

サービスの対象となる難病等〔376 疾病（50 音順）〕

(1)ア:15疾病

アイカルディ症候群	アジソン病	アラジール症候群
アイザックス症候群	アッシャー症候群	アルポート症候群
IgA 腎症	アトピー性脊髄炎	アレキサンダー病
IgG4 関連疾患	アペール症候群	アンジェルマン症候群
亜急性硬化性全脳炎	アミロイドーシス	アントレー・ビクスラー症候群

(2)イ:9疾病

イソ吉草酸血症	1 p 36 欠失症候群	遺伝性周期性四肢麻痺
一次性ネフローゼ症候群	遺伝性自己炎症疾患	遺伝性膀胱炎
一次性膜性増殖性糸球体腎炎	遺伝性ジストニア	遺伝性鉄芽球形貧血

(3)ウ:7疾病

ウィーバー症候群	ウエスト症候群	ウルリッヒ病
ウィリアムズ症候群	ウェルナー症候群	
ウィルソン病	ウォルフラム症候群	

(4)エ:12疾病

HTRA1 関連脳小血管病	エーラス・ダンロス症候群	MECP2 重複症候群
HTLV-1 関連脊髄症	エプスタイン症候群	LMNB1 関連大脳白質脳症
ATR-X 症候群	エプスタイン病	遠位型ミオパチー
ADH 分泌異常症	エマヌエル症候群	円錐角膜

(5)オ:5疾病

黄色靱帯骨化症	大田原症候群	オスラー病
黄斑ジストロフィー	オクシピタル・ホーン症候群	

(6)カ:19疾病

カーニー複合	カナバン病	間質性膀胱炎（ハンナ型）
海馬硬化を伴う 内側側頭葉てんかん	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・ アクネ症候群	環状 20 番染色体症候群
潰瘍性大腸炎	歌舞伎症候群	関節リウマチ
下垂体前葉機能低下症	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	完全大血管転位症
家族性地中海熱	カルニチン回路異常症	眼皮膚白皮症
家族性低 β リポタンパク血症 1 (ホモ接合体)	加齢黄斑変性	
家族性良性慢性天疱瘡	肝型糖原病	

(7)キ:15疾病

偽性副甲状腺機能低下症	急速進行性糸球体腎炎	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
ギャロウェイ・モワト症候群	強直性脊椎炎	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）
急性壊死性脳症	巨細胞性動脈炎	筋萎縮性側索硬化症
急性網膜壊死	巨大静脈奇形 （頸部口腔咽頭びまん性病変）	筋型糖原病
球脊髄性筋萎縮症	巨大動静脈奇形 （頸部顔面又は四肢病変）	筋ジストロフィー

(8)ク:10疾病

クッシング病	グルコーストランスポーター 1 欠損症	クローン病
クリオピリン関連周期熱症候群	グルタル酸血症 1 型	クロンカイト・カナダ症候群
クリッペル・トレノネー・ウェーバー 症候群	グルタル酸血症 2 型	
クルーゾン症候群	クロウ・深瀬症候群	

(9)ケ:14疾病

痙攣重積型（二相性）急性脳症	原発性肝外門脈閉塞症	原発性胆汁性胆管炎
結節性硬化症	原発性局所多汗症	原発性免疫不全症候群
結節性多発動脈炎	原発性硬化性胆管炎	顕微鏡的大腸炎
血栓性血小板減少性紫斑病	原発性高脂血症	顕微鏡的多発血管炎
限局性皮質異形成	原発性側索硬化症	

(10)コ:26疾病

高 Ig D 症候群	高チロシン血症 2 型	骨形成不全症
好酸球性消化管疾患	高チロシン血症 3 型	骨髄異形成症候群
好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	後天性赤芽球瘍	骨髄線維症
好酸球性副鼻腔炎	広範脊柱管狭窄症	ゴナドトロピン分泌亢進症
抗糸球体基底膜腎炎	膠様滴状角膜ジストロフィー	5p 欠失症候群
後縦靱帯骨化症	抗リン脂質抗体症候群	コフィン・シリス症候群
甲状腺ホルモン不応症	極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症	コフィン・ローリー症候群
拘束型心筋症	コケイン症候群	混合性結合組織病
高チロシン血症 1 型	コストロ症候群	

(11)サ:8疾病

鰓耳腎症候群	再発性多発軟骨炎	三尖弁閉鎖症
再生不良性貧血	左心低形成症候群	三頭酵素欠損症
サイトメガロウイルス角膜内皮炎	サルコイドーシス	

(12)シ:32疾病

CFC 症候群	脂肪萎縮症	神経線維腫症
シェーグレン症候群	若年性特発性関節炎	神経有棘赤血球症
色素性乾皮症	若年性肺気腫	進行性核上性麻痺
自己貪食空胞性ミオパチー	シャルコー・マリー・トゥース病	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
自己免疫性肝炎	重症筋無力症	進行性骨化性線維異形成症
自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	修正大血管転位症	進行性多巣性白質脳症
自己免疫性溶血性貧血	出血性線溶異常症	進行性白質脳症
四肢形成不全	ジュベール症候群関連疾患	進行性ミオクロースてんかん
シトステロール血症	シュワルツ・ヤンペル症候群	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
シトリン欠損症	神経細胞移動異常症	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
紫斑病性腎炎	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	

(13)ス:5疾病

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	スティーヴンス・ジョンソン症候群	スモン
スタージ・ウェーバー症候群	スミス・マギニス症候群	

(14)セ:33疾病

脆弱 X 症候群	全身性強皮症	先天性僧帽弁狭窄症
脆弱 X 症候群関連疾患	先天異常症候群	先天性大脳白質形成不全症
成人発症スチル病	先天性横隔膜ヘルニア	先天性肺静脈狭窄症
成長ホルモン分泌亢進症	先天性核上性球麻痺	先天性風疹症候群
脊髄空洞症	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	先天性副腎低形成症
脊髄小脳変性症 (多系統萎縮症を除く。)	先天性魚鱗癬	先天性副腎皮質酵素欠損症
脊髄髄膜瘤	先天性筋無力症候群	先天性ミオパチー
脊髄性筋萎縮症	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	先天性無痛無汗症
セピアプテリン還元酵素 (SR) 欠損症	先天性三尖弁狭窄症	先天性葉酸吸収不全
前眼部形成異常	先天性腎性尿崩症	前頭側頭葉変性症
全身性エリテマトーデス	先天性赤血球形成異常性貧血	線毛機能不全症候群 (カタルゲナー症候群も含む。)

(15)ソ:5疾病

早期ミオクロニー脳症	総排泄腔遺残	ソトス症候群
総動脈幹遺残症	総排泄腔外反症	

(16)タ:18疾病

ダイヤモンド・ブラックファン貧血	多系統萎縮症	多脾症候群
第14番染色体父親性ダイソミー症候群	タナトフォリック骨異形成症	タンジール病
大脳皮質基底核変性症	多発血管炎性肉芽腫症	単心室症
大理石骨病	多発性硬化症／視神経脊髄炎	弾性線維性仮性黄色腫
ダウン症候群	多発性軟骨性外骨腫症	短腸症候群
高安動脈炎	多発性嚢胞腎	胆道閉鎖症

(17)チ:5疾病

遅発性内リンパ水腫	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	腸管神経節細胞僅少症
チャージ症候群	中毒性表皮壊死症	

(18)テ:5疾病

TRPV4 異常症	TNF 受容体関連周期性症候群	天疱瘡
TSH 分泌亢進症	低ホスファターゼ症	

(19)ト:11疾病

特発性拡張型心筋症	特発性後天性全身性無汗症	突発性難聴
特発性間質性肺炎	特発性大腿骨頭壊死症	特発性両側性感音難聴
特発性基底核石灰化症	特発性多中心性キャッスルマン病	ドラベ症候群
特発性血栓症 (遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	突発性門脈圧亢進症	

(20)ナ:4疾病

中條・西村症候群	軟骨無形成症
那須・ハコラ病	難治頻回部分発作重積型急性脳炎

(21)ニ:4疾病

22q11.2 欠失症候群	乳児発症 STING 関連血管炎
乳幼児肝巨大血管腫	尿素サイクル異常症

(22)ヌ:1疾病

ヌーナン症候群

(23)ネ:2疾病

ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B 関連腎症	ネフロン癆
-------------------------------	-------

(24)ノ:6疾病

脳クレアチン欠乏症候群	脳表へモジデリン沈着症	膿疱性乾癬
脳腱黄色腫症	膿疱性乾癬	嚢胞性線維症

(25)ハ:10疾病

パーキンソン病	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	ハンチントン病
バージャー病	肺胞低換気症候群	汎発性特発性骨増殖症
肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	ハッチンソン・ギルフォード症候群	
肺動脈性肺高血圧症	バッド・キアリ症候群	

(26)ヒ:18疾病

PCDH19 関連症候群	肥大型心筋症	非特異性多発性小腸潰瘍症
PURA 関連神経発達異常	左肺動脈右肺動脈起始症	皮膚筋炎／多発性筋炎
非ケトーシス型高グリシン血症	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	びまん性汎細気管支炎
肥厚性皮膚骨膜炎	ビタミンD抵抗性くる病 ／骨軟化症	肥満低換気症候群
非ジストロフィー性 ミオトニー症候群	ビッカースタッフ脳幹脳炎	表皮水疱症
皮質下梗塞と白質脳症を伴う 常染色体優性脳動脈症	非典型溶血性尿毒症症候群	ヒルシュスプルング病 （全結腸型又は小腸型）

(27)フ:16疾病

VATER 症候群	フォンタン術後症候群	ブラダー・ウィリ症候群
ファイファー症候群	複合カルボキシラーゼ欠損症	プリオン病
ファロー四徴症	副甲状腺機能低下症	プロピオン酸血症
ファンコニ貧血	副腎白質ジストロフィー	PRL 分泌亢進症（高プロラクチン血症）
封入体筋炎	副腎皮質刺激ホルモン不応症	
フェニルケトン尿症	ブラウ症候群	

(28)ヘ:11疾病

閉塞性細気管支炎	ヘパリン起因性血小板減少症	ベルオキシゾーム病 （副腎白質ジストロフィーを除く。）
β -ケトチオラーゼ欠損症	ヘモクロマトーシス	片側巨脳症
ベーチェット病	ペリー病	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
ベスレムミオパチー	ペルーシド角膜辺縁変性症	

(29)ホ:4疾病

芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	ホモシスチン尿症
発作性夜間ヘモグロビン尿症	ポルフィリン症

(30)マ:7疾病

マリネスコ・シェーグレン症候群	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	慢性特発性偽性腸閉塞症
マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群	慢性再発性多発性骨髓炎	
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	慢性睪炎	

(31)ミ:3疾病

ミオクロニー欠伸てんかん	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	ミトコンドリア病
--------------	-------------------	----------

(32)ム:3疾病

無虹彩症	無脾症候群	無 β リポタンパク血症
------	-------	--------------------

(33)メ:6疾病

メーブルシロップ尿症	メチルマロン酸血症	免疫性血小板減少症
メチルグルタコン酸尿症	メビウス症候群	メンケス病

(34)モ:3疾病

網膜色素変性症	もやもや病	モワット・ウイルソン症候群
---------	-------	---------------

(35)ヤ:2疾病

薬剤性過敏症症候群	ヤング・シンプソン症候群
-----------	--------------

(36)ユ:2疾病

優性遺伝形式をとる遺伝性難聴	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
----------------	------------------

(37)ヨ:1疾病

4p欠失症候群

(38)ラ:4疾病

ライソゾーム病	ランゲルハンス細胞組織球症
ラスムッセン脳炎	ランドウ・クレフナー症候群

(39)リ:5疾病

リジン尿性蛋白不耐症	両大血管右室起始症	リンパ脈管筋腫症
両側性小耳症・外耳道閉鎖症	リンパ管腫症/ゴーハム病	

(40)ル:2疾病

類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	ルビンシュタイン・テイビ症候群
--------------------	-----------------

(41)レ:5疾病

レーベル遺伝性視神経症	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴	レノックス・ガストー症候群
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	レット症候群	

(42)ロ:3疾病

ロウ症候群	ロスムンド・トムソン症候群	肋骨異常を伴う先天性側弯症
-------	---------------	---------------