

発難金等対象疾患名一覧

(別添)

	新（平成27年7月1日以降）	旧（現行）	
1	アイカルディ症候群		
2	アイザックス症候群		
3	I g A腎症	I g A腎症	
4	I g G 4関連疾患		
5	亜急性硬化性全脳炎	亜急性硬化性全脳炎（SSPE）	※
6	アジソン病	副腎低形成（アジソン病）	※
7	アッシャー症候群		
8	アトピー性脊髄炎		
9	アペール症候群		
10	アミロイドーシス	アミロイドーシス	
11	アラジール症候群		
12	有馬症候群		
13	アルポート症候群		
14	アレキサンダー病		
15	アンジェルマン症候群		
16	アントレー・ピクスラー症候群		
17	イソ吉草酸血症		
18	一次性ネフローゼ症候群	難治性ネフローゼ症候群	※
19	一次性膜性増殖性糸球体腎炎		
20	1 p 36欠失症候群		
21	遺伝性ジストニア		
22	遺伝性周期性四肢麻痺		
23	遺伝性膵炎		
24	遺伝性鉄芽球性貧血		
25	VATER症候群		
26	ウィーバー症候群		
27	ウィリアムズ症候群		
28	ウィルソン病		
29	ウエスト症候群		
30	ウェルナー症候群		
31	ウォルフラム症候群		
32	ウルリッヒ病	ウルリッヒ病	
33	HTLV-1関連脊髄症	HTLV-1関連脊髄症（HAM）	※
34	A T R - X症候群		
35	A D H分泌異常症	A D H分泌異常症	
36	エーラス・ダンロス症候群		
37	エプスタイン病		
38	エプスタイン症候群		
39	エマヌエル症候群		
40	遠位型ミオパチー	遠位型ミオパチー	
41	円錐角膜		
42	黄色靭帯骨化症	黄色靭帯骨化症	
43	黄斑ジストロフィー		
44	大田原症候群		
45	オクシピタル・ホーン症候群		
46	オスラー病		
47	カーニー複合		
48	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん		
49	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎	
50	下垂体前葉機能低下症	下垂体機能低下症	※
51	家族性地中海熱		
52	家族性良性慢性天疱瘡		
53	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群		
54	歌舞伎症候群		
55	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		
56	加齢黄斑変性	加齢性黄斑変性症	※
57	肝型糖原病		
58	間質性膀胱炎（ハンナ型）		
59	環状20番染色体症候群		
60	関節リウマチ	悪性関節リウマチ	※

発難金等対象疾患名一覧

(別添)

61	完全大血管転位症		
62	眼皮膚白皮症		
63	偽性副甲状腺機能低下症	偽性副甲状腺機能低下症	
64	ギャロウェイ・モフト症候群		
65	急性壊死性脳症		
66	急性網膜壊死		
67	球脊髄性筋萎縮症	球脊髄性筋萎縮症	
68	急速進行性糸球体腎炎	急速進行性糸球体腎炎	
69	強直性脊椎炎		
70	強皮症	強皮症	
71	巨細胞性動脈炎	側頭動脈炎	※
72	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）		
73	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）		
74	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	
75	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）		
76	筋萎縮性側索硬化症	筋萎縮性側索硬化症(ALS)	※
77	筋型糖原病		
78	筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	
79	クッシング病	クッシング病	
80	クリオピリン関連周期熱症候群	クリオピリン関連周期熱症候群	
81	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群		
82	クルーゾン症候群		
83	グルコーストランスポーター1欠損症		
84	グルタル酸血症1型		
85	グルタル酸血症2型		
86	クロー・深瀬症候群	単クローン抗体を伴う末梢神経炎（クロー・フカセ症候群）	※
87	クローン病	クローン病	
88	クローンカイト・カナダ症候群		
89	痙攣重積型（二相性）急性脳症		
90	結節性硬化症	結節性硬化症（プリングル病）	※
91	結節性多発動脈炎	結節性動脈周囲炎	※ 旧名称101再掲
92	血栓性血小板減少性紫斑病	血栓性血小板減少性紫斑病（TTP）	※
93	限局性皮質異形成		
94	原発性局所多汗症		
95	原発性硬化性胆管炎	肝内胆管障害	※
96	原発性高脂血症	原発性高脂血症（家族制高コレステロール血症（ホモ接合体））	※
97	原発性側索硬化症	原発性側索硬化症	
98	原発性胆汁性肝硬変	原発性胆汁性肝硬変	
99	原発性免疫不全症候群	原発性免疫不全症候群	
100	顕微鏡的大腸炎		
101	顕微鏡的多発血管炎	結節性動脈周囲炎	※ 旧名称91再掲
102	高IgD症候群		
103	好酸球性消化管疾患	好酸球性消化管疾患	
104	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	アレルギー性肉芽腫性血管炎	※
105	好酸球性副鼻腔炎		
106	抗糸球体基底膜腎炎		
107	後縦靭帯骨化症	後縦靭帯骨化症	
108	甲状腺ホルモン不応症	甲状腺ホルモン不応症	
109	拘束型心筋症	拘束型心筋症	
110	高チロシン血症1型		
111	高チロシン血症2型		
112	高チロシン血症3型		
113	後天性赤芽球癆		
114	広範脊柱管狭窄症	広範脊柱管狭窄症	
115	抗リン脂質抗体症候群	抗リン脂質抗体症候群	
116	コケイン症候群		
117	コステロ症候群	コステロ症候群	
118	骨形成不全症		
119	骨髄異形成症候群	不応性貧血（骨髄異形成症候群）	※
120	骨髄線維症	骨髄線維症	
121	ゴナドトロピン分泌亢進症	ゴナドトロピン分泌異常症	※

発難金等対象疾患名一覧

(別添)

122	5p欠失症候群		
123	コフィン・シリス症候群		
124	コフィン・ローリー症候群		
125	混合性結合組織病	混合性結合組織病	
126	鰓耳腎症候群		
127	再生不良性貧血	再生不良性貧血	
128	サイトメガロウイルス角膜内皮炎		
129	再発性多発軟骨炎	再発性多発軟骨炎	
130	左心低形成症候群		
131	サルコイドーシス	サルコイドーシス	
132	三尖弁閉鎖症		
133	CFC症候群	CFC症候群	
134	シェーグレン症候群	シェーグレン症候群	
135	色素性乾皮症	色素性乾皮症 (XP)	
136	自己貪食空胞性ミオパチー	自己貪食空胞性ミオパチー	
137	自己免疫性肝炎	自己免疫性肝炎	
138	自己免疫性出血病XIII		
139	自己免疫性溶血性貧血	溶血性貧血	※ 旧名称289再掲
140	シトステロール血症		
141	紫斑病性腎炎		
142	脂肪萎縮症		
143	若年性肺気腫	若年性肺気腫	
144	シャルコー・マリー・トゥース病	シャルコー・マリー・トゥース病	
145	重症筋無力症	重症筋無力症 (MG)	
146	修正大血管転位症		
147	シュワルツ・ヤンベル症候群	シュワルツ・ヤンベル症候群	
148	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症		
149	神経細胞移動異常症		
150	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		
151	神経線維腫症	神経線維腫症 I 型 (レックリング・ハウゼン病)	※
		神経線維腫症 (II 型)	
152	神経フェリチン症		
153	神経有棘赤血球症	有棘赤血球舞蹈病	※
154	進行性核上性麻痺	進行性核上性麻痺	
155	進行性骨化性線維異形成症	進行性骨化性線維異形成症 (FOP)	※
156	進行性多巣性白質脳症	進行性多巣性白質脳炎 (PML)	※
157	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症		
158	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症		
159	スタージ・ウェーバー症候群		
160	スティーヴンス・ジョンソン症候群	重症多形滲出性紅斑 (急性期)	※ 旧名称212再掲
161	スミス・マギニス症候群		
162	スモン	スモン	
163	脆弱X症候群		
164	脆弱X症候群関連疾患		
165	正常圧水頭症	正常圧水頭症	
166	成人スチル病	成人スティル病	※
167	成長ホルモン分泌亢進症	先端巨大症	※
168	脊髄空洞症	脊髄空洞症	
169	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	脊髄小脳変性症	※
170	脊髄髄膜瘤		
171	脊髄性筋萎縮症	脊髄性筋萎縮症	
172	全身型若年性特発性関節炎	全身型若年性特発性関節炎	
173	全身性エリテマトーデス	全身性エリテマトーデス (SLE)	※
174	先天性横隔膜ヘルニア		
175	先天性核上性球麻痺		
176	先天性魚鱗癬	先天性魚鱗癬様紅皮症	※
177	先天性筋無力症候群	先天性筋無力症候群	
178	先天性腎性尿崩症		
179	先天性赤血球形成異常性貧血		
180	先天性大脳白質形成不全症		
181	先天性風疹症候群		

発難金等対象疾患名一覧

(別添)

182	先天性副腎低形成症	先天性副腎低形成症	
183	先天性副腎皮質酵素欠損症	副腎酵素欠損症	※
184	先天性ミオパチー		
185	先天性無痛無汗症		
186	先天性葉酸吸収不全		
187	前頭側頭葉変性症		
188	早期ミオクロニー脳症		
189	総動脈幹遺残症		
190	総排泄腔遺残		
191	総排泄腔外反症		
192	ソトス症候群		
193	ダイヤモンド・ブラックファン貧血		
194	第14番染色体父親性ダイソミー症候群		
195	大脳皮質基底核変性症	大脳皮質基底核変性症	
196	ダウン症候群		
197	高安動脈炎	大動脈炎症候群（高安動脈炎）	※
198	多系統萎縮症	多系統萎縮症（線条体黒質変性症、 オリブ橋小脳萎縮症、シャイ・ドレーガー症候群）	※
199	タナトフォリック骨異形成症		
200	多発血管炎性肉芽腫症	ウェゲナー肉芽腫症	※
201	多発性硬化症／視神経脊髄炎	多発性硬化症（MS）	※
202	多発性嚢胞腎	多発性嚢胞腎	
203	多脾症候群		
204	タンジール病		
205	単心室症		
206	弾性線維性仮性黄色腫		
207	短腸症候群		
208	胆道閉鎖症		
209	遅発性内リンパ水腫	遅発性内リンパ水腫	
210	チャーシ症候群	チャーシ症候群	
211	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群		
212	中毒性表皮壊死症	重症多形滲出性紅斑（急性期）	※ 旧名称160再掲
213	腸管神経節細胞僅少症	腸管神経節細胞僅少症	
214	TSH分泌亢進症	下垂体性TSH分泌異常症	※
215	TNF受容体関連周期性症候群	TNF受容体関連周期性症候群	
216	低ホスファターゼ症		
217	天疱瘡	天疱瘡	
218	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症		
219	特発性拡張型心筋症	特発性拡張型（うつ血型）心筋症	※
220	特発性間質性肺炎	特発性間質性肺炎	
221	特発性基底核石灰化症	特発性基底核石灰化症	
222	特発性血小板減少性紫斑病	特発性血小板減少性紫斑病（ITP）	※
223	特発性後天性全身性無汗症		
224	特発性大腿骨頭壊死症	特発性大腿骨頭壊死症 特発性ステロイド性骨壊死症	※
225	特発性門脈圧亢進症	特発性門脈圧亢進症	
226	特発性両側性感音難聴	特発性両側性感音難聴	
227	突発性難聴	突発性難聴	
228	ドラベ症候群		
229	中條・西村症候群		
230	那須・ハコラ病		
231	軟骨無形成症		
232	難治頻回部分発作重積型急性脳炎		
233	22q11.2欠失症候群		
234	乳幼児肝巨大血管腫		
235	尿素サイクル異常症		
236	ヌーナン症候群		
237	脳髄黄色腫症		
238	脳表ヘモジデリン沈着症		
239	膿疱性乾癬	膿疱性乾癬	
240	嚢胞性線維症	腭嚢胞線維症	※

発難金等対象疾患名一覧

(別添)

241	パーキンソン病	パーキンソン病	
242	バージャー病	ビュルガー病 (バージャー病)	
243	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	
244	肺動脈性肺高血圧症	肺動脈性肺高血圧症	
245	肺胞蛋白症 (自己免疫性又は先天性)		
246	肺胞低換気症候群	肺胞低換気症候群	
247	バッド・キアリ症候群	バッド・キアリ (Budd-Chiari) 症候群	
248	ハンチントン病	ハンチントン病	
249	汎発性特発性骨増殖症	前縦靱帯骨化症	※
250	P C D H 19 関連症候群		
251	肥厚性皮膚骨膜炎		
252	非ジストロフィー性ミオトニー症候群		
253	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症		
254	肥大型心筋症	肥大型心筋症	
255	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	ビタミンD受容機構異常症	※
256	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症		
257	ピッカーstaff脳幹脳炎		
258	非典型溶血性尿毒症症候群	非典型溶血性尿毒症症候群	
259	非特異性多発性小腸潰瘍症		
260	皮膚筋炎/多発性筋炎	皮膚筋炎及び多発性筋炎 (PM/DM)	※
261	びまん性汎細気管支炎	びまん性汎細気管支炎	
262	肥満低換気症候群	肥満低換気症候群	
263	表皮水疱症	表皮水疱症 (接合部型及び栄養障害型)	※
264	ヒルシュスブルング病 (全結腸型又は小腸型)		
265	ファイファー症候群		
266	ファロー四徴症		
267	ファンコニ貧血		
268	封入体筋炎	封入体筋炎	
269	フェニルケトン尿症		
270	複合カルボキシラーゼ欠損症		
271	副甲状腺機能低下症		
272	副腎白質ジストロフィー	副腎白質ジストロフィー	
273	副腎皮質刺激ホルモン不応症		
274	ブラウ症候群	ブラウ症候群	
275	ブラダー・ウィリ症候群		
276	プリオン病	クロイツフェルト・ヤコブ病(CJD)	※
		ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病 (GSS)	
		致死性家族性不眠症	
277	プロピオン酸血症		
278	PRL分泌亢進症 (高プロラクチン血症)	PRL分泌異常症	※
279	閉塞性細気管支炎		
280	ベーチェット病	ベーチェット病	
281	バスレムミオパチー	バスレムミオパチー	
282	ヘパリン起因性血小板減少症		
283	ヘモクロマトーシス		
284	ベリー症候群		
285	ペルーシド角膜辺縁変性症		
286	ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)	ペルオキシソーム病	※
287	片側巨脳症		
288	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群		
289	発作性夜間ヘモグロビン尿症	溶血性貧血	※ 旧名称138再掲
290	ポルフィリン症		
291	マリネスコ・シェーグレン症候群		
292	マルファン症候群		
293	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	慢性炎症性脱髄性多発神経炎 (CIDP)	※
		多巣性運動ニューロパチー (ルイス・サムナー症候群)	
294	慢性血栓性肺高血圧症	慢性血栓性肺高血圧症	
295	慢性再発性多発性骨髄炎		
296	慢性膵炎	慢性膵炎	
297	慢性特発性偽性腸閉塞症	慢性特発性偽性腸閉塞症	
298	ミオクロニー欠神てんかん		

発難金等対象疾患名一覧

(別添)

299	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん		
300	ミトコンドリア病	ミトコンドリア病	
301	無脾症候群		
302	無βリポタンパク血症		
303	メーブルシロップ尿症		
304	メチルマロン酸血症		
305	メビウス症候群		
306	メンケス病		
307	網膜色素変性症	網膜色素変性症	※
308	もやもや病	モヤモヤ病（ウィリス動脈輪閉塞症）	※
309	モワット・ウイルソン症候群		
310	薬剤性過敏症候群		
311	ヤング・シンプソン症候群		
312	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴		
313	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん		
314	4p欠失症候群		
315	ライソゾーム病	ライソゾーム病 ファブリー病	※
316	ラスムッセン脳炎		
317	ランゲルハンス細胞組織球症	ランゲルハンス細胞組織球症	
318	ランドウ・クレフナー症候群		
319	リジン尿性蛋白不耐症		
320	両側性小耳症・外耳道閉鎖症		
321	両大血管右室起始症		
322	リンパ管腫症/ゴーハム病		
323	リンパ脈管筋腫症	リンパ脈管筋腫症（LAM）	※
324	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）		
325	ルビンシュタイン・テイビ症候群	ルビンシュタイン・テイビ症候群	
326	レーベル遺伝性視神経症		
327	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		
328	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴		
329	レット症候群		
330	レノックス・ガストー症候群		
331	ロスムンド・トムソン症候群		
332	肋骨異常を伴う先天性側弯症		
333		難治性の肝炎のうち劇症肝炎	
334		重症急性膵炎	
335		肝外門脈閉塞症	
336		肝内結石症	
337		偽性低アルドステロン症	
338		ギラン・バレー症候群（GBS）	
339		グルココルチコイド抵抗症	
340		原発性アルドステロン症	
341		硬化性萎縮性苔癬	
342		好酸球性筋膜炎	
343		難治性視神経症	
344		中枢性摂食異常症	
345		家族性突然死症候群	
346		TSH受容体異常症	
347		特発性血栓症	
348		フィッシャー症候群	
349		メニエール病	

※については、新旧で名称が違っているが、疾病としては対応しているもの