

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疾病）

○ 障害者総合支援法独自の対象疾病（29疾病）

番号	疾病名	番号	疾病名	番号	疾病名
1	アイカルディ症候群	41	黄色靭帯骨化症	81	クリオピリン関連周期熱症候群
2	アイザックス症候群	42	黄斑ジストロフィー	82	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
3	I g A腎症	43	大田原症候群	83	クルーゾン症候群
4	I g G 4 関連疾患	44	オクシピタル・ホーン症候群	84	グルコーストランスポーター1欠損症
5	亜急性硬化性全脳炎	45	オスラー病	85	グルタル酸血症1型
6	アジソン病	46	カーニー複合	86	グルタル酸血症2型
7	アッシャー症候群	47	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	87	クロウ・深瀬症候群
8	アトピー性脊髄炎	48	潰瘍性大腸炎	88	クローン病
9	アペール症候群	49	下垂体前葉機能低下症	89	クロンカイト・カナダ症候群
10	アミロイドーシス	50	家族性地中海熱	90	痙攣重積型（二相性）急性脳症
11	アラジール症候群	51	家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体) ●	91	結節性硬化症
12	アルポート症候群	52	家族性良性慢性天疱瘡	92	結節性多発動脈炎
13	アレキサンダー病	53	カナバン病	93	血栓性血小板減少性紫斑病
14	アンジェルマン症候群	54	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	94	限局性皮膚異形成
15	アントレー・ピクスラー症候群	55	歌舞伎症候群	95	原発性局所多汗症 ○
16	イソ吉草酸血症	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	96	原発性硬化性胆管炎
17	一次性ネフローゼ症候群	57	カルニチン回路異常症	97	原発性高脂血症
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	58	加齢黄斑変性 ○	98	原発性側索硬化症
19	1 p 36欠失症候群	59	肝型糖原病	99	原発性胆汁性胆管炎
20	遺伝性自己炎症疾患	60	間質性膀胱炎（ハンナ型）	100	原発性免疫不全症候群
21	遺伝性ジストニア	61	環状20番染色体症候群	101	顕微鏡の大腸炎 ○
22	遺伝性周期性四肢麻痺	62	関節リウマチ	102	顕微鏡的多発血管炎
23	遺伝性腭炎	63	完全大血管転位症	103	高I g D症候群
24	遺伝性鉄芽球性貧血	64	眼皮皕白皮症	104	好酸球性消化管疾患
25	ウィーバー症候群	65	偽性副甲状腺機能低下症	105	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
26	ウィリアムズ症候群	66	ギャロウェイ・モワト症候群	106	好酸球性副鼻腔炎
27	ウィルソン病	67	急性壊死性脳症 ○	107	抗糸球体基底膜腎炎
28	ウエスト症候群	68	急性網膜壊死 ○	108	後縦靭帯骨化症
29	ウェルナー症候群	69	球脊髄性筋萎縮症	109	甲状腺ホルモン不応症
30	ウォルフラム症候群	70	急速進行性糸球体腎炎	110	拘束型心筋症
31	ウルリッヒ病	71	強直性脊椎炎	111	高チロシン血症1型
32	HTLV-1 関連脊髄症	72	巨細胞性動脈炎	112	高チロシン血症2型
33	A T R - X 症候群	73	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	113	高チロシン血症3型
34	A D H 分泌異常症	74	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	114	後天性赤芽球癆
35	エーラス・ダンロス症候群	75	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	115	広範脊柱管狭窄症
36	エプスタイン症候群	76	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	116	膠様滴状角膜ジストロフィー
37	エプスタイン病	77	筋萎縮性側索硬化症	117	抗リン脂質抗体症候群
38	エマヌエル症候群	78	筋型糖原病	118	コケイン症候群
39	遠位型ミオパチー	79	筋ジストロフィー	119	コステロ症候群
40	円錐角膜 ○	80	クッシング病	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病 (6疾病)

○ 障害者総合支援法独自の対象疾病 (29疾病)

番号	疾病名	番号	疾病名	番号	疾病名
121	骨髄異形成症候群 ○	161	進行性核上性麻痺	201	先天性ミオパチー
122	骨髄線維症 ○	162	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症 ●	202	先天性無痛無汗症
123	ゴナドトロピン分泌亢進症	163	進行性骨化性線維異形成症	203	先天性葉酸吸収不全
124	5p欠失症候群	164	進行性多巣性白質脳症	204	前頭側頭葉変性症
125	コフィン・シリス症候群	165	進行性白質脳症	205	早期ミオクローヌー脳症
126	コフィン・ローリー症候群	166	進行性ミオクローヌステんかん	206	総動脈幹遺残症
127	混合性結合組織病	167	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	207	総排泄腔遺残
128	鰓耳腎症候群	168	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	208	総排泄腔外反症
129	再生不良性貧血	169	スタージ・ウェーバー症候群	209	ソトス症候群
130	サイトメガロウイルス角膜炎 ○	170	スティーヴンス・ジョンソン症候群	210	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
131	再発性多発軟骨炎	171	スミス・マギニス症候群	211	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
132	左心低形成症候群	172	スモン ○	212	大脳皮質基底核変性症
133	サルコイドーシス	173	脆弱X症候群	213	大理石骨病
134	三尖弁閉鎖症	174	脆弱X症候群関連疾患	214	ダウン症候群 ○
135	三頭酵素欠損症	175	成人スチル病	215	高安動脈炎
136	CFC症候群	176	成長ホルモン分泌亢進症	216	多系統萎縮症
137	シェーグレン症候群	177	脊髄空洞症	217	タナトフォリック骨異形成症
138	色素性乾皮症	178	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	218	多発血管炎性肉芽腫症
139	自己食貪空胞性ミオパチー	179	脊髄髄膜瘤	219	多発性硬化症/視神経脊髄炎
140	自己免疫性肝炎	180	脊髄性筋萎縮症	220	多発性軟骨性外骨腫症 ○
141	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症(※) ●	181	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症	221	多発性嚢胞腎
142	自己免疫性溶血性貧血	182	前眼部形成異常	222	多脾症候群
143	四肢形成不全 ○	183	全身性エリテマトーデス	223	タンジール病
144	シトステロール血症	184	全身性強皮症	224	単心室症
145	シトリン欠損症	185	先天異常症候群	225	弾性線維性仮性黄色腫
146	紫斑病性腎炎	186	先天性横隔膜ヘルニア	226	短腸症候群 ○
147	脂肪萎縮症	187	先天性核上性球麻痺	227	胆道閉鎖症
148	若年性特発性関節炎	188	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	228	遅発性内リンパ水腫
149	若年性肺気腫	189	先天性魚鱗癬	229	チャージ症候群
150	シャルコー・マリー・トゥース病	190	先天性筋無力症候群	230	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
151	重症筋無力症	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	231	中毒性表皮壊死症
152	修正大血管転位症	192	先天性三尖弁狭窄症	232	腸管神経節細胞減少症
153	ジュベール症候群関連疾患	193	先天性腎性尿崩症	233	TSH分泌亢進症
154	シュワルツ・ヤンベル症候群	194	先天性赤血球形成異常性貧血	234	TNF受容体関連周期性症候群
155	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	195	先天性僧帽弁狭窄症	235	低ホスファターゼ症
156	神経細胞移動異常症	196	先天性大脳白質形成不全症	236	天疱瘡
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	197	先天性肺静脈狭窄症	237	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
158	神経線維腫症	198	先天性風疹症候群 ○	238	特発性拡張型心筋症
159	神経フェリチン症	199	先天性副腎低形成症	239	特発性間質性肺炎
160	神経有棘赤血球症	200	先天性副腎皮質酵素欠損症	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疾病)

○ 障害者総合支援法独自の対象疾病 (29疾病)

番号	疾病名	番号	疾病名	番号	疾病名
241	特発性血小板減少性紫斑病	283	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	325	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
242	特発性血栓症 (遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	284	ビッカースタッフ脳幹脳炎	326	慢性血栓性肺高血圧症
243	特発性後天性全身性無汗症	285	非典型溶血性尿毒症症候群	327	慢性再発性多発性骨髄炎
244	特発性大腿骨頭壊死症	286	非特異性多発性小腸潰瘍症	328	慢性痔瘻 ○
245	特発性多中心性キャスルマン病	287	皮膚筋炎/多発性筋炎	329	慢性特発性偽性腸閉塞症
246	特発性門脈圧亢進症	288	びまん性汎細気管支炎 ○	330	ミオクロニー欠神てんかん
247	特発性両側性感音難聴	289	肥満低換気症候群 ○	331	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
248	突発性難聴 ○	290	表皮水疱症	332	ミトコンドリア病
249	ドラベ症候群	291	ヒルシュスプルング病 (全結腸型又は小腸型)	333	無虹彩症
250	中條・西村症候群	292	VATER症候群	334	無脾症候群
251	那須・ハコラ病	293	ファイファー症候群	335	無βリポタンパク血症
252	軟骨無形成症	294	ファロー四徴症	336	メーブルシロップ尿症
253	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	295	ファンコニ貧血	337	メチルグルタコン酸尿症
254	22q11.2欠失症候群	296	封入体筋炎	338	メチルマロン酸血症
255	乳幼児肝巨大血管腫	297	フェニルケトン尿症	339	メビウス症候群
256	尿素サイクル異常症	298	フォンタン術後症候群 ○	340	メンケス病
257	ヌーナン症候群	299	複合カルボキシラーゼ欠損症	341	網膜色素変性症
258	ネイルパテラ症候群 (爪膝蓋骨症候群) /LMX1B関連腎症	300	副甲状腺機能低下症	342	もやもや病
259	ネフロン撻 ●	301	副腎白質ジストロフィー	343	モワット・ウイルソン症候群
260	脳クレアチン欠乏症候群 ●	302	副腎皮質刺激ホルモン不応症	344	薬剤性過敏症候群 ○
261	脳髄黄色腫症	303	ブラウ症候群	345	ヤング・シンプソン症候群
262	脳表ヘモジデリン沈着症	304	プラダー・ウィリ症候群	346	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
263	膿疱性乾癬	305	プリオン病	347	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
264	嚢胞性線維症	306	プロピオン酸血症	348	4p欠失症候群
265	パーキンソン病	307	PRL分泌亢進症 (高プロラクチン血症)	349	ライソゾーム病
266	パージャー病	308	閉塞性細気管支炎	350	ラスマッセン脳炎
267	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	309	β-ケトチオラーゼ欠損症	351	ランゲルハンス細胞組織球症 ○
268	肺動脈性肺高血圧症	310	ペーチェット病	352	ランドウ・クレフナー症候群
269	肺胞蛋白症 (自己免疫性又は先天性)	311	ベスレムミオパチー	353	リジン尿性蛋白不耐症
270	肺胞低換気症候群	312	ヘパリン起因性血小板減少症 ○	354	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○
271	ハッチンソン・ギルフォード症候群	313	ヘモクロマトーシス ○	355	両大血管右室起始症
272	バッド・キアリ症候群	314	ペリー症候群	356	リンパ管腫症/ゴーハム病
273	ハンチントン病	315	ペルーシド角膜辺縁変性症 ○	357	リンパ脈管筋腫症
274	汎発性特発性骨増殖症 ○	316	ペロオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)	358	類天疱瘡 (後天性表皮水疱症を含む。)
275	P C D H 19 関連症候群	317	片側巨脳症	359	ルビンシュタイン・テイビ症候群
276	非ケトーシス型高グリシン血症	318	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	360	レーベル遺伝性視神経症
277	肥厚性皮膚骨膜炎	319	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	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
278	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	320	発作性夜間ヘモグロビン尿症	362	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
279	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	321	ホモシスチン尿症 ●	363	レット症候群
280	肥大型心筋症	322	ポルフィリン症	364	レノックス・ガストー症候群
281	左肺動脈右肺動脈起始症	323	マリネスコ・シェーグレン症候群	365	ロスムンド・トムソン症候群
282	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	324	マルファン症候群	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