

◆障害者総合支援法の対象として検討した疾病（第2次分）＜3月9日検討済＞

第6～9回指定難病検討委員会資料 検討疾病個票データより作成

※疾病名は、今後の整理により変更する可能性があります。

※他の施策体系が樹立している疾病を除く。

番号	疾病名	障害者総合支援法の対象疾病の要件			備考 〔該当する障害者総合支援法 対象疾病〕
		治療方法	長期の療養	客観的な 診断基準	
1	アイカルディ症候群	未確立	必要	あり	
2	アイザックス症候群	未確立	必要	あり	
3	アトピー性脊髄炎	未確立	必要	あり	
4	有馬症候群	未確立	必要	あり	
5	α1-アンチトリプシン欠乏症	未確立	必要	あり	若年性肺気腫
6	アルポート症候群	未確立	必要	あり	
7	アレキサンダー病	未確立	必要	あり	
8	アンジェルマン症候群	未確立	必要	あり	
9	イソ吉草酸血症	未確立	必要	あり	
10	一次性ネフローゼ症候群	未確立	必要	あり	一次性ネフローゼ症候群
11	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	未確立	必要	あり	
12	遺伝性ジストニア	未確立	必要	あり	
13	遺伝性周期性四肢麻痺	未確立	必要	あり	
14	ウィーバー症候群	未確立	必要	あり	
15	ウィリアムズ症候群	未確立	必要	あり	
16	ウェルナー症候群	未確立	必要	あり	
17	ウォルフラム症候群	未確立	必要	あり	
18	A T R - X 症候群	未確立	必要	あり	
19	エーラス・ダンロス症候群	未確立	必要	あり	
20	エプスタイン病	未確立	必要	あり	
21	エマヌエル症候群	未確立	必要	あり	
22	オクシピタル・ホーン症候群	未確立	必要	あり	
23	オスラー病	未確立	必要	あり	
24	カーニー複合	未確立	必要	あり	
25	家族性良性慢性天疱瘡	未確立	必要	あり	
26	歌舞伎症候群	未確立	必要	あり	
27	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	未確立	必要	あり	
28	肝型糖原病	未確立	必要	あり	
29	間質性膀胱炎（ハンナ型）	未確立	必要	あり	
30	環状20番染色体症候群	未確立	必要	あり	
31	眼皮膚白皮症	未確立	必要	あり	
32	偽性副甲状腺機能低下症	未確立	必要	あり	偽性副甲状腺機能低下症
33	ギャロウェイ・モフト症候群	未確立	必要	あり	
34	急速進行性糸球体腎炎	未確立	必要	あり	急速進行性糸球体腎炎
35	筋型糖原病	未確立	必要	あり	
36	筋ジストロフィー	未確立	必要	あり	
37	グルコーストランスポーター1 欠損症症候群	未確立	必要	あり	
38	グルタル酸血症1型	未確立	必要	あり	

番号	疾病名	障害者総合支援法の対象疾病の要件			備考 〔該当する障害者総合支援法 対象疾病〕
		治療方法	長期の療養	客観的な 診断基準	
39	グルタル酸血症2型	未確立	必要	あり	
40	けいれん重積型（二相性） 急性脳症	未確立	必要	あり	
41	結節性硬化症	未確立	必要	あり	結節性硬化症
42	限局性皮質異形成	未確立	必要	あり	
43	顕在性二分脊椎	未確立	必要	あり	
44	抗糸球体基底膜腎炎	未確立	必要	あり	
45	高チロシン血症 （Ⅰ型、Ⅱ型、Ⅲ型）	未確立	必要	あり	
46	コケイン症候群	未確立	必要	あり	
47	コフィン・シリズ症候群	未確立	必要	あり	
48	コフィン・ローリー症候群	未確立	必要	あり	
49	鰓耳腎症候群	未確立	必要	あり	
50	色素性乾皮症	未確立	必要	あり	色素性乾皮症
51	紫斑病性腎炎	未確立	必要	あり	
52	脂肪萎縮症	未確立	必要	あり	
53	症候群性頭蓋縫合早期癒合症	未確立	必要	あり	
54	徐波睡眠期持続性棘徐波を示す てんかん性脳症および関連症候群	未確立	必要	あり	
55	神経細胞移動異常症	未確立	必要	あり	
56	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	未確立	必要	あり	
57	神経フェリチン症	未確立	必要	あり	
58	スタージ・ウェーバー症候群	未確立	必要	あり	
59	スミス・マギニス症候群	未確立	必要	あり	
60	脆弱X症候群関連疾患 /脆弱X症候群	未確立	必要	あり	
61	脊髄空洞症	未確立	必要	あり	脊髄空洞症
62	先天性核上性球麻痺	未確立	必要	あり	
63	先天性魚鱗癬	未確立	必要	あり	先天性魚鱗癬
64	先天性腎性尿崩症	未確立	必要	あり	
65	先天性大脳白質形成不全症	未確立	必要	あり	
66	先天性ミオパチー	未確立	必要	あり	
67	先天性無痛症	未確立	必要	あり	
68	前頭側頭葉変性症	未確立	必要	あり	
69	総動脈幹遺残症	未確立	必要	あり	
70	ソトス症候群	未確立	必要	あり	
71	大血管転位症	未確立	必要	あり	
72	第14番染色体 父親性ダイソミー症候群	未確立	必要	あり	
73	単心室循環症候群	未確立	必要	あり	
74	弾性線維性仮性黄色腫	未確立	必要	あり	
75	中隔視神経形成異常症	未確立	必要	あり	
76	低ホスファターゼ病	未確立	必要	あり	
77	禿頭と変形性脊椎症を伴う 劣性遺伝性白質脳症	未確立	必要	あり	
78	特発性後天性全身性無汗症	未確立	必要	あり	
79	ドラベ症候群	未確立	必要	あり	

番号	疾病名	障害者総合支援法の対象疾病の要件			備考 〔該当する障害者総合支援法 対象疾病〕
		治療方法	長期の療養	客観的な 診断基準	
80	内臓錯位症候群	未確立	必要	あり	
81	那須ハコラ病	未確立	必要	あり	
82	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	未確立	必要	あり	
83	尿素サイクル異常症	未確立	必要	あり	
84	ヌーナン症候群	未確立	必要	あり	
85	脳表ヘモシデリン沈着症	未確立	必要	あり	
86	肺胞蛋白症（自己免疫性、先天性）	未確立	必要	あり	
87	肺胞低換気症候群	未確立	必要	あり	肺胞低換気症候群
88	P C D H19関連症候群	未確立	必要	あり	
89	肥厚性皮膚骨膜炎	未確立	必要	あり	
90	非ジストロフィー性 ミオトニー症候群	未確立	必要	あり	
91	皮質下梗塞と白質脳症を伴う 常染色体性優性脳動脈症（CADASIL）	未確立	必要	あり	
92	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	未確立	必要	あり	
93	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	未確立	必要	あり	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
94	ビッカースタッフ型脳幹脳炎	未確立	必要	あり	
95	ファロー四徴症類縁疾患	未確立	必要	あり	
96	フェニルケトン尿症	未確立	必要	あり	
97	副甲状腺機能低下症	未確立	必要	あり	
98	複合カルボキシラーゼ欠損症	未確立	必要	あり	
99	副腎皮質刺激ホルモン不応症	未確立	必要	あり	
100	ブラダー・ウィリ症候群	未確立	必要	あり	
101	プロピオン酸血症	未確立	必要	あり	
102	VATER症候群	未確立	必要	あり	
103	閉塞性細気管支炎	未確立	必要	なし	
104	ヘルオキシソーム病 （副腎白質ジストロフィーを除く）	未確立	必要	あり	
105	片側巨脳症	未確立	必要	あり	
106	片側けいれん・片麻痺 ・てんかん症候群	未確立	必要	あり	
107	マリネスコ・シェーグレン症候群	未確立	必要	あり	
108	マルファン症候群	未確立	必要	あり	
109	ミオクロニー欠神てんかん	未確立	必要	あり	
110	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	未確立	必要	あり	
111	メープルシロップ尿症	未確立	必要	あり	
112	メチルマロン酸血症	未確立	必要	あり	
113	メビウス症候群	未確立	必要	あり	
114	メンケス病	未確立	必要	あり	
115	モワット・ウイルソン症候群	未確立	必要	あり	
116	ヤング・シンブソン症候群	未確立	必要	あり	
117	ラスムッセン症候群	未確立	必要	あり	
118	リジン尿性蛋白不耐症	未確立	必要	あり	
119	両側海馬硬化を伴う 内側側頭葉てんかん	未確立	必要	あり	
120	類天疱瘡 （後天性表皮水疱症を含む）	未確立	必要	あり	

番号	疾病名	障害者総合支援法の対象疾病の要件			備考 〔該当する障害者総合支援法 対象疾病〕
		治療方法	長期の療養	客観的な 診断基準	
121	レット症候群	未確立	必要	あり	
122	レノックス・ガストー症候群 および関連脳症	未確立	必要	あり	
123	ロスムンド・トムソン症候群	未確立	必要	あり	
124	1 p 36欠失症候群	未確立	必要	あり	
125	4p-症候群	未確立	必要	あり	
126	5p-症候群	未確立	必要	あり	
127	22q11.2欠失症候群	未確立	必要	あり	