令和８年７月版

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）に基づく指定難病の解説や医療費助成制度の概要、相談窓口、お問い合わせ先などの情報を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.nanbyou.or.jp/

お知らせ
厚生労働省の難病関係通知や関係審議会等の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 サイト内検索 をクリックしてください。

50音索引、告示番号索引から指定難病の情報を探す
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。

指定難病名及び告示番号は、8ページ以降の「医療費助成対象疾病（指定難病）一覧（348疾病）」に掲載しています。

指定難病登録者証
指定難病患者さんが福祉・就労等の各種支援を受ける際に使用できる登録者証の支援ガイドブックを掲載しています。

医療費助成制度
難病法による医療費助成制度全般について掲載しています。

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った稀な難病の診断などを行うIRUD拠点病院の情報も掲載しています。

医療費助成の申請窓口、難病対策関係機関
都道府県・指定都市の難病対策所管窓口や保健所、難病対策関係機関の情報を掲載しています。



文字色、背景色、文字サイズの変更ができます。

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など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。

国の難病対策
国の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。

指定難病患者さんの支援などに関する各種の情報
就労支援、障害福祉サービス、治験情報などを見ることができます。

○ 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（又はそれに準するもの）が確立していること

※難病の定義（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

調査及び研究の推進（難病法　第27条）
難病の患者に対する良質かつ適切な医療の確保を図るための基盤となる難病の発病の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究並びに難病の患者の療養生活の質の維持向上を図るための調査及び研究を推進

○ 医療費助成の対象となる方

指定難病は、個々の疾病ごとに確立された診断基準とそれぞれの疾病の特性に応じた重症度分類が設定されています。
指定難病と診断され、次に該当した場合は「難病法」による医療費助成を受けることができます。

（1）重症度分類に照らして病状の程度が一定程度以上
（2）軽症高額該当
（重症度分類を満たさないものの､月ごとの医療費総額（10 割）が 33,330 円を超える月が年間 3 月以上ある場合）

○ 指定難病の医療費助成を受けるには？

申請手続きや難病指定医・難病指定医療機関については、お住まいの都道府県・指定都市の窓口へお問い合わせください。
問い合わせ窓口などは、難病情報センターのホームページで検索することができます。



① 申　請

指定難病の医療費助成を受けるには、「特定医療費（指定難病）受給者証」（以下「医療受給者証」）が必要です。
難病指定医が作成した臨床調査個人票（診断書）と次の書類を合わせて、都道府県・指定都市の窓口に医療費助成の申請をします。申請時に個人番号（マイナンバー）を利用すると提出書類を省略できる場合があります。

- 臨床調査個人票（診断書）
- 特定医療費（指定難病）支給認定申請書
- 世帯全員の住民票の写し、市町村民税（非）課税証明書などの課税状況を確認できる書類
- 公的医療保険の資格情報が確認できる書類など

② 審　査（都道府県・指定都市）

都道府県・指定都市における認定審査期間は 2～3 か月程度です。

③ 医療受給者証交付

審査の結果、支給認定されると「医療受給者証」が交付され、不認定の場合は不認定通知が送付されます。
「医療受給者証」が交付されるまでの間に都道府県・指定都市が指定した難病指定医療機関においてかかった医療費は払戻し請求をすることができます。

④ 受診・治療

難病指定医療機関で「医療受給者証」を提示すると医療費の助成が受けられます。

○ 指定難病登録者証

難病法に基づく指定難病患者であることを証明するもので、福祉・就労等の各種支援を受ける際に使用できます。
原則マイナンバー情報連携を活用するためマイナンバーカードが登録者証になります。
申請方法や登録者証の発行方法は、自治体により異なりますので、詳しくは、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。

○ 医療費助成の開始時期と有効期間

【医療費助成の開始時期】

（1） 病状の程度が重症度分類に該当する方の医療費助成は、申請日から遡り「重症度分類を満たしていることを診断した日」から開始されます。ただし、遡りの期間は原則として申請日から 1 か月です。診断日から 1 か月以内に申請を行わなかったことについて、やむを得ない理由があるときは最長 3 か月まで延長されます。

（2） 軽症高額該当者の医療費助成は、申請日から遡り「軽症高額の基準を満たした日の翌日」から開始されます。ただし、遡りの期間は原則として申請日から 1 か月です。「軽症高額の基準を満たした日の翌日」から 1 か月以内に申請を行わなかったことについて、やむを得ない理由があるときは最長 3 か月まで延長されます。

【医療受給者証の有効期間】

原則として 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）

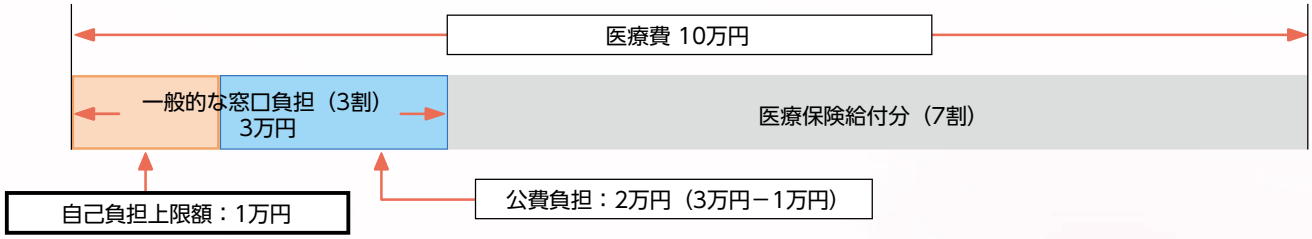
階層区分	階層区分の基準（（）内の数字は、夫婦２人世帯の場合における年収の目安）		自己負担上限額（外来＋入院）（患者負担割合：2 割）		
			一般	※1 高額かつ長期	人工呼吸器等装着者
生活保護	――		0	0	0
低所得Ⅰ	市町村民税非課税（世帯）	本人年収（～826,500円）	2,500	2,500	1,000
低所得Ⅱ		本人年収（826,500円超～）	5,000	5,000	
一般所得Ⅰ	市町村民税課税以上7.1万円未満（約160万円～約370万円）		10,000	5,000	
一般所得Ⅱ	市町村民税7.1万円以上25.1万円未満（約370万円～約810万円）		20,000	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		

※1 高額かつ長期について
階層区分が一般所得Ⅰ以上の方は、指定難病に係る月ごとの医療費総額（10 割）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がさらに軽減されます。

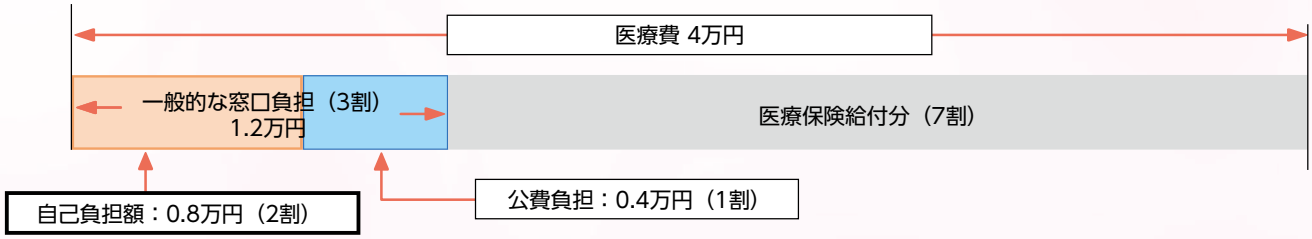
参考 自己負担の考え方

特定医療費（指定難病の医療費助成）の支給にあたっては、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、難病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）

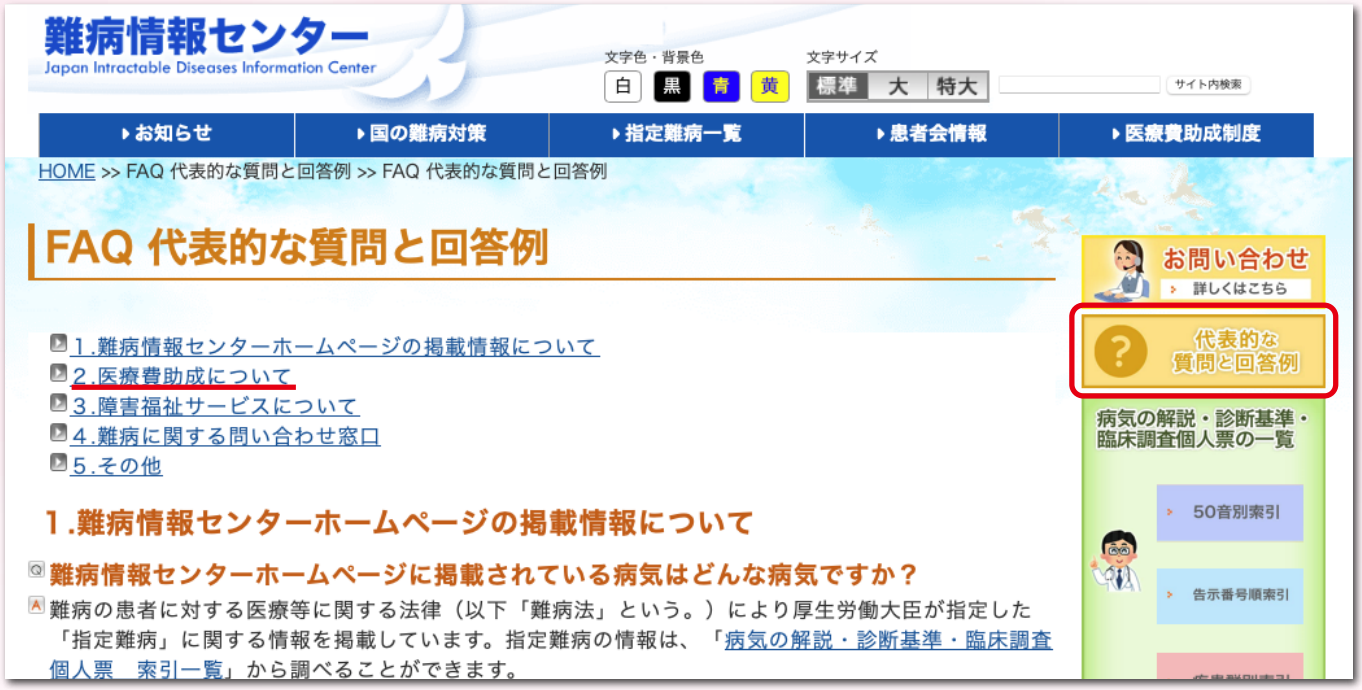


例2）一般所得Ⅰの者が医療費の「2割」まで負担する場合（自己負担上限額:1万円＞医療費の2割:0.8万円）



FAQ 代表的な質問と回答例

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。



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、「指定難病」と診断され、「重症度分類」に照らして病状の程度が一定程度以上の場合、または軽症高額該当（重症度分類を満たさないものの、月ごとの医療費総額（10 割）が 33,330 円を超える月が年間 3 月以上ある場合）の場合です。

医療費助成の申請手続きについては、「指定難病患者への医療費助成制度のご案内」ページをご参照ください。

指定難病患者への医療費助成制度のご案内
https://www.nanbyou.or.jp/entry/5460

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、お住まいの都道府県・指定都市の窓口にご確認ください。

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

詳しくは、お住まいの都道府県・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 医療費助成は次のとおり申請日から遡って開始され、申請日以前の遡り期間内の指定難病の治療費は、医療費助成の対象になります。

（1）病状の程度が重症度分類に該当する方は、申請日から遡り「重症度分類を満たしていることを診断した日」から開始されます。ただし、遡りの期間は原則として申請日から１か月です。診断日から１か月以内に申請を行わなかったことについて、やむを得ない理由があるときは最長３か月まで延長されます。

（2）軽症高額該当者の方は、申請日から遡り「軽症高額の基準を満たした日の翌日」から開始されます。ただし、遡りの期間は原則として申請日から１か月です。「軽症高額の基準を満たした日の翌日」から１か月以内に申請を行わなかったことについて、やむを得ない理由があるときは最長３か月まで延長されます。

詳しくは、お住まいの都道府県・指定都市の窓口にご確認ください。

Q 医療費助成の開始日について、申請日から遡りが最長３か月まで延長されると聞きましたが、どのような場合に延長されますか？

A 医療費助成の開始日は、申請日から「重症度分類を満たしていることを診断した日」等に遡りが可能です。ただし、遡り期間は原則１か月であり、「診断書（臨床調査個人票）の受領に時間を要した、診断後すぐに入院することになった、大規模災害に被災した」などやむを得ない理由により１か月以内に申請ができなかったときは、最長３か月まで延長されます。

詳しくは、お住まいの都道府県・指定都市の窓口にご確認ください。

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ると聞きましたが、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。難病診療連携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（348 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
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・ビクスラー症候群	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
遺伝性膵炎	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
MECP2 重複症候群	339
LMNB1 関連大脳白質脳症	342
遠位型ミオパチー	30
お	
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

病　　名	告示番号
オクシピタル・ホーン症候群	170
オスラー病	227
か	
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
き	
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（頚部口腔咽頭びまん性病変）	279
巨大動静脈奇形（頚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（頚部顔面病変）	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
く	
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
血栓性血小板減少性紫斑病	64
限局性皮質異形成	137
原発性肝外門脈閉塞症	346
原発性高カイロミクロン血症	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
後縦靱帯骨化症	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
極長鎖アシル -CoA 脱水素酵素欠損症	344
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	
鰓耳腎症候群	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

病　　名	告示番号
自己貪食空胞性ミオパチー	32
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
出血性線溶異常症	347
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
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	
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	154
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
成人発症スチル病	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
セピアプテリン還元酵素（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
先天性腎性尿崩症	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
線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）	340
前頭側頭葉変性症	127
そ	
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
た	
第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群	200
ダイアモンド・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
ち	
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
て	
TRPV4 異常症	341
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
と	
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ッスルマン病	331
特発性門脈圧亢進症	92
ドラベ症候群	140
な	
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
に	
22q11.2 欠失症候群	203
乳幼児肝巨大血管腫	295
乳児発症 STING 関連血管炎	345
尿素サイクル異常症	251
ぬ	
ヌーナン症候群	195
ね	
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
の	
脳クレアチン欠乏症候群	334
脳腱黄色腫症	263
脳内鉄沈着神経変性症	121
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
は	
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
HTRA1 関連脳小血管病	123
バッド・キアリ症候群	91
ハンチントン病	8
ひ	
PCDH19 関連症候群	152
PURA 関連神経発達異常症	343
非ケトーシス型高グリシン血症	321
肥厚性皮膚骨膜症	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

病　　名	告示番号
ビ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
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
ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）	291
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
プリオン病	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
ペリー病	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
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
ホモシスチン尿症	337
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／ロイス・ディーツ症候群	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髄炎	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

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
む	
無虹彩症	329
無脾症候群	189
無βリポタンパク血症	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
免疫性血小板減少症	63
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
ラスムッセン脳炎	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（後天性表皮水疱症を含む。）	162
ルビンシュタイン・テイビ症候群	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	
ロウ症候群	348
ロスムンド・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