

難病患者福祉手当対象疾病一覧（令和6年4月～）

No	疾病一覧	No	疾病一覧
1	スモン	66	網膜脈絡膜萎縮症
2	ベーチェット病	67	遠位型ミオパチー
3	重症筋無力症	68	筋ジストロフィー
4	全身性エリテマトーデス	69	ウィルソン病
5	多発性硬化症/視神経脊髄炎	70	慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多巣性運動ニューロパチー
6	再生不良性貧血	71	原発性骨髄線維症
7	筋萎縮性側索硬化症	72	亜急性硬化性全脳炎
8	サルコイドーシス	73	バッド・ギアリ症候群
9	特発性血小板減少性紫斑病	74	慢性血栓性肺高血圧症
10	全身性強皮症	75	副腎白質ジストロフィー
11	皮膚筋炎/多発性筋炎	76	脊髄性筋萎縮症
12	高安動脈炎	77	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
13	結節性多発動脈炎	78	原発性硬化性胆管炎
14	顕微鏡的多発血管炎	79	肝内結石症
15	天胞瘡	80	自己免疫性肝炎
16	潰瘍性大腸炎	81	肥大型心筋症
17	バージャー病	82	成人発症スチル病
18	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	83	脊髄空洞症
19	クローン病	84	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）
20	劇症肝炎	85	球脊髄性筋萎縮症
21	悪性関節リウマチ	86	拘束型心筋症
22	進行性核上性麻痺	87	リンパ脈管筋腫症
23	大脳皮質基底核変性症	88	スティーヴンス・ジョンソン症候群
24	パーキンソン病	89	中毒性表皮壊死症
25	全身性アミロイドーシス	90	黄色靱帯骨化症
26	後縦靱帯骨化症	91	下垂体性ADH分泌異常症
27	人工透析を必要とする腎不全	92	下垂体性TSH分泌亢進症
28	先天性血液凝固因子欠乏症等	93	下垂体性PRL分泌亢進症
29	もやもや病	94	クッシング病
30	ライゾーム病	95	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
31	悪性高血圧	96	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
32	IgA腎症	97	下垂体前葉機能低下症
33	一次性ネフローゼ症候群	98	原発性側索硬化症
34	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	99	神経有棘赤血球症
35	ハンチントン病	100	先天性筋無力症候群
36	多発血管炎性肉芽腫症	101	封入体筋炎
37	母斑症（結節性硬化症、スタージ・ウェーバー症候群及びクリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群を除く。）	102	クロウ・深瀬症候群
38	特発性拡張型心筋症	103	進行性多巣性白質脳炎
39	多系統萎縮症	104	HTLV-1関連脊髄症
40	シェーグレン症候群	105	特発性基底核石灰化症
41	多発性嚢胞腎	106	ウルリッヒ病
42	表皮水泡症	107	ベスレムミオパチー
43	特発性門脈圧亢進症	108	自己貧食空砲性ミオパチー
44	膿疱性乾癬（汎発型）	109	巨細胞性動脈炎
45	シュワルツ・ヤンペル症候群	110	原発性抗リン脂質抗体症候群
46	広範脊柱管狭窄症	111	再発性多発軟骨炎
47	原発性胆汁性胆管炎	112	自己免疫性溶血性貧血
48	古典的特発性好酸球增多症候群	113	発作性夜間ヘモグロビン尿症
49	強直性脊椎炎	114	血栓性血小板減少性紫斑病
50	重症急性膵炎	115	甲状腺ホルモン不応症
51	特発性大腿骨頭壊死症	116	先天性副腎皮質酵素欠損症
52	びまん性汎細気管支炎	117	先天性副腎低形成症
53	混合性結合組織病	118	アジソン病
54	ミトコンドリア病	119	好酸球性消化管疾患
55	原発性免疫不全症候群	120	慢性特発性偽性腸閉塞症
56	シャルコー・マリー・トウス病	121	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
57	特発性間質性肺炎	122	腸管神経節細胞僅少症
58	プリオン病	123	ルビンシュタイン・テイビ症候群
59	プリオン病（ヒト由来乾燥硬膜移植によるクロイツフェルト・ヤコブ病に限る。）	124	CFC症候群
60	網膜色素変性症	125	コステロ症候群
61	遺伝性QT延長症候群	126	チャージ症候群
62	肺動脈性肺高血圧症	127	クリオピリン関連周期熱症候群
63	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	128	若年性特発性関節炎
64	先天性ミオパチー	129	TNF受容体関連周期性症候群
65	神経線維腫症	130	非典型性溶血性尿毒症症候群
		131	ブラウ症候群

難病患者福祉手当対象疾病一覧（令和6年4月～）

132	マリネスコ・シェーグレン症候群	199	アペール症候群
133	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	200	ファイファー症候群
134	遺伝性周期性四肢麻痺	201	アントレー・ビクスラー症候群
135	アトピー性脊髄炎	202	コフィン・シリス症候群
136	脊髄髄膜瘤	203	ロスムンド・トムソン症候群
137	アイザックス症候群	204	歌舞伎症候群
138	遺伝性ジストニア	205	多脾症候群
139	脳内鉄沈着神経変性症	206	無脾症候群
140	脳表ヘモジデリン沈着症	207	鰓耳腎症候群
141	HTRA 1 関連脳小血管病	208	ウェルナー症候群
142	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	209	コケイン症候群
143	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症	210	プラダー・ウィリ症候群
144	ペリー病	211	ソトス症候群
145	前頭側頭葉変性症	212	ヌーナン症候群
146	ビッカースタッフ脳幹脳炎	213	ヤング・シンプソン症候群
147	痙攣重積型（二相性）急性脳症	214	1 p 3 6 欠失症候群
148	先天性無痛無汗症	215	4 p 欠失症候群
149	アレキサンダー病	216	5 p 欠失症候群
150	先天性核上性球麻痺	217	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
151	メビウス症候群	218	アンジェルマン症候群
152	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群	219	スミス・マギニス症候群
153	アイカルディ症候群	220	2 2 q 1 1. 2 欠失症候群
154	片側巨脳症	221	エマヌエル症候群
155	限局性皮質異形成	222	脆弱X症候群関連疾患
156	神経細胞移動異常症	223	脆弱X症候群
157	先天性大脳白質形成不全症	224	総動脈幹遺残症
158	ドラベ症候群	225	修正大血管転位症
159	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	226	完全大血管転位症
160	ミオクロニー欠伸てんかん	227	単心室症
161	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	228	左心低形成症候群
162	レノックス・ガストー症候群	229	左尖弁閉鎖症
163	ウエスト症候群	230	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
164	大田原症候群	231	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
165	早期ミオクロニー脳症	232	ファロー四徴症
166	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	233	両大血管右室起始症
167	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	234	エプスタイン病
168	環状20番染色体症候群	235	アルポート症候群
169	ラスムッセン脳炎	236	ギャロウェイ・モワト症候群
170	PCDH19関連症候群	237	急速進行性糸球体腎炎
171	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	238	抗糸球体基底膜腎炎
172	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	239	紫斑病性腎炎
173	ランドウ・クレフナー症候群	240	先天性腎炎尿崩症
174	レット症候群	241	間質性膀胱炎（ハンナ型）
175	スタージ・ウェーバー症候群	242	オスラー病
176	結節性硬化症	243	閉塞性細気管支炎
177	色素性乾皮症	244	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
178	先天性魚鱗癬	245	肺胞低換気症候群
179	家族性良性慢性天疱瘡	246	α 1 -アンチトリプシン欠乏症
180	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	247	カーニー複合
181	特発性後天性全身性無汗症	248	ウォルフラム症候群
182	眼皮膚白皮症	249	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
183	肥厚性皮膚骨膜炎	250	副甲状腺機能低下症
184	弾性線維性仮性黄色腫	251	偽性副甲状腺機能低下症
185	マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群	252	副腎皮質刺激ホルモン不応症
186	エーラス・ダンロス症候群	253	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症
187	メンケス病	254	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症
188	オクシピタル・ホーン症候群	255	フェニルケトン尿症
189	低ホスファターゼ症	256	高チロシン血症1型
190	VATER症候群	257	高チロシン血症2型
191	那須・ハコラ病	258	高チロシン血症3型
192	ウィーバー症候群	259	メープルシロップ尿症
193	コフィン・ローリー症候群	260	プロピオン酸血症
194	ジュベール症候群関連疾患	261	メチルマロン酸血症
195	モワット・ウィルソン症候群	262	イソ吉草酸血症
196	ウィリアムズ症候群	263	グルコーストランスポーター1欠損症
197	ATR-X症候群	264	グルタル酸血症1型
198	クルーゼン症候群	265	グルタル酸血症2型

難病患者福祉手当対象疾病一覧（令和6年4月～）

266	尿素サイクル異常症	311	アラジール症候群
267	リジン尿性蛋白不耐症	312	遺伝性腭炎
268	先天性葉酸吸収不全	313	嚢胞性線維症
269	ポルフィリン症	314	IgG4関連疾患
270	複合カルボキシラーゼ欠損症	315	黄斑ジストロフィー
271	筋型糖原病	316	レーベル遺伝性視神経症
272	肝型糖原病	317	アッシュヤー症候群
273	ガラクトースー1ーリン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	318	若年発症型両側性感音難聴
274	レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症	319	遅発性内リンパ水腫
275	シトステロール血症	320	好酸球性副鼻腔炎
276	タンジール病	321	カナバン病
277	原発性高カイロミクロン血症	322	進行性白質脳症
278	脳髄黄色腫症	323	進行性ミオクローヌてんかん
279	無βリポタンパク血症	324	先天異常症候群
280	脂肪萎縮症	325	先天性三尖弁狭窄症
281	家族性地中海熱	326	先天性僧帽弁狭窄症
282	高IgD症候群	327	先天性肺静脈狭窄症
283	中條・西村症候群	328	左肺動脈右肺動脈起始症
284	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	329	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群/LMX1B関連腎症）
285	慢性再発性多発性骨髄炎	330	カルニチン回路異常症
286	進行性骨化性線維異形成症	331	三頭筋素欠損症
287	肋骨異常を伴う先天性側弯症	332	シトリン欠損症
288	骨形成不全症	333	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症
289	タナトフォリック骨異形成症	334	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症
290	軟骨無形成症	335	非ケトーシス型高グリシン血症
291	リンパ管腫症／ゴーハム病	336	β-ケトチオラーゼ欠損症
292	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	337	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
293	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	338	メチルグルタコン酸尿症
294	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	339	遺伝性自己炎症疾患
295	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	340	大理石骨病
296	先天性赤血球形成異常性貧血	341	突発性血栓症（遺伝性血栓症素因によるものに限る。）
297	後天性赤芽球癆	342	前眼部形成異常
298	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	343	無虹彩症
299	ファンコニ貧血	344	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症
300	遺伝性鉄芽球性貧血	345	特発性多中心性キャッスルマン病
301	エプスタイン症候群	346	膠様滴状角膜ジストロフィー
302	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	347	ハッチンソン・ギルフォード症候群
303	クロンカイト・カナダ症候群	348	脳クレアチン欠乏症候群
304	非特異性多発性小腸潰瘍症	349	ネフロン癆
305	ヒルシウスプルング病（全結腸型又は小腸型）	350	家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）
306	総排泄腔外反症	351	ホモシスチン尿症
307	総排泄腔遺症	352	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
308	先天性横隔膜ヘルニア	353	MECP2重複症候群
309	乳幼児肝巨大血管腫	354	線毛機能不全症候群（カルタゲナーを含む。）
310	胆道閉鎖症	355	TRPV4異常症