

平成25年4月1日から障害者総合支援法の対象となった難病等130疾病一覧表

疾患番号	疾患名	疾患番号	疾患名
1	脊髄小脳変性症	26	進行性多巣性白質脳症 (PML)
2	シャイ・ドレーガー症候群	27	後縦靭帯骨化症
3	モヤモヤ病(ウィリス動脈輪閉塞症)	28	黄色靭帯骨化症
4	正常圧水頭症	29	前縦靭帯骨化症
5	多発性硬化症	30	広範脊柱管狭窄症
6	重症筋無力症	31	特発性大腿骨頭壊死症
7	ギラン・バレー症候群	32	特発性ステロイド性骨壊死症
8	フィッシャー症候群	33	網膜色素変性症
9	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	34	加齢黄斑変性
10	多巣性運動ニューロパチー (ルイス・サムナー症候群)	35	難治性視神経症
11	単クローン抗体を伴う末梢神経炎 (クロウ・フカセ症候群)	36	突発性難聴
12	筋萎縮性側索硬化症	37	特発性両側性感音難聴
13	脊髄性筋萎縮症	38	メニエール病
14	球脊髄性筋萎縮症	39	遅発性内リンパ水腫
15	脊髄空洞症	40	PRL 分泌異常症
16	パーキンソン病	41	ゴナドトロピン分泌異常症
17	ハンチントン病	42	ADH 分泌異常症
18	進行性核上性麻痺	43	中枢性摂食異常症
19	線条体黒質変性症	44	原発性アルドステロン症
20	ベルオキシゾーム病	45	偽性低アルドステロン症
21	ライソゾーム病	46	グルココルチコイド抵抗症
22	クロイツフェルト・ヤコブ病(CJD)	47	副腎酵素欠損症
23	ゲルストマン・ストロイスラー・ シャインカー病 (GSS)	48	副腎低形成(アジソン病)
24	致死性家族性不眠症	49	偽性副甲状腺機能低下症
25	亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	50	ビタミン D 受容機構異常症

51	TSH 受容体異常症	81	Budd-Chiari 症候群
52	甲状腺ホルモン不応症	82	肝内結石症
53	再生不良性貧血	83	肝内胆管障害
54	溶血性貧血(自己免疫性溶血性貧血・ 発作性夜間血色素尿症)	84	膵嚢胞線維症
55	不応性貧血(骨髄異形成症候群)	85	重症急性膵炎
56	骨髄線維症	86	慢性膵炎
57	特発性血栓症	87	アミロイドーシス
58	血栓性血小板減少性紫斑病(TTP)	88	ベーチェット病
59	特発性血小板減少性紫斑病	89	全身性エリテマトーデス
60	IgA 腎症	90	多発性筋炎・皮膚筋炎
61	急速進行性糸球体腎炎	91	シェーグレン症候群
62	難治性ネフローゼ症候群	92	成人スティル病
63	多発性嚢胞腎	93	高安病(大動脈炎症候群)
64	肥大型心筋症	94	バージャー病
65	特発性拡張型(うっ血型)心筋症	95	結節性多発動脈炎
66	拘束型心筋症	96	ウェゲナー肉芽腫症
67	ミトコンドリア病	97	アレルギー性肉芽腫性血管炎
68	Fabry 病	98	悪性関節リウマチ
69	家族性突然死症候群	99	側頭動脈炎
70	原発性高脂血症	100	抗リン脂質抗体症候群
71	特発性間質性肺炎	101	強皮症
72	サルコイドーシス	102	好酸球性筋膜炎
73	びまん性汎細気管支炎	103	硬化性萎縮性苔癬
74	潰瘍性大腸炎	104	原発性免疫不全症候群
75	クローン病	105	若年性肺気腫
76	自己免疫性肝炎	106	ランゲルハンス細胞組織球症
77	原発性胆汁性肝硬変	107	肥満低換気症候群
78	劇症肝炎	108	肺泡低換気症候群
79	特発性門脈圧亢進症	109	肺動脈性肺高血圧症
80	肝外門脈閉塞症	110	慢性血栓塞栓性肺高血圧症

111	混合性結合組織病	121	進行性骨化性線維異形成症(FOP)
112	神経線維腫症 型 (レックリングハウゼン病)	122	色素性乾皮症(XP)
113	神経線維腫症 型	123	スモン
114	結節性硬化症(プリングル病)	124	下垂体機能低下症
115	表皮水疱症	125	クッシング病
116	膿疱性乾癬	126	先端巨大症
117	天疱瘡	127	原発性側索硬化症
118	大脳皮質基底核変性症	128	有棘赤血球を伴う舞蹈病
119	重症多形滲出性紅斑(急性期)	129	HTLV - 1関連脊髄症(HAM)
120	リンパ脈管筋腫症(LAM)	130	先天性魚鱗癬様紅皮症