

障害者総合支援法対象疾病一覧＜見直し後＞（案）

第8回障害者総合支援法対象疾病検討会
資料3

●新たに対象となる疾病（6疾患）

○障害者総合支援法独自の対象疾患（29疾患）

番号	疾病名
1	アイカルディ症候群
2	アイザックス症候群
3	I g A腎症
4	I g G 4関連疾患
5	亜急性硬化性全脳炎
6	アジソン病
7	アッシャー症候群
8	アトピー性脊髄炎
9	アペール症候群
10	アミロイドーシス
11	アラジール症候群
12	アルポート症候群
13	アレキサンダー病
14	アンジェルマン症候群
15	アントレー・ビクスラー症候群
16	イソ吉草酸血症
17	一次性ネフローゼ症候群
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
19	1 p 36欠失症候群
20	遺伝性自己炎症疾患
21	遺伝性ジストニア
22	遺伝性周期性四肢麻痺
23	遺伝性脾炎
24	遺伝性鉄芽球性貧血
25	ウィーバー症候群
26	ウィリアムズ症候群
27	ウィルソン病
28	ウエスト症候群
29	ウェルナー症候群
30	ウォルフラム症候群
31	ウルリッヒ病
32	HTLV-1関連脊髄症
33	A T R-X症候群
34	A D H 分泌異常症
35	エーラス・ダンロス症候群
36	エブスタイン症候群
37	エブスタイン病
38	エマヌエル症候群
39	遠位型ミオパシー
40	円錐角膜

番号	疾病名
41	黄色靭帯骨化症
42	黄斑ジストロフィー
43	大田原症候群
44	オクシピタル・ホーン症候群
45	オスラー病
46	カーニー複合
47	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
48	潰瘍性大腸炎
49	下垂体前葉機能低下症
50	家族性地中海熱
51	家族性低βリボタンパク血症1(ホモ接合体)
52	家族性良性慢性天疱瘡
53	カナバン病
54	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
55	歌舞伎症候群
56	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
57	カルニチン回路異常症
58	加齢黄斑変性
59	肝型糖原病
60	間質性膀胱炎(ハンナ型)
61	環状20番染色体症候群
62	関節リウマチ
63	完全大血管転位症
64	眼皮膚白皮症
65	偽性副甲状腺機能低下症
66	ギャロウェイ・モフト症候群
67	急性壊死性脳症
68	急性網膜壞死
69	球脊髓性筋萎縮症
70	急速進行性糸球体腎炎
71	強直性脊椎炎
72	巨細胞性動脈炎
73	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
74	巨大動静脉奇形(頸部顔面又は四肢病変)
75	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
76	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
77	筋萎縮性側索硬化症
78	筋型糖原病
79	筋ジストロフィー
80	クッシング病
81	クリオビリン関連周期熱症候群
82	クリップル・トレノナー・ウェーバー症候群
83	クルーゾン症候群
84	グルコーストランスポーター1欠損症
85	グルタル酸血症1型
86	グルタル酸血症2型
87	クロウ・深瀬症候群
88	クローン病
89	クロンカイト・カナタ症候群
90	痘撲滅積型(二相性)急性脳症
91	結節性硬化症
92	結節性多発動脈炎
93	血栓性血小板減少性紫斑病
94	限局性皮質異形成
95	原発性局所多汗症
96	原発性硬化性胆管炎
97	原発性高脂血症
98	原発性側索硬化症
99	原発性胆汁性胆管炎
100	原発性免疫不全症候群
101	顕微鏡の大腸炎
102	顕微鏡的多発血管炎
103	高IgD症候群
104	好酸球性消化管疾患
105	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
106	好酸球性副鼻腔炎
107	抗糸球体基底膜腎炎
108	後縦靭帯骨化症
109	甲状腺ホルモン不応症
110	拘束型心筋症
111	高チロシン血症1型
112	高チロシン血症2型
113	高チロシン血症3型
114	後天性赤芽球病
115	広範脊柱管狭窄症
116	膠様滴状角膜ジストロフィー
117	抗リン脂質抗体症候群
118	コケイン症候群
119	コステロ症候群
120	骨形成不全症

障害者総合支援法対象疾病一覧〈見直し後〉(案)

第8回障害者総合支援法対象疾病検討会
資料3

●新たに対象となる疾患（6疾患）

○障害者総合支援法独自の対象疾患（29疾患）

番号	疾病名	
121	骨髄異形成症候群	○
122	骨髄線維症	○
123	ゴナドトロピン分泌亢進症	
124	5p欠失症候群	
125	コフィン・シリス症候群	
126	コフィン・ローリー症候群	
127	混合性結合組織病	
128	鰓耳腎症候群	
129	再生不良性貧血	
130	サイトメガロウイルス角膜内皮炎	○
131	再発性多発軟骨炎	
132	左心低形成症候群	
133	サルコイドーシス	
134	三尖弁閉鎖症	
135	三頭酵素欠損症	
136	CFC症候群	
137	シェーグレン症候群	
138	色素性乾皮症	
139	自己貪食空胞性ミオパチー	
140	自己免疫性肝炎	
141	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症(※)	●
142	自己免疫性溶血性貧血	
143	四肢形成不全	○
144	シトステロール血症	
145	シトリン欠損症	
146	紫斑病性腎炎	
147	脂肪萎縮症	
148	若年性特発性関節炎	
149	若年性肺気腫	
150	シャルコー・マリー・トゥース病	
151	重症筋無力症	
152	修正大血管転位症	
153	ジュベール症候群関連疾患	
154	シュワルツ・ヤンペル症候群	
155	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	
156	神経細胞移動異常症	
157	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	
158	神経線維腫症	
159	神経フェリチン症	
160	神経有棘赤血球症	

番号	疾病名	
161	進行性核上性麻痺	
162	進行性家族性肝内胆汁うつ滞症	●
163	進行性骨化性線維異形成症	
164	進行性多巣性白質脳症	
165	進行性白質脳症	
166	進行性ミオクローヌスてんかん	
167	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	
168	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	
169	スタージ・ウェーバー症候群	
170	スティーヴンス・ジョンソン症候群	
171	スマス・マギニス症候群	
172	スモン	○
173	脆弱X症候群	
174	脆弱X症候群関連疾患	
175	成人スチル病	
176	成長ホルモン分泌亢進症	
177	脊髄空洞症	
178	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	
179	脊髄髓膜瘤	
180	脊髄性筋萎縮症	
181	セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症	
182	前眼部形成異常	
183	全身性エリテマトーデス	
184	全身性強皮症	
185	先天異常症候群	
186	先天性横隔膜ヘルニア	
187	先天性核上性球麻痺	
188	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	
189	先天性魚鱗癖	
190	先天性筋無力症候群	
191	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症	
192	先天性三尖弁狭窄症	
193	先天性腎性尿崩症	
194	先天性赤血球形成異常性貧血	
195	先天性僧帽弁狭窄症	
196	先天性大脳白質形成不全症	
197	先天性肺静脈狭窄症	
198	先天性風疹症候群	○
199	先天性副腎低形成症	
200	先天性副腎皮質酵素欠損症	

番号	疾病名	
201	先天性ミオパチー	
202	先天性無痛無汗症	
203	先天性葉酸吸収不全	
204	前頭側頭葉変性症	
205	早期ミオクロニーグローバル症候群	
206	総動脈幹遺残症	
207	総排泄腔遺残	
208	総排泄腔外反症	
209	ソトス症候群	
210	ダイアモンド・ブラックファン貧血	
211	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	
212	大脳皮質基底核変性症	
213	大理石骨病	
214	ダウン症候群	○
215	高安動脈炎	
216	多系統萎縮症	
217	タナトフォリック骨異形成症	
218	多発血管炎性肉芽腫症	
219	多発性硬化症/視神経脊髄炎	
220	多発性軟骨性外骨腫症	○
221	多発性囊胞腫	
222	多脾症候群	
223	タンジール病	
224	単心室症	
225	弾性線維性仮性黄色腫	
226	短腸症候群	○
227	胆道閉鎖症	
228	遅発性内リンパ水腫	
229	チャージ症候群	
230	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	
231	中毒性表皮壊死症	
232	腸管神経節細胞僅少症	
233	TSH分泌亢進症	
234	TNF受容体関連周期性症候群	
235	低ホスファターゼ症	
236	天疱瘡	
237	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	
238	特発性拡張型心筋症	
239	特発性間質性肺炎	
240	特発性基底核石灰化症	

(※) 新たに対象となる自己免疫性後天性凝固因子欠乏症は、対象疾病番号141（自己免疫性後天性凝固因子欠乏症）に統合

障害者総合支援法対象疾病一覧〈見直し後〉(案)

第8回障害者総合支援法対象疾病検討会
資料3

● 新たに対象となる疾病（6疾患）

○ 障害者総合支援法独自の対象疾患（29疾患）

番号	疾病名
241	特発性血小板減少性紫斑病
242	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）
243	特発性後天性全身性無汗症
244	特発性大腿骨頭壞死症
245	特発性多中心性キャッスルマン病
246	特発性門脈圧亢進症
247	特発性両側性感音難聴
248	突発性難聴 ○
249	ドラベ症候群
250	中條・西村症候群
251	那須・ハコラ病
252	軟骨無形成症
253	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
254	22q11.2欠失症候群
255	乳幼児肝巨大血管腫
256	尿素サイクル異常症
257	ヌーナン症候群
258	ネイルバテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症
259	ネフロン病 ●
260	脳クレアチニン欠乏症候群 ●
261	脳膜黄色腫症
262	脳表ヘモジデリン沈着症
263	膿疱性乾癬
264	囊胞性線維症
265	パーキンソン病
266	バージャー病
267	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
268	肺動脈性肺高血圧症
269	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
270	肺胞低換気症候群
271	ハッチンソン・ギルフォード症候群
272	バッド・キアリ症候群
273	ハンチントン病
274	汎発性特発性骨増殖症 ○
275	P C D H19関連症候群
276	非ケトーシス型高グリシン血症
277	肥厚性皮膚骨膜症
278	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
279	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
280	肥大型心筋症
281	左肺動脈右肺動脈起始症
282	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症

番号	疾病名
283	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
284	ピッカースタッフ脳幹脳炎
285	非典型溶血性尿毒症症候群
286	非特異性多発性小腸潰瘍症
287	皮膚筋炎／多発性筋炎
288	びまん性汎細気管支炎 ○
289	肥満低換気症候群 ○
290	表皮水疱症
291	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）
292	VATER症候群
293	ファイファー症候群
294	ファロー四徴症
295	ファンコニ貧血
296	封入体筋炎
297	フェニルケトン尿症
298	フォンタン術後症候群 ○
299	複合カルボキシラーゼ欠損症
300	副甲状腺機能低下症
301	副腎白質ジストロフィー
302	副腎皮質刺激ホルモン不応症
303	ブラウ症候群
304	プラダー・ウィリ症候群
305	ブリオン病
306	プロビオノ酸血症
307	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）
308	閉塞性細気管支炎
309	β-ケトチオラーゼ欠損症
310	ベーチェット病
311	ベスレムミオパチー
312	ヘパリン起因性血小板減少症 ○
313	ヘモクロマトーシス ○
314	ペリー症候群
315	ペルレード角膜辺縁変性症 ○
316	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
317	片側巨脳症
318	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
319	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
320	発作性夜間ヘモグロビン尿症
321	ホモシスチン尿症 ●
322	ポルフィリン症
323	マリネスコ・シェーグレン症候群
324	マルファン症候群

番号	疾病名
325	慢性炎症性脱髓性多発神経炎／多巣性運動ニューロパシー
326	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
327	慢性再発性多発性骨髄炎
328	慢性膀胱炎 ○
329	慢性特発性偽性腸閉塞症
330	ミオクロニーアーク病
331	ミオクロニーアーク病
332	ミトコンドリア病
333	無虹彩症
334	無脾症候群
335	無βリボタンパク血症
336	メープルシロップ尿症
337	メチルグルタコン酸尿症
338	メチルマロン酸血症
339	メビウス症候群
340	メンケス病
341	網膜色素変性症
342	もやもや病
343	モワット・ウイルソン症候群
344	薬剤性過敏症候群 ○
345	ヤング・シンブソン症候群
346	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
347	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
348	4p欠失症候群
349	ライソゾーム病
350	ラスマッセン脳炎
351	ランゲルハンス細胞組織球症 ○
352	ランドウ・クレフナー症候群
353	リジン尿性蛋白不耐症
354	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○
355	両大血管右室起始症
356	リンパ管腫症/ゴーハム病
357	リンパ脈管筋腫症
358	類天泡瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
359	ルビンシュタイン・ティビ症候群
360	レーベル遺伝性視神經症
361	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
362	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
363	レット症候群
364	レノックス・ガストー症候群
365	ロスマンド・トムソン症候群
366	肋骨異常を伴う先天性側弯症

注) 疾病名の表記が変更になる可能性がある