

指定難病の診断基準等のアップデート案について研究班から情報提供のあった疾病（一覧表）

告示番号	告示病名
1	球脊髄性筋萎縮症
2	筋萎縮性側索硬化症
3	脊髄性筋萎縮症
5	進行性核上性麻痺
6	パーキンソン病
7	大脳皮質基底核変性症
8	ハンチントン病
9	神経有棘赤血球症
10	シャルコーマリートゥース病
11	重症筋無力症
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎
14	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
16	クドウ・深瀬症候群
19	ライソゾーム病
20	副腎白質ジストロフィー
21	ミトコンドリア病
22	もやもや病
27	特発性基底核石灰化症
28	全身性アミロイドーシス
30	遠位型ミオパチー
34	神経線維腫症
40	高安動脈炎
41	巨細胞性動脈炎
42	結節性多発動脈炎
43	顕微鏡的多発血管炎
44	多発血管炎性肉芽腫症
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
46	悪性関節リウマチ
47	バージャー病
48	原発性抗リン脂質抗体症候群
49	全身性エリテマトーデス
50	皮膚筋炎／多発性筋炎
51	全身性強皮症
52	混合性結合組織病
53	シェーグレン症候群
54	成人スチル病
56	ベーチェット病
57	特発性拡張型心筋症
58	肥大型心筋症
59	拘束型心筋症
60	再生不良性貧血
61	自己免疫性溶血性貧血
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症
66	IgA腎症
71	特発性大腿骨頭壊死症
72	下垂体性ADH分泌異常症
73	下垂体性TSH分泌亢進症
74	下垂体性PRL分泌亢進症
75	Cushing病
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
78	下垂体前葉機能低下症
80	甲状腺ホルモン不応症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症
82	先天性副腎低形成症
84	サルコイドーシス
85	特発性間質性肺炎
86	肺動脈性肺高血圧症
91	バッドキアリ症候群
92	特発性門脈圧亢進症
93	原発性胆汁性胆管炎
94	原発性硬化性胆管炎
95	自己免疫性肝炎
96	クローン病
97	潰瘍性大腸炎
98	好酸球性消化管疾患
101	腸管神経節細胞僅少症
103	CFC症候群
104	コステロ症候群
105	チャージ症候群
107	若年性特発性関節炎
109	非典型溶血性尿毒症症候群
116	アトピー性脊髄炎
117	脊髄空洞症
119	アイザックス症候群
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
126	ペリー症候群

告示番号	告示病名
127	前頭側頭葉変性症
128	ピッカースタッフ脳幹脳炎
130	先天性無痛無汗症
132	先天性核上性球麻痺
133	メビウス症候群
135	アイカルディ症候群
136	片側巨脳症
137	限局性皮質異形成
138	神経細胞移動異常症
140	ドラベ症候群
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
142	ミオクロニー欠神てんかん
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
144	レノックス・ガストー症候群
145	ウエスト症候群
146	大田原症候群
147	早期ミオクロニー脳症
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
150	環状20番染色体症候群
151	ラスムッセン脳炎
152	PCDH19関連症候群
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
155	ランドウ・クレフナー症候群
156	レット症候群
157	スタージウェーバー症候群
158	結節性硬化症
167	マルファン症候群
168	エーラス・ダンロス症候群
172	低ホスファターゼ症
177	ジュベール症候群関連疾患
178	モワット・ウィルソン症候群
179	ウィリアムズ症候群
188	多脾症候群
189	無脾症候群
190	鰓耳腎症候群
191	ウェルナー症候群
192	コケイン症候群
193	ブラダー・ウィリ症候群
195	ヌーナン症候群
196	ヤング・シンプソン症候群
201	アンジェルマン症候群
203	22q11.2欠失症候群
207	総動脈幹遺残
208	修正大血管転位症
209	完全大血管転位症
210	単心室症
211	左心低形成症候群
212	三尖弁閉鎖症
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
215	ファロー四徴症
216	両大血管右室起始症
217	エプスタイン病
222	一次性ネフローゼ症候群
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
225	先天性腎性尿崩症
226	間質性膀胱炎（ハンナ）
232	カーニー複合
234	凶ルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
235	副甲状腺機能低下症
236	偽性副甲状腺機能低下症
238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症
239	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症
240	フェニルケトン尿症
241	高チロシン血症1型
242	高チロシン血症2型
243	高チロシン血症3型
248	グルコーストランスポーター（GLUT）1欠損症
250	グルタル酸血症2型
252	リジン尿性蛋白不耐症
258	ガラクトースー1ーリン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症
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
260	シトステロール血症
261	タンジール病
262	原発性高カイロミクロン血症
263	脳髄黄色腫症
264	無βリポタンパク血症
265	脂肪萎縮症
268	中條・西村症候群
274	骨形成不全症
276	軟骨無形成症
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
283	後天性赤芽球癆

告示番号	告示病名
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
285	ファンコニ貧血
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
289	クロンカイト・カナダ症候群
290	非特異性多発性小腸潰瘍症
292	総排泄腔外反
293	総排泄腔遺残
295	乳幼児肝巨大血管腫
296	胆道閉鎖症
298	遺伝性膵炎
299	嚢胞性線維症
303	アッシャー症候群
304	若年発症型両側性感音難聴
305	遅発性内リンパ水腫
306	好酸球性副鼻腔炎
309	進行性ミオクローヌステんかん
311	先天性三尖弁狭窄症
312	先天性僧帽弁狭窄症
313	先天性肺静脈狭窄
315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症
316	カルニチン回路異常症
317	三頭酵素欠損症
319	セピアプテリン還元酵素欠損症
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
325	遺伝性自己炎症疾患
326	大理石骨病
329	無虹彩症