

○難病一覧表

No.	疾患名	No.	疾患名	No.	疾患名
1	アイカルディ症候群	2	アイザックス症候群	3	IgA腎症
4	IgG4関連疾患	5	亜急性硬化性全脳炎	6	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	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・ビクスラー症候群	17	イソ吉草酸血症	18	一次性ネフローゼ症候群
19	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	20	1p36欠失症候群	21	遺伝性自己炎症疾患
22	遺伝性ジストニア	23	遺伝性周期性四肢麻痺	24	遺伝性脾炎
25	遺伝性鉄芽球性貧血	26	VATER症候群	27	ウィーバー症候群
28	ウィリアムズ症候群	29	ウィルソン病	30	ウエスト症候群
31	ウェルナー症候群	32	ウォルフラム症候群	33	ウルリッヒ病
34	HTLV-1関連脊髄症	35	ATR-X症候群	36	ADH分泌異常症
37	エーラス・ダンロス症候群	38	エプスタイン症候群	39	エプスタイン病
40	エマヌエル症候群	41	遠位型ミオパチー	42	円錐角膜
43	黄色靱帯骨化症	44	黄斑ジストロフィー	45	大田原症候群
46	オクシピタル・ホーン症候群	47	オスラー病	48	カーニー複合
49	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	50	潰瘍性大腸炎	51	下垂体前葉機能低下症
52	家族性地中海熱	53	家族性良性慢性天疱瘡	54	カナバン病
55	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	56	歌舞伎症候群	57	ガラクトース-1-リン酸グリシルトランスフェラーゼ欠損症
58	カルニチン回路異常症	59	加齢黄斑変性	60	肝型糖原病
61	間質性膀胱炎(ハンナ型)	62	環状20番染色体症候群	63	関節リウマチ
64	完全大血管転位症	65	眼皮膚白皮症	66	偽性副甲状腺機能低下症
67	ギャロウェイ・モット症候群	68	急性壊死性脳症	69	急性網膜壊死
70	球脊髄性筋萎縮症	71	急速進行性糸球体腎炎	72	強直性脊椎炎
73	全身性強皮症	74	巨細胞性動脈炎	75	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
76	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	77	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	78	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
79	筋萎縮性側索硬化症	80	筋型糖原病	81	筋ジストロフィー
82	クッシング病	83	クリオピン関連周期熱症候群	84	クリッパル・トレノネー・ウェーバー症候群
85	クルーゾン症候群	86	グルコーストランスポーター1欠損症	87	グルタル酸血症1型
88	グルタル酸血症2型	89	クロウ・深瀬症候群	90	クローン病
91	クロンカイト・カナダ症候群	92	痙攣重積型(二相性)急性脳症	93	結節性硬化症
94	結節性多発動脈炎	95	血栓症血小板減少性紫斑病	96	限局性皮質異形成
97	原発性局所多汗症	98	原発性硬化性胆管炎	99	原発性高脂血症
100	原発性側索硬化症	101	原発性胆汁性胆管炎	102	原発性免疫不全症候群
103	顕微鏡的大腸炎	104	顕微鏡的多発血管炎	105	高IgD症候群
106	好酸球性消化管疾患	107	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	108	好酸球性副鼻腔炎

No.	疾患名	No.	疾患名	No.	疾患名
109	項系球体基底膜腎炎	110	後縦靱帯骨化症	111	甲状腺ホルモン不応症
112	拘束型心筋症	113	高チロシン血症1型	114	高チロシン血症2型
115	高チロシン血症3型	116	後天性赤芽球癆	117	広範脊柱管狭窄症
118	高リン脂質抗体症候群	119	コケイン症候群	120	コステロ症候群
121	骨形成不全症	122	骨髄異形成症候群	123	骨髄線維症
124	コナドトロピン分泌亢進症	125	5p欠失症候群	126	コフィン・シリス症候群
127	コフィン・ローリー症候群	128	混合性結合組織病	129	鰓耳腎症候群
130	再生不良性貧血	131	サイトメガロウイルス角膜内皮炎	132	再発性多発軟骨炎
133	左心低形成症候群	134	サルコイドーシス	135	三尖弁閉鎖症
136	三頭酵素欠損症	137	CFC症候群	138	シェーグレン症候群
139	色素性乾皮症	140	自己貪食空胞性ミオパチー	141	自己免疫性肝炎
142	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	143	自己免疫性溶血性貧血	144	四肢形成不全
145	シトステロール血症	146	シトリン欠損症	147	紫斑病性腎炎
148	脂肪萎縮症	149	若年性肺炎腫	150	シャルコー・マリー・トゥース病
151	重症筋無力症	152	修正大血管転位症	153	シュワルツ・ヤンペル症候群
154	徐波睡眠期待持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	155	神経細胞移動異常症	156	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
157	神経線維腫症	158	神経フェリチン症	159	神経有棘赤血球症
160	進行性核上性麻痺	161	進行性骨化性線維異形成症	162	進行性多巣性白質脳症
163	進行性白質脳症	164	進行性ミオクローヌステんかん	165	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
166	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	167	スタージ・ウェーバー症候群	168	スティーブンス・ジョンソン症候群
169	スミス・マギニス症候群	170	スモン	171	脆弱X症候群
172	脆弱X症候群関連疾患	173	成人スチル病	174	成長ホルモン分泌亢進症
175	脊髄空洞症	176	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	177	脊髄髄膜瘤
178	脊髄性筋萎縮症	179	セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症	180	前眼部形成異常
181	全身型若年性特発性関節炎	182	全身性エリテマトーデス	183	先天異常症候群
184	先天性横隔膜ヘルニア	185	先天性核上性球麻痺	186	先天性気管狭窄症
187	先天性魚鱗癬	188	先天性筋無力症候群	189	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
190	先天性三尖弁狭窄症	191	先天性腎性尿崩症	192	先天性赤血球形成異常性貧血
193	先天性僧帽弁狭窄症	194	先天性大脳白質形成不全症	195	先天性肺静脈狭窄症
196	先天性風疹症候群	197	先天性副腎低形成症	198	先天性副腎皮質酵素欠損症
199	先天性ミオパチー	200	先天転生無痛無汗症	201	先天性葉酸吸収不全
202	前頭側頭葉変性症	203	早期ミオクロニー脳症	204	総動脈管遺残症
205	総排泄腔遺残	206	総排泄腔外反症	207	ソトス症候群
208	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	209	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	210	大脳皮質基底核変性症
211	大理石骨病	212	ダウン症候群	213	高安動脈炎
214	多系統萎縮症	215	タナトフォリック骨異形成症	216	多発血管炎性肉芽腫症
217	多発性硬化症／視神経脊髄炎	218	多発性軟骨性外骨腫症	219	多発性嚢胞腎

No.	疾患名	No.	疾患名	No.	疾患名
220	多脾症候群	221	タンジール病	222	単心室症
223	弾性線維性仮性黄色腫	224	短腸症候群	225	胆道閉鎖症
226	遅発性内リンパ水腫	227	チャージ症候群	228	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群
229	中毒性表皮壊死症	230	腸管神経節細胞僅少症	231	TSH分泌亢進症
232	TNF受容体関連周期性症候群	233	低ホスファターゼ症	234	天疱瘡
235	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	236	特発性拡張型心筋症	237	特発性間質性肺炎
238	特発性基底核石灰化症	239	特発性血小板減少性紫斑病	240	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
241	特発性後天性全身性無汗症	242	特発性大腿骨頭壊死症	243	特発性門脈圧亢進症
244	特発性両側性感音難聴	245	突発性難聴	246	トラベ症候群
247	中條・西村症候群	248	那須・ハコラ病	249	軟骨無形成症
250	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	251	22q11.2欠失症候群	252	乳幼児肝巨大血管腫
253	尿素サイクル異常症	254	ヌーナン症候群	255	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症
256	脳腱黄色腫症	257	脳表ヘモジデリン沈着症	258	膿疱性乾癬
259	嚢胞性線維症	260	パーキンソン病	261	バージャー病
262	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	263	肺動脈性肺高血圧症	264	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)
265	肺胞低換気症候群	266	バッド・キアリ症候群	267	ハンチントン病
268	汎発性特発性骨増殖症	269	PCDH19関連症候群	270	非ケトーシス型高グリシニン血症
271	肥厚性皮膚骨膜炎	272	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	273	皮質下硬膜と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
274	肥大型心筋症	275	左肺動脈右肺動脈起始症	276	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症
277	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	278	ビッカースタッフ脳幹脳炎	279	非典型溶血性尿毒症症候群
280	非特異性多発性小腸潰瘍症	281	皮膚筋炎／多発性筋炎	282	びまん性汎細気管支炎
283	肥満低換気症候群	284	表皮水疱症	285	ヒルシュブルング病(全結腸型又は小腸型)
286	ファイファー症候群	287	ファロー四徴症	288	ファンコニ貧血
289	封入体筋炎	290	フェニルケトン尿症	291	複合カルボキシラーゼ欠損症
292	副甲状腺機能低下症	293	副腎白質ジストロフィー	294	副腎皮質刺激ホルモン不応症
295	ブラウ症候群	296	プラダー・ウィリ症候群	297	プリオン病
298	プロピオン酸血症	299	PRL分泌亢進症(高プロラクチン血症)	300	閉塞性細気管支炎
301	β -ケトチオラーゼ欠損症	302	ベーチェット病	303	バスレムミオパチー
304	ヘパリン起因性血小板減少症	305	ヘモクロマトーシス	306	ペリー症候群
307	ペルーシド角膜辺縁変性症	308	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	309	片側巨脳症
310	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	311	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	312	発作性夜間ヘモグロビン尿症
313	ポルフィリン症	314	マリネスコ・シェーグレン症候群	315	マルファン症候群
316	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	317	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	318	慢性再発性多発性骨髄炎
319	慢性膵炎	320	慢性特発性偽性腸閉塞症	321	ミオクロニー欠神てんかん
322	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	323	ミトコンドリア病	324	無虹彩症
325	無脾症候群	326	無 β リボタンパク血症	327	メーブルシロップ尿症
328	メチルグルタコン酸尿症	329	メチルマロン酸血症	330	メビウス症候群
331	メンケス病	332	網膜色素変性症	333	もやもや病

No.	疾 患 名	No.	疾 患 名	No.	疾 患 名
334	モワット・ウイルソン症候群	335	薬剤性過敏症症候群	336	ヤング・シンプソン症候群
337	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴	338	遊走性焦点発作を伴うてんかん	339	4p欠失症候群
340	ライソゾーム病	341	ラスムッセン脳炎	342	ランゲルハンス細胞組織球症
343	ランドウ・クレフナー症候群	344	リジン尿性蛋白不耐症	345	両側性小耳症・外耳道閉鎖症
346	両大血管右室起始症	347	リンパ管腫症／ゴーハム病	348	リンパ脈管筋腫症
349	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	350	ルビンシュタイン・ティビ症 候 群	351	レーベル遺伝性視神経症
352	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	353	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴	354	レット症候群
355	レノックス・ガストー症候群	356	ロスムンド・トムソン症候群	357	肋骨異常を伴う先天性側弯症
358	特発性多中心性キャッスルマン病	359	膠様滴状角膜ジストロフィー	360	ハッチンソン・ギルフォード症 候 群
361	フォンタン術後症候群	—		—	