難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1項に規定する指定難病 (1~110については平成27年1月から医療費助成を開始)

番号	病名	番号	病名
1	球脊髄性筋萎縮症	56	ベーチェット病
2	筋萎縮性側索硬化症	57	特発性拡張型心筋症
3	脊髄性筋萎縮症	58	肥大型心筋症
4	原発性側索硬化症	59	拘束型心筋症
5	進行性核上性麻痺	60	再生不良性貧血
6	パーキンソン病	61	自己免疫性溶血性貧血
7	大脳皮質基底核変性症	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症
8	ハンチントン病	63	特発性血小板減少性紫斑病
9	神経有棘赤血球症	64	血栓性血小板減少性紫斑病
10	シャルコー・マリー・トゥース病	65	原発性免疫不全症候群
11	重症筋無力症	66	IgA 腎症
12	先天性筋無力症候群 	67	多発性嚢胞腎
13	多発性硬化症/視神経脊髄炎	68	黄色靱帯骨化症
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	69	後縦靱帯骨化症
15	封入体筋炎	70	広範脊柱管狭窄症
16	クロウ・深瀬症候群	71	特発性大腿骨頭壊死症
17	多系統萎縮症	72	下垂体性ADH分泌異常症
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	73	下垂体性TSH分泌亢進症
19	ライソゾーム病	74	下垂体性PRL分泌亢進症
20	副腎白質ジストロフィー	75	クッシング病
21	ミトコンドリア病	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
22	もやもや病	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
23	プリオン病	78	下垂体前葉機能低下症
24	亜急性硬化性全脳炎 ※6.25.45.45.85.88.5	79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)
25	進行性多巣性白質脳症	80	甲状腺ホルモン不応症
26	HTLV-1関連脊髄症	81 82	先天性副腎皮質酵素欠損症 生工性副腎低形成症
27 28	特発性基底核石灰化症 全身性アミロイドーシス	83	先天性副腎低形成症 アジソン病
29	ウルリッヒ病	84	サルコイドーシス
30	遠位型ミオパチー	85	特発性間質性肺炎
31	ベスレムミオパチー	86	肺動脈性肺高血圧症
32	自己貪食空胞性ミオパチー	87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
34	神経線維腫症	89	リンパ脈管筋腫症
35	天疱瘡	90	網膜色素変性症
36	表皮水疱症	91	バッド・キアリ症候群
37	膿疱性乾癬(汎発型)	92	特発性門脈圧亢進症
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	93	原発性胆汁性肝硬変
39	中毒性表皮壊死症	94	原発性硬化性胆管炎
40	高安動脈炎	95	自己免疫性肝炎
41	巨細胞性動脈炎	96	クローン病
42	結節性多発動脈炎	97	潰瘍性大腸炎
43	顕微鏡的多発血管炎	98	好酸球性消化管疾患
44	多発血管炎性肉芽腫症	99	慢性特発性偽性腸閉塞症
45	好酸球性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
46	悪性関節リウマチ	101	腸管神経節細胞僅少症
47	バージャー病	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	103	CFC症候群
49	全身性エリテマトーデス 中虚粧火 / 名祭性粧火	104	コステロ症候群
50 51	皮膚筋炎/多発性筋炎 全身性強皮症	105 106	サヤージ症候群 クリオピリン関連周期熱症候群
52	主身性强反症 混合性結合組織病	107	プリオ にり ン 関連 同期 恐症 医群 全身型 若年性特発性関節炎
53	シェーグレン症候群	107	TNF受容体関連周期性症候群
54	成人スチル病	109	非典型溶血性尿毒症症候群
55	再発性多発軟骨炎	110	ブラウ症候群
- 55	ロルエクルかけべ	110	- / / /L