

【別表】 指定難病疾患群

(難病情報センターによる疾患群分類)

疾患群	疾病番号	疾病名
神経・筋疾患	1	球脊髄性筋萎縮症
	2	筋萎縮性側索硬化症
	3	脊髄性筋萎縮症
	4	原発性側索硬化症
	5	進行性核上性麻痺
	6	パーキンソン病
	7	大脳皮質基底核変性症
	8	ハンチントン病
	9	神経有棘赤血球症
	10	シャルコー・マリー・トゥース病
	11	重症筋無力症
	12	先天性筋無力症候群
	13	多発性硬化症／視神経脊髄炎
	14	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
	15	封入体筋炎
	16	クロウ・深瀬症候群
	17	多系統萎縮症
	18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
	22	もやもや病
	23	プリオン病
	24	亜急性硬化性全脳炎
	25	進行性多巣性白質脳症
	26	HTLV-1関連脊髄症
	27	特発性基底核石灰化症
	29	ウルリッヒ病
	30	遠位型ミオパチー
	31	ベスレムミオパチー
	32	自己貪食空胞性ミオパチー
	33	シュワルツ・ヤンペル症候群
	111	先天性ミオパチー
	112	マリネスコ・シェーグレン症候群
	113	筋ジストロフィー
	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
	115	遺伝性周期性四肢麻痺
	116	アトピー性脊髄炎
	117	脊髄空洞症
	118	脊髄髄膜瘤
	119	アイザックス症候群
	120	遺伝性ジストニア
	121	神経フェリチン症
	122	脳表ヘモジデリン沈着症
	123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体性劣性白質脳症
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	
125	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	
126	ペリー症候群	
127	前頭側頭葉変性症	
128	ピッカースタッフ脳幹脳炎	
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	
130	先天性無痛無汗症	
131	アレキサンダー病	
132	先天性核上性球麻痺	
133	メビウス症候群	
135	アイカルディ症候群	
136	片側巨脳症	
137	限局性皮質異形成	
138	神経細胞移動異常症	
139	先天性大脳白質形成不全症	
140	ドラベ症候群	
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	
142	ミオクロニー欠神てんかん	

【別表】 指定難病疾患群

(難病情報センターによる疾患群分類)

疾患群	疾病番号	疾病名
神経・筋疾患	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
	144	レノックス・ガストー症候群
	145	ウエスト症候群
	146	大田原症候群
	147	早期ミオクロニー脳症
	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
	150	環状20番染色体症候群
	151	ラスマッセン脳炎
	152	PCDH19関連症候群
	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
	155	ランドウ・クレフナー症候群
	156	レット症候群
	157	スタージ・ウェーバー症候群
	158	結節性硬化症
	159	色素性乾皮症
	177	有馬症候群
	201	アンジェルマン症候群
	307	カナバン病
	308	進行性白質脳症
	309	進行性ミオクローヌステんかん
	320	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
消化器系疾患	91	バッド・キアリ症候群
	92	特発性門脈圧亢進症
	93	原発性胆汁性胆管炎
	94	原発性硬化性胆管炎
	95	自己免疫性肝炎
	96	クローン病
	97	潰瘍性大腸炎
	98	好酸球性消化管疾患
	99	慢性特発性偽性腸閉塞症
	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
	101	腸管神経節細胞僅少症
	289	クロンカイト・カナダ症候群
	290	非特異性多発性小腸潰瘍症
	291	ヒルシュスプルング病(全結腸型/小腸型)
	292	総排泄腔外反症
	293	総排泄腔遺残
	295	乳幼児肝巨大血管腫
	296	胆道閉鎖症
	298	遺伝性膵炎
	299	嚢胞性線維症
免疫系疾患	40	高安動脈炎
	41	巨細胞性動脈炎
	42	結節性多発動脈炎
	43	顕微鏡的多発血管炎
	44	多発血管炎性肉芽腫症
	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
	46	悪性関節リウマチ
	47	バージャー病
	48	原発性抗リン脂質抗体症候群
	49	全身性エリテマトーデス
	50	皮膚筋炎/多発性筋炎
	52	混合性結合組織病
	53	シェーグレン症候群
	54	成人スチル病
	55	再発性多発軟骨炎
	56	ベーチェット病
免疫系疾患	106	クリオピリン関連周期熱症候群
	107	若年性特発性関節炎
	108	TNF受容体関連周期性症候群
	110	ブラウ症候群
	266	家族性地中海熱
	267	高IgD症候群
	268	中條・西村症候群
	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
	300	IgG4関連疾患
306	好酸球性副鼻腔炎	
325	遺伝性自己炎症疾患	

【別表】 指定難病疾患群

(難病情報センターによる疾患群分類)

疾患群	疾病番号	疾病名
骨・関節系疾患	68	黄色靱帯骨化症
	69	後縦靱帯骨化症
	70	広範脊柱管狭窄症
	71	特発性大腿骨頭壊死症
	172	低ホスファターゼ症
	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
	270	慢性再発性多発性骨髄炎
	271	強直性脊椎炎
	272	進行性骨化性線維異形成症
	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症
	274	骨形成不全症
	275	タナトフォリック骨異形成症
	276	軟骨無形成症
	皮膚・結合組織疾患	34
35		天疱瘡
36		表皮水疱症
37		膿疱性乾癬(汎発型)
38		スティーヴンス・ジョンソン症候群
39		中毒性表皮壊死症
51		全身性強皮症
52		混合性結合組織病
160		先天性魚鱗癬
161		家族性良性慢性天疱瘡
162		類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)
163		特発性後天性全身性無汗症
166		弾性線維性仮性黄色腫
167		マルファン症候群
168		エーラス・ダンロス症候群
170		オクシピタル・ホーン症候群
循環器系疾患		57
	58	肥大型心筋症
	59	拘束型心筋症
	207	総動脈幹遺残症
	208	修正大血管転位症
	209	完全大血管転位症
	210	単心室症
	211	左心低形成症候群
	212	三尖弁閉鎖症
	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
	215	ファロー四徴症
	216	両大血管右室起始症
	217	エプスタイン病
	279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
	280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
	311	先天性三尖弁狭窄症
	312	先天性僧帽弁狭窄症
	313	先天性肺静脈狭窄症
314	左肺動脈右肺動脈起始症	
腎・泌尿器系疾患	66	IgA腎症
	67	多発性嚢胞腎
	109	非典型溶血性尿毒症症候群
	218	アルポート症候群
	219	ギャロウェイ・モワト症候群
	220	急速進行性糸球体腎炎
	221	抗糸球体基底膜腎炎
	222	一次性ネフローゼ症候群
	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
	224	紫斑病性腎炎
	225	先天性腎性尿崩症
	226	間質性膀胱炎(ハンナ型)
315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症	

【別表】 指定難病疾患群

(難病情報センターによる疾患群分類)

疾患群	疾病番号	疾病名
血液系疾患	60	再生不良性貧血
	61	自己免疫性溶血性貧血
	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症
	63	特発性血小板減少性紫斑病
	64	血栓性血小板減少性紫斑病
	65	原発性免疫不全症候群
	282	先天性赤血球形成異常性貧血
	283	後天性赤芽球癆
	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
	285	ファンconi貧血
	286	遺伝性鉄芽球性貧血
	327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
	331	特発性多中心性キャッスルマン病
	呼吸器系疾患	84
85		特発性間質性肺炎
86		肺動脈性肺高血圧症
87		肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症
88		慢性血栓塞栓性肺高血圧症
89		リンパ脈管筋腫症
228		閉塞性細気管支炎
229		肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)
230		肺胞低換気症候群
231		α 1-アンチトリプシン欠乏症
277		リンパ管腫症/ゴーハム病
278		巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
294		先天性横隔膜ヘルニア
330		先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症
内分泌系疾患	72	下垂体性ADH分泌異常症
	73	下垂体性TSH分泌亢進症
	74	下垂体性PRL分泌亢進症
	75	クッシング病
	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
	78	下垂体前葉機能低下症
	80	甲状腺ホルモン不応症
	81	先天性副腎皮質酵素欠損症
	82	先天性副腎低形成症
	83	アジソン病
	233	ウォルフラム症候群
	235	副甲状腺機能低下症
	236	偽性副甲状腺機能低下症
	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症
	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
視覚系疾患	90	網膜色素変性症
	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
	164	眼皮膚白皮症
	301	黄斑ジストロフィー
	302	レーベル遺伝性視神経症
	303	アッシャー症候群
	328	前眼部形成異常
	329	無虹彩症
332	膠様滴状角膜ジストロフィー	

【別表】 指定難病疾患群

(難病情報センターによる疾患群分類)

疾患群	疾病番号	疾病名
代謝系疾患	19	ライソゾーム病
	20	副腎白質ジストロフィー
	21	ミトコンドリア病
	28	全身性アミロイドーシス
	79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)
	169	メンケス病
	171	ウィルソン病
	234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)
	240	フェニルケトン尿症
	241	高チロシン血症1型
	242	高チロシン血症2型
	243	高チロシン血症3型
	244	メープルシロップ尿症
	245	プロピオン酸血症
	246	メチルマロン酸血症
	247	イソ吉草酸血症
	248	グルコーストランスポーター1欠損症
	249	グルタル酸血症1型
	250	グルタル酸血症2型
	251	尿素サイクル異常症
	252	リジン尿性蛋白不耐症
	253	先天性葉酸吸収不全
	254	ポルフィリン症
	255	複合カルボキシラーゼ欠損症
	256	筋型糖原病
	257	肝型糖原病
	258	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
	259	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
	260	シトステロール血症
	261	タンジール病
	262	原発性高カイロミクロン血症
	263	脳腱黄色腫症
	264	無 β リポタンパク血症
	265	脂肪萎縮症
316	カルニチン回路異常症	
317	三頭酵素欠損症	
318	シトリン欠損症	
319	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症	
321	非ケトーシス型高グリシン血症	
322	β -ケトチオラーゼ欠損症	
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	
324	メチルグルタコン酸尿症	
326	大理石骨病	
耳鼻科系疾患	303	アッシュヤー症候群
	304	若年発症型両側性感音難聴
	305	遅発性内リンパ水腫
	306	好酸球性副鼻腔炎

【別表】 指定難病疾患群

(難病情報センターによる疾患群分類)

疾患群	疾病番号	疾病名
	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群
	103	CFC症候群
	104	コステロ症候群
	105	チャージ症候群
	165	肥厚性皮膚骨膜炎
	173	VATER症候群
	174	那須・ハコラ病
	175	ウィーバー症候群
	176	コフィン・ローリー 症候群
	178	モワット・ウィルソン症候群
	179	ウィリアムズ症候群
	180	ATR-X症候群
	181	クルーゾン症候群
	182	アペール症候群
	183	ファイファー症候群
	184	アントレー・ビクスラー症候群
	185	コフィン・シリス症候群
	186	ロスムンド・トムソン症候群
	187	歌舞伎症候群
	188	多脾症候群
	189	無脾症候群
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	191	ウェルナー症候群
	192	コケイン症候群
	193	ブラダー・ウィリ症候群
	194	ソトス症候群
	195	ヌーナン症候群
	196	ヤング・シンプソン症候群
	197	1p36欠失症候群
	198	4p-症候群
	199	5p-症候群
	200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
	202	スミス・マギニス症候群
	203	22q11.2欠失症候群
	204	エマヌエル症候群
	205	脆弱X症候群関連疾患
	206	脆弱X症候群
	227	オスラー病
	232	カーニー複合
	287	エプスタイン症候群
	297	アラジール症候群
	310	先天異常症候群
	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群
聴覚・平衡機能系疾患	190	鰓耳腎症候群