

特定医療費(指定難病)助成制度のご案内

【令和6年(2024)年12月1日～令和7年(2025)年6月30日に初めて利用される方へ】

令和6年12月
松本市役所障がい福祉課

1 制度の概要

厚生労働大臣が定めた疾病（以下、「指定難病」と言います。）に係る医療費の一部について、患者の皆様へ助成する制度です。

現在、341疾患が指定難病と定められています。（9ページ「指定難病一覧」参照）

利用するためには、市役所や保健所へ申請を行い、認定を受ける必要があります。

松本市にお住いの方の申請窓口は、松本市役所障がい福祉課になります。

2 対象となる方

次の①、②の全てを満たす方が対象です。

- ① 長野県内に住所がある方（長野県内の市町村に住民登録をされている方）

*患者さんが18歳未満の場合は『患者の保護者』の住所が長野県内にある方

- ② 指定難病に罹患している方（厚生労働大臣が定める診断基準を満たしている方をいいます。）のうち、次の「認定基準」を満たしている方

「認定基準」

次のいずれかを満たしていることが必要です。（県審査会で認定審査を行います）

- ① 病状の程度が、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。**（重症度を満たしている）**
- ② ①には該当しないが、指定難病とそれに付随する傷病に係る医療費の総額（自己負担額ではありません。）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。**（軽症者特例に該当する）**

3 助成の対象となる医療費

都道府県から指定を受けた指定医療機関（以下、「指定医療機関」といいます。）での受診費用のうち、指定難病の治療に関するもので「重症度分類を満たしていることを診断した日」等以降のものが対象（※）となります。

指定医療機関は、各都道府県のホームページ等で確認できます。制度を利用される場合には、あらかじめ医療機関の指定の有無をご確認ください。

※助成の開始時期の詳細については、別紙「指定難病と診断された皆さんへ」を確認してください。

長野県ホームページ「国が指定する難病医療費助成制度(特定医療費)について」

- ・指定医療機関や対象疾患（指定難病）の確認、申請書類のダウンロードができます。



「指定難病の治療に関するもの」とは、次の①～⑩の費用になります。

- | | |
|-------------------|-------------------|
| ①入院費（食費は除きます）・外来費 | ②薬代（院外・院内を問いません） |
| ③訪問看護費 | ④訪問リハビリテーション費 |
| ⑤居宅療養管理指導費 | ⑥介護療養施設サービス費 |
| ⑦介護予防訪問看護費 | ⑧介護予防訪問リハビリテーション費 |
| ⑨介護予防居宅療養管理指導費 | ⑩介護医療院サービス費 |

4 助成の対象外となる医療費（例）

次の①～⑤の費用は、助成の対象外となります。ご注意ください。

- | | |
|----------------------------|-------------------|
| ①指定難病の治療とは関連性がない医療費 | ②保険適用外の医療費、往診等交通費 |
| ③「指定医療機関」以外での受診費 | ④診断書など文書作成費 |
| ⑤補装具作成費（眼鏡、コルセット、車椅子、義足など） | |

* 「指定医療機関」である薬局において薬を調剤された場合であっても、「指定医療機関」でない医療機関から処方された薬代については、助成の対象外となります。

* 「指定医療機関」である訪問看護事業所において行われた訪問看護についても、「指定医療機関」でない医療機関から指示された場合は対象外となります。

5 助成される医療費の金額

認定を受けると、月額自己負担上限額を超えた医療費が助成されます。

月額自己負担上限額は、「患者さんの医療保険上の世帯」の市町村民税額に応じて、下表のとおり設定されます。

【月額自己負担上限額の区分】

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	一	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
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	7.1万円未満	10,000	5,000
一般所得Ⅱ	市町村民税	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	25.1万円以上	30,000	20,000
入院時の食事		全額自己負担		

* 高額かつ長期とは・・・認定を受けた月以降、指定難病に係る月ごとの医療費総額が5万円を超えた月が年間6回以上ある方。(市役所へ申請し、認定を受ける必要があります。)

6 医療費助成の仕組み

市役所への申請から認定を受けるまで（概ね3ヶ月～4ヶ月程度）

指定難病に係る医療費等について、医療機関の窓口で請求額をお支払いください。

認定を受けた後、市役所へ申請（請求）することで、**月の自己負担上限額を超えた金額の合計額について、払い戻しを受けることができます。**

- * 払い戻しの申請手続きについては、認定結果をお知らせする際に、ご案内いたします。
- * 医療機関によっては、申請から認定を受けるまでの間、請求を猶予する場合があります。申請後の支払いについては、受診先医療機関にご相談ください。
- * 申請日以前の医療費についても払い戻しの対象となる場合があります。

例) 8月に新規申請を行い、窓口で請求額を支払った後、11月に一般所得I（月額自己負担上限額：10,000円）で認定を受け、払い戻しを受ける場合。

年 月 日	手 続 き 等	窓口支払額	説 明
8月 1日	新規申請		市役所へ申請書類を提出
8月 20日	医療機関受診	15,000 円	支払① 5,000 円が上限額を超過
9月 20日	医療機関受診	20,000 円	支払② 10,000 円が上限額を超過
10月 20日	医療機関受診	30,000 円	支払③ 20,000 円が上限額を超過
11月 20日	認 定		書面により通知されます
12月 1日	払い戻し申請		市役所へ申請書類を提出
1月末	払い戻し		支払①②③の超過額合計 35,000 円が指定の口座へ入金されます。

認定を受けた後

認定を受けると「特定医療費（指定難病）受給者証」（以下、「受給者証」という。）と「自己負担上限額管理票」が交付されますので、窓口で提示し、「月額自己負担上限額」に達するまでの金額を支払います。

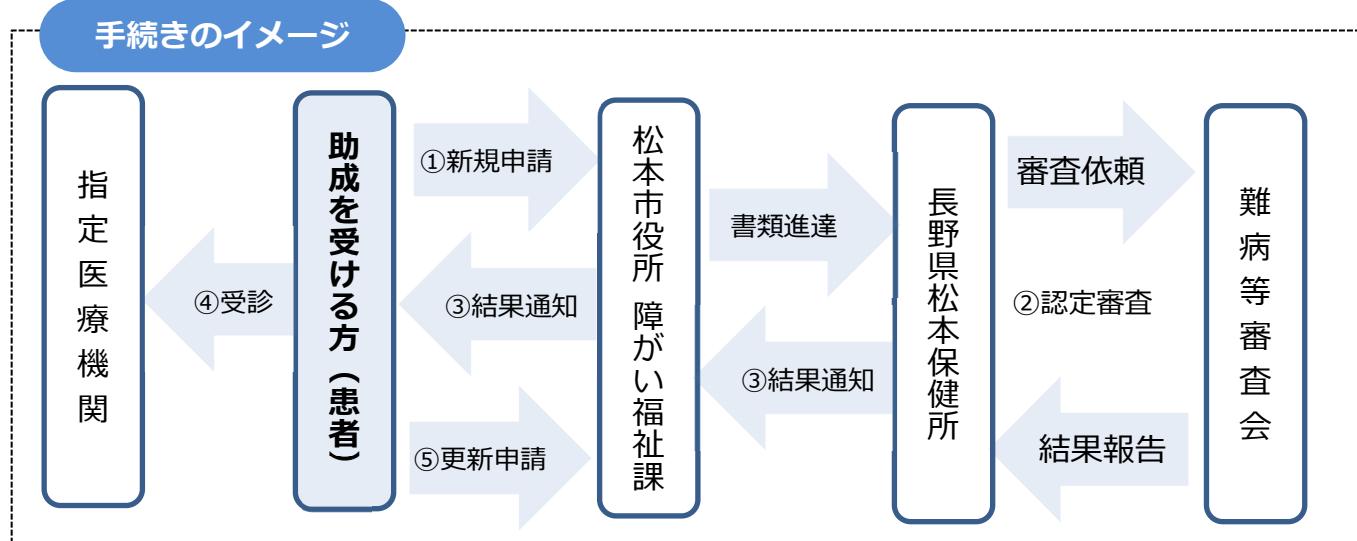
一か月に複数回受診した場合は、自己負担額を合算して「月額自己負担上限額」に達するまで、窓口で支払います。

例) 一般所得I（月額自己負担上限額：10,000円）に該当する方が助成を受けた場合。

受 診 日	受 診 先	窓口支払額	説 明
1月 4日	A 病院	3,000 円	支払①
1月 10日	B 病院	2,000 円	支払②
	C 薬局	4,500 円	支払③
1月 15日	D 病院	2,000 円	支払①②③の合計が 9,500 円のため、
		500 円	請求額 2,000 円のうち、支払額は 500 円。
1月 16日	E 薬局	0 円	1月の合計支払額が上限額 10,000 円に達しましたため、翌月まで自己負担はありません。
1月 25日	A 病院	0 円	

7 助成の申請から認定、認定の更新の手続きについて

助成を受ける場合の手続きのイメージは次のとおりです。



手続きの手順と説明は次のとおりです。

① 新規申請

必要書類を全て揃えていただき、市役所へ申請をお願いします。(持参 又は 郵送)

必要な書類は、6ページ「9 新規申請に必要な書類について」をご覧ください。

必要書類が全て整い、市役所で正式に受理した日が申請日となります。

認定された際には、この申請日を基準に医療費助成（公費負担）の開始日を決定します。なお、申請日以前の医療費についても助成の対象となる場合があります。詳しくは、別紙「指定難病と診断された皆様へ」を確認してください。

医療費が高額な場合、高額療養費の申請が必要になることがあります。詳しくは、ご自身が加入されている公的医療保険の保険者へお問い合わせください。

② 認定審査

申請後、県支給認定審査会及び県指定難病審査会で、認定審査が行われます。

審査では「認定」、「保留」、「不認定」の各判断がされ、審査月の翌月に当課へ報告されます。ただし、**申請内容により審査が長期間にわたる場合があります。**

③ 審査結果通知

審査結果を、申請者へ書面でお知らせします。

結果のお知らせまで通常、概ね3ヶ月～4ヶ月要します。ただし、審査状況によっては、お知らせが遅れる場合があります。予めご了承ください。

認定された方には、結果のお知らせにあわせて、**受給者証と自己負担上限額管理票**をお届けします。**受給者証の有効期間をご確認ください。**

④ 受診

医療費の助成を受けるため、受診時には**受給者証と自己負担上限額管理票を窓口で忘れずにご提示ください。**

受給者証が届くまでの間に、自己負担額以上の支払いをした方は、医療費の払い戻しを受けることができます。

(3ページ「6 医療費助成の仕組み」をご覧ください。)

払い戻し手続きについては、受給者証と一緒に送付される案内をご覧ください。

* 払い戻しには、医療機関の領収書が必要な場合がありますので、保管をお願いします。

⑤ 更新申請

令和6年7月から令和7年6月までに申請し、認定された方の**受給者証の有効期限は、令和7年（2025年）9月30日**です。

令和7年（2025年）10月1日以降も引き続き医療費助成を受けるためには、有効期限更新のための申請が必要となります。

申請を行い、審査の結果、更新が認められると、有効期間が令和8年(2026年)9月30日までの受給者証が交付されます。(審査の結果、**更新が認められない場合もあります。予めご了承ください。**)

更新手続きについては、例年6月中旬頃に対象者全員へ、郵便でお知らせしています。

* 7月上旬になっても郵便が届かない場合は、当課までお問い合わせください。

8 新規申請書類の提出について

申請書類は、全て揃ってから市役所に提出して下さい。

不備がある場合は、書類の散逸を防ぐため、原則全ての書類をお返ししますので、補正の上、改めて書類一式の提出をお願いします。ご了承ください。

また、書類の提出は、次のいずれかの方法でお願いします。

市役所窓口への持参

場 所：松本市役所 障がい福祉課（東庁舎1階）

受付時間：午前8時30分から午後5時15分まで（土日及び休日を除く）

郵 送

次の宛先までお送りください。

〒390-8620 松本市丸の内3-7

松本市役所 障がい福祉課 指定難病担当 宛

9 新規申請に必要な書類について

「すべての方に必要な書類」と「該当する方のみ必要な書類」があります。

必要な書類が全て揃わないと、申請受理になりませんので、確実なご準備をお願いします。

すべての方に必要な書類 1～7 の書類

1 臨床調査個人票（新規）

- 全ての項目を、難病指定医が記載したもので、記載日から6ヶ月以内ものが有効

2 特定医療費（指定難病）支給認定申請書（新規）

- 両面漏らさず正確に記入すること
- 受診者が18歳未満の場合、受診者に加えて、その保護者のマイナンバーも記載すること

3 世帯全員の住民票（原本）

- 世帯全員と続柄の記載があるので、発行日から6ヶ月以内のもの

4 医療保険の資格情報が確認できる資料の写し

- 医療保険の資格情報、資格情報のお知らせ（被保険者か被扶養者が確認できるものに限る）、医療保険証（有効期間内のものに限る）、資格確認書のうちいずれかを提出
- 提出が必要な方について、必ず8ページ「提出が必要な家族の範囲」で確認すること
- 本人が高齢受給者証を持っている場合は、その写しもあわせて提出すること

5 令和6年度市町村民税額確認書類

- 提出が必要な方について、必ず8ページ「提出が必要な家族の範囲」で確認し、次のア、イ、ウのうちいずれかを提出（収入・所得金額・市町村民税額等全てが記載されているものに限る）
- 市町村民税が非課税の方及び国民健康保険組合に加入している方は、必ずアを提出すること

ア 「所得・課税証明書」の原本

市町村窓口で発行されるもの（市町村により次のように名称が異なるため要注意）

松本市：所得及び課税額証明書 塩尻市：市民税・県民税 所得課税証明書
安曇野市：所得・課税・扶養証明書

イ 「市（町村）民税の税額決定・納税通知書」の写し

自営業・年金取得者等へ6月頃に市町村から送付されるもの＊すべてのページをコピーすること

ウ 「特別税額決定通知書」の写し

会社員等の場合、6月頃に勤務先から配布されるもの

6 マイナンバーの本人確認書類

- 次の(1)、(2)の確認書類として、それぞれ別の書類の提示が必要（郵送の場合は、写しを提出）

(1) 個人番号確認書類

個人番号カード、通知カード、マイナンバーが記載された住民票（原本）のうちいずれか一つ

(2) 身元確認書類

- ・個人番号カード、運転免許証、身体障害者手帳など、顔写真の表示があるものいずれか1つ
- ・写真付きの証明書がない場合は、医療保険証、介護保険証、所得・課税証明書など、「氏名+生年月日」または「氏名+住所」が記載されたもので、公的機関から発行された書類を2つ以上

7 同意書③

- 今後、体調の変化などにより保健師の訪問や相談を希望された際に、担当保健師が在籍している松本市保健所（保健予防課）へ情報提供することへの同意をいただくものです。

該当する方のみ必要な書類 8~15 の書類

8 同意書①

- 市町村国民健康保険及び国民健康保険組合に加入している方が該当

9 同意書②

- お住まいの市町村から福祉医療費の支給を受けている方が該当

10 生活保護受給証明書

- 生活保護受給世帯の方が該当
 - * この証明書の提出により、前記「5 令和6年度市町村民税額確認書類」の提出は省略可
 - * 証明日から6ヶ月以内のもの

11 2023年中（令和5年1月～令和5年12月）の障害年金等の受給額確認書類

- 市町村民税非課税世帯（前記「5 令和6年度市町村民税額確認書類」で全員が非課税）で、患者本人（18歳未満の児童の場合は保護者も含め）の年収が80万円以下の方で、以下の年金等を受給している方が該当
 - ・障害年金 　・遺族年金 　・寡婦年金 　・障害補償 　・福祉手当
 - ・特別児童扶養手当 　・障害児福祉手当 　・特別障害者手当
- 該当する方は、次のア、イ、ウのうちいずれかの写しを提出
ア 年金振込通知書 イ 支給決定通知書 ウ 受給額が確認できる通帳
 - * 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
 - * 当該年金等の受給の有無が確認できない場合や、受給額が確認できない場合は、自己負担上限額の階層区分は「低所得Ⅱ」として認定（2ページ「2 助成される医療費の金額」を参照）

12 医療費申告書（3ヶ月分の領収書の写しを添付）

- 軽症者特例に該当することを理由に申請する方が該当

軽症者特例とは 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月以上ある場合は、重症度に関わらず医療費助成の対象となります。

13 人工呼吸器等装着証明書（臨床調査個人票）

- 常に「人工呼吸器」又は「体外式補助人工心臓」を装着している方が該当
 - * 認定されると自己負担上限額が減額（詳細は2ページ「5 助成される医療費の金額」参照）
 - * 難病指定医に臨床調査個人票内の「人工呼吸器欄」又は「補助循環欄」に記載を依頼すること

14 特定医療費(指定難病)受給者証 又は 小児慢性特定疾病医療費受給者証の写し

- 患者と同じ医療保険に加入されている方に特定医療費の受給者がいる場合に該当
- 患者と同じ医療保険に加入されている方に小児慢性特定疾病医療費の受給者がいる場合に該当
- 患者本人が**指定難病とは別の疾病**で小児慢性特定疾病医療費を受給している場合に該当

15 その他該当する方の書類

- 本人確認証：中国在留邦人等支援給付受給世帯の方
- 境界層該当証明書：自己負担上限額を軽減すれば生活保護が不支給となる方（境界層該当者）
- 特定疾病療養受療証の写し：人工透析治療を受けている方

「提出が必要な家族の範囲」

「4 医療保険の資格情報が確認できる資料の写し」及び「5 令和6年度市町村民税額確認書類」の提出に当たって、家族のうち、どなたの書類が必要なのか、必ず確認を行つてください

患者さんが加入している医療保険の種類	4 医療保険の資格情報が確認できる資料の写し	5 令和6年度市町村民税額確認書類
国民健康保険 (市町村国保、国民健康保険組合)	患者さん分 + 患者さんと同じ国民健康保険に加入している方全員分	患者さん分 + 患者さんと同じ国民健康保険に加入している方全員分 * 義務教育終了未満の方の市町村民税額確認書類は省略できます * 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
後期高齢者医療保険	患者さん分 + 同じ住民票で後期高齢に加入している方全員分	患者さん分 + 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、共済組合など)	患者さんが被保険者本人	患者さん分
	患者さん以外が被保険者の場合	患者さん分 + 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

【特定医療費助成の申請及び手続に関するお問い合わせ】

松本市役所 障がい福祉課 指定難病担当

電話直通 0263-34-3036 Fax 0263-36-9119

Eメール s-fukusi@city.matsumoto.lg.jp

病名			病名			病名		
あ	135	あいかるでいしょこうぐん アイカルディ症候群	え	204	えまぬえるしょこうぐん エマヌエル症候群	き	41	きよさいほうせいどうみやくえん 巨細胞性動脈炎
	119	あいさっくすしょこうぐん アイザックス症候群		339	M E C P 2 ちゅうめくしょこうぐん MECP2重複症候群		279	きよだいじょみやくきけい(けいあこうういんとうびまんせいひょうへん) 巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）
	66	I g A じんしょう IgA腎症		30	そんいがたみおばちー 遠位型ミオパチー		280	きよだいじょみやくきけい(けいあがんめんまたはしひょうへん) 巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）
	300	I g G 4 かんねんしつかん IgG4関連疾患	お	68	おうしょくじんたいこっしょう 黄色靭帯骨化症		100	きよだいほうこううだんじょうげっちらうちょうかんぜんどうふせんしょう 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
	24	あきゅうせいこうかせんいせんのうえん 亜急性硬化性全脳炎		301	おうはんじすとろふいー 黄斑ジストロフィー		278	きよだいりんぱかんきけい(けいあがんめんひょうへん) 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）
	46	あくせいかんせつりうまち 悪性関節リウマチ		146	おおたわらしおうこうぐん 大田原症候群		2	きいんしゅくせいそくさくこうかしょう 筋萎縮性側索硬化症
	83	あじょんびょう アジソン病		170	おくしひだる・ほーんしょうこうぐん オクシピタル・ホーン症候群		256	きんがだとうめんびょう 筋型糖原病
	303	あっしゃーしょこうぐん アッシャー症候群		227	おすらーびょう オスラー病		113	きんじすとろふいー 筋ジストロフィー
	116	あとひーせきあいえん アトピー性脊髄炎	か	232	かーにふくごう カーニー複合	<	75	くつしんぐひょう クツシング病
	182	あべーるしょこうぐん アペール症候群		141	かいばこうかをともなうないそくそくとうようてんかん 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん		106	くりおびりんかんれんしゅうきねつしょこうぐん クリオビリン関連周期熱症候群
	297	あらじーるしょこうぐん アラジール症候群		97	かいようせいいだいちょうえん 潰瘍性大腸炎		281	くりつへる・とれのねー・うすーぱーしょこうぐん クリップヘル・トレノナー・ウェーバー症候群
	231	あるふあーあんちとりぶしんけつぼうしょう α1-アンチトリプシン欠乏症		72	かすいたいせいいADHふんひついじょうしょう 下垂体性ADH分泌異常症		181	くるーゼんしょこうぐん クルーゾン症候群
	218	あるほーどしょこうぐん アルポート症候群		74	かすいたいせいPRLふんひつこうしんしょう 下垂体性PRL分泌亢進症		248	くるこーすとらんすほーたー1けつそんしょう グルコーストランスポーター1欠損症
	131	あれきさんだーびょう アレキサンダー病		73	かすいたいせいTSHふんひつこうしんしょう 下垂体性TSH分泌亢進症		249	くるたるさんけつしょう1がた グルタル酸血症1型
	201	あんじょるまんしょこうぐん アンジェルマン症候群		76	かすいたいせいなどとろびんぶんひつこうしんしょう 下垂体性コナドトロピン分泌亢進症		250	くるたるさんけつしょう2がた グルタル酸血症2型
	184	あんとれー・ひくすらーしょこうぐん アントレー・ビクスラー症候群		77	かすいたいせいいちょうほるもんぶんひつこうしんしょう 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症		16	くろう・ふかせしょこうぐん クロウ・深瀕症候群
い	247	いそきそうさんけつしょう イソ吉草酸血症		78	かすいたいせんようきのうていかしお 下垂体前葉機能低下症		96	くろーんびょう クローン病
	222	いちじせいねふろーぜしょこうぐん 一次性ネフローゼ症候群		79	かそくせいこうここれすてろるけっしょう(ほもせつこうだい) 家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）		289	くろんかいと・かなだしょこうぐん クロンカイト・カナダ症候群
	223	いちじせいまくせいぞくせいしょくうだいじんじん 一次性膜性増殖性糸球体腎炎		266	かそくせいちらうかいねつ 家族性地中海熱	け	129	けいれんじゅうせきがた(にそうせい)きゅうせいのうしょう 痙攣重積型（二相性）急性脳症
	197	1p36けっしつしょこうぐん 1p36欠失症候群		336	かそくせいいていべたりほたんばくけっしょう1(ほもせつこうだい) 家族性低βリボタンパク血症1(ホモ接合体)		158	けっせつけいこうかしお 結節性硬膜炎
	325	いでんせいじこえんしょこうぐん 遺伝性自己炎症疾患		161	かそくせいりょうせいまんせいてんぼうそう 家族性良性慢性天疱瘡		42	けっせつけいはつどうみやくえん 結節性多発動脈炎
	120	いでんせいじじすとにあ 遺伝性ジストニア		307	かなばんびょう カナバン病		64	けっせんせいけっしょばんげんしょうせいしんひょう 血栓性血小板減少性紫斑病
	115	いでんせいじしゅうきせいししまひ 遺伝性周期性四肢麻痺		269	かのうせいかんせいかくせんのうひしょう 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群		137	げんきょくせいひしついせい 限局性皮質異形成
	298	いでんせいすいえん 遺伝性膀胱炎		187	かほきしょこうぐん 歌舞伎症候群		262	げんばっせいかうかうかいろみくろんけっしょ 原発性高カリミクロン血症
	286	いでんせいてつなぎゅうせいひんけつ 遺伝性鉄芽球性貧血	258	がらくとーすー1ーりんさんうりじるとら ンスフェラーゼ欠損症		94	げんばっせいかうかせいたんかんえん 原発性硬化性胆管炎	
う	175	ういーはーしょこうぐん ウィーバー症候群		316	かるにちんかいろいじょうしょ カルニチン回路異常症		48	げんばっせいかうりんしょこうたいじょこうぐん 原発性抗リン脂質抗体症候群
	179	ういりあむずしょこうぐん ヴィリアムズ症候群		257	かんがたとうげんひょう 肝型糖原病		4	げんばっせいかくさくこうかしお 原発性側索硬化症
	171	ういるそんびょう ウィルソン病		226	かんしづせいほうこうえん(はんながた) 間質性膀胱炎（ハンナ型）		93	げんばっせいたんじゅうせいだんかんえん 原発性胆汁性胆管炎
	145	うえすとしょこうぐん ウエスト症候群		150	かんじょう20ばんせんしょくいじょこうぐん 環状20番染色体症候群		65	げんばっせいたんじゅうせいだんかんえん 原発性免疫不全症候群
	191	うえるなーしょこうぐん ウェルナー症候群		209	かんせんたいけっかんてんいじょ 完全大血管転位症		43	けんびきょうてきたはつけかんえん 顕微鏡的多発血管炎
	233	うおるふらむしょこうぐん ウォルフラム症候群		164	がんひあはくひしょ 眼皮膚白皮症		98	こうさんきゅうせいたいじょ 好酸球性消化管疾患
	29	うるりつひひょう ウルリッヒ病		236	ぎせいふくこうじょうせんきのうていかしお 偽性副甲状腺機能低下症		45	こうさんきゅうせいたいじょ 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
え	26	H T L V - 1 かんれんせきすいしょう HTLV-1関連脊髄症	き	219	ぎやろううき・もわどしょこうぐん ギャロウェイ・モット症候群		306	こうさんきゅうせいたいじょ 好酸球性副鼻腔炎
	180	A T R - X しょこうぐん ATR-X症候群		1	きゅづきすいきんしょ 球脊髓性筋萎縮症		221	こうさんきゅうせいたいじょ 抗糸球体基底膜腎炎
	168	えーらす・だんろすしょこうぐん エーラス・ダンロス症候群		220	きゆうそくしんこうせいしきゅうたいじんえん 急速進行性糸球体腎炎		69	こうじゅうじんじょ 後縫紉帶骨化症
	287	えふすたいんしょこうぐん エフスタン症候群		271	きょうちよくせん 強直性脊椎炎		80	こうじゅうせんほるもんふおうしょ 甲状腺ホルモン不応症
	217	えふすたいんびょう エフスタン病						

病名		病名		病名	
こ 59	こうそくがたしんきんしおう 拘束型心筋症	し 177	じゅべーるしょこうぐんかんねんしきかん ジュベール症候群関連疾患	せ 320	せんてんせんせいぐりこしるほすふあちじるいのし 先天性グリコシリホスファチジルイノシ トール(GP1)欠損症
241	こうちろしんけっしょこうがた 高チロシン血症1型	33	じゅわるつ・やんべるしょこうぐん シユワルツ・ヤンベル症候群	154	じょはすいみんきじぞくせいきょくじょはをしめすてんかんせいのうしおう 徐波睡眠期持続性徐波を示すてんかん性脳症
242	こうちろしんけっしょこうがた 高チロシン血症2型	138	しんけいさいほりいどういじょうしおう 神経細胞移動異常症	225	せんてんせいさんせんべんきょうさくしおう 先天性三尖弁狭窄症
243	こうちろしんけっしょこうがた 高チロシン血症3型	125	しんけいじくさくすふえろいどけいせいをともなういでん 神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝 せいひまんせいはくしつのうしおう	282	せんてんせいせっけつきゅうけいせいいじょうせいひんけつ 先天性赤血球形成異常性貧血
283	こうてんせいせきがきゅうろう 後天性赤芽球癆	70	こうほんせきちゅうかんきょうさくしおう 広範脊柱管狭窄症	312	せんてんせいそうぼうべんきょうさくしおう 先天性僧帽弁狭窄症
332	こうようてきじょうかくまくじすとろひー 膠様滴状角膜ジストロフィー	34	しんけいせんいしょしおう 神経線維腫症	139	せんてんせいだいのうはしきつけいせいふせんしおう 先天性大脳白質形成不全症
192	こけいんしょうこうぐん コケイン症候群	9	しんけいじゅくせきせっけつきゅうしおう 神経有棘赤血球症	313	せんてんせいはいじょうみゃくきょうさくしおう 先天性肺静脈狭窄症
104	こすてろしょこうぐん コステロ症候群	5	しんこうせいかくじょうせいまひ 進行性核上性麻痺	82	せんてんせいふくじんでいかけいせいしおう 先天性副腎低形成症
274	こつけいせいふぜんしおう 骨形成不全症	338	しんこうせいかくじょうかんないだんじゅううたういしおう 進行性家族性肝内胆汁うつ滞症	81	せんてんせいふくじんひしこうそけっせんしおう 先天性副腎皮質酵素欠損症
199	5p欠失症候群	272	しんこうせいかくじょうせんせいせんいいけいせいしおう 進行性骨化性線維異形成症	111	せんてんせいみおはらー 先天性ミオパチー
185	こまいん・しりすしじょうこうぐん コフィン・シリス症候群	25	しんこうせいはくしつのうしおう 進行性多巣性白質脳症	130	せんてんせいむつうむかんしおう 先天性無痛無汗症
176	こまいん・ろーりー・しょうこうぐん コフィン・ローリー症候群	308	しんこうせいはくしつのうしおう 進行性白質脳症	253	せんてんせいようさんきゅうしおうふせん 先天性葉酸吸收不全
52	こんごうせいけつけうそきびょう 混合性結合組織病	309	しんこうせいみおくろーぬすてんかん 進行性ミオクローヌスてんかん	340	せんちうきのうせんじょうこうぐん(カルタゲナ じょうこうぐんを含む。) 線毛機能不全症候群(カルタゲナ症候群を含む。)
さ 190	さいじんじょうこうぐん 鰓耳腎症候群	214	しんしつちゅうかくけっそんをともなうはいどうみやくへいさしおう 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	127	せんとうそくとうようへんせいしおう 前頭側頭葉変性症
60	さいせいみりょうせいひんけつ 再生不良性貧血	213	しんしつちゅうかくけっそんをともなわいはいどうみやくへいさしおう 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	そ 147	そうきみおくろにーのうしおう 早期ミオクロニー脳症
55	さいほせせいはつなんこつえん 再発性多発軟骨炎	す 157	すたーじゅうそーばーしょうこうぐん スタージ・ウェバー症候群	207	そくどうみやくかんいざんしおう 総動脈幹遺残症
211	さしんいけいせいじょうこうぐん 左心低形成症候群	38	すていうらんすじょんそんしょうこうぐん スティーヴンス・ジョンソン症候群	293	そはいせつくういざん 総排泄腔外反症
84	さるこいどーしす サルコイドーシス	202	すみす・まぎにすしょうこうぐん スマス・マギニス症候群	292	そはいせつくうがいはんしおう 総排泄腔外反症
212	さんせんべんへいきじょう 三尖弁閉鎖症	せ 206	ぜいじゅくXじょうこうぐん 脆弱X症候群	194	ソトス症候群
317	さんとうこうそけっせんしおう 三頭酵素欠損症	205	ぜいじゅくXじょうこうぐんかんれんしきかん 脆弱X症候群関連疾患	た 284	だいあもんど・ぶらふくふあんひんけつ ダイアモンド・ブラックファン貧血
し 103	CFCじょうこうぐん CFC症候群	54	せいじんはっしょすちるひょう 成人発症スチル病	200	だい14ばんせんしょくたいいちおやせいたいそみーじょうこうぐん 第14番染色体父親性ダイソミー症候群
53	じえーぐれんじょうこうぐん シェーグレン症候群	117	せきずいくうどうしおう 脊髄空洞症	7	だいのうひしつていかくへんせいしおう 大脳皮質基底核変性症
159	しきせいかんひじょう 色素性乾皮症	18	せきすいじょうのうへんせいしおう 脊髓小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	326	だいりせきこつひょう 大理石骨病
32	じこどんしょくくうほうせいみおはらー 自己貪食空砲性ミオパチー	118	せきすいすいまくりゅう 脊髓髓膜瘤	40	たかやすどうみやくえん 高安動脈炎
95	じこめんえきせいかんえん 自己免疫性肝炎	3	せきすいせいかんいしづくじょう 脊髓性筋萎縮症	17	たけいとういしゅくじょう 多系統萎縮症
288	じこめうきせいこうてんせいぎじょうこいしけつぼうしおう 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	319	せひあゆてりんかんげんこうそ(SR)けっそんしおう セビアブテリン還元酵素(SR)欠損症	275	たなとふおりうくこつけいせいしおう タナトフォリック骨異形成症
61	じこめんえきせいようけっせいひんけつ 自己免疫性溶血性貧血	328	せんがんぶけいせいじょう 前眼部形成異常	44	たはつせいかんえんせいにくげしゅじょう 多発血管炎性肉芽腫症
260	じとすてろーるけっしょう シトステロール血症	28	ぜんしんせいあみろいどーしす 全身性アミロイドーシス	13	たはつせいかんえんせい／ししんけいせきいえん 多発性硬化症／視神經脊髓炎
318	じとりんけっせんじょう ジトリリン欠損症	49	ぜんしんせいえりてまとーです 全身性エリテマトーデス	67	たはつせいかんえんせい 多発性囊胞腫
224	じはんひょうせいかんえん 紫斑病性腎炎	51	ぜんしんせいきょうひじょう 全身性強皮症	188	たひしおうこうぐん 多脾症候群
265	じぼういしづくじょう 脂肪萎縮症	310	せんてんじょうしおうこうぐん 先天異常症候群	261	たんじーるひょう タンジール病
107	じょくねんせいかくはせんしおう 若年性特発性関節炎	294	せんてんせいかくまくへるにあ 先天性横隔膜ヘルニア	210	たんじんしおう 单心室症
304	じょくねんせいかくはせんしおう 若年発症型両側性感音難聴	132	せんてんせいかくじょうせいかくまくひ 先天性核上性球麻痺	166	だんせいかんせいかせいおうしおう 弹性線維性假性黃色腫
10	じゅるこーまりーとーすびょう シャルコー・マリー・トゥース病	330	せんてんせいかくかんきょうさくじょう 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	296	たんどうへいさしおう 胆道閉鎖症
11	じゅうじょうせんむりよくじょう 重症筋無力症	160	せんてんせいかくじょんせん 先天性魚鱗癖	ち 305	ちはつせいかんせいかせいりんば 遲発性内リンパ水腫
208	じゅうせいかくかんてんしおう 修正大血管転位症	12	せんてんせいかんむりよくじょうこうぐん 先天性筋無力症候群	105	ちゅーじじょうこうぐん チャージ症候群

病名		病名		病名		
ち 134	ちゅうかくしんけいせいいいじょうこうぐん 中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群	は 87	はいじょうみやくへいそくしょう 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	へ 228	へいそくせいさいきかんしえん 閉塞性細気管支炎	
	39	ちゅうどくせいひょうひえいじょう 中毒性表皮壞死症	86	はいどうみやくせいいこうけつあいじょう 肺動脈性肺高血圧症	322	べたけとちおらーせげつそんしう β-ケトチオラーゼ欠損症
	101	ちょうかんしんけいせつさいほうきんじょう 腸管神経節細胞僅少症	229	はいこうたんぱくしょう（じこめんえきせいまたはせんてんせい） 肺胞蛋白症（自己免疫性または先天性）	56	べーちっせつとびょう ベーチェット病
て 341	TRPV4いじょう TRPV4異常症	230	はいぼうていかんましょうこうぐん 肺胞低換気症候群	31	べすれむみおばらー ベスレムミオバチー	
	108	TNFじゅようたいかんれんしゅうきせいじょうこうぐん TNF受容体関連周期性症候群	333	はつちんそん・さるふおーどじょうこうぐん ハッチンソン・ギルフォード症候群	126	ペリービょう ペリー病
	172	でいほすたのあーぜしおう 低ホスタファーゼ症	123	はとらわんかんれんのうじょうけつかんびょう HTRA1関連脳小血管病	234	べるおきレモーひょう（かくじんはくしきじすとろふいーきのぞく） ベルオキシゾーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
	35	てんぼうそう 天疱瘡	91	はつど・さありじょうこうぐん バッド・キアリ症候群	136	へんそくきょうのうじょう 片側巨脳症
と 57	とくはつせいいかくちょうがたしんきんじょう 特発性拡張型心筋症	8	はんちんとんびょう ハンチントン病	149	へんそくけいれん・へんまひ・てんかんじょうこうぐん 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	
	85	とくはつせいかんしきせいはいえん 特発性間質性肺炎	ひ 152	PCDH19かんれんじょうこうぐん PCDH19関連症候群	ほ 323	ほうこうぞくしゃ 芳香族ヒーリング酸脱炭酸酵素欠損症
	27	とくはつせいきでいかくせっかいじょう 特発性基底核石灰化症	321	ひけとーしそがたこうぐりしんけつじょう 非ケトーシス型高グリシン血症	62	ほっせいやかんへもぐろびんにょうじょう 発作性夜間ヘモグロビン尿症
	63	とくはつせいけいじょうばんげんじょうせいはんひょう 特発性血小板減少性紫斑病	165	ひこうせいひふこつまくじょう 肥厚性皮膚骨膜症	337	ほもしすらんにょうじょう ホモシスチン尿症
327	とくはつせいけいせんじょう（いでんせいけいせんせいそいんによる ものにかかる。） 特発性血栓症（遺伝性血栓性素因による ものに限る。）	114	ひじすとろふひーせいみおとにーじょうこうぐん 非ジストロフィー性ミオトニー症候群	254	ほるふいりんじょう ポルフィリン症	
		124	ひしづかうそくはくしつのうじょうをともなうじょうせんしょくいたいゆうせいのうどうみやくじょう 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	ま 112	まりねすこ・しーぐれんじょうこうぐん マリネスコ・シェーグレン症候群	
	163	とくはつせいこううでんせいぜんじんせいわかんじょう 特発性後天性全身性無汗症	58	ひだいがたしんきんじょう 肥大型心筋症	167	まるふあんじょうこうぐん マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群
	71	とくはつせいだいたいこいつうえしょ 特発性大腿骨頭壊死症	239	ひたみんどのいぞんせいくるびょう／こつなんかじょう ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	14	まんせいえんじょうせいでいだいせいたはつしかけいえん 慢性炎症性脱髓性多発神経炎／ たそせいうんどうにゅーろはー 多発性運動ニューロパチー
	331	とくはつせいいたちゅうしんせいきやっするまんびょう 特発性多中心性キヤッスルマン病	238	ひだりはいどうみやくみぎはいどうみやくじょ 左肺動脈右肺動脈起始症	88	まんせいいけせんそくせんせいはいこうけつあいじょう 慢性血栓性肺高血圧症
	92	とくはつせいもんみやくあつこうしんじょう 特発性門脈圧亢進症	314	ひだりはいどうみやくみぎはいどうみやくじょ 左肺動脈右肺動脈起始症	270	まんせいいはつせんそくせんせいはいこうけつあいじょう 慢性再発性多発性骨髄炎
	140	たらべしょうこうぐん ドラベ症候群	128	びっかーすだつふのうかんのうえん ビックアースタッフ脳幹脳炎		
な 268	なかじょう・にしむらじょうこうぐん 中條・西村症候群	109	ひでんけいようけつせいにょうどくじょうじょうこうぐん 非典型溶血性尿毒症症候群	99	まんせいとくはつせいざせいいちょうへいそくじょう 慢性特発性偽性腸閉塞症	
	174	なす・はこらひょう 那須・ハコラ病	290	ひとくせいいたはつせいじょうじょうかいようじょう 非特異性多発性小腸潰瘍症	み 142	みおくろにーだつりょくほつきさきともなうてんかん ミオクロニーアクセス症候群
	276	なんこつむけいせいじょう 軟骨無形成症	50	ひふきんえんたはせきんえん 皮膚筋炎／多発性筋炎	143	みおくろにーだつりょくほつきさきともなうてんかん ミオクロニーアクセス症候群
	153	なんちひんかいぶんほっさじゅうせきがたきゅうせいのうえん 難治頻回部分発作重積型急性脳炎	36	ひょうひすいじょうじょう 表皮水泡症	21	みとこんどりあひょう ミトコンドリア病
に 203	22q11.2けつしおうこうぐん 22q11.2次失症候群	291	ひるしゅすぶるんくびょう（せんワカッちうがたまたはしょうちょうがた） ヒルシスブルンク病（全結腸型又は小腸型）	む 329	むこうさいじょう 無虹彩症	
	295	にゅうようじかんきよだいけっかんしゅ 乳幼児肝巨大血管腫	ひ 173	ひあーたーじょうこうぐん VATER症候群	189	むひじょうこうぐん 無脾症候群
	251	にょそきいくるいじょう 尿素サイクル異常症	183	ひあいふあーじょうこうぐん ファイファー症候群	264	むべたりほたんばくけつじょう 無βリボタンパク血症
ぬ 195	ぬーなんじょうこうぐん ヌーナン症候群	215	ひあろーじょうじょう ファロー四徴症	め 244	めーふるしきつぶにょうじょう メープルシロップ尿症	
ね 315	ねいるばでらじょうこうぐん（そうしつがいこつじょうこうぐん） ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群） LMX1Bかんれんじんじょう LMX1B関連腎症	285	ひあんこにひんけつ ファンコニ貧血	324	めちるぐるちこんさんにょうじょう メチルグルタコン酸尿症	
		15	ふうにゅうたいきんえん 封入体筋炎	246	めちるまろんさんけつじょう メチルマロン酸血症	
	335	ねあろんこう ネフロン癌	240	ふえにるけとんにょうじょう フェニルケトン尿症	133	めひうすじょうこうぐん メビウス症候群
の 334	のうくれあちんけつぼうじょうこうぐん 脳クレアチン欠乏症候群	255	ひくこうじょうせんきのうていかじょう 複合カルボキシラーゼ欠損症	169	めんけすびょう メンケス病	
	263	のうけんおうしょくしゅじょう 脳膜黄色腫症	235	ひくこうじょうせんきのうていかじょう 副甲状腺機能低下症	も 90	もうまくしきそへんせいじょう 網膜色素変性症
	121	のうないてつちんちやくしんけいへんせいじょう 脳内鉄沈着神経変性症	20	ひくじんはくじこじすとろふいー 副腎白質ジストロフィー	22	もやもやびょう もやもや病
	122	のうひょうあへもじでりんちんちやくしゅじょう 脳表ヘモジデリン沈着症	237	ひくじんひしこしげきほるもんぬおうじょう 副腎皮質刺激ホルモン不応症	178	もわっと・ういるそんじょうこうぐん モワット・ヴィルソン症候群
	37	のうほうせいかんせん（はんぱつがた） 膿疱性乾癬（汎発型）	110	ひらうじょうこうぐん フラウ症候群	や 196	やんぐーしんふそんじょうこうぐん ヤング・シンブル症候群
	299	のううせせいせんじょう 囊胞性線維症	193	ひらだーういりじょうこうぐん プラダーウィリ症候群	ゆ 148	ゆううせせいじょうとうんほっさをともなうにゅうじてんかん 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
は 6	はーさんそんひょう パーキンソン病	23	ひりおんひょう ブリオン病	よ 198	4p欠失症候群 4p欠失症候群	
	47	はーじゅーひょう バージャー病	245	ひろびおんさんけつじょう プロピオノ酸血症	ら 19	らいそーむひょう ライソーム病

○指定難病一覧（令和6年4月1日現在）

No.4