

6. 難病患者福祉手当(難病医療費助成)の対象疾病一覧(アイウエオ順)

国の指定難病(331疾病)			
あ	アイカルディ症候群	き	偽性副甲状腺機能低下症
	アイザックス症候群		ギャロウェイ・モフト症候群
	亜急性硬化性全脳炎		球脊髄性筋萎縮症
	悪性関節リウマチ		急速進行性糸球体腎炎
	アジソン病		強直性脊椎炎
	アッシュャー症候群		巨細胞性動脈炎
	アトピー性脊髄炎		巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
	アペール症候群		巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
	アラジール症候群		巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
	アルポート症候群		巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
	アレキサンダー病		筋萎縮性側索硬化症
	アンジェルマン症候群		筋型糖尿病
	アントレー・ビクスラー症候群		筋ジストロフィー
	い		イソ吉草酸血症
一次性ネフローゼ症候群		クリオピリン関連周期熱症候群	
一次性膜性増殖性糸球体腎炎		クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	
遺伝性自己炎症疾患		クルーゾン症候群	
遺伝性ジストニア		グルコーストランスポーター1欠損症	
遺伝性周期性四肢麻痺		グルタル酸血症1型	
遺伝性腓炎		グルタル酸血症2型	
遺伝性鉄芽球性貧血		クロウ・深瀬症候群	
う	ウィーバー症候群	け	クローン病
	ウィリアムズ症候群		クロンカイト・カナダ症候群
	ウィルソン病		痙攣重積型(二相性)急性脳症
	ウエスト症候群		結節性硬化症
	ウェルナー症候群		結節性多発動脈炎
	ウォルフラム症候群		血栓性血小板減少性紫斑病
え	ウルリッヒ病	こ	限局性皮質異形成
	エーラス・ダンロス症候群		原発性高カイトロミクロン血症
	エプスタイン症候群		原発性硬化性胆管炎
	エプスタイン病		原発性抗リン脂質抗体症候群
	エマヌエル症候群		原発性側索硬化症
	遠位型ミオパチー		原発性胆汁性胆管炎
お	黄色靭帯骨化症	こ	原発性免疫不全症候群
	黄斑ジストロフィー		顕微鏡的多発血管炎
	大田原症候群		高IgD症候群
	オクシピタル・ホーン症候群		好酸球性消化管疾患
	オスラー病		好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
か	カーニー複合	こ	好酸球性副鼻腔炎
	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん		抗糸球体基底膜腎炎
	潰瘍性大腸炎		後縦靭帯骨化症
	下垂体性ADH分泌異常症		甲状腺ホルモン不応症
	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症		拘束型心筋症
	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症		高チロシン血症1型
	下垂体性TSH分泌亢進症		高チロシン血症2型
	下垂体性PRL分泌亢進症		高チロシン血症3型
	下垂体前葉機能低下症		後天性赤芽球癆
	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)		広範脊柱管狭窄症
	家族性地中海熱		コケイン症候群
	家族性良性慢性天疱瘡		コステロ症候群
	カナバン病		骨形成不全症
	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群		コフィン・シリス症候群
	歌舞伎症候群		コフィン・ローリー症候群
	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		混合性結合組織病
	カルニチン回路異常症		
	肝型糖原病		
	間質性膀胱炎(ハンナ型)		
	環状20番染色体症候群		
	完全大血管転位症		
	眼皮膚白皮症		

さ	鰓耳腎症候群	そ	総動脈幹遺残症	
	再生不良性貧血		総排泄腔外反症	
	再発性多発軟骨炎		総排泄腔遺残	
	左心低形成症候群		ソトス症候群	
	サルコイドーシス		た	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
	三尖弁閉鎖症			第14番染色体父親性ダイソミー症候群
	三頭酵素欠損症			大脳皮質基底核変性症
し	シェーグレン症候群	大理石骨病		
	色素性乾皮症	高安動脈炎		
自己貪食空胞性ミオパチー	多系統萎縮症	タナトフォリック骨異形成症		
自己免疫性肝炎	多発血管炎性肉芽腫症	多発性硬化症／視神経脊髄炎		
自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	多発性嚢胞腎	多脾症候群		
自己免疫性溶血性貧血	多脾症候群	タンジール病		
シトステロール血症	単心室症	弾性線維性仮性黄色腫		
シトリン欠損症	胆道閉鎖症	遅発性内リンパ水腫		
紫斑病性腎炎	ち	チャージ症候群		
脂肪萎縮症		中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群		
若年発症型両側性感音難聴		中毒性表皮壊死症		
若年性特発性関節炎		腸管神経節細胞僅少症		
シャルコー・マリー・トウス病	て	低ホスファターゼ症		
重症筋無力症		天疱瘡		
修正大血管転位症	と	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症		
ジュベール症候群関連疾患		特発性拡張型心筋症		
シュワルツ・ヤンペル症候群		特発性間質性肺炎		
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症		特発性基底核石灰化症		
神経細胞移動異常症		特発性血小板減少性紫斑病		
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		特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)		
神経線維腫症		特発性後天性全身性無汗症		
神経フェリチン症		特発性大腿骨頭壊死症		
神経有棘赤血球症		特発性門脈圧亢進症		
進行性核上性麻痺		特発性多中心性キャッスルマン病		
進行性骨化性線維異形成症		ドラベ症候群		
進行性多巣性白質脳症		な	中條・西村症候群	
進行性白質脳症			那須・ハコラ病	
進行性ミオクローヌスてんかん			軟骨無形成症	
心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症		難治頻回部分発作重積型急性脳炎	に	乳幼児肝巨大血管腫
心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症		尿素サイクル異常症		
す		スタージ・ウェーバー症候群	め	ヌーナン症候群
	スティーヴンス・ジョンソン症候群	ね		ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)／LMX1B関連腎症
スミス・マギニス症候群	の	脳腫黄色腫症		
せ		脆弱X症候群	脳表ヘモジゲリン沈着症	
		脆弱X症候群関連疾患	膿疱性乾癬(汎発型)	
成人スチル病		嚢胞性線維症		
脊髄空洞症		は	パーキンソン病	
脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)			バージャー病	
脊髄髄膜瘤			肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	
脊髄性筋萎縮症			肺動脈性肺高血圧症	
セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症		肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	肺胞低換気症候群	
前眼部形成異常		バッド・キアリ症候群	ひ	ハンデントン病
全身性アミロイドーシス		肥厚性皮膚骨膜炎		
全身性エリテマトーデス		非ケトーシス型高グリシン血症	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	
全身性強皮症		皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	肥大型心筋症	
先天異常症候群		ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	
先天性横隔膜ヘルニア		ピッカースタッフ脳幹脳炎	左肺動脈右肺動脈起始症	
先天性核上性球麻痺		非典型溶血性尿毒症症候群	非特異性多発性小腸潰瘍症	
先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症		皮膚筋炎／多発性筋炎	表皮水疱症	
先天性魚鱗癬	表皮水疱症	ヒルシユスブルグ病(全結腸型又は小腸型)		
先天性筋無力症候群	ヒルシユスブルグ病(全結腸型又は小腸型)			
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				
先天性腎性尿崩症				
先天性三尖弁狭窄症				
先天性赤血球形成異常性貧血				
先天性憎帽弁狭窄症				
先天性大脳白質形成不全症				
先天性肺静脈狭窄症				
先天性副腎低形成症				
先天性副腎皮質酵素欠損症				
先天性ミオパチー				
先天性無痛無汗症				
先天性葉酸吸収不全				
前頭側頭葉変性症				
早期ミオクロニー脳症				

ふ	ファイファー症候群	も	網膜色素変性症
	ファロー四徴症		もやもや病
	ファンconi貧血		モワット・ウィルソン症候群
	封入体筋炎		や ヤング・シンプソン症候群
	フェニルケトン尿症		ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
	副甲状腺機能低下症		ら ライソゾーム病
	複合カルボキシラーゼ欠損症		ラスムッセン脳炎
	副腎白質ジストロフィー		ランドウ・クレフナー症候群
	副腎皮質刺激ホルモン不応症		り リジン尿性蛋白不耐症
	ブラウ症候群		両大血管右室起始症
	ブラダー・ウィリ症候群		リンパ管腫症/ゴーハム病
	プリオン病		リンパ脈管筋腫症
	プロピオン酸血症		る 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)
	へ		閉塞性細気管支炎
ベーチェット病		レーベル遺伝性視神経症	
ベスレムミオパチー		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	
ペリー症候群		レット症候群	
ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)		レノックス・ガストー症候群	
片側巨脳症		ろ ロスマンド・トムソン症候群	
片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群		肋骨異常を伴う先天性側弯症	
ほ	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	1	1p36欠失症候群
	発作性夜間ヘモグロビン尿症	2	22q11.2欠失症候群
	ポルフィリン症	4	4p欠失症候群
ま	マリネスコ・シェーグレン症候群	5	5p欠失症候群
	マルファン症候群	α	α 1-アンチトリプシン欠乏症
	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	β	β ーケチオラーゼ欠損症
	慢性血栓栓性肺高血圧症	A	ATR-X症候群
	慢性再発性多発性骨髄炎	C	CFC症候群
	慢性特発性偽性腸閉塞症	H	HTLV-1関連脊髄症
み	ミオクロニー欠神てんかん	I	IgA腎症
	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん		IgG4関連疾患
	ミトコンドリア病	P	PCDH19関連症候群
む	無虹彩症	V	VATER症候群
	無脾症候群	T	TNF受容体関連周期性症候群
	無β リポタンパク血症		
め	メーブルシロップ尿症		
	メチルグルタコン酸尿症		
	メチルマロン酸血症		
	メビウス症候群		
	メンケス病		

都の指定難病及びその他の疾病（13疾病）			
あ	悪性高血圧	ひ	びまん性汎細気管支炎
い	遺伝性QT延長症候群	ほ	母斑症（指定難病の結節性硬化症、ステージ・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。）
か	肝内結石症	も	網膜脈絡膜萎縮症
け	劇症肝炎 ※ 原発性骨髄線維症		
こ	古典的特発性好酸球増多症候群		
し	重症急性膵炎 ※ 人工透析を必要とする腎不全		
す	スモン		
せ	先天性血液凝固因子欠乏症等 ・第1因子（フィブリノゲン）欠乏症 ・第2因子（プロトロンビン）欠乏症 ・第5因子（不安定因子）欠乏症 ・第7因子（安定因子）欠乏症 ・第8因子欠乏症（血友病A） ・第9因子欠乏症（血友病B） ・第10因子（スチューアートプラウア）欠乏症 ・第11因子（PTA）欠乏症 ・第12因子（ヘイグマン因子）欠乏症 ・第13因子（フィブリン安定化因子）欠乏症 ・フォン・ウィルブランド病 ・血液凝固因子製剤投与に起因するHIV感染症		

※平成26年12月31日において、医療費助成を受けていた方が対象となる疾病

※平成26年12月31日において、医療費助成を受けていた方が対象となる疾病