

難病の患者に対する医療等に関する法律に基づく疾病	
球脊髄性筋萎縮症	平成27. 1. 1
筋萎縮性側索硬化症	平成27. 1. 1
脊髄性筋萎縮症	平成27. 1. 1
原発性側索硬化症	平成27. 1. 1
進行性核上性麻痺	平成27. 1. 1
パーキンソン病	平成27. 1. 1
大脳皮質基底核変性症	平成27. 1. 1
ハンチントン病	平成27. 1. 1
神経有棘赤血球症	平成27. 1. 1
シャルコー・マリー・トウス病	平成27. 1. 1
重症筋無力症	平成27. 1. 1
先天性筋無力症候群	平成27. 1. 1
多発性硬化症／視神経脊髄炎	平成27. 1. 1
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	平成27. 1. 1
封入体筋炎	平成27. 1. 1
クロウ・深瀬症候群	平成27. 1. 1
多系統萎縮症	平成27. 1. 1
脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	平成27. 1. 1
ライゾーム病	平成27. 1. 1
副腎白質ジストロフィー	平成27. 1. 1
ミトコンドリア病	平成27. 1. 1
もやもや病	平成27. 1. 1
プリオン病	平成27. 1. 1
亜急性硬化性全脳炎	平成27. 1. 1
進行性多巣性白質脳症	平成27. 1. 1
HTLV—1関連脊髄症	平成27. 1. 1
特発性基底核石灰化症	平成27. 1. 1
全身性アミロイドーシス	平成27. 1. 1
ウルリッヒ病	平成27. 1. 1
遠位型ミオパチー	平成27. 1. 1
ベスレムミオパチー	平成27. 1. 1
自己貪食空胞性ミオパチー	平成27. 1. 1
シュワルツ・ヤンペル症候群	平成27. 1. 1
神経線維腫症	平成27. 1. 1
天疱瘡	平成27. 1. 1
表皮水疱症	平成27. 1. 1
膿疱性乾癬(汎発型)	平成27. 1. 1
スティーヴンス・ジョンソン症候群	平成27. 1. 1
中毒性表皮壊死症	平成27. 1. 1
高安動脈炎	平成27. 1. 1
巨細胞性動脈炎	平成27. 1. 1

結節性多発動脈炎	平成27. 1. 1
顕微鏡的多発血管炎	平成27. 1. 1
多発血管炎性肉芽腫症	平成27. 1. 1
好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	平成27. 1. 1
悪性関節リウマチ	平成27. 1. 1
バージャー病	平成27. 1. 1
原発性抗リン脂質抗体症候群	平成27. 1. 1
全身性エリテマトーデス	平成27. 1. 1
皮膚筋炎／多発性筋炎	平成27. 1. 1
全身性強皮症	平成27. 1. 1
混合性結合組織病	平成27. 1. 1
シェーグレン症候群	平成27. 1. 1
成人スチル病	平成27. 1. 1
再発性多発軟骨炎	平成27. 1. 1
ベーチェット病	平成27. 1. 1
特発性拡張型心筋症	平成27. 1. 1
肥大型心筋症	平成27. 1. 1
拘束型心筋症	平成27. 1. 1
再生不良性貧血	平成27. 1. 1
自己免疫性溶血性貧血	平成27. 1. 1
発作性夜間ヘモグロビン尿症	平成27. 1. 1
特発性血小板減少性紫斑病	平成27. 1. 1
血栓性血小板減少性紫斑病	平成27. 1. 1
原発性免疫不全症候群	平成27. 1. 1
IgA腎症	平成27. 1. 1
多発性嚢胞腎	平成27. 1. 1
黄色靱帯骨化症	平成27. 1. 1
後縦靱帯骨化症	平成27. 1. 1
広範脊柱管狭窄症	平成27. 1. 1
特発性大腿骨頭壊死症	平成27. 1. 1
下垂体性ADH分泌異常症	平成27. 1. 1
下垂体性TSH分泌亢進症	平成27. 1. 1
下垂体性PRL分泌亢進症	平成27. 1. 1
クッシング病	平成27. 1. 1
下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	平成27. 1. 1
下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	平成27. 1. 1
下垂体前葉機能低下症	平成27. 1. 1
家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	平成27. 1. 1
甲状腺ホルモン不応症	平成27. 1. 1
先天性副腎皮質酵素欠損症	平成27. 1. 1
先天性副腎低形成症	平成27. 1. 1
アジソン病	平成27. 1. 1

サルコイドーシス	平成27. 1. 1
特発性間質性肺炎	平成27. 1. 1
肺動脈性肺高血圧症	平成27. 1. 1
肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	平成27. 1. 1
慢性血栓塞栓性肺高血圧症	平成27. 1. 1
リンパ脈管筋腫症	平成27. 1. 1
網膜色素変性症	平成27. 1. 1
バッド・キアリ症候群	平成27. 1. 1
特発性門脈圧亢進症	平成27. 1. 1
原発性胆汁性肝硬変	平成27. 1. 1
原発性硬化性胆管炎	平成27. 1. 1
自己免疫性肝炎	平成27. 1. 1
クローン病	平成27. 1. 1
潰瘍性大腸炎	平成27. 1. 1
好酸球性消化管疾患	平成27. 1. 1
慢性特発性偽性腸閉塞症	平成27. 1. 1
巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	平成27. 1. 1
腸管神経節細胞僅少症	平成27. 1. 1
ルビンシュタイン・テイビ症候群	平成27. 1. 1
CFC症候群	平成27. 1. 1
コストロ症候群	平成27. 1. 1
チャージ症候群	平成27. 1. 1
クリオピリン関連周期熱症候群	平成27. 1. 1
全身型若年性特発性関節炎	平成27. 1. 1
TNF受容体関連周期性症候群	平成27. 1. 1
非典型溶血性尿毒症症候群	平成27. 1. 1
ブラウ症候群	平成27. 1. 1
先天性ミオパチー	平成27. 7. 1
マリネスコ・シェーグレン症候群	平成27. 7. 1
筋ジストロフィー	平成27. 7. 1
非ジストロフィー性ミオトニー症候群	平成27. 7. 1
遺伝性周期性四肢麻痺	平成27. 7. 1
アトピー性脊髄炎	平成27. 7. 1
脊髄空洞症	平成27. 7. 1
脊髄髄膜瘤	平成27. 7. 1
アイザックス症候群	平成27. 7. 1
遺伝性ジストニア	平成27. 7. 1
神経フェリチン症	平成27. 7. 1
脳表ヘモジデリン沈着症	平成27. 7. 1
禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	平成27. 7. 1
皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	平成27. 7. 1
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	平成27. 7. 1

ペリー症候群	平成27. 7. 1
前頭側頭葉変性症	平成27. 7. 1
ビッカースタッフ脳幹脳炎	平成27. 7. 1
痙攣重積型(二相性)急性脳症	平成27. 7. 1
先天性無痛無汗症	平成27. 7. 1
アレキサンダー病	平成27. 7. 1
先天性核上性球麻痺	平成27. 7. 1
メビウス症候群	平成27. 7. 1
中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	平成27. 7. 1
アイカルディ症候群	平成27. 7. 1
片側巨脳症	平成27. 7. 1
限局性皮質異形成	平成27. 7. 1
神経細胞移動異常症	平成27. 7. 1
先天性大脳白質形成不全症	平成27. 7. 1
ドラベ症候群	平成27. 7. 1
海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	平成27. 7. 1
ミオクロニー欠神てんかん	平成27. 7. 1
ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	平成27. 7. 1
レノックス・ガストー症候群	平成27. 7. 1
ウエスト症候群	平成27. 7. 1
大田原症候群	平成27. 7. 1
早期ミオクロニー脳症	平成27. 7. 1
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	平成27. 7. 1
片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	平成27. 7. 1
環状20番染色体症候群	平成27. 7. 1
ラスムツセン脳炎	平成27. 7. 1
PCDH19関連症候群	平成27. 7. 1
難治頻回部分発作重積型急性脳炎	平成27. 7. 1
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	平成27. 7. 1
ランドウ・クレフナー症候群	平成27. 7. 1
レット症候群	平成27. 7. 1
スタージ・ウェーバー症候群	平成27. 7. 1
結節性硬化症	平成27. 7. 1
色素性乾皮症	平成27. 7. 1
先天性魚鱗癬	平成27. 7. 1
家族性良性慢性天疱瘡	平成27. 7. 1
類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	平成27. 7. 1
特発性後天性全身性無汗症	平成27. 7. 1
眼皮膚白皮症	平成27. 7. 1
肥厚性皮膚骨膜症	平成27. 7. 1
弾性線維性仮性黄色腫	平成27. 7. 1
マルファン症候群	平成27. 7. 1

エーラス・ダンロス症候群	平成27. 7. 1
メンケス病	平成27. 7. 1
オクシピタル・ホーン症候群	平成27. 7. 1
ウィルソン病	平成27. 7. 1
低ホスファターゼ症	平成27. 7. 1
VATER症候群	平成27. 7. 1
那須・ハコラ病	平成27. 7. 1
ウィーバー症候群	平成27. 7. 1
コフィン・ローリー症候群	平成27. 7. 1
有馬症候群	平成27. 7. 1
モワット・ウィルソン症候群	平成27. 7. 1
ウィリアムズ症候群	平成27. 7. 1
ATR—X症候群	平成27. 7. 1
クルーゾン症候群	平成27. 7. 1
アペール症候群	平成27. 7. 1
ファイファー症候群	平成27. 7. 1
アントレー・ビクスラー症候群	平成27. 7. 1
コフィン・シリス症候群	平成27. 7. 1
ロスマンド・トムソン症候群	平成27. 7. 1
歌舞伎症候群	平成27. 7. 1
多脾症候群	平成27. 7. 1
無脾症候群	平成27. 7. 1
鰓耳腎症候群	平成27. 7. 1
ウェルナー症候群	平成27. 7. 1
コケイン症候群	平成27. 7. 1
プラダー・ウィリ症候群	平成27. 7. 1
ソトス症候群	平成27. 7. 1
ヌーナン症候群	平成27. 7. 1
ヤング・シンプソン症候群	平成27. 7. 1
1p36欠失症候群	平成27. 7. 1
4p欠失症候群	平成27. 7. 1
5p欠失症候群	平成27. 7. 1
第14番染色体父親性ダイソミー症候群	平成27. 7. 1
アンジェルマン症候群	平成27. 7. 1
スミス・マギニス症候群	平成27. 7. 1
22q11.2欠失症候群	平成27. 7. 1
エマヌエル症候群	平成27. 7. 1
脆弱X症候群関連疾患	平成27. 7. 1
脆弱X症候群	平成27. 7. 1
総動脈幹遺残症	平成27. 7. 1
修正大血管転位症	平成27. 7. 1
完全大血管転位症	平成27. 7. 1

単心室症	平成27. 7. 1
左心低形成症候群	平成27. 7. 1
三尖弁閉鎖症	平成27. 7. 1
心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	平成27. 7. 1
心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	平成27. 7. 1
ファロー四徴症	平成27. 7. 1
両大血管右室起始症	平成27. 7. 1
エプスタイン病	平成27. 7. 1
アルポート症候群	平成27. 7. 1
ギャロウェイ・モワト症候群	平成27. 7. 1
急速進行性糸球体腎炎	平成27. 7. 1
抗糸球体基底膜腎炎	平成27. 7. 1
一次性ネフローゼ症候群	平成27. 7. 1
一次性膜性増殖性糸球体腎炎	平成27. 7. 1
紫斑病性腎炎	平成27. 7. 1
先天性腎性尿崩症	平成27. 7. 1
間質性膀胱炎(ハンナ型)	平成27. 7. 1
オスラー病	平成27. 7. 1
閉塞性細気管支炎	平成27. 7. 1
肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	平成27. 7. 1
肺胞低換気症候群	平成27. 7. 1
α 1-アンチトリプシン欠乏症	平成27. 7. 1
カーニー複合	平成27. 7. 1
ウォルフラム症候群	平成27. 7. 1
ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	平成27. 7. 1
副甲状腺機能低下症	平成27. 7. 1
偽性副甲状腺機能低下症	平成27. 7. 1
副腎皮質刺激ホルモン不応症	平成27. 7. 1
ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	平成27. 7. 1
ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	平成27. 7. 1
フェニルケトン尿症	平成27. 7. 1
高チロシン血症1型	平成27. 7. 1
高チロシン血症2型	平成27. 7. 1
高チロシン血症3型	平成27. 7. 1
メープルシロップ尿症	平成27. 7. 1
プロピオン酸血症	平成27. 7. 1
メチルマロン酸血症	平成27. 7. 1
イソ吉草酸血症	平成27. 7. 1
グルコーストランスポーター1欠損症	平成27. 7. 1
グルタル酸血症1型	平成27. 7. 1
グルタル酸血症2型	平成27. 7. 1
尿素サイクル異常症	平成27. 7. 1

リジン尿性蛋白不耐症	平成27. 7. 1
先天性葉酸吸収不全	平成27. 7. 1
ポルフィリン症	平成27. 7. 1
複合カルボキシラーゼ欠損症	平成27. 7. 1
筋型糖原病	平成27. 7. 1
肝型糖原病	平成27. 7. 1
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	平成27. 7. 1
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	平成27. 7. 1
シトステロール血症	平成27. 7. 1
タンジール病	平成27. 7. 1
原発性高カイロミクロン血症	平成27. 7. 1
脳腱黄色腫症	平成27. 7. 1
無 β リポタンパク血症	平成27. 7. 1
脂肪萎縮症	平成27. 7. 1
家族性地中海熱	平成27. 7. 1
高IgD症候群	平成27. 7. 1
中條・西村症候群	平成27. 7. 1
化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	平成27. 7. 1
慢性再発性多発性骨髄炎	平成27. 7. 1
強直性脊椎炎	平成27. 7. 1
進行性骨化性線維異形成症	平成27. 7. 1
肋骨異常を伴う先天性側弯症	平成27. 7. 1
骨形成不全症	平成27. 7. 1
タナトフォリック骨異形成症	平成27. 7. 1
軟骨無形成症	平成27. 7. 1
リンパ管腫症／ゴーハム病	平成27. 7. 1
巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	平成27. 7. 1
巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	平成27. 7. 1
巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	平成27. 7. 1
クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	平成27. 7. 1
先天性赤血球形成異常性貧血	平成27. 7. 1
後天性赤芽球癆	平成27. 7. 1
ダイヤモンド・ブラックファン貧血	平成27. 7. 1
ファンコニ貧血	平成27. 7. 1
遺伝性鉄芽球性貧血	平成27. 7. 1
エプスタイン症候群	平成27. 7. 1
自己免疫性出血病ⅩⅢ	平成27. 7. 1
クロンカイト・カナダ症候群	平成27. 7. 1
非特異性多発性小腸潰瘍症	平成27. 7. 1
ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	平成27. 7. 1
総排泄腔外反症	平成27. 7. 1
総排泄腔遺残	平成27. 7. 1

先天性横隔膜ヘルニア	平成27. 7. 1
乳幼児肝巨大血管腫	平成27. 7. 1
胆道閉鎖症	平成27. 7. 1
アラジール症候群	平成27. 7. 1
遺伝性瘻炎	平成27. 7. 1
嚢胞性線維症	平成27. 7. 1
IgG4関連疾患	平成27. 7. 1
黄斑ジストロフィー	平成27. 7. 1
レーベル遺伝性視神経症	平成27. 7. 1
アッシュャー症候群	平成27. 7. 1
若年発症型両側性感音難聴	平成27. 7. 1
遅発性内リンパ水腫	平成27. 7. 1
好酸球性副鼻腔炎	平成27. 7. 1