

東京都難病医療費等助成制度対象疾病、一時入院事業、医療機器貸与事業対象疾患

疾 病 名 (1/2)					
国指定疾病(348疾病) R7.4.1現在		65	原発性免疫不全症候群	128	ビッカースタッフ脳幹脳炎
1	球腎髄性筋萎縮症	66	IgA 腎症	129	痙攣重積型(二相性)急性脳症
2	筋萎縮性側索硬化症	67	多発性嚢胞腎	130	先天性無痛無汗症
3	腎髄性筋萎縮症	68	黄色靱帯骨化症	131	アレキサンダー病
4	原発性側索硬化症	69	後縦靱帯骨化症	132	先天性核上性球麻痺
5	進行性核上性麻痺	70	広範脊柱管狭窄症	133	メビウス症候群
6	パーキンソン病	71	特発性大腿骨頭壊死症	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
7	大脳皮質基底核変性症	72	下垂体性ADH分泌異常症	135	アイカルディ症候群
8	ハンチントン病	73	下垂体性TSH分泌亢進症	136	片側巨脳症
9	神経有棘赤血球症	74	下垂体性PRL分泌亢進症	137	限局性皮質異形成
10	シャルコー・マリー・トゥース病	75	クッシング病	138	神経細胞移動異常症
11	重症筋無力症	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	139	先天性大脳白質形成不全症
12	先天性筋無力症候群	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	140	ドラバ症候群
13	多発性硬化症／視神経腎髄炎	78	下垂体前葉機能低下症	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多発性運動ニューロパチー	79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	142	ミオクロニー欠伸てんかん
15	封入体筋炎	80	甲状腺ホルモン不応症	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
16	クロウ・深瀬症候群	81	先天性副腎皮質酵素欠損症	144	レノックス・ガストー症候群
17	多系統萎縮症	82	先天性副腎低形成症	145	ウエスト症候群
18	腎髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	83	アジソン病	146	大田原症候群
19	ライソゾーム病	84	サルコイドーシス	147	早期ミオクロニー脳症
20	副腎白質ジストロフィー	85	特発性間質性肺炎	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
21	ミトコンドリア病	86	肺動脈性肺高血圧症	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
22	もやもや病	87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	150	環状20番染色体症候群
23	プリオン病	88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	151	ラスムッセン脳炎
24	亜急性硬化性全脳炎	89	リンパ脈管筋腫症	152	PCDH19関連症候群
25	進行性多発性白質脳症	90	網膜色素変性症	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
26	HTLV-1関連腎髄症	91	バッド・キアリ症候群	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てんかん性脳症
27	特発性基底核石灰化症	92	特発性門脈圧亢進症		
28	全身性アミロイドーシス	93	原発性胆汁性胆管炎	155	ランドウ・クレフナー症候群
29	ウルリッヒ病	94	原発性硬化性胆管炎	156	レット症候群
30	遠位型ミオパチー	95	自己免疫性肝炎	157	スタージ・ウェバー症候群
31	ベスレムミオパチー	96	クローン病	158	結節性硬化症
32	自己食空腔性ミオパチー	97	潰瘍性大腸炎	159	色素性乾皮症
33	シュワルツ・ヤンベル症候群	98	好酸球性消化管疾患	160	先天性魚鱗癬
34	神経線維腫症	99	慢性特発性偽性腸閉塞症	161	家族性良性慢性天疱瘡
35	天疱瘡	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)
36	表皮水疱症	101	腸管神経節細胞僅少症	163	特発性後天性全身性無汗症
37	膿疱性乾癬(汎発型)	102	ルビンシュタイン・ティビ症候群	164	眼皮膚白皮症
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	103	CFC症候群	165	肥厚性皮膚骨膜炎
39	中毒性表皮壊死症	104	コステロ症候群	166	弾性線維性仮性黄色腫
40	高安静脈炎	105	チャージ症候群	167	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群
41	巨細胞性動脈炎	106	クリオピリン関連周期熱症候群	168	エーラス・ダンロス症候群
42	結節性多発動脈炎	107	若年性特発性関節炎	169	メンクス病
43	顕微鏡的多発血管炎	108	TNF受容体関連周期性症候群	170	オクシピタル・ホーン症候群
44	多発血管炎性肉芽腫症	109	非典型溶血性尿毒症症候群	171	ウィルソン病
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	110	ブラウ症候群	172	低ホスファターゼ症
46	悪性関節リウマチ	111	先天性ミオパチー	173	VATER症候群
47	バージャー病	112	マリネスコ・シェーグレン症候群	174	那須・ハコラ病
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	113	筋ジストロフィー	175	ウィーバー症候群
49	全身性エリテマトーデス	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	176	コフィン・ローリー症候群
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	115	遺伝性周期性四肢麻痺	177	ジュベール症候群関連疾患
51	全身性強皮症	116	アトピー性腎髄炎	178	モワット・ウィルソン症候群
52	混合性結合組織病	117	腎髄空洞症	179	ウィリアムズ症候群
53	シェーグレン症候群	118	腎髄髄膜瘤	180	ATRX症候群
54	成人発症スチル病	119	アイザックス症候群	181	クルーゾン症候群
55	再発性多発軟骨炎	120	遺伝性ジストニア	182	アペール症候群
56	パーチェット病	121	脳内鉄沈着神経変性症	183	ファイファー症候群
57	特発性拡張型心筋症	122	脳表ヘモジデリン沈着症	184	アントレー・ピクスラー症候群
58	肥大型心筋症	123	HTRA1関連脳小血管病	185	コフィン・シリシ症候群
59	拘束型心筋症	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	186	ロスマンド・トムソン症候群
60	再生不良性貧血		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	187	歌舞伎症候群
61	自己免疫性溶血性貧血	125	ペリー症候群	188	多脾症候群
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症			189	無脾症候群
63	免疫性血小板減少症	126	バリー症候群	190	鰻耳腎症候群
64	血栓性血小板減少性紫斑病	127	前頭側頭葉変性症	191	ウェルナー症候群

東京都難病医療費等助成制度対象疾病、一時入院事業、医療機器貸与事業対象疾患

疾 病 名 (2/2)					
192	コケイン症候群	256	筋型糖原病	317	三頭酵素欠損症
193	ブラダー・ウィリ症候群	257	肝型糖原病	318	シトリン欠損症
194	ソトス症候群	258	ガラクトースー１ーリン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	319	セピアブテリン還元酵素（SR）欠損症
195	ヌーナン症候群		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	320
196	ヤング・シンブソン症候群	260		シトステロール血症	321
197	1p36欠失症候群	261	タンジール病	322	βーケトチオラーゼ欠損症
198	4p欠失症候群	262	原発性高カイロミクロン血症	323	芳香族Lーアミノ酸脱炭酸酵素欠損症
199	5p欠失症候群	263	脳腫黄色腫症	324	メチルグルタコン酸尿症
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	264	無βリボタンパク血症	325	遺伝性自己炎症疾患
201	アンジェルマン症候群	265	脂肪萎縮症	326	大理石骨病
202	スミス・マギニス症候群	266	家族性地中海熱	327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）
203	22q11.2欠失症候群	267	高IgD症候群		328
204	エマヌエル症候群	268	中條・西村症候群	329	無虹彩症
205	脆弱X症候群関連疾患	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症
206	脆弱X症候群		270	慢性再発性多発性骨髄炎	331
207	総動脈幹遺残症	271	強直性脊椎炎	332	膠様滴状角膜ジストロフィー
208	修正大血管転位症	272	進行性骨化性線維異形成症	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群
209	完全大血管転位症	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	334	脳クレアチン欠乏症候群
210	単心室症	274	骨形成不全症	335	ネフロン癆
211	左心低形成症候群	275	タナトフォリック骨異形成症	336	家族性低βリボタンパク血症1（ホモ接合体）
212	三尖弁閉鎖症	276	軟骨無形成症	337	ホモシスチン尿症
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	277	リンパ管腫症／ゴーハム病	338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	339	MECP2重複症候群
215	ファロー四徴症	279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	340	綿毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）
216	両大血管右室起始症	280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）		341
217	エプスタイン病	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	342	LMNB1関連大脳白質脳症
218	アルポート症候群	282	先天性赤血球形成異常性貧血	343	PURA関連神経発達異常症
219	ギャロウェイ・モワト症候群	283	後天性赤芽球癆	344	極長鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症
220	急速進行性糸球体腎炎	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	345	乳児発症STING関連血管炎
221	抗糸球体基底膜腎炎	285	ファンコニ貧血	346	原発性肝外門脈閉塞症
222	一次性ネフローゼ症候群	286	遺伝性鉄芽球性貧血	347	出血性線溶異常症
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	287	エプスタイン症候群	348	口ウ症候群
224	紫斑病性腎炎	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症		
225	先天性腎性尿崩症	289	クロンカイト・カナダ症候群	都単独疾病(8疾病) H30.1.1現在	
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	290	非特異性多発性小腸潰瘍症	1	都77 悪性高血圧
227	オスラー病	291	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）	2	都80 原発性骨髄線維症
228	閉塞性細気管支炎	292	総排泄腔外反症	3	都83 母斑症(指定難病の結節性硬化症、スタージ・ウェーバー症候群及びクリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群を除く)
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	293	総排泄腔遺残		
230	肺胞低換気症候群	294	先天性横隔膜ヘルニア	4	都88 古典的特発性好酸球増多症候群
231	α1ーアンチトリプシン欠乏症	295	乳幼児肝巨大血管腫	5	都91 びまん性汎細気管支炎
232	カーニー複合	296	胆道閉鎖症	6	都95 遺伝性QT延長症候群
233	ウォルフラム症候群	297	アラジール症候群	7	都97 網膜脈絡膜萎縮症
234	バルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	298	遺伝性脾炎	8	都866 肝内結石症
235	副甲状腺機能低下症	299	囊胞性線維症		
236	偽性副甲状腺機能低下症	300	IgG4関連疾患	★網掛けの疾患は、障害者総合支援法の障害福祉サービス対象とならない疾病。	
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	301	黄斑ジストロフィー	★母斑症は、障害福祉サービスの対象外であるが、カッコ内3疾病は国の指定難病のため対象となる。	
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	302	レーベル遺伝性視神経症	その他の医療費助成対象疾病（2疾病）	
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	303	アッシャー症候群	1	スモン
240	フェニルケトン尿症	304	若年発症型両側性感音難聴	2	プリオン病(ヒト由来乾燥硬膜移植によるクロイツフェルト・ヤコブ病に限る。)
241	高チロシン血症1型	305	遅発性内リンパ水腫		
242	高チロシン血症2型	306	好酸球性副鼻腔炎	特殊医療費等助成（2疾病）	
243	高チロシン血症3型	307	カナバン病	1	人工透析を必要とする腎不全（都）
244	メーブルシロップ尿症	308	進行性白質脳症	2	先天性血液凝固因子欠乏症等（国）
245	プロピオン酸血症	309	進行性ミオクロノスアテンかん		
246	メチルマロン酸血症	310	先天異常症候群		
247	イソ吉草酸血症	311	先天性三尖弁狭窄症		
248	グルコーストランスポーター1欠損症	312	先天性僧帽弁狭窄症	1	
249	グルタル酸血症1型	313	先天性肺静脈狭窄症	2	
250	グルタル酸血症2型	314	左肺動脈右肺動脈起始症		
251	尿素サイクル異常症	315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症		
252	リジン尿性蛋白不耐症		316	カルニチン回路異常症	
253	先天性葉酸吸収不全				
254	ボルフィリン症				
255	複合カルボキシルーゼ欠損症				