

難病患者福祉手当（特殊疾病医療費助成）の対象疾病一覧（アイウエオ順）

国の指定難病（341疾病）			
あ	アイカルディ症候群	き	偽性副甲状腺機能低下症
	アイザックス症候群		ギャロウェイ・モフト症候群
	亜急性硬化性全脳炎		球脊髄性筋萎縮症
	悪性関節リウマチ		急速進行性糸球体腎炎
	アジソン病		強直性脊椎炎
	アツシャー症候群		巨細胞性動脈炎
	アトピー性脊髄炎		巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）
	アペール症候群		巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）
	アラジール症候群		巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
	アルポート症候群		巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）
	アレキサンダー病		筋萎縮性側索硬化症
	アンジェルマン症候群		筋型糖尿病
	アントレー・ピクスラー症候群		筋ジストロフィー
	い		イソ吉草酸血症
一次性ネフローゼ症候群		クリオピリン関連周期熱症候群	
一次性膜性増殖性糸球体腎炎		クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	
遺伝性自己炎症疾患		クルーゾン症候群	
遺伝性ジストニア		グルコーストランスポーター1欠損症	
遺伝性周期性四肢麻痺		グルタル酸血症1型	
遺伝性膵炎		グルタル酸血症2型	
遺伝性鉄芽球性貧血		クロウ・深瀬症候群	
う	ウィーバー症候群	け	クローン病
	ウィリアムズ症候群		クローンカイト・カナダ症候群
	ウィルソン病		痙攣重積型（二相性）急性脳症
	ウエスト症候群		結節性硬化症
	ウェルナー症候群		結節性多発動脈炎
	ウォルフラム症候群		血栓性血小板減少性紫斑病
え	ウルリッヒ病	こ	限局性皮質異形成
	エーラス・ダンロス症候群		原発性高カイロミクロン血症
	エプスタイン症候群		原発性硬化性胆管炎
	エプスタイン病		原発性抗リン脂質抗体症候群
	エマヌエル症候群		原発性側索硬化症
	遠位型ミオパチー		原発性胆汁性胆管炎
お	黄色靭帯骨化症	こ	原発性免疫不全症候群
	黄斑ジストロフィー		顕微鏡的多発血管炎
	大田原症候群		高IgD症候群
	オクシタル・ホーン症候群		好酸球性消化管疾患
か	オスラー病	こ	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
	カーニー複合		好酸球性副鼻腔炎
	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん		抗糸球体基底膜腎炎
	潰瘍性大腸炎		後縦靭帯骨化症
	下垂体性ADH分泌異常症		甲状腺ホルモン不応症
	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症		拘束型心筋症
	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症		高チロシン血症1型
	下垂体性TSH分泌亢進症		高チロシン血症2型
	下垂体性PRL分泌亢進症		高チロシン血症3型
	下垂体前葉機能低下症		後天性赤芽球癆
	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）		広範脊柱管狭窄症
	家族性地中海熱		膠様滴状角膜ジストロフィー
	家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）		コケイン症候群
	家族性良性慢性天疱瘡		コステロ症候群
	カナバン病		骨形成不全症
	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群		コフィン・シリシ症候群
	歌舞伎症候群		コフィン・ローリー症候群
	ガラクトース-1-リン酸ウルジルトランスフェラーゼ欠損症		混合性結合組織病
	カルニチン回路異常症		
	肝型糖尿病		
	間質性膀胱炎（ハンナ型）		
	環状20番染色体症候群		
	完全大血管転位症		
	眼皮膚白皮症		

難病患者福祉手当（特殊疾病医療費助成）の対象疾病一覧（アイウエオ順）

国の指定難病（341疾病）					
さ	鰓耳腎症候群	そ	総排泄腔外反症		
	再生不良性貧血		総排泄腔遺残		
	再発性多発軟骨炎		ソス症候群		
	左心低形成症候群		た	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	
	サルコイドーシス			第14番染色体父親性ダイソミー症候群	
	三尖弁閉鎖症			大脳皮質基底核変性症	
三頭酵素欠損症	大理石骨病				
し	シェーグレン症候群	ち	高安動脈炎		
	色素性乾皮症		多系統萎縮症		
	自己食空胞性ミオパチー		タナトフォリック骨異形成症		
	自己免疫性肝炎		多発血管炎性肉芽腫症		
	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症		多発性硬化症／視神経脊髄炎		
	自己免疫性溶血性貧血		多発性嚢胞腎		
	シトステロール血症		多脾症候群		
	シトリン欠損症		タンジール病		
	紫斑病性腎炎		単心室症		
	脂肪萎縮症		弾性線維性仮性黄色腫		
	若年発症型両側性感音難聴		胆道閉鎖症		
	若年性特発性関節炎		ち	遅発性内リンパ水腫	
	シャルコー・マリー・トゥース病			チャージ症候群	
	重症筋無力症			中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	
	修正大血管転位症			中毒性表皮壊死症	
	ジュベール症候群関連疾患		腸管神経節細胞減少症	て	低ホスファターゼ症
	シュワルツ・ヤンベル症候群		天疱瘡		
	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症		と	特発性拡張型心筋症	
	神経細胞移動異常症			特発性間質性肺炎	
	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			特発性基底核石灰化症	
	神経線維腫症			特発性血小板減少性紫斑病	
	神経有棘赤血球症			特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	
	進行性核上性麻痺			特発性後天性全身性無汗症	
	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症			特発性大腿骨頭壊死症	
	進行性骨化性線維異形成症			特発性門脈圧亢進症	
	進行性多巣性白質脳症			特発性多中心性キャッスルマン病	
	進行性白質脳症			ドラベ症候群	
	進行性ミオクローヌステんかん				
	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症			な	中條・西村症候群
	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症				那須・ハコラ病
	スタージ・ウェーバー症候群				軟骨無形成症
	スタージ・ヴェンソン症候群				難治頻回部分発作重積型急性脳炎
スミス・マガニス症候群	に	乳幼児肝巨大血管腫			
せ		脆弱X症候群	尿素サイクル異常症		
	脆弱X症候群関連疾患	ぬ	ヌーナン症候群		
	成人発症スチル病		ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症		
	脊髄空洞症	ね	ネフロン癆		
	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）		脳クレアチン欠乏症候群		
	脊髄髄膜瘤	の	脳髄黄色腫症		
	脊髄性筋萎縮症		脳表ヘモジデリン沈着症		
	セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症		膿疱性乾癬(汎発型)		
	前眼部形成異常		脳内鉄沈着神経変性症		
	全身性アミロイドーシス		嚢胞性線維症		
	全身性エリテマトーデス		は	パーキンソン病	
	全身性強皮症	パージャー病			
	先天異常症候群	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症			
	先天性横隔膜ヘルニア	肺動脈性肺高血圧症			
	先天性核上性球麻痺	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）			
	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	肺胞低換気症候群			
	先天性魚鱗癬	ハッチンソン・ギルフォード症候群			
	先天性筋無力症候群	バッド・キアリ症候群			
	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	ハンチントン病			
	先天性腎性尿崩症	ひ		肥厚性皮膚骨膜炎	
	先天性三尖弁狭窄症		非ケトーシス型高グリシ血症		
	先天性赤血球形成異常性貧血		非ジストロフィー性ミトトニー症候群		
	先天性僧帽弁狭窄症		皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症		
	先天性大脳白質形成不全症		肥大型心筋症		
	先天性肺静脈狭窄症		ビタミンD依存性くる病/骨軟化症		
	先天性副腎低形成症		ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症		
	先天性副腎皮質酵素欠損症		ビッカースタッフ脳幹脳炎		
	先天性ミオパチー		左肺動脈右肺動脈起始症		
	先天性無痛無汗症		非典型溶血性尿毒症症候群		
	先天性葉酸吸収不全		非特異性多発性小腸潰瘍症		
	前頭側頭葉変性症		皮膚筋炎/多発性筋炎		
	線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む。)		表皮水疱症		
そ	早期ミオクローニー脳症		ヒルシュスブルグ病(全結腸型又は小腸型)		
	総動脈幹遺残症				

難病患者福祉手当（特殊疾病医療費助成）の対象疾病一覧（アイウエオ順）

国の指定難病（341疾病）				
ふ	ファイファー症候群	も	網膜色素変性症	
	ファロー四徴症		もやもや病	
	ファンconi貧血		モワット・ウィルソン症候群	
	封入体筋炎	や	ヤング・シンブソン症候群	
	フェニルケトン尿症	ゆ	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	
	副甲状腺機能低下症	ら	ライソゾーム病	
	複合カルボキシラーゼ欠損症		ラスマッセン脳炎	
	副腎白質ジストロフィー		ランドウ・クレフナー症候群	
	副腎皮質刺激ホルモン不応症	り	リジン尿性蛋白不耐症	
	ブラウ症候群		両大血管右室起始症	
	ブラダー・ウィリ症候群		リンパ管腫症/ゴーハム病	
	プリオン病		リンパ脈管筋腫症	
	プロピオン酸血症	る	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	
	へ	閉塞性細気管支炎		ルビンシュタイン・テイビ症候群
ペーチェット病		れ	レーベル遺伝性視神経症	
ベスレムミオパチー			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	
ペリー病			レット症候群	
ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）			レノックス・ガストー症候群	
片側巨脳症		ろ	ロスムンド・トムソン症候群	
片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群			肋骨異常を伴う先天性側弯症	
ほ		芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	1	1p36欠失症候群
		発作性夜間へモグロビン尿症	2	22q11.2欠失症候群
		ホモシチン尿症	4	4p欠失症候群
	ポルフィリン症	5	5p欠失症候群	
	ま	マリネスコ・シェーグレン症候群	α	α1-アンチトリプシン欠乏症
マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群		β	β-ケトチオラーゼ欠損症	
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		A	ATR-X症候群	
慢性血栓塞栓性肺高血圧症		C	CFC症候群	
慢性再発性多発性骨髄炎		H	HTLV-1関連脊髄症	
慢性特発性偽性腸閉塞症			HTRA1関連脳小血管病	
み		ミオクロニー欠神てんかん	I	IgA腎症
		ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん		IgG4関連疾患
		ミトコンドリア病	M	MECP2重複症候群
む		無虹彩症	P	PCDH19関連症候群
	無脾症候群	V	VATER症候群	
	無βリポタンパク血症	T	TNF受容体関連周期性症候群	
	め	メーブルシロップ尿症		TRPV4異常症
メチルグルタコン酸尿症				
メチルマロン酸血症				
メビウス症候群				
メンケス病				

都の指定難病及びその他の疾病（13疾病）

あ	悪性高血圧	ひ	びまん性汎細気管支炎
い	遺伝性QT延長症候群	ほ	母斑症（指定難病の結節性硬化症、スタージ・ウェーバー症候群及びクリッペル・レノネー・ウェーバー症候群を除く。）
か	肝内結石症		
け	劇症肝炎 ※		
	原発性骨髄線維症		
こ	古典的特発性好酸球増多症候群		
し	重症急性膵炎 ※		
	人工透析を必要とする腎不全		
す	スモン		
せ	先天性血液凝固因子欠乏症等		
	・第1因子（フィブリノゲン）欠乏症		
	・第2因子（プロトロンビン）欠乏症		
	・第5因子（不安定因子）欠乏症		
	・第7因子（安定因子）欠乏症		
	・第8因子欠乏症（血友病A）		
	・第9因子欠乏症（血友病B）		
	・第10因子（スチューアートプラウア）欠乏症		
	・第11因子（PTA）欠乏症		
	・第12因子（ヘイグマン因子）欠乏症		
	・第13因子（フィブリン安定化因子）欠乏症		
	・フォン・ウィルブラント病		
	・血液凝固因子製剤投与に起因するHIV感染症		

※平成26年12月31日において、医療費助成を受けていた方が対象となる疾病