

# 難病患者福祉手当対象疾病一覧（令和7年4月～）

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

No	疾病名称	No	疾病名称
127	クリオピリン関連周期熱症候群	190	VATER症候群
128	若年性特発性関節炎	191	那須・ハコラ病
129	TNF受容体関連周期性症候群	192	ウィーバー症候群
130	非典型溶血性尿毒症症候群	193	コフィン・ローリー症候群
131	ブラウ症候群	194	ジュベール症候群関連疾患
132	マリネスコ・シュエグレン症候群	195	モワット・ウィルソン症候群
133	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	196	ウィリアムズ症候群
134	遺伝性周期性四肢麻痺	197	ATR-X症候群
135	アトピー性脊髄炎	198	クルーズン症候群
136	脊髄髄膜瘤	199	アペール症候群
137	アイザックス症候群	200	ファイファー症候群
138	遺伝性ジストニア	201	アントレー・ビクスラー症候群
139	脳内鉄沈着神経変性症	202	コフィン・シリズ症候群
140	脳表ヘモジデリン沈着症	203	ロスマンド・トムソン症候群
141	HTRA1関連脳小血管病	204	歌舞伎症候群
142	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	205	多脾症候群
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	206	無脾症候群
144	ペリー病	207	鰓耳腎症候群
145	前頭側頭葉変性症	208	ウェルナー症候群
146	ピッカースタッフ脳幹脳炎	209	コケイン症候群
147	痙攣重積型（二相性）急性脳症	210	プラダー・ウィリ症候群
148	先天性無痛無汗症	211	ソトス症候群
149	アレキサンダー病	212	ヌーナン症候群
150	先天性核上性球麻痺	213	ヤング・シンプソン症候群
151	メビウス症候群	214	1p36欠失症候群
152	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群	215	4p欠失症候群
153	アイカルディ症候群	216	5p欠失症候群
154	片側巨脳症	217	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
155	限局性皮質異形成	218	アンジェルマン症候群
156	神経細胞移動異常症	219	スミス・マギニス症候群
157	先天性大脳白質形成不全症	220	22q11.2欠失症候群
158	ドラベ症候群	221	エマヌエル症候群
159	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	222	脆弱X症候群関連疾患
160	ミオクロニー欠伸てんかん	223	脆弱X症候群
161	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	224	総動脈幹遺残症
162	レノックス・ガストー症候群	225	修正大血管転位症
163	ウエスト症候群	226	完全大血管転位症
164	大田原症候群	227	単心室症
165	早期ミオクロニー脳症	228	左心低形成症候群
166	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	229	左尖弁閉鎖症
167	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	230	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
168	環状20番染色体症候群	231	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
169	ラスムッセン脳炎	232	ファロー四徴症
170	PCDH19関連症候群	233	両大血管右室起始症
171	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	234	エプスタイン病
172	睡眠時棘徐波活性化を示す発達性てんかん性脳症及びてんかん性脳症	235	アルポート症候群
173	ランドウ・クレフナー症候群	236	ギャロウェイ・モワト症候群
174	レット症候群	237	急速進行性糸球体腎炎
175	スタージ・ウェーバー症候群	238	抗糸球体基底膜腎炎
176	結節性硬化症	239	紫斑病性腎炎
177	色素性乾皮症	240	先天性腎炎尿崩症
178	先天性魚鱗癬	241	間質性膀胱炎（ハンナ型）
179	家族性良性慢性天疱瘡	242	オスラー病
180	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	243	閉塞性細気管支炎
181	特発性後天性全身性無汗症	244	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
182	眼皮膚白皮症	245	肺胞低換気症候群
183	肥厚性皮膚骨膜炎	246	a1-アンチトリプシン欠乏症
184	弾性線維性仮性黄色腫	247	カーニー複合
185	マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群	248	ウォルフラム症候群
186	エーラス・ダンロス症候群	249	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
187	メンケス病	250	副甲状腺機能低下症
188	オクシピタル・ホーン症候群	251	偽性副甲状腺機能低下症
189	低ホスファターゼ症	252	副腎皮質刺激ホルモン不応症
		253	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症

No	疾病名称	No	疾病名称
254	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	318	若年発症型両側性感音難聴
255	フェニルケトン尿症	319	遅発性内リンパ水腫
256	高チロシン血症1型	320	好酸球性副鼻腔炎
257	高チロシン血症2型	321	カナバン病
258	高チロシン血症3型	322	進行性白質脳症
259	メープルシロップ尿症	323	進行性ミオクローヌてんかん
260	プロピオン酸血症	324	先天異常症候群
261	メチルマロン酸血症	325	先天性三尖弁狭窄症
262	イソ吉草酸血症	326	先天性僧帽弁狭窄症
263	グルコーストランスポーター1欠損症	327	先天性肺静脈狭窄症
264	グルタル酸血症1型	328	左肺動脈右肺動脈起始症
265	グルタル酸血症2型	329	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群/LMX1B関連腎症）
266	尿素サイクル異常症	330	カルニチン回路異常症
267	リジン尿性蛋白不耐症	331	三頭酵素欠損症
268	先天性葉酸吸収不全	332	シトリン欠損症
269	ボルフィリン症	333	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症
270	複合カルボキシラーゼ欠損症	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
271	筋型糖原病	335	非ケトーシス型高グリシン血症
272	肝型糖原病	336	β-ケトチオラーゼ欠損症
273	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	337	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
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	338	メチルグルタコン酸尿症
275	シトステロール血症	339	遺伝性自己炎症疾患
276	タンジール病	340	大理石骨病
277	原発性高カイロミクロン血症	341	突発性血栓症（遺伝性血栓症素因によるものに限る。）
278	脳腫黄色腫症	342	前眼部形成異常
279	無βリポタンパク血症	343	無虹彩症
280	脂肪萎縮症	344	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症
281	家族性地中海熱	345	特発性多中心性キャスルマン病
282	高IgD症候群	346	膠様滴状角膜ジストロフィー
283	中條・西村症候群	347	ハッチンソン・ギルフォード症候群
284	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	348	脳クレアチン欠乏症候群
285	慢性再発性多発性骨髄炎	349	ネフロン癆
286	進行性骨化性線維異形成症	350	家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）
287	肋骨異常を伴う先天性側弯症	351	ホモシスチン尿症
288	骨形成不全症	352	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
289	タナトフォリック骨異形成症	353	MECP2重複症候群
290	軟骨無形成症	354	線毛機能不全症候群（カルタゲナーを含む。）
291	リンパ管腫症／ゴーハム病	355	TRPV4異常症
292	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	356	LMNB1関連大脳白質脳症
293	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	357	PURA関連神経発達異常症
294	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	358	極長鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症
295	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	359	乳児発症STING関連血管炎
296	先天性赤血球形成異常性貧血	360	原発性肝外門脈閉塞症
297	後天性赤芽球癆	361	出血性線溶異常症
298	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	362	ロウ症候群
299	ファンconi貧血		
300	遺伝性鉄芽球性貧血		
301	エプスタイン症候群		
302	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症		
303	クロンカイト・カナダ症候群		
304	非特異性多発性小腸潰瘍症		
305	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）		
306	総排泄腔外反症		
307	総排泄腔遺症		
308	先天性横隔膜ヘルニア		
309	乳幼児肝巨大血管腫		
310	胆道閉鎖症		
311	アラジール症候群		
312	遺伝性睪炎		
313	嚢胞性線維症		
314	IgG4関連疾患		
315	黄斑ジストロフィー		
316	レーベル遺伝性視神経症		
317	アッシャー症候群		