

指定難病あいうえお表(341疾病)

	告示番号	新制度の指定難病	よみかた	
あ	135	アイカルディ症候群	あいかるでいしょうこうぐん	
	119	アイザックス症候群	あいざつくすしょうこうぐん	
	024	亜急性硬化性全脳炎	あきゅうせいこうかせいぜんのうえん	
	046	悪性関節リウマチ	あくせいかんせつりうまち	
	083	アジソン病	あじそんびょう	
	303	アッシュヤー症候群	あっしやーしょうこうぐん	
	116	アトピー性脊髄炎	あとぴーせいせきずいえん	
	182	アペール症候群	あぺーるしょうこうぐん	
	297	アラジール症候群	あらじーるしょうこうぐん	
	218	アルポート症候群	あるぽーとしょうこうぐん	
	131	アレキサンダー病	あれきさんだーびょう	
	201	アンジェルマン症候群	あんじえるまんしょうこうぐん	
	184	アントレー・ピクスラー症候群	あんとれー・びくすらーしょうこうぐん	
い	247	イソ吉草酸血症	いそきつそうさんけつしょう	
	222	一次性ネフローゼ症候群	いちじせいねふろーぜしょうこうぐん	
	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	いちじせいまくせいぞうしよくせいしきゅうたいじんえん	
	325	遺伝性自己炎症疾患	いでんせいじこえんしょうしかん	H29. 4. 1追加
	120	遺伝性ジストニア	いでんせいじすとにあ	
	115	遺伝性周期性四肢麻痺	いでんせいしゅうきせいししまひ	
	298	遺伝性脾炎	いでんせいすいえん	
	286	遺伝性鉄芽球性貧血	いでんせいてつがきゅうせいひんけつ	
う	175	ウィーバー症候群	ういーばーしょうこうぐん	
	179	ウィリアムズ症候群	ういりあむずしょうこうぐん	
	171	ウィルソン病	ういるそんびょう	
	145	ウエスト症候群	うえすとしょうこうぐん	
	191	ウェルナー症候群	うえるなーしょうこうぐん	
	233	ウォルフラム症候群	うおるふらむしょうこうぐん	
	029	ウルリッヒ病	うるりっぴびょう	
え	168	エーラス・ダンロス症候群	えーらす・だんろすしょうこうぐん	
	287	エプスタイン症候群	えぶすたいんしょうこうぐん	
	217	エプスタイン病	えぶすたいんびょう	
	204	エマヌエル症候群	えまぬえるしょうこうぐん	
	030	遠位型ミオパチー	えんいがたみおぱちー	
お	068	黄色靱帯骨化症	おうしょくじんたいこっかしょう	
	301	黄斑ジストロフィー	おうはんじすとろふいー	
	146	大田原症候群	おおたわらしょうこうぐん	
	170	オクシピタル・ホーン症候群	おくしびたる・ほーんしょうこうぐん	
	227	オスラー病	おすらーびょう	
か	232	カーニー複合	かーにーふくごう	
	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	かいばこうかをともなうないそくそくとうようてんかん	
	097	潰瘍性大腸炎	かいようせいだいちょうえん	
	072	下垂体性ADH分泌異常症	かすいたいせいえーでいえいちぶんびつじょうしょう	
	076	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	かすいたいせいごなどとろびんぶんびつこうしんしょう	
	077	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	かすいたいせいせいちょうほるもんぶんびつこうしんしょう	
	073	下垂体性TSH分泌亢進症	かすいたいせいていえすえいちぶんびつこうしんしょう	
	074	下垂体性PRL分泌亢進症	かすいたいせいぴーあーえるるぶんびつこうしんしょう	
	078	下垂体前葉機能低下症	かすいたいぜんようきのうていかししょう	
	079	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	かぞくせいこうこれすてろーるけつしょう(ほもせつごうたい)	
	266	家族性地中海熱	かぞくせいちちゅうかいねつ	
	336	家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)	かぞくせいていべーたりぼたんぱくけつしょう1(ほもせつごうたい)	R3. 11. 1追加
	161	家族性良性慢性天疱瘡	かぞくせいりょうせいまんせいてんぽうそう	
	307	カナバン病	かなばんびょう	H29. 4. 1追加
	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	かのうせいむきんせいかんせつえん・えそせいのうひしょう・あくねしょうこうぐん	
	187	歌舞伎症候群	かぶきしょうこうぐん	

	告示番号	新制度の指定難病	よみかた	
	258	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	がらくとーす-1-りんさんうりじるとらんすふえらーぜけっそんしょう	H29. 4. 1追加
	316	カルニチン回路異常症	かるにちんかいりういじょうしょう	
	257	肝型糖原病	かんがたとうげんびょう	
	226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	かんしつせいぼうこうえん(はんながた)	
	150	環状20番染色体症候群	かんじょう20ばんせんしよくたいしょうこうぐん	
	209	完全大血管転位症	かんぜんだいいけっかんてんいしょう	
	164	眼皮膚白皮症	がんひふはくひしょう	
き	236	偽性副甲状腺機能低下症	ぎせいふくこうじょうせんきのうていかしょう	
	219	ギャロウェイ・モフト症候群	ぎやろうえい・もわとしょうこうぐん	
	001	球脊髄性筋萎縮症	きゅうせきずいせいいきんいしゆくしょう	
	220	急速進行性糸球体腎炎	きゅうそくしんこうせいしきゅうたいじんえん	
	271	強直性脊椎炎	きょうちよくせいせきついえん	
	041	巨細胞性動脈炎	きょさいぼうせいどうみゃくえん	
	279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	きょだいじょうみゃくきけい(けいぶこうくういんとうびまんせいびょうへん)	
	280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	きょだいどうじょうみゃくきけい(けいぶがんめんまたはしびょうへん)	
	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	きょだいぼうこうたんしょうけつちょうちようかんぜんどうふぜんしょう	
	278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	きょだいりんぱかんきけい(けいぶがんめんびょうへん)	
	002	筋萎縮性側索硬化症	きんいしゆくせいそくさくこうかしょう	
	256	筋型糖原病	きんがたとうげんびょう	
	113	筋ジストロフィー	きんじすとろふいー	
く	075	クッシング病	くっしんぐびょう	
	106	クリオピリン関連周期熱症候群	くりおびりんかんれんしゅうきねつしょうこうぐん	
	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	くりっぺる・とれのねー・うえーばーしょうこうぐん	
	181	クルーゾン症候群	くるーぞんしょうこうぐん	
	248	グルコーストランスポーター1欠損症	ぐるこーすとらんすぽーたー1けっそんしょう	
	249	グルタル酸血症1型	ぐるたるさんけっしょう1がた	
	250	グルタル酸血症2型	ぐるたるさんけっしょう2がた	
	016	クロウ・深瀬症候群	くろう・ふかせしょうこうぐん	
	096	クローン病	くろーんびょう	
	289	クロンカイト・カナダ症候群	くろんかいと・かなだしょうこうぐん	
け	129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	けいれんじゅうせきがた((にそうせい)きゅうせいのうしょう	
	158	結節性硬化症	けっせつせいこうかしょう	
	042	結節性多発動脈炎	けっせつせいたはつどうみゃくえん	
	064	血栓性血小板減少性紫斑病	けっせんせいけっしょうばんげんしょうせいしはんびょう	
	137	限局性皮膚異形成	げんきよくせいひしついかいせい	
	262	原発性高カイクロミクロン血症	げんばつせいこうかいりくみくろんけっしょう	
	094	原発性硬化性胆管炎	げんばつせいこうかせいたんかんえん	
	048	原発性抗リン脂質抗体症候群	げんばつせいこうりんしじつこうたいしょうこうぐん	
	004	原発性側索硬化症	げんばつせいそくさくこうかしょう	
	93	原発性胆汁性胆管炎	げんばつせいたんじゅうせいたんかんえん	H29. 4. 1名称変更
	065	原発性免疫不全症候群	げんばつせいめんえきふぜんしょうこうぐん	
	043	顕微鏡的多発血管炎	けんびきょうてきたはつけっかんえん	
こ	267	高IgD症候群	こうあいじーでいーしょうこうぐん	
	098	好酸球性消化管疾患	こうさんきゅうせいしょうかかんしっかん	
	045	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	こうさんきゅうせいたはつけっかんえんせいにくげしゅしょう	
	306	好酸球性副鼻腔炎	こうさんきゅうせいふくびくうえん	
	221	抗糸球体基底膜腎炎	こうしきゅうたいきていまくじんえん	
	069	後縦靱帯骨化症	こうじゅうじんたいこっかしょう	
	080	甲状腺ホルモン不応症	こうじょうせんほるもんふおうしょう	
	059	拘束型心筋症	こうそくがたしんきんしょう	
	241	高チロシン血症1型	こうちろしんけっしょう1がた	
	242	高チロシン血症2型	こうちろしんけっしょう2がた	
	243	高チロシン血症3型	こうちろしんけっしょう3がた	
	283	後天性赤芽球癆	こうてんせいせきがきゅうろう	

	告示番号	新制度の指定難病	よみかた	
	070	広範脊柱管狭窄症	こうはんせきちゅうかんきょうさくしょう	
	332	膠様滴状角膜ジストロフィー	こうようてきじょうかくまくじすとろふいー	R1. 7. 1追加
	192	コケイン症候群	こけいんしょうこうぐん	
	104	コストロ症候群	こすてろしょうこうぐん	
	274	骨形成不全症	こつけいせいふぜんしょう	
	185	コフィン・シリス症候群	こふいん・しりすしょうこうぐん	
	176	コフィン・ローリー症候群	こふいん・ろーりーしょうこうぐん	
	052	混合性結合組織病	こんごうせいけつごうそしきびょう	
さ	190	鰓耳腎症候群	さいじじんしょうこうぐん	
	060	再生不良性貧血	さいせいふりょうせいひんけつ	
	055	再発性多発軟骨炎	さいはつせいたはつなんこつえん	
	211	左心低形成症候群	さしんていけいせいしょうこうぐん	
	084	サルコイドーシス	さるこいどーしす	
	212	三尖弁閉鎖症	さんせんべんへいさしょう	
	317	三頭酵素欠損症	さんとうこうそけつそんしょう	H29. 4. 1追加
し	053	シェーグレン症候群	しえーぐれんしょうこうぐん	
	159	色素性乾皮症	しきそせいかんびしょう	
	032	自己貪食空胞性ミオパチー	じこどんしょくくほうせいみおぱちー	
	095	自己免疫性肝炎	じこめんえきせいかんえん	
	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	じこめんえきせいこうてんせいぎょうこいんしけつぼうしょう	H29. 4. 1名称変更 R3.1.1.1統合
	061	自己免疫性溶血性貧血	じこめんえきせいやうけつせいひんけつ	
	260	シトステロール血症	しとすてろーるけっしょう	
	318	シトリン欠損症	しとりんけつそんしょう	H29. 4. 1追加
	224	紫斑病性腎炎	しはんびょうせいじんえん	
	265	脂肪萎縮症	しぼういしゆくしょう	
	107	若年性特発性関節炎	じゃくねんせいとくはつせいかんせつえん	H30. 4. 1統合・名称変更
	304	若年発症型両側性感音難聴	じゃくねんはつしょうがたりょうそくせいかんおんなんちょう	
	010	シャルコー・マリー・トゥース病	しゃるこー・まりー・とーすびょう	
	011	重症筋無力症	じゅうしょうきんむりよくしょう	
	208	修正大血管転位症	しゅうせいだいかんてんいしょう	
	177	ジュベール症候群関連疾患	じゅべーるしょうこうぐんかんれんしっかん	H30. 4. 1統合・名称変更
	033	シュワルツ・ヤンベル症候群	しゅわつ・やんべるしょうこうぐん	
	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	じょはすいみんきじぞくせいきよくじょはをしめすてんかんせいのうしょう	
	138	神経細胞移動異常症	しんけいさいぼういどういじょうしょう	
	125	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	しんけいじくさくすふえろいどけいせいをともなういでんせいびまんせいはくしつのうしょう	
	034	神経線維腫症	しんけいせんいしゅしょう	
	009	神経有棘赤血球症	しんけいゆうきよくせつけっきゅうしょう	
	005	進行性核上性麻痺	しんこうせいかくじょうせいまいひ	
	338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	しんこうせいかくぞくせいかんないたんじゅううたいしょう	R3. 11. 1追加
	272	進行性骨化性線維異形成症	しんこうせいこっかせいせんいけいけいしょう	
	025	進行性多巣性白質脳症	しんこうせいたそうせいはくしつのうしょう	
	308	進行性白質脳症	しんこうせいはくしつのうしょう	H29. 4. 1追加
	309	進行性ミオクローヌスてんかん	しんこうせいみおくろーぬすてんかん	H29. 4. 1追加
	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	しんしつちゅうかくけつそんをともなうはいどうみやくへいさしょう	
	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	しんしつちゅうかくけつそんをともなわないはいどうみやくへいさしょう	
す	157	スタージ・ウェーバー症候群	すたーじ・うえーばーしょうこうぐん	
	038	ステイーヴンス・ジョンソン症候群	すていーうんす・じょんそんしょうこうぐん	
	202	スミス・マギニス症候群	すみす・まぎにすしょうこうぐん	
せ	206	脆弱X症候群	ぜいじゃくえつくすしょうこうぐん	
	205	脆弱X症候群関連疾患	ぜいじゃくえつくすしょうこうぐんかんれんしっかん	
	054	成人発症スチル病	せいじんはつしょうすちるびょう	R6.4.1名称変更
	117	脊髄空洞症	せきずいくどうしょう	
	018	脊髄小脳変性症 (多系統萎縮症を除く。)	せきずいしょうのうへんせいしょう (たけいとういしゆくしょうをのぞく。)	
	118	脊髄髄膜瘤	せきずいずいまくりゅう	

	告示番号	新制度の指定難病	よみかた	
	003	脊髄性筋萎縮症	せきずいせいきんいしゅくしょう	
	319	セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症	せびあぶてりんかんげんこうそ(えすあー)けっそんしょう	H29. 4. 1追加
	328	前眼部形成異常	ぜんがんぶけいせいいじょう	H29. 4. 1追加
	028	全身性アミロイドーシス	ぜんしんせいあみろいどーしす	
	049	全身性エリテマトーデス	ぜんしんせいえりてまとーです	
	051	全身性強皮症	ぜんしんせいきょうひしょう	
	310	先天異常症候群	せんてんせいじょうしょうこうぐん	H29. 4. 1追加
	294	先天性横隔膜ヘルニア	せんてんせいおうかくまくへるにあ	
	132	先天性核上性球麻痺	せんてんせいかくじょうせいきゅうまひ	
	330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	せんてんせいきかんきょうさくしょう／せんてんせいせいもんかさきょうさくしょう	H29. 4. 1追加 H30. 4. 1統合・名称変更
	160	先天性魚鱗癬	せんてんせいぎよりんせん	
	012	先天性筋無力症候群	せんてんせいきんむりよくしょうこうぐん	
	320	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	せんてんせいぐりこしるほすふあちじるいのしとー(じーびーあい)けっそんしょう	H29. 4. 1追加
	311	先天性三尖弁狭窄症	せんてんせいさんせんべんきょうさくしょう	H29. 4. 1追加
	225	先天性腎性尿崩症	せんてんせいじんせいにょうほうしょう	
	282	先天性赤血球形成異常性貧血	せんてんせいせつけつきゅうけいせいいじょうせいひんけつ	
	312	先天性僧帽弁狭窄症	せんてんせいそうぼうべんきょうさくしょう	H29. 4. 1追加
	139	先天性大脳白質形成不全症	せんてんせいだいのうはくしつけいせいふぜんしょう	
	313	先天性肺静脈狭窄症	せんてんせいはいじょうみやくきょうさくしょう	H29. 4. 1追加
	082	先天性副腎低形成症	せんてんせいふくじんていけいせいしょう	
	081	先天性副腎皮質酵素欠損症	せんてんせいふくじんひしつこうそけっそんしょう	
	111	先天性ミオパチー	せんてんせいみおばちー	
	130	先天性無痛無汗症	せんてんせいむつうむかんしょう	
	253	先天性葉酸吸収不全	せんてんせいやさんきゅうしゅうふぜん	
	340	線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む)	せんもうきのうふぜんしゅうこうぐん(かるたけなーしゅうこうぐんを含む)	R6.4.1疾病追加
	127	前頭側頭葉変性症	ぜんとうそくとうようへんせいしょう	
そ	147	早期ミオクロニー脳症	そうきみおくるにーのうしょう	
	207	総動脈幹遺残症	そうどうみゃくかんいざんしょう	
	292	総排泄腔外反症	そうはいせつくうがいはんしょう	
	293	総排泄腔遺残	そうはいせつくういざん	
	194	ソトス症候群	そとすしょうこうぐん	
た	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	だいあもんど・ぶらっくふあんひんけつ	
	200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	だい14ばんせんしよくたいいちおやせいだいそみーしょうこうぐん	
	007	大脳皮質基底核変性症	だいのうひしつきていかくへんせいしょう	
	326	大理石骨病	だいいりせきこつびょう	H29. 4. 1追加
	040	高安動脈炎	たかやすどうみゃくえん	
	017	多系統萎縮症	たけいとういしゅくしょう	
	275	タナトフォリック骨異形成症	たなとふおりつくこついいけいせいしょう	
	044	多発血管炎性肉芽腫症	たはつけっかんえんせいにくげしゅしょう	
	013	多発性硬化症／視神経脊髄炎	たはつせいこうかしょう／ししんけいせきずいえん	
	067	多発性嚢胞腎	たはつせいのうほうじん	
	188	多脾症候群	たひしょうこうぐん	
	261	タンジール病	たんじーるびょう	
	210	単心室症	たんしんしつしょう	
	166	弾性線維性仮性黄色腫	だんせいせんいせいかせいおうしよくしゅ	
	296	胆道閉鎖症	たんだうへいさしょう	
ち	305	遅発性内リンパ水腫	ちはつせいないるいんばすいしゅ	
	105	チャージ症候群	ちゃーじしょうこうぐん	
	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	ちゅうかくししんけいけいせいじょうしょう/どもるしあしょうこうぐん	
	039	中毒性表皮壊死症	ちゅうどくせいひょうひえししょう	
	101	腸管神経節細胞僅少症	ちょうかんしんけいせつさいぼうきんしょうしょう	
て	172	低ホスファターゼ症	ていほすふあたーぜしょう	
	035	天疱瘡	てんぼうそう	
と	057	特発性拡張型心筋症	とくはつせいかくちょうがたしんきんしょう	

	告示番号	新制度の指定難病	よみかた	
	085	特発性間質性肺炎	とくはつせいかんしつせいはいえん	
	027	特発性基底核石灰化症	とくはつせいきていかくせっかいかしょう	
	063	特発性血小板減少性紫斑病	とくはつせいけっしょうばんげんしょうせいしはんびょう	
	327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	とくはつせいけっせんしょう(いでんせいけっせんせいそいんによるものにかぎる。)	H29. 4. 1追加
	163	特発性後天性全身性無汗症	とくはつせいこうてんせいぜんしんせいむかんしょう	
	071	特発性大腿骨頭壊死症	とくはつせいだいたいこつとうえししょう	
	331	特発性多中心性キャスルマン病	とくはつせいたちゅうしんせいきやつするまんびょう	H30. 4. 1追加
	092	特発性門脈圧亢進症	とくはつせいもんみゃくあつこうしんしょう	
	140	ドラベ症候群	どらべしょうこうぐん	
な	268	中條・西村症候群	なかじょう・にしむらしょうこうぐん	
	174	那須ハコラ病	なすはこらびょう	
	276	軟骨無形成症	なんこつむけいせいしょう	
	153	難治頻回部分発作重症型急性脳炎	なんちひんかいぶぶんほっさじゅうせきがたきゅうせいのうえん	
に	295	乳幼児肝巨大血管腫	にゅうようじかんきょだいけっかんしゅ	
	251	尿素サイクル異常症	にようそさいくういじょうしょう	
ぬ	195	ヌーナン症候群	ぬーなんしょうこうぐん	
	315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)／LMX1B関連腎症	ねいるばてらしょうこうぐん(そうしつがいこつしょうこうぐん)／えるえむえっくすいちびーかんれんじんしょう	H29. 4. 1追加
ね	335	ネフロシス	ねふろんろう	R3. 11. 1追加
の	334	脳クレアチン欠乏症候群	のうくれあちんけつぼうしょうこうぐん	R3. 11. 1追加
	263	脳髄黄色腫症	のうけんおうしょくしゅしょう	
	121	脳内鉄沈着神経変性症	のうないてつちんちゃくしんけいへんせいしょう	R6.4.1名称変更
	122	脳表ヘモジデリン沈着症	のうひょうへもじてりんちんちゃくしょう	
	037	膿疱性乾癬(汎発型)	のうほうせいかんせん(はんぱつがた)	
	299	囊胞性線維症	のうほうせいせんいしょう	
は	006	パーキンソン病	ぱーきんそんびょう	
	047	パージャー病	ぱーじゃーびょう	
	087	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	はいじょうみやくへいそくしょう／はいもうさいけっかんしゅしょう	
	086	肺動脈性肺高血圧症	はいどうみやくせいはいこうけつあつしょう	
	229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	はいほうたんぱくしょう(じこめんえきせいまたはせんてんせい)	
	230	肺胞低換気症候群	はいほうていかんきしょうこうぐん	
	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	はっちんそん・ぎるふおーどしょうこうぐん	R1. 7. 1追加
	091	バッド・キアリ症候群	ばっど・きありしょうこうぐん	
	008	ハンチントン病	はんちんとんびょう	
ひ	321	非ケトーシス型高グリシン血症	ひけとーしすがたこうぐりしんけっしょう	H29. 4. 1追加
	165	肥厚性皮膚骨膜炎	ひこうせいひふこつまくしょう	
	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	ひじすところふいーせいみおとにーしょうこうぐん	
	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	ひしつかこうそくとはくしつのうしょうをともなうじょうせんしよくたいゆうせいのうどうみやくしょう	
	058	肥大型心筋症	ひだいがたしんきんしょう	
	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	びたみんDいぞんせいくるびょう/こつなんかしょう	
	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	びたみんDていこうせいくるびょう/こつなんかしょう	
	314	左肺動脈右肺動脈起始症	ひだりはいどうみやくみぎはいどうみやくししょう	H29. 4. 1追加
	128	ピッカースタッフ脳幹脳炎	ぴっかーすたっふのうかんのうえん	
	109	非典型溶血性尿毒症症候群	ひてんけいようけつせいにようどくしょうしょうこうぐん	
	290	非特異性多発性小腸潰瘍症	ひとくいせいはつせいしょうちょうかいようしょう	
	050	皮膚筋炎／多発性筋炎	ひふきんえん／たはつせいきんえん	
	036	表皮水疱症	ひょうひすいほうしょう	
ふ	291	ヒルシュスブルグ病(全結腸型又は小腸型)	ひるしゅすぶるんぐびょう(ぜんけつちょうがたまたはしょうちょうがた)	
	183	ファイファー症候群	ふあいふあーしょうこうぐん	
	215	ファロー四徴症	ふあろーしちょうしょう	
	285	ファンconi貧血	ふあんこにひんけつ	
	015	封入体筋炎	ふうにゅうたいきんえん	
	240	フェニルケトン尿症	ふえにるけとんにようしょう	
	235	副甲状腺機能低下症	ふくこうじょうせんきのうていかしょう	

	告示番号	新制度の指定難病	よみかた	
	255	複合カルボキシラーゼ欠損症	ふくごうかるぼきしらーぜけっそんしょう	
	020	副腎白質ジストロフィー	ふくじんはくしつじすとりふいー	
	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	ふくじんひしつしげきほるもんふおうしょう	
	110	ブラウ症候群	ぶらうしょうこうぐん	
	193	ブラダー・ウィリ症候群	ぶらだー・ういりしょうこうぐん	
	023	プリオン病	ぷりおんびょう	
	245	プロピオン酸血症	ぷろびおんさんけっしょう	
へ	228	閉塞性細気管支炎	へいそくせいさいきかんしえん	
	322	βーケチオラーゼ欠損症	ベーたけとちおらーぜけっそんしょう	H29. 4. 1 追加
	056	パーチェット病	パーちえつとびょう	
	031	ベスレムミオパチー	ベすれむみおぱちー	
	126	ペリー病	ペリーびょう	R6.4.1名称変更
	234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	ぺるおきしそーむびょう(ふくじんはくしつじすとりふいーをのぞく。)	
	136	片側巨脳症	へんそくきょのうしょう	
	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	へんそくけいれん・へんまひ・てんかんしょうこうぐん	
ほ	323	芳香族Lーアミノ酸脱炭酸酵素欠損症	ほうこうぞくえるあみのさんだつたんさんこうそけっそんしょう	H29. 4. 1 追加
	062	発作性夜間ヘモグロビン尿症	ほっさせいやかんへもぐろびんにょうしょう	
	337	ホモシスチン尿症	ほもしすちんにょうしょう	R3. 11. 1 追加
	254	ボルフィリン症	ぼるふいりんしょう	
ま	112	マリネスコ・シェーグレン症候群	まりねすこ・しえーぐれんしょうこうぐん	
	167	マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群	まるふあんしょうこうぐん／ろいす・でいーつしょうこうぐん	R6.4.1名称変更
	014	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	まんせいえんしょうせいだつずいせいたはつしんけいえん／たそうせいうんどうにゅーろぱちー	
	088	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	まんせいけっせんそくせんせいはいこうけつあつしょう	
	270	慢性再発性多発性骨髄炎	まんせいさいはつせいたはつせいこつずいえん	
	099	慢性特発性偽性腸閉塞症	まんせいとくはつせいぎせいちょうへいそくしょう	
み	142	ミオクロニー欠神てんかん	みおくろにーけっしんてんかん	
	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	みおくろにーだつりよくほっさをともなうてんかん	
	021	ミトコンドリア病	みとこんどりあびょう	
む	329	無虹彩症	むこうさいしょう	H29. 4. 1 追加
	189	無脾症候群	むひしょうこうぐん	
	264	無βリボタンパク血症	むべーたりぼたんぱくけっしょう	
め	244	メーブルシロップ尿症	めーぶるしろつぷにょうしょう	
	324	メチルグルタコン酸尿症	めちるぐるたこんさんにょうしょう	H29. 4. 1 追加
	246	メチルマロン酸血症	めちるまろんさんけっしょう	
	133	メビウス症候群	めびうすしょうこうぐん	
	169	メンケス病	めんけすびょう	
も	090	網膜色素変性症	もうまくしきそへんせいしょう	
	022	もやもや病	もやもやびょう	
	178	モワット・ウィルソン症候群	もわっと・ういるそんしょうこうぐん	
や	196	ヤング・シンプソン症候群	やんぐ・しんぷそんしょうこうぐん	
ゆ	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	ゆうそうせいしょうてんほっさをともなうにゅうじてんかん	
ら	019	ライソゾーム病	らいそぞーむびょう	
	151	ラスムッセン脳炎	らすむっせんのうえん	
	155	ランドウ・クレフナー症候群	らんどう・くれふなーしょうこうぐん	
り	252	リジン尿性蛋白不耐症	りじんにょうせいたんぱくふたいしょう	
	216	両大血管右室起始症	りょうだいけっかんうしつきしょう	
	277	リンパ管腫症／ゴーハム病	りんぱかんしゅしょう／ごーはむびょう	
	089	リンパ脈管筋腫症	りんぱみやくかんきんしゅしょう	
る	162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	るいてんぼうそう(こうてんせいひょうひすいほうしょうをふくむ。)	
	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	るびんしゅたいん・ていびしょうこうぐん	
れ	302	レーベル遺伝性視神経症	れーべるいでんせいしんけいしょう	
	259	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	れしちんこれすてろーるあしるとらんすふえらーぜけっそんしょう	
	156	レット症候群	れつとしょうこうぐん	
	144	レノックス・ガストー症候群	れのつくす・がすとーしょうこうぐん	

	告示番号	新制度の指定難病	よみかた	
ろ	186	ロスムンド・トムソン症候群	ろすむんど・とむそんしょうこうぐん	
	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	ろっこつじょうをともなうせんてんせいそくわんしょう	
1	197	1p36欠失症候群	1びー36けっしつしょうこうぐん	
2	203	22q11.2欠失症候群	22きゅう11.2けっしつしょうこうぐん	
4	198	4p欠失症候群	よんびーけっしつしょうこうぐん	
5	199	5p欠失症候群	ごびーけっしつしょうこうぐん	
α	231	α1-アンチトリプシン欠乏症	あるふぁーわんあんちとりぷしんけつぼうしょう	
A	180	ATR-X症候群	えーていーあーるえつくすしょうこうぐん	
C	103	CFC症候群	しーえふしーしょうこうぐん	
H	026	HTLV-1関連脊髄症	えいちていえるぶいわんかんれんせきずいしょう	
	123	HTRA1関連脳小血管病	えいちていーあーるえいわんかんれんのうしょうけっかんびょう	R6.4.1名称変更
I	066	IgA腎症	あいじーえーじんしょう	
	300	IgG4関連疾患	あいじーじーふぉーかんれんしっかん	
M	339	MECP2重複症候群	えむいーしーぴーつーちょうふくしょうこうぐん	R6.4.1疾病追加
P	152	PCDH19関連症候群	ぴーしでいーえいちじゅうきゅうかんれんしょうこうぐん	
V	173	VATER症候群	ふぁーたーしょうこうぐん	
T	108	TNF受容体関連周期性症候群	ていえぬえふじゅうたいかんれんしゅうきせいしょうこうぐん	
	341	TRPV4異常症	ていーあーるびーふいふぉーいじょうしょう	R6.4.1疾病追加