

特定医療費（指定難病）支給認定申請のご案内

長野県健康福祉部 保健・疾病対策課

原因が不明で治療方法が確立されていない、いわゆる難病のうち、厚生労働大臣が定めた疾病（指定難病といいます。）にかかっている患者さんの医療費の負担軽減を目的として医療費の一部を助成しています。

平成 27 年 1 月より「難病の患者に対する医療等に関する法律」が施行され、令和 6 年 4 月の時点で 341 疾病が医療費助成の対象となっています。

医療費の助成を受けるためには、支給認定の申請を行い長野県から認定される必要がありますので、この案内を最後までお読みいただき、お手続きをお願いします。

1 対象となる方 次の（１）・（２）をすべて満たす方が対象となります。

（１）長野県内に住所がある方

（指定難病の患者さんが 18 歳未満の場合は、申請者(患者さんの保護者)の住所が長野県内にある方）

（２）国が指定する難病にり患している方（厚生労働大臣が定める診断基準^{※1}を満たしている方をいいます。）のうち、次の①または②のいずれかに該当する方

① 重症度^{※2}を満たしている

病状の程度が、個々の指定難病の特性に応じ、日常生活又は社会生活に支障があると医学的に判断される程度であること。

② 軽症者特例^{※3}に該当する

①に該当しないが、指定難病とそれに付随する傷病に係る医療費の総額が、33,330 円を超えた月が申請日の属する月以前の 12 月以内に 3 月以上あること。

・ 診断基準^{※1}及び重症度^{※2}

疾病ごとに診断基準及び重症度が定められています。

厚生労働省または長野県ホームページで基準を確認することができます。

・ 軽症者特例^{※3}

8 ページの「軽症者特例（軽症高額該当基準）による支給認定申請のご案内」をご覧ください。

2 対象となる難病

11 ページの「指定難病一覧」をご確認ください。

3 医療費助成の内容

対象となる医療の範囲	医療受給者証に記載された指定難病及び当該指定難病に付随して発生する傷病に関する医療等
医療給付の内容	①入院・外来の医療費、②薬代(院内・院外問わない)、③訪問看護費
介護給付の内容	①訪問看護、②訪問リハビリテーション、③居宅療養管理指導、④介護療養施設サービス、⑤介護予防訪問看護、⑥介護予防訪問リハビリテーション、⑦介護予防居宅療養管理指導、⑧介護医療院サービス

上記は、都道府県から指定を受けた「指定医療機関」（病院・診療所、薬局、訪問看護事業者）で受診した場合に限られます。

指定の状況は都道府県ホームページをご覧ください。医療機関に直接お問い合わせください。

4 助成の対象とならない費用 次の費用は医療費助成の対象となりません。（例示）

- (1) 受給者証に記載されている有効期間外にかかった医療費
- (2) 認定された疾病及び付随して発生する傷病以外の治療にかかった医療費
- (3) 医療保険が適用されない医療費（保険診療外の治療・調剤、差額ベッド代など）
- (4) 指定医療機関以外で受けた医療、介護サービス
- (5) 入院中の食事療養費及び生活療養費、介護療養施設サービスでの食費及び居住費
- (6) 介護保険での訪問介護の費用
- (7) 臨床調査個人票などの文書作成費用
- (8) ※¹鍼灸、あんま・マッサージ、柔道整復にかかった費用
- (9) 眼鏡やコルセット、車椅子などの補装具作成費用
- (10) 往診料等で医療機関に支払う保険適用外の交通費

※¹ スモン患者に対するはり等の施術費助成については、引き続き特定疾患治療研究事業として実施。

5 月額自己負担上限額

- ・ 自己負担上限額は、患者さんと同じ医療保険に加入している方の市町村民税額（所得割額）に応じて次の表のようになります。
- ・ 月ごとに受診した複数の医療機関の自己負担額を合算し、自己負担上限額（月額）に達した時は、それ以上の自己負担はなくなります。
なお、複数の指定医療機関での自己負担額を管理するために、医療受給者証とあわせて自己負担上限額管理票を交付します。

単位:円

階層区分	【階層区分の基準】 (患者さんが加入する医療保険により算定方法が異なります)		患者負担割合:2割(現在1割の方は1割)		
			自己負担限度額 (外来+入院+薬代+介護給付費)		
	①『市町村国保』・『国保組合』・ 『後期高齢者医療保険』に加入 →同じ医療保険に加入する 世帯全員分の市町村民税額の合算額		一般	高額かつ 長期※1	人工呼吸器等 装着者※2
②『被用者保険』に加入 →被保険者の市町村民税額					
生活保護	—		0	0	0
低所得Ⅰ	市町村民税 非課税 (世帯)※3	本人収入 ～80万円	2,500	2,500	1,000
低所得Ⅱ		本人収入 80万円超	5,000	5,000	
一般所得Ⅰ	市町村民税額(所得割) 7.1万円未満		10,000	5,000	臨床調査個人票 に人工呼吸器等 装着者であること の記載があり、認 定基準を満たし ている場合に適 用されます。
一般所得Ⅱ	市町村民税額(所得割) 7.1万円以上25.1万円未満		20,000	10,000	
上位所得	市町村民税額(所得割) 25.1万円以上		30,000	20,000	
入院時の食事			全額自己負担		

※1 高額かつ長期・・・上位所得・一般所得において、指定難病または小児慢性特定疾病の支給認定を受けた日以後の月ごとの医療費総額が5万円を超える月が申請日の月以前の12月で6回以上ある場合に該当。

※2 人工呼吸器等装着者・・・指定難病に起因して次の①、②の基準を満たしている場合に該当。
① 継続して常時人工呼吸器又は体外式補助人工心臓を装着する必要がある。
② 日常生活動作が著しく制限されている。

※3 市町村民税非課税世帯・・・均等割と所得割のいずれも非課税の世帯。
患者(又は児童保護者)の年収(給与・年金・手当等)により階層区分低所得Ⅰか低所得Ⅱを決定します。

※その他(世帯按分)・・・患者さんと同じ医療保険に加入している方が指定難病または小児慢性特定疾病の受給者の場合には、自己負担額が軽減されます。

6 給付を受けられる期間

保健所が支給認定申請を受付けた日	有効期間の終期
1月1日から 6月30日まで	申請した年の 9月30日まで
7月1日から12月31日まで	申請した翌年の 9月30日まで

有効期間終了後も引続き医療費助成を希望する方は、更新手続きが必要となります。更新時期が近づきましたら、対象者にはお知らせを送付します。

7 申請に必要な書類

次の書類を、住所地を所管する保健所に提出してください。

医学的審査を行うため、申請書を受理してから認定結果をお知らせするまでに2～3ヶ月程度かかります。

特定医療費(指定難病)新規申請書類一覧

番号	書類名	説明	備考						
全員が提出する書類									
1	特定医療費(指定難病)支給認定申請書	保健所窓口・県ホームページから入手できます。							
2	臨床調査個人票 (医師が記載した日から6か月以内のもの)	保健所窓口・県ホームページから入手できます。	難病指定医 [※] に記載してもらいます。						
3	世帯全員の住民票の写し (発行日から6か月以内のもの)	お住まいの市町村で発行	県内在住要件及び住民票の世帯の範囲を確認するため、世帯全員の記載と続柄が必要です。						
4	<p>※所得金額・市町村民税の課税額が確認できる書類</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th>申請日</th> <th>所得証明書等の証明年度</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>令和4年7月1日 ～ 令和5年6月30日まで</td> <td>令和4年度</td> </tr> <tr> <td>令和5年7月1日 ～ 令和6年6月30日まで</td> <td>令和5年度</td> </tr> </tbody> </table>	申請日	所得証明書等の証明年度	令和4年7月1日 ～ 令和5年6月30日まで	令和4年度	令和5年7月1日 ～ 令和6年6月30日まで	令和5年度	<p>市町村が発行する次の書類のうち、いずれかひとつ</p> <p>①「所得・課税証明書」(原本) ②「税額決定・納税通知書」 ③「特別徴収税額決定通知書」②、③は写し可(全ページをコピー)</p> <p>注)以下に該当する方は①を提出してください。 ・市町村民税非課税 ・国民健康保険組合加入者 (長野県医師国保組合及び長野県建設国保組合を除く)</p>	<p>・提出が必要なご家族の範囲は、次ページによりご確認ください。</p> <p>・義務教育終了前で明らかに所得がない場合及び生活保護受給者は提出不要です。</p> <p>・③は2か所以上から配布されている場合には全て提出してください。</p>
申請日	所得証明書等の証明年度								
令和4年7月1日 ～ 令和5年6月30日まで	令和4年度								
令和5年7月1日 ～ 令和6年6月30日まで	令和5年度								
5	※医療保険証(健康保険証)の写し		<p>・提出が必要なご家族の範囲は、次ページによりご確認ください。</p> <p>・患者さんが高齢受給者証を持っている場合は、その写しも提出してください。</p>						
6	医療保険の所得区分の確認に係る同意書 (市町村国保・国保組合に加入の方のみ)	保健所窓口・県ホームページから入手できます。	<p>・高額療養費の所得区分を保険者に照会するために必要です。</p> <p>・被用者保険加入の方、後期高齢者医療制度対象の方は不要です。</p>						
7	個人番号(マイナンバー)提供に関する本人確認書類	<p>①申請者のマイナンバーが確認できる書類</p> <p>②申請者の身元を確認できる書類</p>	申請書に記載した申請者のマイナンバーが正しい番号であることを確認するために、①及び②の書類の提示(郵送の場合は写しを提出)が必要です。						

難病指定医[※]について

新規申請に必要な臨床調査個人票を記載できるのは、都道府県から指定を受けた難病指定医に限られます。指定状況は都道府県ホームページをご覧ください。医療機関に直接お問い合わせください。

※提出が必要なご家族の範囲

患者さんが加入している医療保険の種類		4. ※市町村民税課税額が確認できる書類	5. ※公的医療保険の被保険者証等のコピー
国民健康保険 (市町村国保、国民健康保険組合)		患者さん+患者さんと同じ国保に加入している方全員分 (患者さんが18歳未満で、保護者が後期高齢に加入している場合は、保護者分も必要)	患者さん+患者さんと同じ国保に加入している方全員分
後期高齢者医療制度		患者さん+同じ住民票で後期高齢に加入している方全員分	患者さん+同じ住民票で後期高齢に加入している方全員分
被用者保険 (全国健康保険協会、健康保険組合、共済組合、船員保険 など)	患者さんが被保険者本人の場合	患者さん分	患者さん分
	患者さん以外が被保険者の場合	被保険者分 ただし、被保険者が非課税の場合は被保険者+患者さん分	患者さん分+被保険者分

番号	書類名	説明	備考						
該当者のみ必要となる書類									
8	「軽症高額該当」に該当することを理由に申請する場合	医療費申告書(領収書添付)	軽症高額とは・・・ 疾病の程度が重症度分類には該当しないものの、指定難病に係る月ごとの医療費総額(10割)が33,330円を超えた月数が申請日の属する月以前の12月以内に3月以上ある場合をいいます。						
9	常時「人工呼吸器」又は「体外式補助人工心臓」を装着している場合	臨床調査個人票	難病指定医に臨床調査個人票内の「人工呼吸器」又は「補助循環」欄に記載をしてもらってください。						
10	(1)受診者が「小児慢性特定疾病」の医療費助成を受けている場合 (2)受診者と医療保険上の同一世帯内に「指定難病」または「小児慢性特定疾病」の医療費助成を受けている方がいる場合	小慢または難病の医療受給者証の写し							
11	小慢制度から難病制度に移行する方で、「高額かつ長期」も合わせて申請する場合	・自己負担上限額管理票または医療費申告書(領収書添付) ・小慢の医療受給者証の写し	高額かつ長期とは・・・ 所得の階層区分が一般所得Ⅰ以上で、小慢または難病の支給認定を受けた日以降の月ごとの医療費総額が5万円をこえる月が年間6回以上ある場合をいいます。						
12	生活保護受給世帯	生活保護受給証明書の写し							
13	中国残留邦人等支援給付受給世帯	本人確認証の写し							
14	境界層該当者	境界層該当証明書							
15	指定難病に起因する腎臓機能障害に対する人工透析療法を受けている場合	特定疾病療養受療証の写し							
16	市町村民税非課税世帯(所得割・均等割とも非課税)	受給者に係る障害年金その他の年金、手当、給付金の前年中に受給した額がわかる書類 ①年金振込通知書の写し ②支給認定通知書の写し ③振り込まれた通帳の写しなど収入額が確認できるもの	<p>・受給額を確認できる書類が提出できない場合、階層区分は「低所得Ⅱ」となります。</p> <p>・受診者が児童の場合は、保護者(父母)それぞれの提出が必要です。</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th>申請日</th> <th>受給額を確認する年</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>令和4年7月1日 ～ 令和5年6月30日まで</td> <td>令和3年中の受給額</td> </tr> <tr> <td>令和5年7月1日 ～ 令和6年6月30日まで</td> <td>令和4年中の受給額</td> </tr> </tbody> </table>	申請日	受給額を確認する年	令和4年7月1日 ～ 令和5年6月30日まで	令和3年中の受給額	令和5年7月1日 ～ 令和6年6月30日まで	令和4年中の受給額
申請日	受給額を確認する年								
令和4年7月1日 ～ 令和5年6月30日まで	令和3年中の受給額								
令和5年7月1日 ～ 令和6年6月30日まで	令和4年中の受給額								
	・遺族年金、障害年金、障害補償給付、寡婦年金、 ・特別児童扶養手当、障害児福祉手当、特別障害者手当、福祉手当等(省令第8条に列記されている給付を指します。)								
番号	書類名	説明	備考						
該当者のみ必要となる書類									
1	福祉医療に係る市町村への情報提供の同意書	市町村において特定医療費の対象者を把握することで、適正な医療費助成を図るため。							

※これまで個人番号(マイナンバー)の収集をしていなかった者が新たに支給認定基準世帯員になった場合は、申請書に個人番号を記載する必要がありますが、本人確認書類等の提出は不要です。

8 医療費助成の開始時期について

認定された場合、「重症度分類を満たしていることを診断した日等」から医療費の助成を開始します。

区分	助成開始時期 [各区分欄のうち、いずれか遅い日に遡及し助成開始] (注)
【重症度分類該当】 重症度分類を満たすことで認定を受ける者	①指定医が重症度分類を満たしていると診断した日 (診断書記載の「 <u>診断年月日</u> 」) ②申請受理日から原則1か月前(やむを得ない理由があるときは最長3か月前)の日 ③申請者が支給認定申請書に記載した「特定医療費の支給を開始することが適当と考えられる年月日」(保健所等の申請受理日以前の日)
【軽症高額該当】 軽症高額該当基準を満たすことで認定を受ける者	①軽症高額該当基準を満たした日の翌日 ②上記②と同日 ③上記③と同日

注1 重症度分類該当と軽症高額該当をいずれも満たす場合は、当該各区分のいずれか遅い日同士を比較し、早い日を助成開始時期とします。

注2 ②の期間は暦に従って計算し、当該月に同じ日がない場合はその月の月末とします。

注3 申請書に③の記載がない場合は、保健所等の申請書受理日を支給開始日とします。

9 医療受給者証交付後の注意事項

- (1) 認定された疾病に係る医療費助成を受けることができるのは、都道府県が指定した「指定医療機関」で受診した場合のみとなります。
- (2) 受診の際は、必ず**医療受給者証**及び**自己負担額上限額管理票**を指定医療機関窓口へ提示してください。

10 医療費の払戻し手続きについて

支給認定申請を行ってから医療受給者証が交付されるまでに2～3ヵ月程度かかるため、申請日から医療受給者証が交付されるまでの間は、いったん保険診療の自己負担分を指定医療機関に支払っていただきます。

認定後、本来負担すべき額を超えた分については、所定の様式に医療機関の証明を受けることにより、保健所で払戻しを受けることができます。

11 医療受給者証の記載内容に変更が生じた場合

医療受給者証の記載内容に次のような変更が生じた場合は、住所地を所管する保健

所で変更手続きを行ってください。

月額自己負担額を伴う変更は手続きを行った日の翌月初日（申請を行った日がその月の初日の場合はその日）から適用されますのでご注意ください。

- 加入する医療保険が変更になった場合
- 県内の転居、氏名、連絡先が変更になった場合
- 月額自己負担上限額に係る事項が変更になる場合
 - ・高額かつ長期、人工呼吸器等装着者に該当することになった。
 - ・患者と同じ医療保険に加入する方が新たに指定難病または小児慢性特定疾病に係る支給申請を行うことになった。
 - ・患者が加入する医療保険の世帯員に変更があった。
 - ・生活保護の支給開始または廃止（停止）することになった。

12 医療受給者証の返還

疾病の治癒、死亡、県外へ転出の場合は、返還届に医療受給者証を添付の上、保健所に返還をお願いします。

転入先の都道府県で引き続き医療費の助成を受けることを希望する場合は、転入先の都道府県にすみやかに支給認定申請書を提出してください。

長野県の医療受給者証は、新住所の転入に係る申請手続きが済みましたら保健所に返還をお願いします。

軽症者特例（軽症高額該当基準）による支給認定申請のご案内

軽症者特例とは、指定難病に罹患している方で症状の程度が重症度分類で一定以上に該当しないため申請が認定とならなかった方や、申請当初から重症度を満たさないとと思われる方が、月々の指定難病に係る医療費が高額となる場合には、医療費の助成対象とする制度です。

具体的には次の①②ともに満たすことが必要です。

＝軽症高額該当基準＝

- ①診断基準に照らして指定難病に罹患していることは認められるが、症状の程度が重症度分類の基準を満たさない。
- ②医療費を考慮する期間^{※1}において指定難病に係る医療費総額^{※2}（自己負担額ではありません）が33,330円を超える月が3回以上ある。

1 軽症者特例に係る申請に必要な書類

通常の支給認定申請に必要な書類一式と次の書類①②をご提出ください^{※3}。

- ①医療費申告書（ひと月につき1枚、3ヶ月分が必要です。）
- ②領収書・診療明細書、調剤明細書等のコピー（かかった医療費が確認できるもの）

^{※3}重症度分類を満たさないことを理由に申請が不認定となった方が、概ね12ヵ月以内に本制度で再申請をする場合には、不認定となった旨の通知書等を添付することにより、臨床調査個人票の提出を省略できます。

認定となった場合の医療費助成開始日は、「軽症高額の基準を満たした日の翌日」からとなります。

重症度を満たさないとと思われる方が、最初から軽症者特例に該当することを理由に申請をすることもできます。「重症度分類該当」と「軽症高額の該当」をいずれも満たす場合は、早い日が医療費助成開始日となります。

2 医療費を考慮する期間^{※1}

次の①②のいずれか短い期間を医療費考慮期間といいます。この期間以外のものは対象となりませんのでご注意ください。

- ①支給認定申請日（再申請のときは再申請日）の属する月から起算して12ヶ月前の月までの期間
- ②指定難病を発症した月（臨床調査個人票に記載された発症年月）から支給認定申請日（再申請のときは再申請日）の属する月までの期間



3 指定難病に係る医療費総額^{※2}

医療費総額には申請する指定難病に係る医療費（介護サービス費）を含みますが、入院時食事（生活）療養標準負担額は除きます。

高額難病治療継続者(高額かつ長期)の申請のご案内

以下に該当する方は、月額自己負担上限額が軽減される制度です。

高額難病治療継続者(高額かつ長期)基準

- ① 月額自己負担上限額が 10,000 円以上の方
(受給者証の階層区分が一般所得Ⅰ、一般所得Ⅱ、上位所得)
- ② 指定難病及び小児慢性特定疾病※に係る月ごとの医療費総額※が 50,000 円を超える月が、申請日が属する月を含めた過去 12 月以前に6回以上ある方

※小児慢性特定疾病に係る医療費については、指定難病に関する医療費の助成を受ける前のものに限りです。

※医療費総額は、患者さんの自己負担額ではありません。医療保険分を含みます。

1 申請に必要な書類

(1) 特定医療費(指定難病)支給認定申請書(変更)

自己負担上限額の特例の「高額かつ長期」の項目にチェック☑を入れてください。

※認定を受けると、原則申請書を提出した翌月1日から自己負担上限額が軽減されます。

※小児慢性特定疾病医療費助成制度(小慢)から特定医療費助成制度(難病)への移行(新規申請)に合わせて高額かつ長期の申請を行う場合は、特定医療費(指定難病)支給認定申請書(新規)に、新規申請に必要な書類と合わせて、以下(2)(3)を御提出ください。

(2) 医療費総額が50,000 円を超えていることが確認できるもの。

① 自己負担上限額管理票のコピー

※医療費・介護サービス総額欄がある管理票をお持ちの方は、総額欄に 50,000 円を超える記載があるか確認してください。

② 医療費申告書(6ヵ月分)

※領収書・診療明細書・調剤明細書等のコピーを添付(指定難病・小児慢性特定疾病にかかる医療費(点数)が確認できるもの)

①または②をご用意ください。①、②の組み合わせも可。

(3) 小児慢性特定疾病医療受給者証の写し

小慢から難病へ移行された(される)方で、小慢に係る月ごとの医療費総額を高額かつ長期の算定に入れる場合は、添付をお願いします。

2 指定難病に係る医療費総額

医療費総額には認定された指定難病に係る医療費(介護サービス)を含みますが、入院時食事(生活療養標準負担額)は除きます。

●医療費助成における自己負担上限額(月額)

単位:円

階層区分	【階層区分の基準】 (医療保険上の世帯で算定します。)		患者負担割合:2割(現在1割の方は1割)		
			自己負担限度額 (外来+入院+薬代+介護給付費)		
			一般	高額かつ 長期	人工呼吸器等 装着者
生活保護	—		0	0	0
低所得Ⅰ	市町村民税 非課税 (世帯)	本人収入 ~80万円	2,500	2,500	1,000
低所得Ⅱ		本人収入 80万円超	5,000	5,000	
一般所得Ⅰ	市町村民税額(所得割) 7.1万円未満		10,000	5,000	
一般所得Ⅱ	市町村民税額(所得割) 7.1万円以上25.1万円未満		20,000	10,000	
上位所得	市町村民税額(所得割) 25.1万円以上		30,000	20,000	
入院時の食事			全額自己負担		

○指定難病一覧（令和6年4月1日現在）

341疾病

番号	病名	番号	病名
1	球脊髄性筋萎縮症	57	特発性拡張型心筋症
2	筋萎縮性側索硬化症	58	肥大型心筋症
3	脊髄性筋萎縮症	59	拘束型心筋症
4	原発性側索硬化症	60	再生不良性貧血
5	進行性核上性麻痺	61	自己免疫性溶血性貧血
6	パーキンソン病	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症
7	大脳皮質基底核変性症	63	特発性血小板減少性紫斑病
8	ハンチントン病	64	血栓性血小板減少性紫斑病
9	神経有棘赤血球症	65	原発性免疫不全症候群
10	シャルコー・マリー・トゥース病	66	IgA腎症
11	重症筋無力症	67	多発性嚢胞腎
12	先天性筋無力症候群	68	黄色靱帯骨化症
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	69	後縦靱帯骨化症
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	70	広範脊柱管狭窄症
15	封入体筋炎	71	特発性大腿骨頭壊死症
16	クロウ・深瀬症候群	72	下垂体性 ADH分泌異常症
17	多系統萎縮症	73	下垂体性 TSH分泌亢進症
18	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	74	下垂体性 PRL分泌亢進症
19	ライソゾーム病	75	クッシング病
20	副腎白質ジストロフィー	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
21	ミトコンドリア病	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
22	モヤモヤ病	78	下垂体前葉機能低下症
23	プリオン病	79	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）
24	亜急性硬化性全脳炎	80	甲状腺ホルモン不応症
25	進行性多巣性白質脳症	81	先天性副腎皮質酵素欠損症
26	HTLV-1関連脊髄症	82	先天性副腎低形成症
27	特発性基底核石灰化症	83	アジソン病
28	全身性アミロイドーシス	84	サルコイドーシス
29	ウルリッヒ病	85	特発性間質性肺炎
30	遠位型ミオパチー	86	肺動脈性肺高血圧症
31	ベスレムミオパチー	87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
32	自己貪食空胞性ミオパチー	88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	89	リンパ管筋腫症
34	神経線維腫症	90	網膜色素変性症
35	天疱瘡	91	バッド・キアリ症候群
36	表皮水疱症	92	特発性門脈圧亢進症
37	膿胞性乾癬（汎発性）	93	原発性胆汁性胆管炎
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	94	原発性硬化性胆管炎
39	中毒性表皮壊死症	95	自己免疫性肝炎
40	高安動脈炎	96	クローン病
41	巨細胞性動脈炎	97	潰瘍性大腸炎
42	結節性多発動脈炎	98	好酸球性消化管疾患
43	顕微鏡的多発血管炎	99	慢性特発性偽性腸閉塞症
44	多発血管炎性肉芽腫症	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	101	腸管神経節細胞僅少症
46	悪性関節リウマチ	102	ルピンシュタイン・テイビ症候群
47	バージャー病	103	CFC症候群
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	104	コステロ症候群
49	全身性エリテマトーデス	105	チャーシ症候群
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	106	クリオピリン関連周期熱症候群
51	全身性強皮症	107	若年性特発性関節炎
52	混合性結合組織病	108	TNF受容体関連周期性症候群
53	シェーグレン症候群	109	非典型溶血性尿毒症症候群
54	成人発症スチル病	110	ブラウ症候群
55	再発性多発軟骨炎	111	先天性ミオパチー
56	パーチェット病	112	マリネスコ・シェーグレン症候群

○指定難病一覧（令和6年4月1日現在）

番号	病名	番号	病名
113	筋ジストロフィー	169	メンケス病
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	170	オクシピタル・ホーン症候群
115	遺伝性周期性四肢麻痺	171	ウィルソン病
116	アトピー性脊髄炎	172	低ホスファターゼ症
117	脊髄空洞症	173	VATER症候群
118	脊髄髄膜瘤	174	那須・ハコラ病
119	アイザックス症候群	175	ウィーバー症候群
120	遺伝性ジストニア	176	コフィン・ローリー症候群
121	脳内鉄沈着神経変性症	177	シュベール症候群関連疾患
122	脳表ヘモジデリン沈着症	178	モワット・ウィルソン症候群
123	HTRA1関連脳小血管病	179	ウィリアムズ症候群
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	180	ATRX症候群
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	181	クルーゾン症候群
126	ペリー病	182	アペール症候群
127	前頭側頭葉変性症	183	ファイファー症候群
128	ピッカースタッフ脳幹脳炎	184	アントレー・ピクスラー症候群
129	痙攣重積型（二相性）急性脳症	185	コフィン・シリズ症候群
130	先天性無痛無汗症	186	ロスムンド・トムソン症候群
131	アレキサンダー病	187	歌舞伎症候群
132	先天性核上性球麻痺	188	多脾症候群
133	メビウス症候群	189	無脾症候群
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	190	鰓耳腎症候群
135	アイカルティ症候群	191	ウェルナー症候群
136	片側巨脳症	192	コケイン症候群
137	限局性皮質異形成	193	プラダー・ウィリ症候群
138	神経細胞移動異常症	194	ソトス症候群
139	先天性大脳白質形成不全症	195	ヌーナン症候群
140	ドラベ症候群	196	ヤング・シンブソン症候群
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	197	1p36欠失症候群
142	ミオクロニー欠神てんかん	198	4p欠失症候群
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	199	5p欠失症候群
144	レノックス・ガストー症候群	200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
145	ウエスト症候群	201	アンジェルマン症候群
146	大田原症候群	202	スミス・マギニス症候群
147	早期ミオクロニー脳症	203	22q11.2欠失症候群
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	204	エマヌエル症候群
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	205	脆弱X症候群関連疾患
150	環状20番染色体症候群	206	脆弱X症候群
151	ラスムッセン脳炎	207	総動脈幹遺残症
152	PCDH19関連症候群	208	修正大血管転位症
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	209	完全大血管転位症
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	210	単心室症
155	ランドウ・クレフナー症候群	211	左心低形成症候群
156	レット症候群	212	三尖弁閉鎖症
157	スタージ・ウェーバー症候群	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
158	結節性硬化症	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
159	色素性乾皮症	215	ファロー四徴症
160	先天性魚鱗癬	216	両大血管右室起始症
161	家族性良性慢性天疱瘡	217	エプスタイン病
162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	218	アルポート症候群
163	特発性後天性全身性無汗症	219	ギャロウェイ・モワト症候群
164	眼皮膚白皮症	220	急速進行性糸球体腎炎
165	肥厚性皮膚骨膜炎	221	抗糸球体基底膜腎炎
166	弾性線維性仮性黄色腫	222	一次性ネフローゼ症候群
167	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
168	エーラス・ダンロス症候群	224	紫斑病性腎炎

○指定難病一覧（令和6年4月1日現在）

番号	病名	番号	病名
225	先天性腎性尿崩症	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	282	先天性赤血球形成異常性貧血
227	オスラー病	283	後天性赤芽球癆
228	閉塞性細気管支炎	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	285	ファンconi貧血
230	肺胞低換気症候群	286	遺伝性鉄芽球性貧血
231	α 1-アンチトリプシン欠乏症	287	エプスタイン症候群
232	カーニー複合	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
233	ウォルフラム症候群	289	クロンカイト・カナダ症候群
234	ペルオキシソーム病（副腎白質シストロフィーを除く。）	290	非特異性多発性小腸潰瘍症
235	副甲状腺機能低下症	291	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）
236	偽性副甲状腺機能低下症	292	総排泄腔外反症
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	293	総排泄腔遺残
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	294	先天性横隔膜ヘルニア
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	295	乳幼児肝巨大血管腫
240	フェニルケトン尿症	296	胆道閉鎖症
241	高チロシン血症1型	297	アラジール症候群
242	高チロシン血症2型	298	遺伝性腭炎
243	高チロシン血症3型	299	嚢胞性線維症
244	メープルシロップ尿症	300	I g G 4 関連疾患
245	プロピオン酸血症	301	黄斑シストロフィー
246	メチルマロン酸血症	302	レーベル遺伝性視神経症
247	イソ吉草酸血症	303	アッシャー症候群
248	グルコーストランスポーター1欠損症	304	若年発症型両側性感音難聴
249	グルタル酸血症1型	305	遅発性内リンパ水腫
250	グルタル酸血症2型	306	好酸球性副鼻腔炎
251	尿素サイクル異常症	307	カナバン病
252	リジン尿性蛋白不耐症	308	進行性白質脳症
253	先天性葉酸吸収不全	309	進行性ミオクローヌステんかん
254	ポルフィリン症	310	先天異常症候群
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	311	先天性三尖弁狭窄症
256	筋型糖原病	312	先天性僧帽弁狭窄症
257	肝型糖原病	313	先天性肺静脈狭窄症
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	314	左肺動脈右肺動脈起始症
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	315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症
260	シトステロール血症	316	カルニチン回路異常症
261	タンジール病	317	三頭酵素欠損症
262	原発性高カイロミクロン血症	318	シトリン欠損症
263	脳腱黄色腫症	319	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症
264	無 β リポタンパク血症	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
265	脂肪萎縮症	321	非ケトーシス型高グリシン血症
266	家族性地中海熱	322	β -ケトチオラーゼ欠損症
267	高I g D症候群	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
268	中條・西村症候群	324	メチルグルタコン酸尿症
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	325	遺伝性自己炎症疾患
270	慢性再発性多発性骨髄炎	326	大理石骨病
271	強直性脊椎炎	327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）
272	進行性骨化性線維異形成症	328	前眼部形成異常
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	329	無虹彩症
274	骨形成不全症	330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症
275	タナトフォリック骨異形成症	331	特発性多中心性キャスルマン病
276	軟骨無形成症	332	膠様滴状角膜シストロフィー
277	リンパ管腫症/ゴーハム病	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群
278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	334	脳クレアチン欠乏症候群
279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	335	ネフロン癆
280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	336	家族性低 β リポタンパク血症1（ホモ接合体）

○指定難病一覧（令和6年4月1日現在）

番号	病名
337	ホモシスチン尿症
338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
339	MECP2重複症候群
340	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）
341	TRPV4異常症