

難病情報センター のご案内



「難病情報センター」では、難病法（難病の患者に対する医療等に関する法律）に基づき医療費助成の対象となる病気の解説や各種制度の概要及び各相談窓口、お問い合わせ先などの情報を厚生労働省などの支援によりインターネットで広く国民の皆さんに提供しています。



公益財団法人
難病医学研究財団 難病情報センター

Japan Intractable Diseases Information Center

<https://www.nanbyou.or.jp/>

難病情報センターのご案内

<https://www.n-anbyou.or.jp/>



指定難病の「病気の解説、医療費助成制度」などの各種情報を掲載しています。

キーワードから探す

入力欄に探したい情報を入力し、横にある「サイト内検索」ボタンをクリックしてください。

病名を50音順引きから探す

指定難病に関する情報を得たいとき
病気の解説として、「一般利用者向け」、「医療従事者向け」の解説があります。また、その病気にに関するよくある質問と回答も掲載しています。

告示番号索引から探す

指定難病の告示番号から検索することができます。
告示番号は8ページ以降の「医療費助成対象疾病（告示病名＝指定難病）一覧（333疾患）」に記載しています。

医療費助成制度

医療費助成の対象となる方
「難病法」による医療費助成の対象となるのは、原則として「指定難病」と診断され、「重症度分類等」に照らして病状の程度が一定程度以上の場合です。確立された対象疾患の診断基準とそれぞれの疾患の特性に応じた重症度分類等が、個々の疾患ごとに設定されています。

難病医療提供体制

都道府県の難病診療連携拠点病院等・IRUD
都道府県の難病診療連携拠点病院、難病診療分野別拠点病院、難病医療協力病院を掲載しています。また、診断がつかずに困っている患者さん（未診断疾患患者）の遺伝子を幅広く調べ、その結果を症状と照らし合わせることで、これまで診断できなかつた稀な難病を診断するこのIRUD拠点病院の情報を掲載しています。

お問い合わせ

メールによりご質問を受け付けています。
なお、診断・治療内容のお問い合わせや医療機関等のご紹介は行っていません。

代表的な質問と回答例

よくある質問と回答例を掲載しています。

病気の解説・診断基準・臨床調査個人票の一覧

病気の解説、概要・診断基準等、臨床調査個人票をご覧いただけます。
告示病名以外の指定難病対象疾病名
333の告示病名（指定難病）以外の疾患と診断されても、「難病法」の医療費助成の対象となる疾患を掲載しています。

新型コロナウイルス感染症関連情報

厚生労働省の情報を掲載しています。

国の難病対策

国難病対策全般の情報を見ることができます。
難病指定医療機関・難病指定医
都道府県・指定都市の長が指定した難病指定医療機関・難病指定医の情報を掲載しています。

難病相談支援センター

都道府県・指定都市の難病相談支援センターでは、難病の患者さんの療養生活に関する各般の問題について患者さん及びそのご家族・関係者の皆様からの相談に応じ、必要な情報の提供及び助言等を行い、患者さんの療養生活の質の維持向上を支援しています。

指定難病に関する各種の情報

就労支援、障害福祉サービス、治験情報、難治性疾患研究班情報、患者会情報などを見ることができます。

○ 難病の定義

難病（難病法 第1条）

- 発病の機構が明らかでなく
- 治療方法が確立していない
- 希少な疾病であって
- 長期の療養を必要とするもの

※患者数等による限定は行わず、他の施策体系が樹立されていない
疾病を幅広く対象とし、調査研究・患者支援を推進。

指定難病（医療費助成の対象 難病法 第5条）

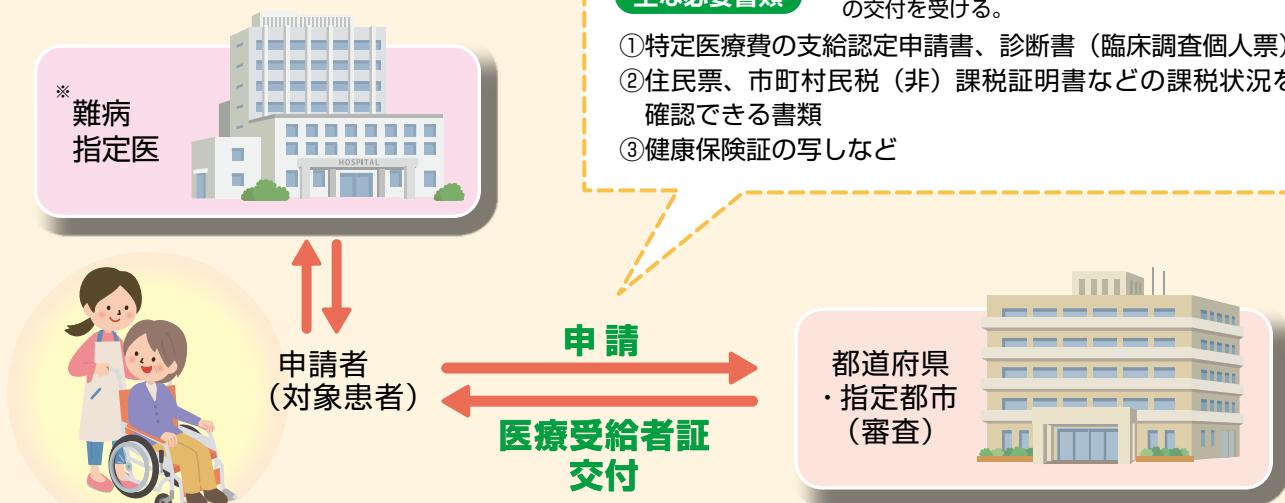
○難病のうち、以下の要件を全て満たすもの

- 患者数が本邦において一定の人数（人口の0.1%程度）に達しないこと
- 客観的な診断基準（又はそれに準ずるもの）が確立していること

○ 指定難病の医療費助成を受けるためには？

- 指定難病の医療費助成を受けるためには、「医療受給者証」が必要です。対象となっている指定難病と診断された場合は、診断書（臨床調査個人票）と必要書類を合わせて、都道府県・指定都市の窓口に医療費助成の申請をします。
※必要書類は、都道府県・指定都市によって異なる場合がありますので、詳しくはお住まいを管轄する保健所等へお問い合わせください。
- 診断書（臨床調査個人票）と必要書類を合わせて、都道府県・指定都市に申請し認定されると「医療受給者証」が交付されます。
※認定されなかった場合は、その旨通知する文書が交付されます。
- 指定医療機関で「医療受給者証」を提示することで、医療費の助成が受けられます。

難病指定医については、難病情報センターホームページで検索するか、
お住まいの都道府県・指定都市の窓口にお問い合わせください。



医療受給者証の有効期間は？

原則として申請日から1年以内で都道府県・指定都市が定める期間です。1年ごとに更新の申請が必要です。

新型コロナウイルス感染症の影響を踏まえた特定医療費の支給認定の取扱いについては、厚生労働省から各都道府県・指定都市に対し、①緊急事態宣言等の対象となった地域については、受給者証の有効期間中に支給認定申請ができない場合においては、当該申請が行われるまでの間は現行の支給認定を有効とみなして医療費助成の対象とする、又は診断書等を後日提出としたうえで申請を受け付けるなど、個々の状況に応じて柔軟に取り扱って差し支えない、②自治体独自で緊急事態等を宣言している地域においては①と同様な取り扱いとして差し支えない、③その他の地域においては、申請のため①及び②の地域の医療機関を受診する必要がある場合は①を参考に柔軟に取り扱って差し支えない旨が通知されています。

<https://www.nanbyou.or.jp/wp-content/uploads/2021/05/20210524.pdf>



○ 医療費助成における自己負担上限額(月額)

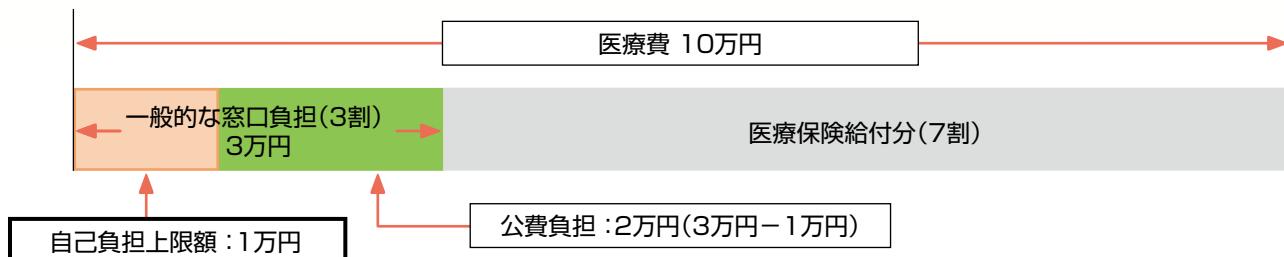
(単位:円)

階層区分	階層区分の基準 (()内の数字は、夫婦2人世帯 の場合における年収の目安)	自己負担上限額(外来+入院) (患者負担割合:2割)		
		一般	高額かつ長期	人工呼吸器等装着者
生活保護	—	0	0	0
低所得Ⅰ	市町村民税非課税(世帯)	本人年収(~80万円)	2,500	2,500
低所得Ⅱ		本人年収(80万円超~)	5,000	5,000
一般所得Ⅰ	市町村民税課税以上7.1万円未満(約160万円~約370万円)	10,000	5,000	1,000
一般所得Ⅱ	市町村民税7.1万円以上25.1万円未満(約370万円~約810万円)	20,000	10,000	
上位所得	市町村民税25.1万円以上(約810万円~)	30,000	20,000	
入院時の食費		全額自己負担		

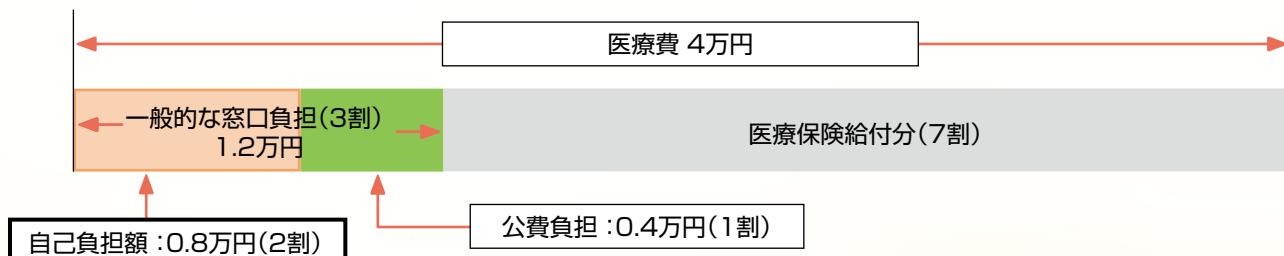
参考 特定医療費の支給について(自己負担の考え方)

特定医療費の支給に当たっては医療保険制度、介護保険制度による給付を優先します(保険優先制度)。通常、医療機関の窓口では、医療費の7割を医療保険が負担し、残りの医療費の3割を患者さんが自己負担することになりますが、特定医療費の支給認定を受けた場合は、指定医療機関での窓口負担が、自己負担上限額(月額)までとなります。ただし、自己負担上限額と医療費の2割を比較して、自己負担上限額の方が上回る場合は、医療費の「2割」が窓口での負担額となります。

例1) 一般所得Ⅰの者が自己負担上限額(月額:1万円)まで負担する場合 (自己負担上限額:1万円<医療費の2割:2万円)



例2) 一般所得Ⅰの者が医療費の「2割」まで負担する場合 (自己負担上限額:1万円>医療費の2割:0.8万円)



高額かつ長期について

医療費の受給者のうち所得の階層区分について一般所得Ⅰ以上の者が、支給認定を受けた指定難病に係る月ごとの医療費総額について5万円を超える月が年間6回以上ある場合は、月額の医療費の自己負担を軽減します。

軽症高額該当について

特定医療費の支給認定の要件である重症度分類等を満たさないものの、月ごとの医療費総額が33,330円を超える月が年間3回以上ある患者さんについては、支給認定を行います。

代表的な質問と回答例（よくある質問）

医療費助成などについて質問・回答形式で情報を掲載しています。



難病情報センター

Japan Intractable Diseases Information Center

文字サイズの変更
標準 大 特大

サイトマップ

サイト内検索

お知らせ

国の難病対策

指定難病一覧

患者会情報

医療費助成制度

HOME >> FAQ 代表的な質問と回答例 >> FAQ 代表的な質問と回答例

FAQ 代表的な質問と回答例

下記の質問と回答をご覧になっても不明な場合は、
「お問い合わせ」から質問内容を入力して送信して下さい。

- 情報提供の内容について
- 疾患について
- 医療費助成について
- 障害福祉サービスについて
- 難病に関する問い合わせ窓口
- その他

情報提供の内容について

- 難病情報センターで掲載されている病気はどんな病気ですか？
 □ 医療費助成対象疾病（病気の解説・診断基準・臨床調査個人票 索引一覧）を中心とした情報を掲載しています。



Q 医療機関で難病と診断されました。難病には医療費助成があると聞いたのですが、対象となるのはどの様な場合ですか？また、医療費助成の申請手続きはどうすればいいですか？

A 「難病法」による医療費助成の対象となるのは、原則として「指定難病」と診断され、「重症度分類等」に照らして病状の程度が一定程度以上の場合です。
 ※ これは個々の指定難病の特性に応じ、日常生活または社会生活に支障があると医学的に判断される程度とされます。

申請手続きについて

- ① 都道府県・指定都市における事務手続き
 - 臨床調査個人票をもとに、診断基準に照らして、指定難病であることを確認
 - 病状の程度が、一定程度であることを重症度分類等に照らして確認
 - ⇒ 上記 2 点が確認できた場合には認定
 - ② 指定難病審査会における手続き
 - 上記 2 点が確認できなかった場合には都道府県・指定都市に設置された指定難病審査会での審査が行われます。
 - ⇒ 指定難病審査会で上記 2 点が確認された場合には認定
 - ⇒ 指定難病審査会の審査の結果、支給要件に該当しないと判断された方には、認定しない旨を通知
- ※ 具体的な手続きについては、各都道府県・指定都市で異なりますので、お住まいを管轄する保健所等に問い合わせて確認をして下さい。

Q 医療費助成の対象となる内容について教えてください。

A 対象医療の範囲

指定難病およびその指定難病に付随して発生する傷病に関する医療

② 支給対象となる医療の内容

- 診察
- 薬剤の支給
- 医学的処置、手術およびその他の治療
- 居宅における療養上の管理およびその治療に伴う世話その他の看護
- 病院または診療所への入院およびその療養に伴う世話その他の看護

③ 支給対象となる介護の内容

- 訪問看護
- 訪問リハビリテーション
- 居宅療養管理指導
 - ※ 医師などが自宅に訪問し、療養に必要な管理指導を行います。
- 介護療養施設サービス
 - ※ 介護療養型医療施設の療養病床等に入院する要介護者に対する医療
- 介護予防訪問看護
 - ※ 「介護予防」は要支援者へのサービス
- 介護予防訪問リハビリテーション
- 介護予防居宅療養管理指導
- 介護医療院サービス



内容の詳細については、都道府県・指定都市の窓口にご確認ください。

Q 申請日以前の治療費は対象になりますか？

A 医療費助成は申請した日からになります。

Q 指定難病の医療費助成はどこの病院でも受けられますか？ それとも指定された病院だけですか？

A 原則指定医療機関のみ対象となります。

なお、新型コロナウイルス感染症の感染拡大の影響に伴い、指定医療機関において公費負担医療を受けることができず緊急の場合は、指定医療機関以外の医療機関でも受診できることになっています。
詳しくは、お住まいを管轄する保健所等または都道府県・指定都市の窓口にご確認ください。

厚生労働省 事務連絡



新型コロナウイルス感染症に係る公費負担医療の取扱いについて
<https://www.mhlw.go.jp/content/000604541.pdf>

Q 転居した場合の取扱いを教えてください。

A 転居された場合には速やかに転出元に医療受給者証を添えて変更の届け出をするとともに、転入先の都道府県・指定都市に新規申請を行うことが必要となります。ただ、指定難病の制度は各自治体が担っており、自治体により手続き方法等が異なります。詳しくは転入先の市区町村窓口または、お住まいを管轄する保健所等へご確認ください。

Q 333の告示病名（指定難病）以外の疾病と診断されても、難病法の医療費助成の対象となる可能性があると聞きましたが、どのような疾病が対象となるのですか？

A 例えば「線条体黒質変性症」、「オリーブ橋小脳萎縮症」、「シャイ・ドレーガー症候群」は、告示病名（指定難病）以外の疾病名ですが、「多系統萎縮症」（告示番号17）に含まれており、医療費助成の対象となっています。

医療費助成の対象となる「告示病名以外の指定難病対象疾病名」は、難病情報センターホームページの次のページに掲載しています。



告示病名以外の指定難病対象疾病名
<https://www.nanbyou.or.jp/entry/5680>

Q 都道府県の難病医療提供体制について教えてください。難病診療拠点病院とはどのような医療機関ですか？

A 都道府県においては「難病診療連携拠点病院、難病診療分野別拠点病院、難病医療協力病院」を指定し、より早期に正しい診断を行い身近な医療機関で難病医療の提供と支援等をするため、都道府県内外との診療ネットワークを備えた「難病の医療提供体制」を構築しています。

各都道府県の難病医療提供体制は難病情報センターホームページの次のページに掲載しています。



難病の医療提供体制
<https://www.nanbyou.or.jp/entry/5215>

○難病診療連携拠点病院（より早期に正しい診断をする機能）

- ・初診から診断に至るまでの期間をできるだけ短縮するように必要な医療等の提供
- ・都道府県内の難病医療提供体制に関する情報提供
- ・都道府県内外の診療ネットワークの構築 等

○難病診療分野別拠点病院（専門領域の診断と治療を提供する機能）

- ・当該専門分野の難病の初診から診断に至るまでの期間をできるだけ短縮するように必要な医療等の提供 等

○難病医療協力病院（身近な医療機関で医療の提供と支援する機能）

- ・難病診療連携拠点病院等からの要請に応じて、難病の患者を受入れ
- ・難病医療協力病院で確定診断が困難な難病の患者を難病診療連携拠点病院等へ紹介 等



医療費助成対象疾病（告示病名=指定難病）一覧（333 疾病）

※「難病法」の医療費助成の対象となる「告示病名以外の指定難病対象疾病名」一覧はこちらから見ることができます。
<https://www.nanbyou.or.jp/entry/5680>



病名	告示番号
あ	
アイカルディ症候群	135
アイザックス症候群	119
IgA 腎症	66
IgG4 関連疾患	300
亜急性硬化性全脳炎	24
悪性関節リウマチ	46
アジソン病	83
アッシャー症候群	303
アトピー性脊髄炎	116
アペール症候群	182
アラジール症候群	297
α1-アンチトリプシン欠乏症	231
アルポート症候群	218
アレキサンダー病	131
アンジェルマン症候群	201
アントレー・ピクスラー症候群	184
い	
イソ吉草酸血症	247
一次性ネフローゼ症候群	222
一次性膜性増殖性系球体腎炎	223
1p36 欠失症候群	197
遺伝性自己炎症疾患	325
遺伝性ジストニア	120
遺伝性周期性四肢麻痺	115
遺伝性脾炎	298
遺伝性鉄芽球性貧血	286
う	
ウィーバー症候群	175
ウィリアムズ症候群	179
ウィルソン病	171
ウエスト症候群	145
ウェルナー症候群	191
ウォルフラム症候群	233
ウルリッヒ病	29
え	
HTLV-1 関連脊髄症	26
ATR-X 症候群	180
エーラス・ダンロス症候群	168
エブスタイン症候群	287
エブスタイン病	217
エマヌエル症候群	204
遠位型ミオパチー	30
お	
黄色靭帯骨化症	68
黄斑ジストロフィー	301
大田原症候群	146
オクシピタル・ホーン症候群	170
か	
オスラー病	227
カーニー複合	232
海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	141
潰瘍性大腸炎	97
下垂体性ADH分泌亢進症	72
下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	76
下垂体成長ホルモン分泌亢進症	77
下垂体TSH分泌亢進症	73
下垂体PRL分泌亢進症	74
下垂体前葉機能低下症	78
家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	79
家族性中海熱	266
家族性良性慢性天疱瘡	161
カナバン病	307
化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	269
歌舞伎症候群	187
ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスクフェラーゼ欠損症	258
カルニチン回路異常症	316
肝型糖尿病	257
間質性膀胱炎（ハンナ型）	226
環状20番染色体症候群	150
完全大血管脱位症	209
眼皮膚白皮症	164
き	
偽性副甲状腺機能低下症	236
ギャロウェイ・モフト症候群	219
球脊髄性筋萎縮症	1
急速進行性系球体腎炎	220
強直性脊椎炎	271
巨細胞動脈炎	41
巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	279
巨大動脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	280
巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	100
巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	278
筋萎縮性側索硬化症	2
筋型糖尿病	256
筋ジストロフィー	113
く	
クッシング病	75
クリオビリン関連周期熱症候群	106
クリッペル・トレネー・ウェーバー症候群	281
クルーゾン症候群	181
グルコーストランスポーター1欠損症	248
グルタル酸血症1型	249
グルタル酸血症2型	250
クロウ・深瀬症候群	16
クローヌ病	96

病名	告示番号
クロンカイト・カナダ症候群	289
け	
痙攣重積型（二相性）急性脳症	129
結節性硬化症	158
結節性多発動脈炎	42
血栓性小板減少性紫斑病	64
限局性皮質異形成	137
原発性高力イロミクロン血症	262
原発性硬化性胆管炎	94
原発性抗リン脂質抗体症候群	48
原発性側索硬化症	4
原発性胆汁性胆管炎	93
原発性免疫不全症候群	65
顕微鏡的多発血管炎	43
こ	
高 IgD 症候群	267
好酸球性消化管疾患	98
好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	45
好酸球性副鼻腔炎	306
抗糸球体基底膜腎炎	221
後綱靭帯骨化症	69
甲状腺ホルモン不応症	80
拘束型心筋症	59
高チロシン血症 1 型	241
高チロシン血症 2 型	242
高チロシン血症 3 型	243
後天性赤芽球病	283
広範脊柱管狭窄症	70
膠様滴状角膜ジストロフィー	332
コケイン症候群	192
コステロ症候群	104
骨形成不全症	274
5p 欠失症候群	199
コフィン・シリス症候群	185
コフィン・ローリー症候群	176
混合性結合組織病	52
さ	
鮑耳腎症候群	190
再生不良性貧血	60
再発性多発軟骨炎	55
左心低形成症候群	211
サルコイドーシス	84
三尖弁閉鎖症	212
三頭酵素欠損症	317
し	
CFC 症候群	103
シェーグレン症候群	53
色素性乾皮症	159
自己貪食空胞性ミオパチー	32
自己免疫性肝炎	95

病名	告示番号
自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	288
自己免疫性溶血性貧血	61
シトステロール血症	260
シトリン欠損症	318
紫斑病性腎炎	224
脂肪萎縮症	265
若年性特発性関節炎	107
若年発症型両側性感音難聴	304
シャルコ・マリー・トゥース病	10
重症筋肉症	11
修正大血管転位症	208
ジュベール症候群関連疾患	177
シュワルツ・ヤンペル症候群	33
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	154
神経細胞移動異常症	138
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	125
神経線維腫症	34
神経フェリチン症	121
神経有棘赤血球症	9
進行性核上性麻痺	5
進行性性線維異形成症	272
進行性多発性白質脳症	25
進行性白質脳症	308
進行性ミオクローネスてんかん	309
心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	214
心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	213
す	
スタージ・ウェーバー症候群	157
スティーヴンス・ジョンソン症候群	38
スミス・マギニス症候群	202
せ	
脆弱 X 症候群	206
脆弱 X 症候群関連疾患	205
成人スチル病	54
脊髄空洞症	117
脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	18
脊髄髓膜瘤	118
脊髄筋萎縮症	3
セピアブテリン還元酵素 (SR) 欠損症	319
前眼部形成異常	328
全身性アミロイドーシス	28
全身性エリテマトーデス	49
全身性強皮症	51
先天異常症候群	310
先天性横隔膜ヘルニア	294
先天性上頸神経麻痺	132
先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	330
先天性魚鱗癖	160
先天性筋無力症候群	12
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	320

病名	告示番号	病名	告示番号
先天性三尖弁狭窄症	311	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	327
先天性腎性尿崩症	225	特発性後天性全身性無汗症	163
先天性赤血球形成異常性貧血	282	特発性大腿骨頭壞死症	71
先天性僧帽弁狭窄症	312	特発性多中心性キヤッスルマン病	331
先天性大脳白質形成不全症	139	特発性門脈亢進症	92
先天性肺静脈狭窄症	313	ドラー症候群	140
先天性副腎低形成症	82	な	
先天性副腎皮質素欠損症	81	中耳・西耳症候群	268
先天性ミオパチー	111	那就頸・ハコラ病	174
先天性無痛無汗症	130	軟骨無形成症	276
先天性葉酸吸收不全	253	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	153
前頭側頭葉変性症	127	に	
そ	22q11.2 欠失症候群	203	
早期ミオクロニー脳症	147	乳幼児肝巨大血管腫	295
総動脈幹遺残症	207	尿素サイクル異常症	251
総排泄腔遺残	293	ぬ	
総排泄腔外反症	292	ヌーナン症候群	195
ソトス症候群	194	ね	
た	ネイルパテラ症候群（爪蓋骨症候群）／LMX1B 関連腎症	315	
第14番染色体父親性ダイソミー症候群	200	の	
ダイアモンド・ブラックファン貧血	284	脳膜黄色腫症	263
大脳皮質基底核変性症	7	脳表ヘモジデリン沈着症	122
大理石骨病	326	膿疱性乾癥（汎発型）	37
高安動脈炎	40	囊胞性線維症	299
多系統萎縮症	17	は	
タナトフォリック骨異形成症	275	パーキンソン病	6
多発血管炎性肉芽腫症	44	バージャー病	47
多発性硬化症／視神経脊髄炎	13	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	87
多発性囊胞腎	67	肺動脈性肺高血圧症	86
多脾症候群	188	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	229
タンジール病	261	肺胞低換気症候群	230
単心室症	210	ハッチンソン・ギルフォード症候群	333
弹性線維性仮性黄色腫	166	バッド・カリ症候群	91
胆道閉鎖症	296	ハンチントン病	8
ち	ひ		
遅発性内リンパ水腫	305	PCDH19 関連症候群	152
チャージ症候群	105	非ケトーシス型高グリシン血症	321
中隔視神経形成異常症／ドモルニア症候群	134	肥厚性皮膚骨膜症	165
中毒性表皮壞死症	39	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	114
腸管神経節細胞僅少症	101	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	124
て	肥大型心筋症	124	
TNF受容体関連周期性症候群	108	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	239
低ホスファターゼ症	172	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	238
天疱瘡	35	左肺動脈右肺動脈起始症	314
と	ビッカーススタッフ脳幹脳炎	128	
禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	123	非典型溶血性尿毒症症候群	109
特発性拡張型心筋症	57	非特異性多発性小腸潰瘍症	290
特発性間質性肺炎	85	皮膚筋炎／多発性筋炎	50
特発性基底核石灰化症	27	表皮水疱症	36
特発性血小板減少性紫斑病	63	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）	291

病名	告示番号
ふ	
VATER症候群	173
ファイファー症候群	183
ファロー四徴症	215
ファンコニ貧血	285
封入体筋炎	15
フェニルケトン尿症	240
複合カルボキシラーゼ欠損症	255
副甲状腺機能低下症	235
副腎白質ジストロフィー	20
副腎皮質刺激ホルモン不応症	237
ブラウ症候群	110
プラダー・ウィリ症候群	193
ブリオン病	23
プロピオン酸血症	245
へ	
閉塞性細気管支炎	228
β-ケトチオラーゼ欠損症	322
ベーチェット病	56
ベスレムミオパチー	31
ペリー症候群	126
ペルオキソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	234
片側巨脳症	136
片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	149
ほ	
芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	323
発作性夜間ヘモグロビン尿症	62
ポルフィリン症	254
ま	
マリネスコ・シェーグレン症候群	112
マルファン症候群	167
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	14
慢性血栓塞栓性肺高血圧症	88
慢性再発性多発性骨髓炎	270
慢性特発性偽性腸閉塞症	99
み	
ミオクロニー欠神てんかん	142
ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	143
ミトコンドリア病	21

病名	告示番号
む	
無虹彩症	329
無脾症候群	189
無βリボタンパク血症	264
め	
メープルシロップ尿症	244
メチルグルタコン酸尿症	324
メチルマロン酸血症	246
メビウス症候群	133
メンケス病	169
も	
網膜色素変性症	90
もやもや病	22
モワット・ウィルソン症候群	178
や	
ヤング・シンプソン症候群	196
ゆ	
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	148
よ	
4p欠失症候群	198
ら	
ライソゾーム病	19
ラスマッセン脳炎	151
ランドウ・クレフナー症候群	155
り	
リジン尿性蛋白不耐症	252
両大血管右室起始症	216
リンパ管腫症／ゴーハム病	277
リンパ脈管筋腫症	89
る	
類天疱瘡(後天性表皮水泡症を含む。)	162
ルビンシュタイン・ティビ症候群	102
れ	
レーベル遺伝性視神経症	302
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	259
レット症候群	156
レノックス・ガストー症候群	144
ろ	
ロスマンド・トムソン症候群	186
肋骨異常を伴う先天性側弯症	273



公益財団法人難病医学研究財団の概要並びに賛助会員及びご寄付のお申し込みについては財団ホームページをご覧ください。

公益財団法人難病医学研究財団
(<https://www.nanbyou.jp/>)

〒101-0063

東京都千代田区神田淡路町1丁目7番地 ひまわり神田ビル2階
TEL (03) 3257-9021 FAX (03) 3257-4788

