

# 難病情報センター 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  
各種の情報を掲載しています。

The screenshot shows the website's navigation menu and main content area. Key sections highlighted include:

- お問い合わせ** (Contact Us)
- 代表的な質問と回答例** (Representative Questions and Answers)
- 病名の解説・診断基準・臨床調査個人票の一覧** (Disease Explanations, Diagnostic Criteria, and List of Clinical Survey Individual Questionnaires)
- 50音別索引** (Index by 50 Sounds)
- 医療費助成制度** (Medical Cost Support System)
- 国の難病対策** (National NCD Measures)
- 医療費助成対象となる方** (Eligible Parties for Medical Cost Support)
- 告知番号索引から探す** (Search by Notification Number Index)
- 国・難病対策** (National NCD Measures)
- 医療費助成制度** (Medical Cost Support System)
- 難病医療提供体制** (NCD Medical Provision System)
- 難病診療連携拠点病院等・IRUD** (NCD Collaborative Hub Hospitals, etc., and IRUD)
- 都道府県・指定都市関係機関** (Prefecture/City Designated City Related Organizations)
- 各種制度・支援・災害** (Various Systems, Support, and Disasters)
- 障害福祉サービス** (Disability Welfare Services)
- 難病性疾患研究情報** (NCD Disease Research Information)
- 患者会情報** (Patient Association Information)
- お問い合わせ** (Contact Us)

**キーワードから探す**  
入力欄に探したい情報を入力し **サイト内検索** をクリックしてください。

**病名を50音索引から探す**  
病気の解説、概要・診断基準等（厚生労働省作成）、よくある質問、臨床調査個人票を掲載しています。

**告知番号索引から探す**  
告知番号は8ページ以降の「医療費助成対象疾病（指定難病）一覧（338疾病）」に掲載しています。

**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。確立された対象疾病の診断基準とそれぞれの疾病の特性に応じた重症度分類等が、個々の疾病ごとに設定されています。

**難病医療提供体制**  
**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）の選任を幅広く調べ、その結果を症状と照らし合わせて、これまで診断できなかった稀な難病を診断等するIRUD拠点病院の情報も掲載しています。

**都道府県・指定都市関係機関**  
都道府県・指定都市の難病対策所管窓口や難病医療提供体制の情報を掲載しています。

**お問い合わせ**  
メールによりホームページに掲載している内容等についてご質問を受け付けています。  
診断・治療内容についてはかかりつけ医にご相談ください。また、医療機関や医師のご紹介は行っておりません。

**代表的な質問と回答例**  
医療費助成制度等に関するご質問の回答を掲載しています。お問い合わせの前にこのページをご覧ください。

**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（厚生労働省作成）、よくある質問、臨床調査個人票を掲載しています。

**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**  
国の難病対策全般の情報を掲載することができます。

**難病指定医療機関・難病指定医療機関**  
都道府県・指定都市の長が指定した難病指定医療機関・難病指定医師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、難病の患者さんやご家族・関係者の皆様からの療養生活に関する相談に応じ、必要な情報の提供及び助言等を行い、難病の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、治療情報、難病性疾患研究班情報、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・指定都市の窓口にて医療費助成の申請をします。

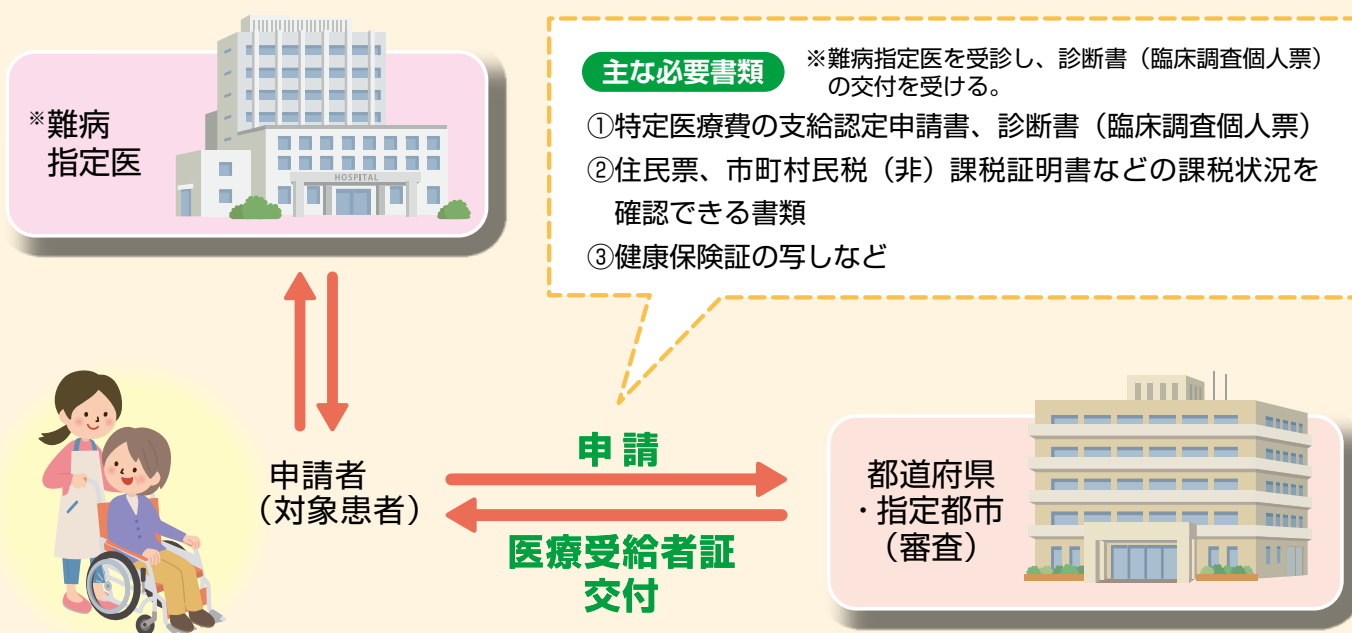
※必要書類は、都道府県・指定都市によって異なる場合がありますので、詳しくはお住まいを管轄する保健所等へお問い合わせください。

○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。

## ○医療費助成における自己負担上限額(月額)

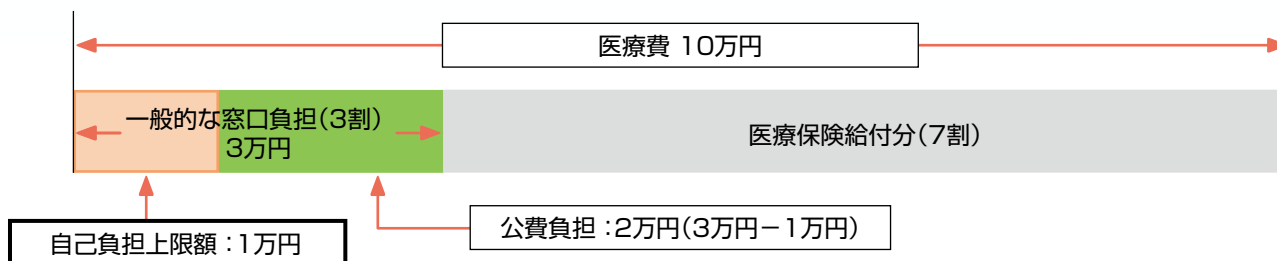
(単位:円)

| 階層区分   | 階層区分の基準<br>( )内の数字は、夫婦2人世帯<br>の場合における年収の目安 |              | 自己負担上限額(外来+入院)<br>(患者負担割合:2割) |                |                   |
|--------|--|--------------|-------------------------------|----------------|-------------------|
|        |  |              | 一般                            | 高額<br>かつ<br>長期 | 人工<br>呼吸器等<br>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          | 1,000             |
| 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          |                   |
| 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                        |                |                   |

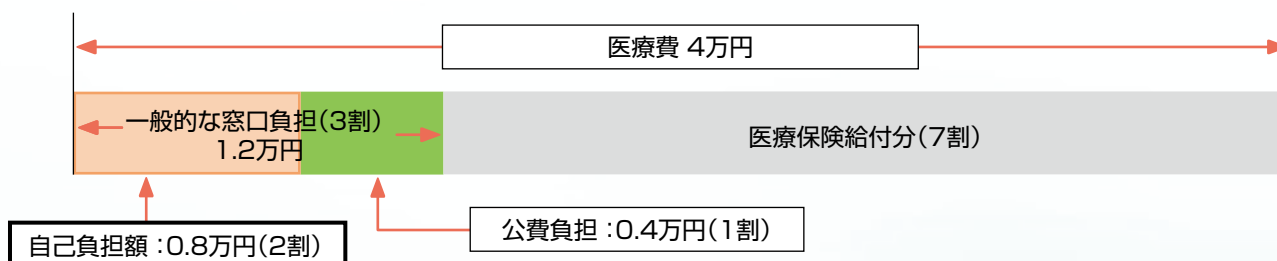
### 参考 特定医療費の支給について(自己負担の考え方)

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)



## 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月以上ある患者さんについては、支給認定を行います。

## 高額かつ長期について

特定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、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(小児慢性特定疾病医療支援を含む)ある場合は、月額の医療費の自己負担を軽減します。



難病情報センター  
Japan Intractable Diseases Information Center

文字サイズの変更  
サイトマップ 標準 大 特大

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

お問い合わせ  
詳しくはこちら

代表的な質問と回答例

病気の解説・診断基準・臨床調査個人票の一覧

- 50音別索引
- 告示番号順索引
- 疾患群別索引

臨床調査個人票の記入にあたっての留意事項

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

**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ような場合ですか？  
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
- ⇒以上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

### ① 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

都道府県・指定都市が指定した難病指定医療機関で受診した場合に限り、医療費助成を受けることができます。

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。

## 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管轄の保健所等へご確認ください。

**Q 指定難病以外の病名でも、難病法の医療費助成の対象となる場合がありますと聞きましたが、どのような病気（病名）が対象となるのですか？**

**A** 各指定難病の「病気の解説（一般利用者向け）」ページに、指定難病の別名又はこの病気に含まれる、あるいは深く関連する病名がある場合は、その病名を掲載しています。  
ただし、これらの病気（病名）であっても医療費助成の対象とならないこともありますので、主治医に相談してください。

**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

**Q 難病に関する相談窓口はありますか？**

**A** 難病に関する相談は、患者さんのお住まいを管轄する保健所等及び各都道府県・指定都市が設置する難病相談支援センターで受け付けています。  
難病相談支援センターの連絡先は、難病情報センターホームページに掲載している「都道府県・指定都市難病相談支援センター一覧」をご参照ください。



都道府県・指定都市難病相談支援センター一覧

<https://www.nanbyou.or.jp/entry/1361>



# 医療費助成対象疾病（指定難病）一覧（338 疾病）



※このQRコードから病気の解説等を見ることができます。 <https://www.nanbyou.or.jp/>

| 病名             | 告示番号 |
|----------------|------|
| <b>あ</b>       |      |
| 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  |
| <b>い</b>       |      |
| イソ吉草酸血症        | 247  |
| 一次性ネフローゼ症候群    | 222  |
| 一次性膜性増殖性糸球体腎炎  | 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  |
| 遺伝性膀胱炎         | 298  |
| 遺伝性鉄芽球性貧血      | 286  |
| <b>う</b>       |      |
| 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   |
| <b>え</b>       |      |
| 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  |
| エプスタイン症候群      | 287  |
| エプスタイン病        | 217  |
| エマヌエル症候群       | 204  |
| 遠位型ミオパチー       | 30   |
| <b>お</b>       |      |
| 黄色靱帯骨化症        | 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  |

| 病名                           | 告示番号 |
|------------------------------|------|
| オスラー病                        | 227  |
| <b>か</b>                     |      |
| 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 分泌異常症               | 72   |
| 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症             | 76   |
| 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症              | 77   |
| 下垂体性 TSH 分泌亢進症               | 73   |
| 下垂体性 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   |
| 家族性地中海熱                      | 266  |
| 家族性低βリポタンパク血症 1（ホモ接合体）       | 336  |
| 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フェラーゼ欠損症 | 258  |
| カルニチン回路異常症                   | 316  |
| 肝型糖原病                        | 257  |
| 間質性膀胱炎（ハンナ型）                 | 226  |
| 環状 20 番染色体症候群                | 150  |
| 完全大血管転位症                     | 209  |
| 眼皮膚白皮症                       | 164  |
| <b>き</b>                     |      |
| 偽性副甲状腺機能低下症                  | 236  |
| ギャロウェイ・モワト症候群                | 219  |
| 球脊髄性筋萎縮症                     | 1    |
| 急速進行性糸球体腎炎                   | 220  |
| 強直性脊椎炎                       | 271  |
| 巨細胞性動脈炎                      | 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    |
| 筋型糖原病                        | 256  |
| 筋ジストロフィー                     | 113  |
| <b>く</b>                     |      |
| クッシング病                       | 75   |
| クリオピリン関連周期熱症候群               | 106  |
| クリッペル・トレノネー・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   |

| 病名             | 告示番号 |
|----------------|------|
| クローン病          | 96   |
| クローンカイト・カナダ症候群 | 289  |
| <b>け</b>       |      |
| 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   |
| 血栓性血小板減少性紫斑病   | 64   |
| 限局性皮質異形成       | 137  |
| 原発性高カイルミクロン血症  | 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   |
| <b>こ</b>       |      |
| 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  |
| 後縦靭帯骨化症        | 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  |
| 後天性赤芽球癆        | 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   |
| <b>さ</b>       |      |
| 鯉耳腎症候群         | 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  |
| <b>し</b>       |      |
| CFC 症候群        | 103  |
| シェーグレン症候群      | 53   |
| 色素性乾皮症         | 159  |
| 自己食空胞性ミオパチー    | 32   |

| 病名                         | 告示番号 |
|----------------------------|------|
| 自己免疫性肝炎                    | 95   |
| 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  |
| シャルコー・マリー・トゥース病            | 10   |
| 重症筋無力症                     | 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    |
| 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症             | 338  |
| 進行性骨化性線維異形成症               | 272  |
| 進行性多巣性白質脳症                 | 25   |
| 進行性白質脳症                    | 308  |
| 進行性ミオクローヌステんかん             | 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  |
| <b>す</b>                   |      |
| スタージ・ウェーバー症候群              | 157  |
| スティーンズ・ジョンソン症候群            | 38   |
| スミス・マギニス症候群                | 202  |
| <b>せ</b>                   |      |
| 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   |
| 脊髄髄膜瘤                      | 118  |
| 脊髄性筋萎縮症                    | 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  |
| 先天性核上性球麻痺                  | 132  |
| 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症         | 330  |
| 先天性魚鱗癬                     | 160  |

| 病名                              | 告示番号 |
|---------------------------------|------|
| 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  |
| 先天性三尖弁狭窄症                       | 311  |
| 先天性腎性尿管症                        | 225  |
| 先天性赤血球形成異常性貧血                   | 282  |
| 先天性僧帽弁狭窄症                       | 312  |
| 先天性大脳白質形成不全症                    | 139  |
| 先天性肺静脈狭窄症                       | 313  |
| 先天性副腎低形成症                       | 82   |
| 先天性副腎皮質酵素欠損症                    | 81   |
| 先天性ミオパチー                        | 111  |
| 先天性無痛無汗症                        | 130  |
| 先天性葉酸吸収不全                       | 253  |
| 前頭側頭葉変性症                        | 127  |
| <b>そ</b>                        |      |
| 早期ミオクロニー脳症                      | 147  |
| 総動脈幹遺残症                         | 207  |
| 総排泄腔遺残                          | 293  |
| 総排泄腔外反症                         | 292  |
| ソトス症候群                          | 194  |
| <b>た</b>                        |      |
| 第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群            | 200  |
| ダイヤモンド・ブラックファン貧血                | 284  |
| 大脳皮質基底核変性症                      | 7    |
| 大理石骨病                           | 326  |
| 高安動脈炎                           | 40   |
| 多系統萎縮症                          | 17   |
| タナトフォリック骨異形成症                   | 275  |
| 多発血管炎性肉芽腫症                      | 44   |
| 多発性硬化症／視神経脊髄炎                   | 13   |
| 多発性嚢胞腎                          | 67   |
| 多脾症候群                           | 188  |
| タンジール病                          | 261  |
| 単心室症                            | 210  |
| 弾性線維性仮性黄色腫                      | 166  |
| 胆道閉鎖症                           | 296  |
| <b>ち</b>                        |      |
| 遅発性内リンパ水腫                       | 305  |
| チャージ症候群                         | 105  |
| 中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群             | 134  |
| 中毒性表皮壊死症                        | 39   |
| 腸管神経節細胞僅少症                      | 101  |
| <b>て</b>                        |      |
| TNF 受容体関連周期性症候群                 | 108  |
| 低ホスファターゼ症                       | 172  |
| 天疱瘡                             | 35   |
| <b>と</b>                        |      |
| 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症          | 123  |
| 特発性拡張型心筋症                       | 57   |
| 特発性間質性肺炎                        | 85   |

| 病名                               | 告示番号 |
|----------------------------------|------|
| 特発性基底核石灰化症                       | 27   |
| 特発性血小板減少性紫斑病                     | 63   |
| 特発性血栓症 (遺伝性血栓性素因によるものに限る。)       | 327  |
| 特発性後天性全身性無汗症                     | 163  |
| 特発性大腿骨頭壊死症                       | 71   |
| 特発性多中心性キャスルマン病                   | 331  |
| 特発性門脈圧亢進症                        | 92   |
| ドラヘ症候群                           | 140  |
| <b>な</b>                         |      |
| 中條・西村症候群                         | 268  |
| 那須・ハコラ病                          | 174  |
| 軟骨無形成症                           | 276  |
| 難治頻回部分発作重積型急性脳炎                  | 153  |
| <b>に</b>                         |      |
| 22q11.2 欠失症候群                    | 203  |
| 乳幼児肝巨大血管腫                        | 295  |
| 尿素サイクル異常症                        | 251  |
| <b>ぬ</b>                         |      |
| ヌーナン症候群                          | 195  |
| <b>ね</b>                         |      |
| ネイルパテラ症候群 (爪膝蓋骨症候群) / LMX1B 関連腎症 | 315  |
| ネフロン癆                            | 335  |
| <b>の</b>                         |      |
| 脳クレアチン欠乏症候群                      | 334  |
| 脳腱黄色腫症                           | 263  |
| 脳表ヘモジデリン沈着症                      | 122  |
| 膿疱性乾癬 (汎発型)                      | 37   |
| 嚢胞性線維症                           | 299  |
| <b>は</b>                         |      |
| パーキンソン病                          | 6    |
| バージャー病                           | 47   |
| 肺静脈閉塞症 / 肺毛細血管腫症                 | 87   |
| 肺動脈性肺高血圧症                        | 86   |
| 肺胞蛋白症 (自己免疫性又は先天性)               | 229  |
| 肺胞低換気症候群                         | 230  |
| ハッチンソン・ギルフォード症候群                 | 333  |
| バッド・キアリ症候群                       | 91   |
| ハンチントン病                          | 8    |
| <b>ひ</b>                         |      |
| PCDH19 関連症候群                     | 152  |
| 非ケトーシス型高グリシン血症                   | 321  |
| 肥厚性皮膚骨膜炎                         | 165  |
| 非ジストロフィー性ミオトニー症候群                | 114  |
| 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症          | 124  |
| 肥大型心筋症                           | 58   |
| ビタミン D 依存性くる病 / 骨軟化症             | 239  |
| ビタミン D 抵抗性くる病 / 骨軟化症             | 238  |
| 左肺動脈右肺動脈起始症                      | 314  |
| ピッカースタッフ脳幹脳炎                     | 128  |
| 非典型溶血性尿毒症症候群                     | 109  |

| 病名                         | 告示番号 |
|----------------------------|------|
| 非特異性多発性小腸潰瘍症               | 290  |
| 皮膚筋炎／多発性筋炎                 | 50   |
| 表皮水疱症                      | 36   |
| ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）      | 291  |
| <b>ふ</b>                   |      |
| 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  |
| ブラダー・ウィリ症候群                | 193  |
| プリオン病                      | 23   |
| プロピオン酸血症                   | 245  |
| <b>へ</b>                   |      |
| 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  |
| ペルオキシソーム病（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  |
| <b>ほ</b>                   |      |
| 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   |
| ホモシスチン尿症                   | 337  |
| ポルフィリン症                    | 254  |
| <b>ま</b>                   |      |
| 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／多発性運動ニューロパチー | 14   |
| 慢性血栓性肺高血圧症                 | 88   |
| 慢性再発性多発性骨髄炎                | 270  |
| 慢性特発性偽性腸閉塞症                | 99   |
| <b>み</b>                   |      |
| ミオクロニー欠伸てんかん               | 142  |

| 病名                         | 告示番号 |
|----------------------------|------|
| 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   |
| <b>む</b>                   |      |
| 無虹彩症                       | 329  |
| 無脾症候群                      | 189  |
| 無βリポタンパク血症                 | 264  |
| <b>め</b>                   |      |
| メーブルシロップ尿症                 | 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  |
| <b>も</b>                   |      |
| 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  |
| <b>や</b>                   |      |
| ヤング・シンプソン症候群               | 196  |
| <b>ゆ</b>                   |      |
| 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん           | 148  |
| <b>よ</b>                   |      |
| 4p 欠失症候群                   | 198  |
| <b>ら</b>                   |      |
| ライゾーム病                     | 19   |
| ラスマッセン脳炎                   | 151  |
| ランドウ・クレフナー症候群              | 155  |
| <b>り</b>                   |      |
| 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   |
| <b>る</b>                   |      |
| 類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）         | 162  |
| ルビシユタイン・テイビ症候群             | 102  |
| <b>れ</b>                   |      |
| 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  |
| <b>ろ</b>                   |      |
| ロスモンド・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