

障害者総合支援法対象疾病一覧<見直し後> (案)

※ 新たに対象となる疾病 (3疾病)

△ 表記が変更された疾病 (1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	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群
2	アイザックス症候群	42	黄斑ジストロフィー	82	クルーゾン症候群
3	I g A腎症	43	大田原症候群	83	グルコーストランスポーター1欠損症
4	I g G 4関連疾患	44	オクシピタル・ホーン症候群	84	グルタル酸血症1型
5	亜急性硬化性全脳炎	45	オスラー病	85	グルタル酸血症2型
6	アジソン病	46	カーニー複合	86	クロー・深瀬症候群
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	クローン病
8	アトピー性脊髄炎	48	潰瘍性大腸炎	88	クロンカイト・カナダ症候群
9	アペール症候群	49	下垂体前葉機能低下症	89	痙攣重積型(二相性)急性脳症
10	アミロイドーシス	50	家族性地中海熱	90	結節性硬化症
11	アラジール症候群	51	家族性良性慢性天疱瘡	91	結節性多発動脈炎
12	アルポート症候群	52	カナバン病	92	血栓性血小板減少性紫斑病
13	アレキサンダー病	53	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	93	限局性皮質異形成
14	アンジェルマン症候群	54	歌舞伎症候群	94	原発性局所多汗症 ○
15	アントレー・ピクスラー症候群	55	ガラクトース-1-リン酸ウリシルトランスフェラーゼ欠損症	95	原発性硬化性胆管炎
16	イソ吉草酸血症	56	カルニチン回路異常症	96	原発性高脂血症
17	一次性ネフローゼ症候群	57	加齢黄斑変性 ○	97	原発性側索硬化症
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	58	肝型糖原病	98	原発性胆汁性胆管炎
19	1 p 36欠失症候群	59	間質性膀胱炎(ハンナ型)	99	原発性免疫不全症候群
20	遺伝性自己炎症疾患	60	環状20番染色体症候群	100	顕微鏡的大腸炎 ○
21	遺伝性ジストニア	61	関節リウマチ	101	顕微鏡的多発血管炎
22	遺伝性周期性四肢麻痺	62	完全大血管転位症	102	高I g D症候群
23	遺伝性膀胱炎	63	眼皮膚白皮症	103	好酸球性消化管疾患
24	遺伝性鉄芽球性貧血	64	偽性副甲状腺機能低下症	104	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
25	ウィーバー症候群	65	ギャロウェイ・モワト症候群	105	好酸球性副鼻腔炎
26	ウィリアムズ症候群	66	急性壊死性脳症 ○	106	抗糸球体基底膜腎炎
27	ウィルソン病	67	急性網膜壊死 ○	107	後縦靭帯骨化症
28	ウエスト症候群	68	球脊髄性筋萎縮症	108	甲状腺ホルモン不応症
29	ウエルナー症候群	69	急速進行性糸球体腎炎	109	拘束型心筋症
30	ウォルフラム症候群	70	強直性脊椎炎	110	高チロシン血症1型
31	ウルリッヒ病	71	巨細胞性動脈炎	111	高チロシン血症2型
32	HTLV-1関連脊髄症	72	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	112	高チロシン血症3型
33	A T R-X症候群	73	巨大動脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	113	後天性赤芽球病
34	A D H分泌異常症	74	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	114	広範脊柱管狭窄症
35	エーラス・ダンロス症候群	75	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	115	膠様滴状角膜ジストロフィー ※
36	エプスタイン症候群	76	筋萎縮性側索硬化症	116	抗リン脂質抗体症候群
37	エプスタイン病	77	筋型糖原病	117	コケイン症候群
38	エマヌエル症候群	78	筋ジストロフィー	118	コステロ症候群
39	遠位型ミオパチー	79	クッシング病	119	骨形成不全症
40	円錐角膜 ○	80	クリオピリン関連周期熱症候群	120	骨髄異形成症候群 ○

障害者総合支援法対象疾病一覧〈見直し後〉（案）

※ 新たに対象となる疾病（3疾病）

△ 表記が変更された疾病（1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	骨髄線維症 ○	161	進行性骨化性線維異形成症	201	先天性葉酸吸収不全
122	ゴナドトロピン分泌亢進症	162	進行性多巣性白質脳症	202	前頭側頭葉変性症
123	5p欠失症候群	163	進行性白質脳症	203	早期ミオクローニ-脳症
124	コフィン・シリス症候群	164	進行性ミオクローヌステんかん	204	総動脈幹遺残症
125	コフィン・ローリー症候群	165	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	205	総排泄腔遺残
126	混合性結合組織病	166	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	206	総排泄腔外反症
127	鰓耳腎症候群	167	スタージ・ウェーバー症候群	207	ソトス症候群
128	再生不良性貧血	168	スティーヴンス・ジョンソン症候群	208	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
129	サイトメガロウイルス角膜炎 ○	169	スミス・マギニス症候群	209	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
130	再発性多発軟骨炎	170	スモン ○	210	大脳皮質基底核変性症
131	左心低形成症候群	171	脆弱X症候群	211	大理石骨病
132	サルコイドーシス	172	脆弱X症候群関連疾患	212	ダウン症候群 ○
133	三尖弁閉鎖症	173	成人スチル病	213	高安動脈炎
134	三頭筋欠損症	174	成長ホルモン分泌亢進症	214	多系統萎縮症
135	CFC症候群	175	脊髄空洞症	215	タナトフォリック骨異形成症
136	シェーグレン症候群	176	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	216	多発血管炎性肉芽腫症
137	色素性乾皮症	177	脊髄髄膜瘤	217	多発性硬化症/視神経脊髄炎
138	自己食空胞性ミオパチー	178	脊髄性筋萎縮症	218	多発性軟骨性外骨腫症 ○
139	自己免疫性肝炎	179	セピアブテリン還元酵素 (SR) 欠損症	219	多発性嚢胞腎
140	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	180	前眼部形成異常	220	多脾症候群
141	自己免疫性溶血性貧血	181	全身性エリテマトーデス	221	タンジール病
142	四肢形成不全 ○	182	全身性强皮症 △	222	単心室症
143	シトステロール血症	183	先天異常症候群	223	弾性線維性仮性黄色腫
144	シトリン欠損症	184	先天性横隔膜ヘルニア	224	短腸症候群 ○
145	紫斑病性腎炎	185	先天性核上性球麻痺	225	胆道閉鎖症
146	脂肪萎縮症	186	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	226	遅発性内リンパ水腫
147	若年性特発性関節炎	187	先天性魚鱗癬	227	チャージ症候群
148	若年性肺気腫	188	先天性筋無力症候群	228	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
149	シャルコー・マリー・トゥース病	189	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	229	中毒性表皮壊死症
150	重症筋無力症	190	先天性三尖弁狭窄症	230	腸管神経節細胞僅少症
151	修正大血管転位症	191	先天性腎性尿崩症	231	TSH分泌亢進症
152	ジュベール症候群関連疾患	192	先天性赤血球形成異常性貧血	232	TNF受容体関連周期性症候群
153	シュワルツ・ヤンベル症候群	193	先天性僧帽弁狭窄症	233	低ホスファターゼ症
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	194	先天性大脳白質形成不全症	234	天疱瘡
155	神経細胞移動異常症	195	先天性肺静脈狭窄症	235	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
156	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	196	先天性風疹症候群 ○	236	特発性拡張型心筋症
157	神経線維腫症	197	先天性副腎低形成症	237	特発性間質性肺炎
158	神経フェリチン症	198	先天性副腎皮質酵素欠損症	238	特発性基底核石灰化症
159	神経有棘赤血球症	199	先天性ミオパチー	239	特発性血小板減少性紫斑病
160	進行性核上性麻痺	200	先天性無痛無汗症	240	特発性血栓症 (遺伝性血栓性素因によるものに限る。)

障害者総合支援法対象疾病一覧〈見直し後〉（案）

※ 新たに対象となる疾病（3疾病）

△ 表記が変更された疾病（1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	特発性後天性全身性無汗症	281	非典型溶血性尿毒症候群	321	慢性血栓栓性肺高血圧症
242	特発性大腿骨頭壊死症	282	非特異性多発性小腸潰瘍症	322	慢性再発性多発性骨髄炎
243	特発性多中心性キャッスルマン病	283	皮膚筋炎/多発性筋炎	323	慢性肺炎 ○
244	特発性門脈圧亢進症	284	びまん性汎細気管支炎 ○	324	慢性特発性偽性腸閉塞症
245	特発性両側性感音難聴	285	肥満低換気症候群 ○	325	ミオクロニー欠神てんかん
246	突発性難聴 ○	286	表皮水疱症	326	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
247	ドラベ症候群	287	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）	327	ミトコンドリア病
248	中條・西村症候群	288	VATER症候群	328	無虹彩症
249	那須・ハコラ病	289	ファイファー症候群	329	無脾症候群
250	軟骨無形成症	290	ファロー四徴症	330	無βリポタンパク血症
251	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	291	ファンコ貧血	331	メーブルシロップ尿症
252	22q11.2欠失症候群	292	封入体筋炎	332	メチルグルタコン酸尿症
253	乳幼児肝巨大血管腫	293	フェニルケトン尿症	333	メチルマロン酸血症
254	尿素サイクル異常症	294	フォンタン術後症候群 ※ ○	334	メビウス症候群
255	ヌーナン症候群	295	複合カルボキシラーゼ欠損症	335	メンケス病
256	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症	296	副甲状腺機能低下症	336	網膜色素変性症
257	脳髄黄色腫症	297	副腎白質ジストロフィー	337	もやもや病
258	脳表ヘモジドリン沈着症	298	副腎皮質刺激ホルモン不応症	338	モワット・ウイルソン症候群
259	膿疱性乾癬	299	ブラウ症候群	339	薬剤性過敏症候群 ○
260	嚢胞性線維症	300	ブラダー・ウィリ症候群	340	ヤング・シンプソン症候群
261	パーキンソン病	301	ブリオン病	341	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
262	パージャー病	302	プロピオン酸血症	342	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
263	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	303	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）	343	4p欠失症候群
264	肺動脈性肺高血圧症	304	閉塞性細気管支炎	344	ライソゾーム病
265	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	305	β-ケトチオラーゼ欠損症	345	ラスムッセン脳炎
266	肺胞低換気症候群	306	ベーチェット病	346	ランゲルハンス細胞組織球症 ○
267	ハッチンソン・ギルフォード症候群 ※	307	ベスレムミオパチー	347	ランドウ・クレフナー症候群
268	ハッド・キアリ症候群	308	ヘパリン起因性血小板減少症 ○	348	リジン尿性蛋白不耐症
269	ハンチントン病	309	ヘモクロマトーシス ○	349	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○
270	汎発性特発性骨増殖症 ○	310	ペリー症候群	350	両大血管右室起始症
271	P C D H19関連症候群	311	ペルーシド角膜辺縁変性症 ○	351	リンパ管腫症/ゴーム病
272	非ケトーシス型高グリシミア血症	312	ペルオキシゾーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	352	リンパ脈管筋腫症
273	肥厚性皮膚骨膜炎	313	片側巨脳症	353	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
274	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	314	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	354	ルビシユタイン・テイビ症候群
275	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	315	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	355	レーベル遺伝性視神経症
276	肥大型心筋症	316	発作性夜間ヘモグロビン尿症	356	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
277	左肺動脈右肺動脈起始症	317	ポルフィリン症	357	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
278	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	318	マリネスコ・シェーグレン症候群	358	レット症候群
279	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	319	マルファン症候群	359	レノックス・ガストー症候群
280	ピッカースタッフ脳幹脳炎	320	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	360	ロスムンド・トムソン症候群
				361	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