

資料編

◆疾患群別疾病分類表

※ ここに掲げているのは医療費助成対象疾病です。

疾患群	疾病名
血液系疾患	遺伝性鉄芽球性貧血、血栓性血小板減少性紫斑病、原発性免疫不全症候群、後天性赤芽球癆、再生不良性貧血、自己免疫性溶血性貧血、先天性赤血球形成異常性貧血、ダイヤモンド・ブラックファン貧血、特発性血小板減少性紫斑病、ファンconi貧血、発作性夜間ヘモグロビン尿症
免疫系疾患	I g G 4 関連疾患、悪性関節リウマチ、家族性地中海熱、化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群、巨細胞性動脈炎、クリオピリン関連周期熱症候群、結節性多発動脈炎、原発性抗リン脂質抗体症候群、顕微鏡的多発血管炎、高 I g D 症候群、好酸球性多発血管炎性肉芽腫症、好酸球性副鼻腔炎、混合性結合組織病、再発性多発軟骨炎、シェーグレン症候群、自己免疫性出血病 XIII、成人スチル病、全身型若年性特発性関節炎、全身性エリテマトーデス、高安動脈炎、多発血管炎性肉芽腫症、TNF 受容体関連周期性症候群、中條・西村症候群、バージャー病、皮膚筋炎／多発性筋炎、ブラウ症候群、ベーチエット病
内分泌系疾患	アジソン病、ウォルフラム症候群、下垂体性 ADH 分泌異常症、下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症、下垂体性成長ホルモン分泌亢進症、下垂体性 TSH 分泌亢進症、下垂体性 PRL 分泌亢進症、下垂体前葉機能低下症、偽性副甲状腺機能低下症、クッシング病、甲状腺ホルモン不応症、先天性副腎低形成症、先天性副腎皮質酵素欠損症、ビタミン D 依存性くる病/骨軟化症、副甲状腺機能低下症、副腎皮質刺激ホルモン不応症
代謝系疾患	イソ吉草酸血症、ウィルソン病、家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）、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、肝型糖原病、筋型糖原病、グルコーストランスポーター1 欠損症、グルタル酸血症 1 型、グルタル酸血症 2 型、原発性高カイロミクロン血症、高チロシン血症 1 型、高チロシン血症 2 型、高チロシン血症 3 型、シトステロール血症、脂肪萎縮症、全身性アミロイドーシス、先天性葉酸吸収不全、タンジール病、尿素サイクル異常症、脳髄黄色腫症、フェニルケトン尿症、複合カルボキシラーゼ欠損症、副腎白質ジストロフィー、プロピオン酸血症、ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）、ポルフィリン症、ミトコンドリア病、無βリポタンパク血症、メープルシロップ尿症、メチルマロン酸血症、メンケス病、ライソゾーム病、リジン尿性蛋白不耐症、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

疾患群	疾病名
神経・筋疾患	<p>アイカルディ症候群、アイザックス症候群、亜急性硬化性全脳炎、アトピー性脊髄炎、有馬症候群、アレキサンダー病、アンジェルマン症候群、遺伝性ジストニア、遺伝性周期性四肢麻痺、ウエスト症候群、ウルリッヒ病、HTLV-1 関連脊髄症、遠位型ミオパチー、大田原症候群、海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん、環状 20 番染色体症候群、球脊髄性筋萎縮症、筋萎縮性側索硬化症、筋ジストロフィー、クロウ・深瀬症候群、痙攣重積型（二相性）急性脳症、結節性硬化症、限局性皮質異形成、原発性側索硬化症、色素性乾皮症、自己貪食空胞性ミオパチー、シャルコー・マリール・トゥース病、重症筋無力症、シュワルツ・ヤンペル症候群、徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症、神経細胞移動異常症、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、神経フェリチン症、神経有棘赤血球症、進行性核上性麻痺、進行性多巣性白質脳症、スタージ・ウェーバー症候群、脊髄空洞症、脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)、脊髄髄膜瘤、脊髄性筋萎縮症、先天性核上性球麻痺、先天性筋無力症候群、先天性大脳白質形成不全症、先天性ミオパチー、先天性無痛無汗症、前頭側頭葉変性症、早期ミオクロニー脳症、大脳皮質基底核変性症、多系統萎縮症、多発性硬化症／視神経脊髄炎、禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症、特発性基底核石灰化症、ドラベ症候群、難治頻回部分発作重積型急性脳炎、脳表ヘモジデリン沈着症、パーキンソン病、ハンチントン病、PCDH19 関連症候群、非ジストロフィー性ミオトニー症候群、皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症、ビッカースタッフ脳幹脳炎、封入体筋炎、プリオン病、バスレムミオパチー、ペリー症候群、片側巨脳症、片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群、マリネスコ・シェーグレン症候群、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、ミオクロニー欠神てんかん、ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん、メビウス症候群、もやもや病、遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん、ラスムッセン脳炎、ランドウ・クレフナー症候群、レット症候群、レノックス・ガストー症候群</p>
視覚系疾患	<p>アッシュャー症候群、黄斑ジストロフィー、眼皮膚白皮症、中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群、網膜色素変性症、レーベル遺伝性視神経症</p>
聴覚・平衡機能系疾患	<p>鯉耳腎症候群</p>
循環器系疾患	<p>エプスタイン病、完全大血管転位症、巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）、巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）、クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群、拘束型心筋症、左心低形成症候群、三尖弁閉鎖症、修正大血管転位症、心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症、心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症、総動脈幹遺残症、単心室症、特発性拡張型心筋症、ファロー四徴症、両大血管右室起始症</p>
呼吸器系疾患	<p>α1-アンチトリプシン欠乏症、巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）、サルコイドーシス、先天性横隔膜ヘルニア、特発性間質性肺炎、肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症、肺動脈性肺高血圧症、肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）、肺胞低換気症候群、閉塞性細気管支炎、慢性血栓塞栓性肺高血圧症、リンパ管筋腫症、リンパ管腫症/ゴーハム病</p>

疾患群	疾病名
消化器系疾患	<p>遺伝性膵炎、潰瘍性大腸炎、巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症、クローン病、クローンカイト・カナダ症候群、劇症肝炎（難治性肝炎のうち劇症肝炎）、原発性硬化性胆管炎、原発性胆汁性肝硬変、好酸球性消化管疾患、自己免疫性肝炎、重症急性膵炎、総排泄腔遺残、総排泄腔外反症、胆道閉鎖症、腸管神経節細胞僅少症、特発性門脈圧亢進症、乳幼児肝巨大血管腫、嚢胞性線維症、バッド・キアリ症候群、非特異性多発性小腸潰瘍症、ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）、慢性特発性偽性腸閉塞症</p>
皮膚・結合組織疾患	<p>エーラス・ダンロス症候群、オクシピタル・ホーン症候群、家族性良性慢性天疱瘡、神経線維腫症Ⅰ型、神経線維腫症Ⅱ型、スティーヴンス・ジョンソン症候群、全身性強皮症、先天性魚鱗癬、弾性線維性仮性黄色腫、中毒性表皮壊死症、天疱瘡、特発性後天性全身性無汗症、膿疱性乾癬（汎発型）、表皮水疱症、混合性結合組織病、マルファン症候群、類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）</p>
骨・関節系疾患	<p>黄色靭帯骨化症、強直性脊椎炎、後縦靭帯骨化症、広範脊柱管狭窄症、骨形成不全症、進行性骨化性線維異形成症、タナトフォリック骨異形成症、低ホスファターゼ症、特発性大腿骨頭壊死症、軟骨無形成症、ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症、慢性再発性多発性骨髄炎、肋骨異常を伴う先天性側弯症</p>
腎・泌尿器系疾患	<p>IgA 腎症、アルポート症候群、一次性ネフローゼ症候群、一次性膜性増殖性糸球体腎炎、間質性膀胱炎（ハンナ型）、ギャロウェイ・モワト症候群、急速進行性糸球体腎炎、抗糸球体基底膜腎炎、紫斑病性腎炎、先天性腎性尿崩症、多発性嚢胞腎、非典型溶血性尿毒症症候群</p>
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	<p>アペール症候群、アラジール症候群、アントレー・ビクスラー症候群、1 p 36 欠失症候群、ウィーバー症候群、ウィリアムズ症候群、ウェルナー症候群、ATR-X 症候群、エプスタイン症候群、エマヌエル症候群、オスラー病、カーニー複合、歌舞伎症候群、クルーゾン症候群、コケイン症候群、コストロ症候群、5 p 欠失症候群、コフィン・シリス症候群、CFC 症候群、スミス・マギニス症候群、脆弱 X 症候群、脆弱 X 症候群関連疾患、ソトス症候群、第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群、多脾症候群、チャージ症候群、那須・ハコラ病、22q11.2 欠失症候群、ヌーナン症候群、VATER 症候群、肥厚性皮膚骨膜炎、ファイファー症候群、プラダー・ウィリ症候群、無脾症候群、モワット・ウィルソン症候群、ヤング・シンプソン症候群、4 p 欠失症候群、ルビンシュタイン・テイビ症候群、ロスムンド・トムソン症候群</p>
耳鼻科系疾患	<p>アッシュャー症候群、好酸球性副鼻腔炎、若年発症型両側性感音難聴、遅発性内リンパ水腫</p>
スモン	<p>スモン</p>