

○厚生労働省告示第二百六十六号

難病の患者に対する医療等に関する法律（平成二十六年法律第五十号）第五条第一項の規定に基づき、難病の患者に対する医療等に関する法律第五条第一項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病及び同法第七条第一項第一号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度（平成二十六年厚生労働省告示第三百九十三号）の一部を次のように改正し、平成二十七年七月一日から適用する。

平成二十七年五月十三日

厚生労働大臣 塩崎 恭久

第百十号の次に次のように加える。

- 百十一 先天性ミオパチー
- 百十二 マリネスコ・シェーグレン症候群
- 百十三 筋ジストロフィー
- 百十四 非ジストロフィー性ミオトニー症候群
- 百十五 遺伝性周期性四肢麻痺^ひ
- 百十六 アトピー性脊髄炎
- 百十七 脊髄空洞症
- 百十八 脊髄髄膜瘤^{りゅう}

- 百十九 アイザックス症候群
- 百二十 遺伝性ジストニア
- 百二十一 神経フェリチン症
- 百二十二 脳表へモジデリン沈着症
- 百二十三 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
- 百二十四 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
- 百二十五 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
- 百二十六 ペリー症候群
- 百二十七 前頭側頭葉変性症
- 百二十八 ビツカースタッフ脳幹脳炎
- 百二十九 痙攣重積型（二相性）急性脳症
- 百三十 先天性無痛無汗症
- 百三十一 アレキサンダー病
- 百三十二 先天性核上性球麻痺^ひ
- 百三十三 メビウス症候群
- 百三十四 中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群

- 百三十五 アイカルデイ症候群
- 百三十六 片側巨脳症
- 百三十七 限局性皮質異形成
- 百三十八 神経細胞移動異常症
- 百三十九 先天性大脳白質形成不全症
- 百四十 ドラベ症候群
- 百四十一 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
- 百四十二 ミオクロニー欠神てんかん
- 百四十三 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
- 百四十四 レノックス・ガストー症候群
- 百四十五 ウエスト症候群
- 百四十六 大田原症候群
- 百四十七 早期ミオクロニー脳症
- 百四十八 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
- 百四十九 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
- 百五十 環状20番染色体症候群

- 百五十一 ラスムツセン脳炎
- 百五十二 PCDH19 関連症候群
- 百五十三 難治頻回部分発作重積型急性脳炎
- 百五十四 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症きよく
- 百五十五 ランドウ・クレフナー症候群
- 百五十六 レット症候群
- 百五十七 スタージ・ウェーバー症候群
- 百五十八 結節性硬化症
- 百五十九 色素性乾皮症
- 百六十 先天性魚鱗癬りんせん
- 百六十一 家族性良性慢性天疱瘡ほうそう
- 百六十二 類天疱瘡ほうそう（後天性表皮水疱症を含む。）
- 百六十三 特発性後天性全身性無汗症
- 百六十四 眼皮膚白皮症
- 百六十五 肥厚性皮膚骨膜炎
- 百六十六 彈性線維性仮性黄色腫

- 百六十七 マルフアン症候群
- 百六十八 エーラス・ダンロス症候群
- 百六十九 メンケス病
- 百七十 オクシピタル・ホーン症候群
- 百七十一 ウイルソン病
- 百七十二 低ホスファターゼ症
- 百七十三 VATER症候群
- 百七十四 那須・ハコラ病
- 百七十五 ウィーバー症候群
- 百七十六 コフィン・ローリー症候群
- 百七十七 有馬症候群
- 百七十八 モワット・ウイルスン症候群
- 百七十九 ウィリアムズ症候群
- 百八十 ATTR-X症候群
- 百八十一 クルーズン症候群
- 百八十二 アペール症候群

- 百八十三 ファイファー症候群
- 百八十四 アントレー・ビクスラー症候群
- 百八十五 コフィン・シリス症候群
- 百八十六 ロスマンド・トムソン症候群
- 百八十七 歌舞伎症候群
- 百八十八 多脾^ひ症候群
- 百八十九 無脾^ひ症候群
- 百九十 鰓^{さい}耳腎症候群
- 百九十一 ウェルナー症候群
- 百九十二 コケイン症候群
- 百九十三 プラダー・ウイリ症候群
- 百九十四 ソトス症候群
- 百九十五 ヌーナン症候群
- 百九十六 ヤング・シンプソン症候群
- 百九十七 1 p 36 欠失症候群
- 百九十八 4 p 欠失症候群

- 百九十九 5 p 欠失症候群
- 二百 第14番染色体父親性ダイソミー症候群
- 二百一 アンジェルマン症候群
- 二百二 スミス・マギニス症候群
- 二百三 22 q 11.2 欠失症候群
- 二百四 エマヌエル症候群
- 二百五 脆弱X症候群関連疾患
- 二百六 脆弱X症候群
- 二百七 総動脈幹遺残症
- 二百八 修正大血管転位症
- 二百九 完全大血管転位症
- 二百十 単心室症
- 二百十一 左心低形成症候群
- 二百十二 三尖弁閉鎖症^{せん}
- 二百十三 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
- 二百十四 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症

- 二百十五 フアロー四徴症
- 二百十六 両大血管右室起始症
- 二百十七 エプスタイン病
- 二百十八 アルポート症候群
- 二百十九 ギヤロウエイ・モワト症候群
- 二百二十 急速進行性糸球体腎炎
- 二百二十一 抗糸球体基底膜腎炎
- 二百二十二 一次性ネフローゼ症候群
- 二百二十三 一次性膜性増殖性糸球体腎炎
- 二百二十四 紫斑病性腎炎
- 二百二十五 先天性腎性尿崩症
- 二百二十六 間質性膀胱炎（ハンナ型）
- 二百二十七 オスラー病
- 二百二十八 閉塞性細気管支炎
- 二百二十九 肺胞蛋白質症（自己免疫性又は先天性）
- 二百三十 肺胞低換気症候群

- 二百三十一 α 1-アンチトリプシン欠乏症
- 二百三十二 カーニ-複合
- 二百三十三 ウォルフラム症候群
- 二百三十四 ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
- 二百三十五 副甲状腺機能低下症
- 二百三十六 偽性副甲状腺機能低下症
- 二百三十七 副腎皮質刺激ホルモン不応症
- 二百三十八 ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症
- 二百三十九 ビタミンD依存性くる病／骨軟化症
- 二百四十 フェニルケトン尿症
- 二百四十一 高チロシン血症1型
- 二百四十二 高チロシン血症2型
- 二百四十三 高チロシン血症3型
- 二百四十四 メ-プルシロップ尿症
- 二百四十五 プロピオン酸血症
- 二百四十六 メチルマロン酸血症

- 二百四十七 イソ吉草酸血症
- 二百四十八 グルコーストランスポーター1欠損症
- 二百四十九 グルタル酸血症1型
- 二百五十 グルタル酸血症2型
- 二百五十一 尿素サイクル異常症
- 二百五十二 リジン尿性蛋白不耐症^{たん}
- 二百五十三 先天性葉酸吸収不全
- 二百五十四 ポルフィリン症
- 二百五十五 複合カルボキシラーゼ欠損症
- 二百五十六 筋型糖原病
- 二百五十七 肝型糖原病
- 二百五十八 ガラクトース1ーリン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症
- 二百五十九 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
- 二百六十 シトステロール血症
- 二百六十一 タンジール病
- 二百六十二 原発性高カイロミクロン血症

- 二百六十三 脳髄黄色腫症
- 二百六十四 無βリポタンパク血症
- 二百六十五 脂肪萎縮症
- 二百六十六 家族性地中海熱
- 二百六十七 高IgD症候群
- 二百六十八 中條・西村症候群
- 二百六十九 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
- 二百七十 慢性再発性多発性骨髄炎
- 二百七十一 強直性脊椎炎
- 二百七十二 進行性骨化性線維異形成症
- 二百七十三 肋骨異常を伴う先天性側弯症
- 二百七十四 骨形成不全症
- 二百七十五 タナトフォリック骨異形成症
- 二百七十六 軟骨無形成症
- 二百七十七 リンパ管腫症／ゴーム病
- 二百七十八 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）

- 二百七十九 巨大静脈奇形（頸部^{けい}口腔咽頭びまん性病変）
- 二百八十 巨大動静脈奇形（頸部^{けい}顔面又は四肢病変）
- 二百八十一 クリッペル・トレノネー・ウエーバー症候群
- 二百八十二 先天性赤血球形成異常性貧血
- 二百八十三 後天性赤芽球癆^{ろう}
- 二百八十四 ダイアモンド・ブラックファン貧血
- 二百八十五 ファンコニ貧血
- 二百八十六 遺伝性鉄芽球形貧血
- 二百八十七 エプスタイン症候群
- 二百八十八 自己免疫性出血病 XIII
- 二百八十九 クロンカイト・カナダ症候群
- 二百九十 非特異性多発性小腸潰瘍症
- 二百九十一 ヒルシユスプルング病（全結腸型又は小腸型）
- 二百九十二 総排泄腔外反症
- 二百九十三 総排泄腔遺残
- 二百九十四 先天性横隔膜ヘルニア

- 二百九十五 乳幼児肝巨大血管腫
- 二百九十六 胆道閉鎖症
- 二百九十七 アラジール症候群
- 二百九十八 遺伝性膝^{すい}炎
- 二百九十九 囊^{のう}胞性線維症
- 三百 I g G 4 関連疾患
- 三百一 黄斑ジストロフィー
- 三百二 レーベル遺伝性視神経症
- 三百三 アッシャー症候群
- 三百四 若年発症型両側性感音難聴
- 三百五 遅発性内リンパ水腫
- 三百六 好酸球性副鼻腔炎