

番号	病名	助成開始
1	球脊髄性筋萎縮症	H27.1.1
2	筋萎縮性側索硬化症	H27.1.1
3	脊髄性筋萎縮症	H27.1.1
4	原発性側索硬化症	H27.1.1
5	進行性核上性麻痺	H27.1.1
6	パーキンソン病	H27.1.1
7	大脳皮質基底核変性症	H27.1.1
8	ハンチントン病	H27.1.1
9	神経有棘赤血球症	H27.1.1
10	シャルコー・マリー・トゥース病	H27.1.1
11	重症筋無力症	H27.1.1
12	先天性筋無力症候群	H27.1.1
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	H27.1.1
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	H27.1.1
15	封入体筋炎	H27.1.1
16	クロー・深瀬症候群	H27.1.1
17	多系統萎縮症	H27.1.1
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	H27.1.1
19	ライゾゾーム病	H27.1.1
20	副腎白質ジストロフィー	H27.1.1
21	ミトコンドリア病	H27.1.1
22	もやもや病	H27.1.1
23	プリオン病	H27.1.1
24	亜急性硬化性全脳炎	H27.1.1
25	進行性多巣性白質脳症	H27.1.1
26	HTLV-1関連脊髄症	H27.1.1
27	特発性基底核石灰化症	H27.1.1
28	全身性アミロイドーシス	H27.1.1
29	ウルリッヒ病	H27.1.1
30	遠位型ミオパチー	H27.1.1
31	ベスレムミオパチー	H27.1.1
32	自己食空胞性ミオパチー	H27.1.1
33	シュワルツ・ヤンベル症候群	H27.1.1
34	神経線維腫症	H27.1.1
35	天疱瘡	H27.1.1
36	表皮水疱症	H27.1.1
37	膿疱性乾癬(汎発型)	H27.1.1
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	H27.1.1
39	中毒性表皮壊死症	H27.1.1
40	高安動脈炎	H27.1.1
41	巨細胞性動脈炎	H27.1.1
42	結節性多発動脈炎	H27.1.1
43	顕微鏡的多発血管炎	H27.1.1
44	多発血管炎性肉芽腫症	H27.1.1
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	H27.1.1

番号	病名	助成開始
46	悪性関節リウマチ	H27.1.1
47	バージャー病	H27.1.1
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	H27.1.1
49	全身性エリテマトーデス	H27.1.1
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	H27.1.1
51	全身性強皮症	H27.1.1
52	混合性結合組織病	H27.1.1
53	シェーグレン症候群	H27.1.1
54	成人発症スチル病	H27.1.1
55	再発性多発軟骨炎	H27.1.1
56	ベーチェット病	H27.1.1
57	特発性拡張型心筋症	H27.1.1
58	肥大型心筋症	H27.1.1
59	拘束型心筋症	H27.1.1
60	再生不良性貧血	H27.1.1
61	自己免疫性溶血性貧血	H27.1.1
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	H27.1.1
63	免疫性血小板減少症	H27.1.1
64	血栓性血小板減少性紫斑病	H27.1.1
65	原発性免疫不全症候群	H27.1.1
66	IgA 腎症	H27.1.1
67	多発性嚢胞腎	H27.1.1
68	黄色靭帯骨化症	H27.1.1
69	後縦靭帯骨化症	H27.1.1
70	広範脊柱管狭窄症	H27.1.1
71	特発性大腿骨頭壊死症	H27.1.1
72	下垂体性ADH分泌異常症	H27.1.1
73	下垂体性TSH分泌亢進症	H27.1.1
74	下垂体性PRL分泌亢進症	H27.1.1
75	クッシング病	H27.1.1
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	H27.1.1
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	H27.1.1
78	下垂体前葉機能低下症	H27.1.1
79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	H27.1.1
80	甲状腺ホルモン不応症	H27.1.1
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	H27.1.1
82	先天性副腎低形成症	H27.1.1
83	アジソン病	H27.1.1
84	サルコイドーシス	H27.1.1
85	特発性間質性肺炎	H27.1.1
86	肺動脈性肺高血圧症	H27.1.1
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	H27.1.1
88	慢性血栓性肺高血圧症	H27.1.1
89	リンパ管筋腫症	H27.1.1
90	網膜色素変性症	H27.1.1

番号	病名	助成開始
91	バッド・キアリ症候群	H27.1.1
92	特発性門脈圧亢進症	H27.1.1
93	原発性胆汁性胆管炎	H27.1.1
94	原発性硬化性胆管炎	H27.1.1
95	自己免疫性肝炎	H27.1.1
96	クローン病	H27.1.1
97	潰瘍性大腸炎	H27.1.1
98	好酸球性消化管疾患	H27.1.1
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	H27.1.1
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	H27.1.1
101	腸管神経節細胞僅少症	H27.1.1
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	H27.1.1
103	CFC症候群	H27.1.1
104	コステロ症候群	H27.1.1
105	チャージ症候群	H27.1.1
106	クリオピリン関連周期熱症候群	H27.1.1
107	若年性特発性関節炎	H27.1.1
108	TNF受容体関連周期性症候群	H27.1.1
109	非典型溶血性尿毒症症候群	H27.1.1
110	ブラウ症候群	H27.1.1
111	先天性ミオパチー	H27.7.1
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	H27.7.1
113	筋ジストロフィー	H27.7.1
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	H27.7.1
115	遺伝性周期性四肢麻痺	H27.7.1
116	アトピー性脊髄炎	H27.7.1
117	脊髄空洞症	H27.7.1
118	脊髄髄膜瘤	H27.7.1
119	アイザックス症候群	H27.7.1
120	遺伝性ジストニア	H27.7.1
121	脳内鉄沈着神経変性症	H27.7.1
122	脳表ヘモジデリン沈着症	H27.7.1
123	HTRA1関連脳小血管病	H27.7.1
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	H27.7.1
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	H27.7.1
126	ペリー病	H27.7.1
127	前頭側頭葉変性症	H27.7.1
128	ピッカーstaff脳幹脳炎	H27.7.1
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	H27.7.1
130	先天性無痛無汗症	H27.7.1
131	アレキサンダー病	H27.7.1
132	先天性核上性球麻痺	H27.7.1
133	メビウス症候群	H27.7.1
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	H27.7.1
135	アイカルディ症候群	H27.7.1

番号	病名	助成開始
136	片側巨脳症	H27.7.1
137	限局性皮質異形成	H27.7.1
138	神経細胞移動異常症	H27.7.1
139	先天性大脳白質形成不全症	H27.7.1
140	ドラベ症候群	H27.7.1
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	H27.7.1
142	ミオクロニー欠神てんかん	H27.7.1
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	H27.7.1
144	レノックス・ガストー症候群	H27.7.1
145	ウエスト症候群	H27.7.1
146	大田原症候群	H27.7.1
147	早期ミオクロニー脳症	H27.7.1
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	H27.7.1
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	H27.7.1
150	環状20番染色体体症候群	H27.7.1
151	ラスムッセン脳炎	H27.7.1
152	PCDH19関連症候群	H27.7.1
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	H27.7.1
154	睡眠時棘徐波活性化を示す発達性てんかん性脳症及びびてんかん性脳症	H27.7.1
155	ランドウ・クレフナー症候群	H27.7.1
156	レット症候群	H27.7.1
157	スタージ・ウェーバー症候群	H27.7.1
158	結節性硬化症	H27.7.1
159	色素性乾皮症	H27.7.1
160	先天性魚鱗癬	H27.7.1
161	家族性良性慢性天疱瘡	H27.7.1
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	H27.7.1
163	特発性後天性全身性無汗症	H27.7.1
164	眼皮膚白皮症	H27.7.1
165	肥厚性皮膚骨膜炎	H27.7.1
166	弾性線維性仮性黄色腫	H27.7.1
167	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群	H27.7.1
168	エーラス・ダンロス症候群	H27.7.1
169	メンケス病	H27.7.1
170	オクシピタル・ホーン症候群	H27.7.1
171	ウィルソン病	H27.7.1
172	低ホスファターゼ症	H27.7.1
173	VATER症候群	H27.7.1
174	那須・ハコラ病	H27.7.1
175	ウィーバー症候群	H27.7.1
176	コフィン・ローリー症候群	H27.7.1
177	ジュベール症候群関連疾患	H27.7.1
178	モワット・ウィルソン症候群	H27.7.1
179	ウィリアムズ症候群	H27.7.1
180	ATR-X症候群	H27.7.1

番号	病名	助成開始
181	クルーゾン症候群	H27.7.1
182	アペール症候群	H27.7.1
183	ファイファー症候群	H27.7.1
184	アントレー・ビクスラー症候群	H27.7.1
185	コフィン・シリス症候群	H27.7.1
186	ロスマンド・トムソン症候群	H27.7.1
187	歌舞伎症候群	H27.7.1
188	多脾症候群	H27.7.1
189	無脾症候群	H27.7.1
190	鰓耳腎症候群	H27.7.1
191	ウェルナー症候群	H27.7.1
192	コケイン症候群	H27.7.1
193	ブラダー・ウィリ症候群	H27.7.1
194	ソトス症候群	H27.7.1
195	ヌーナン症候群	H27.7.1
196	ヤング・シンプソン症候群	H27.7.1
197	1p36欠失症候群	H27.7.1
198	4p欠失症候群	H27.7.1
199	5p欠失症候群	H27.7.1
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	H27.7.1
201	アンジェルマン症候群	H27.7.1
202	スミス・マギニス症候群	H27.7.1
203	22q11.2欠失症候群	H27.7.1
204	エマヌエル症候群	H27.7.1
205	脆弱X症候群関連疾患	H27.7.1
206	脆弱X症候群	H27.7.1
207	総動脈幹遺残症	H27.7.1
208	修正大血管転位症	H27.7.1
209	完全大血管転位症	H27.7.1
210	単心室症	H27.7.1
211	左心低形成症候群	H27.7.1
212	三尖弁閉鎖症	H27.7.1
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	H27.7.1
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	H27.7.1
215	ファロー四徴症	H27.7.1
216	両大血管右室起始症	H27.7.1
217	エプスタイン病	H27.7.1
218	アルポート症候群	H27.7.1
219	ギャロウェイ・モワト症候群	H27.7.1
220	急速進行性糸球体腎炎	H27.7.1
221	抗糸球体基底膜腎炎	H27.7.1
222	一次性ネフローゼ症候群	H27.7.1
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	H27.7.1
224	紫斑病性腎炎	H27.7.1
225	先天性腎性尿崩症	H27.7.1

番号	病名	助成開始
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	H27.7.1
227	オスラー病	H27.7.1
228	閉塞性細気管支炎	H27.7.1
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	H27.7.1
230	肺胞低換気症候群	H27.7.1
231	α 1-アンチトリプシン欠乏症	H27.7.1
232	カーニー複合	H27.7.1
233	ウォルフラム症候群	H27.7.1
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	H27.7.1
235	副甲状腺機能低下症	H27.7.1
236	偽性副甲状腺機能低下症	H27.7.1
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	H27.7.1
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	H27.7.1
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	H27.7.1
240	フェニルケトン尿症	H27.7.1
241	高チロシン血症1型	H27.7.1
242	高チロシン血症2型	H27.7.1
243	高チロシン血症3型	H27.7.1
244	メープルシロップ尿症	H27.7.1
245	プロピオン酸血症	H27.7.1
246	メチルマロン酸血症	H27.7.1
247	イソ吉草酸血症	H27.7.1
248	グルコーストランスポーター1欠損症	H27.7.1
249	グルタル酸血症1型	H27.7.1
250	グルタル酸血症2型	H27.7.1
251	尿素サイクル異常症	H27.7.1
252	リジン尿性蛋白不耐症	H27.7.1
253	先天性葉酸吸収不全	H27.7.1
254	ポルフィリン症	H27.7.1
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	H27.7.1
256	筋型糖原病	H27.7.1
257	肝型糖原病	H27.7.1
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	H27.7.1
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	H27.7.1
260	シトステロール血症	H27.7.1
261	タンジール病	H27.7.1
262	原発性高カイロミクロン血症	H27.7.1
263	脳髄黄色腫症	H27.7.1
264	無 β リポタンパク血症	H27.7.1
265	脂肪萎縮症	H27.7.1
266	家族性地中海熱	H27.7.1
267	高IgD症候群	H27.7.1
268	中條・西村症候群	H27.7.1
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	H27.7.1
270	慢性再発性多発性骨髄炎	H27.7.1

番号	病名	助成開始
271	強直性脊椎炎	H27.7.1
272	進行性骨化性線維異形成症	H27.7.1
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	H27.7.1
274	骨形成不全症	H27.7.1
275	タナトフォリック骨異形成症	H27.7.1
276	軟骨無形成症	H27.7.1
277	リンパ管腫症/ゴーム病	H27.7.1
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	H27.7.1
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭ひまん性病変)	H27.7.1
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	H27.7.1
281	クリッペル・トレノニー・ウェーバー症候群	H27.7.1
282	先天性赤血球形成異常性貧血	H27.7.1
283	後天性赤芽球癆	H27.7.1
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	H27.7.1
285	ファンconi貧血	H27.7.1
286	遺伝性鉄芽球性貧血	H27.7.1
287	エプスタイン症候群	H27.7.1
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	H27.7.1
289	クロンカイト・カナダ症候群	H27.7.1
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	H27.7.1
291	ヒルニユスフルンク病(全結腸型又は小腸型)	H27.7.1
292	総排泄腔外反症	H27.7.1
293	総排泄腔遺残	H27.7.1
294	先天性横隔膜ヘルニア	H27.7.1
295	乳幼児肝巨大血管腫	H27.7.1
296	胆道閉鎖症	H27.7.1
297	アラジール症候群	H27.7.1
298	遺伝性膵炎	H27.7.1
299	嚢胞性線維症	H27.7.1
300	IgG4関連疾患	H27.7.1
301	黄斑ジストロフィー	H27.7.1
302	レーベル遺伝性視神経症	H27.7.1
303	アッシャー症候群	H27.7.1
304	若年発症型両側性感音難聴	H27.7.1
305	遅発性内リンパ水腫	H27.7.1
306	好酸球性副鼻腔炎	H27.7.1
307	カナバン病	H29.4.1
308	進行性白質脳症	H29.4.1
309	進行性ミオクローヌステんかん	H29.4.1
310	先天異常症候群	H29.4.1
311	先天性三尖弁狭窄症	H29.4.1
312	先天性僧帽弁狭窄症	H29.4.1
313	先天性肺静脈狭窄症	H29.4.1
314	左肺動脈右肺動脈起始症	H29.4.1
315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/ LMX1B関連腎症	H29.4.1

番号	病名	助成開始
316	カルニチン回路異常症	H29.4.1
317	三頭酵素欠損症	H29.4.1
318	シトリン欠損症	H29.4.1
319	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症	H29.4.1
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	H29.4.1
321	非ケトーシス型高グリシン血症	H29.4.1
322	β -ケトチオラーゼ欠損症	H29.4.1
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	H29.4.1
324	メチルグルタコン酸尿症	H29.4.1
325	遺伝性自己炎症疾患	H29.4.1
326	大理石骨病	H29.4.1
327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	H29.4.1
328	前眼部形成異常	H29.4.1
329	無虹彩症	H29.4.1
330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	H29.4.1
331	特発性多中心性キャスルマン病	H30.4.1
332	膠様滴状角膜ジストロフィー	R1.7.1
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	R1.7.1
334	脳クリアチン欠乏症候群	R3.11.1
335	ネフロン癆	R3.11.1
336	家族性低 β リポタンパク血症1(ホモ接合体)	R3.11.1
337	ホモシスチン尿症	R3.11.1
338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	R3.11.1
339	MECP2重複症候群	R6.4.1
340	線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む。)	R6.4.1
341	TRPV4異常症	R6.4.1
342	LMNB1関連大脳白質脳症	R7.4.1
343	PURA関連神経発達異常症	R7.4.1
344	極長鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症	R7.4.1
345	乳児発症STING関連血管炎	R7.4.1
346	原発性肝外門脈閉塞症	R7.4.1
347	出血性線溶異常症	R7.4.1
348	口ウ症候群	R7.4.1