

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（5疾病）
- 障害者総合支援法独自の対象疾病（29疾病）

第9回障害者総合支援法対象疾病検討会
資料3

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	遠位型ミオパチー	81	筋ジストロフィー
2	アイザックス症候群	42	円錐角膜 ○	82	クッシング病
3	I g A腎症	43	黄色靭帯骨化症	83	クリオビリリン関連周期熱症候群
4	I g G 4 関連疾患	44	黄斑ジストロフィー	84	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
5	亜急性硬化性全脳炎	45	大田原症候群	85	クルーゾン症候群
6	アジソン病	46	オクシピタル・ホーン症候群	86	グルコーストランスポーター1欠損症
7	アッシャー症候群	47	オスラー病	87	グルタル酸血症1型
8	アトピー性脊髄炎	48	カーニー複合	88	グルタル酸血症2型
9	アペール症候群	49	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	89	クロウ・深瀬症候群
10	アミロイドーシス	50	潰瘍性大腸炎	90	クローン病
11	アラジール症候群	51	下垂体前葉機能低下症	91	クロンカイト・カナダ症候群
12	アルポート症候群	52	家族性地中海熱	92	痙攣重積型（二相性）急性脳症
13	アレキサンダー病	53	家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)	93	結節性硬化症
14	アンジェルマン症候群	54	家族性良性慢性天疱瘡	94	結節性多発動脈炎
15	アントレー・ピクスラー症候群	55	カナバン病	95	血栓性血小板減少性紫斑病
16	イソ吉草酸血症	56	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	96	限局性皮膚異形成
17	一次性ネフローゼ症候群	57	歌舞伎症候群	97	原発性局所多汗症 ○
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	58	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	98	原発性硬化性胆管炎
19	1 p 36欠失症候群	59	カルニチン回路異常症	99	原発性高脂血症
20	遺伝性自己炎症疾患	60	加齢黄斑変性 ○	100	原発性側索硬化症
21	遺伝性ジストニア	61	肝型糖原病	101	原発性胆汁性胆管炎
22	遺伝性周期性四肢麻痺	62	間質性膀胱炎（ハンナ型）	102	原発性免疫不全症候群
23	遺伝性腭炎	63	環状20番染色体症候群	103	顕微鏡的大腸炎 ○
24	遺伝性鉄芽球性貧血	64	関節リウマチ	104	顕微鏡的多発血管炎
25	ウィーバー症候群	65	完全大血管転位症	105	高I g D症候群
26	ウィリアムズ症候群	66	眼皮膚白皮症	106	好酸球性消化管疾患
27	ウィルソン病	67	偽性副甲状腺機能低下症	107	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
28	ウエスト症候群	68	ギャロウェイ・モワト症候群	108	好酸球性副鼻腔炎
29	ウェルナー症候群	69	急性壊死性脳症 ○	109	抗糸球体基底膜腎炎
30	ウォルフラム症候群	70	急性網膜壊死 ○	110	後縦靭帯骨化症
31	ウルリッヒ病	71	球脊髄性筋萎縮症	111	甲状腺ホルモン不応症
32	HTRA1関連脳小血管病 △	72	急速進行性糸球体腎炎	112	拘束型心筋症
33	HTLV-1関連脊髄症	73	強直性脊椎炎	113	高チロシン血症1型
34	A T R - X症候群	74	巨細胞性動脈炎	114	高チロシン血症2型
35	A D H分泌異常症	75	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	115	高チロシン血症3型
36	エーラス・ダンロス症候群	76	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	116	後天性赤芽球癆
37	エプスタイン症候群	77	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	117	広範脊柱管狭窄症
38	エプスタイン病	78	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	118	膠様滴状角膜ジストロフィー
39	エマヌエル症候群	79	筋萎縮性側索硬化症	119	抗リン脂質抗体症候群
40	MECP2重複症候群 ●	80	筋型糖原病	120	コケイン症候群

障害者総合支援法対象疾病一覧〈見直し後〉（案）

第9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（3疾病）
- △ 表記が変更された疾病（5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	コステロ症候群	161	神経有棘赤血球症	201	先天性副腎皮質酵素欠損症
122	骨形成不全症	162	進行性核上性麻痺	202	先天性ミオパチー
123	骨髄異形成症候群 ○	163	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	203	先天性無痛無汗症
124	骨髄線維症 ○	164	進行性骨化性線維異形成症	204	先天性葉酸吸収不全
125	ゴナドトロピン分泌亢進症	165	進行性多巣性白質脳症	205	前頭側頭葉変性症
126	5p欠失症候群	166	進行性白質脳症	206	線毛機能不全症候群（カルタゲナー（Kartagener）症候群を含む。） ●
127	コフィン・シリス症候群	167	進行性ミオクローヌスてんかん	207	早期ミオクローネー脳症
128	コフィン・ローリー症候群	168	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	208	総動脈幹遺残症
129	混合性結合組織病	169	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	209	総排泄腔遺残
130	鰓耳腎症候群	170	スタージ・ウェーバー症候群	210	総排泄腔外反症
131	再生不良性貧血	171	ステイーヴンス・ジョンソン症候群	211	ソトス症候群
132	サイトメガロウィルス角膜内皮炎 ○	172	スミス・マジニス症候群	212	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
133	再発性多発軟骨炎	173	スモン ○	213	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
134	左心低形成症候群	174	脆弱X症候群	214	大脳皮質基底核変性症
135	サルコイドーシス	175	脆弱X症候群関連疾患	215	大理石骨病
136	三尖弁閉鎖症	176	成人発症スチル病 △	216	ダウン症候群 ○
137	三頭酵素欠損症	177	成長ホルモン分泌亢進症	217	高安動脈炎
138	CFC症候群	178	脊髄空洞症	218	多系統萎縮症
139	シェーグレン症候群	179	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	219	タナトフォリック骨異形成症
140	色素性乾皮症	180	脊髄髄膜瘤	220	多発血管炎性肉芽腫症
141	自己食空胞性ミオパチー	181	脊髄性筋萎縮症	221	多発性硬化症/視神経脊髄炎
142	自己免疫性肝炎	182	セピアブテリン還元酵素（SR）欠損症	222	多発性軟骨性外骨腫症 ○
143	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	183	前眼部形成異常	223	多発性嚢胞腎
144	自己免疫性溶血性貧血	184	全身性エリテマトーデス	224	多脾症候群
145	四肢形成不全 ○	185	全身性強皮症	225	タンジール病
146	シトステロール血症	186	先天異常症候群	226	単心室症
147	シトリン欠損症	187	先天性横隔膜ヘルニア	227	弾性線維性仮性黄色腫
148	紫斑病性腎炎	188	先天性核上性球麻痺	228	短腸症候群 ○
149	脂肪萎縮症	189	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	229	胆道閉鎖症
150	若年性特発性関節炎	190	先天性魚鱗癬	230	遅発性内リンパ水腫
151	若年性肺気腫	191	先天性筋無力症候群	231	チャージ症候群
152	シャルコー・マリー・トゥース病	192	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	232	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
153	重症筋無力症	193	先天性三尖弁狭窄症	233	中毒性表皮壊死症
154	修正大血管転位症	194	先天性腎性尿崩症	234	腸管神経節細胞減少症
155	ジュベール症候群関連疾患	195	先天性赤血球形成異常性貧血	235	TRPV4異常症 ●
156	シュワルツ・ヤンベル症候群	196	先天性僧帽弁狭窄症	236	TSH分泌亢進症
157	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	197	先天性大脳白質形成不全症	237	TNF受容体関連周期性症候群
158	神経細胞移動異常症	198	先天性肺静脈狭窄症	238	低ホスファターゼ症
159	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	199	先天性風疹症候群 ○	239	天疱瘡
160	神経線維腫症	200	先天性副腎低形成症	240	特発性拡張型心筋症

障害者総合支援法対象疾病一覧〈見直し後〉（案）

第9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（3疾病）
- △ 表記が変更された疾病（5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	特発性間質性肺炎	284	左肺動脈右肺動脈起始症	327	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群 △
242	特発性基底核石灰化症	285	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	328	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
243	特発性血小板減少性紫斑病	286	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	329	慢性血栓性肺高血圧症
244	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	287	ピッカースタッフ脳幹脳炎	330	慢性再発性多発性骨髄炎
245	特発性後天性全身性無汗症	288	非典型溶血性尿毒症症候群	331	慢性肺炎 ○
246	特発性大腿骨頭壊死症	289	非特異性多発性小腸潰瘍症	332	慢性特発性偽性腸閉塞症
247	特発性多中心性キャスルマン病	290	皮膚筋炎/多発性筋炎	333	ミオクロニー欠伸てんかん
248	特発性門脈圧亢進症	291	びまん性汎細気管支炎 ○	334	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
249	特発性両側性感音難聴	292	肥満低換気症候群 ○	335	ミトコンドリア病
250	突発性難聴 ○	293	表皮水疱症	336	無虹彩症
251	ドラベ症候群	294	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）	337	無脾症候群
252	中條・西村症候群	295	VATER症候群	338	無βリポタンパク血症
253	那須・ハコラ病	296	ファイファー症候群	339	メーブルシロップ尿症
254	軟骨無形成症	297	ファロー四徴症	340	メチルグルタコン酸尿症
255	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	298	ファンコニ貧血	341	メチルマロン酸血症
256	22q11.2欠失症候群	299	封入体筋炎	342	メビウス症候群
257	乳幼児肝巨大血管腫	300	フェニルケトン尿症	343	メンケス病
258	尿素サイクル異常症	301	フォンタン術後症候群 ○	344	網膜色素変性症
259	ヌーナン症候群	302	複合カルボキシラーゼ欠損症	345	もやもや病
260	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症	303	副甲状腺機能低下症	346	モワット・ウイルソン症候群
261	ネフロン癆	304	副腎白質ジストロフィー	347	薬剤性過敏症候群 ○
262	脳クレアチン欠乏症候群	305	副腎皮質刺激ホルモン不応症	348	ヤング・シンプソン症候群
263	脳髄黄色腫症	306	ブラウ症候群	349	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
264	脳内鉄沈着神経変性症（※） △	307	ブラダー・ウィリ症候群	350	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
265	脳表ヘモジデリン沈着症	308	プリオン病	351	4p欠失症候群
266	膿疱性乾癬	309	プロピオン酸血症	352	ライソゾーム病
267	嚢胞性線維症	310	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）	353	ラスマッセン脳炎
268	パーキンソン病	311	閉塞性細気管支炎	354	ランゲルハンス細胞組織球症 ○
269	パージャー病	312	β-ケトチオラーゼ欠損症	355	ランドウ・クレフナー症候群
270	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	313	ベーチェット病	356	リジン尿性蛋白不耐症
271	肺動脈性肺高血圧症	314	ベスレムミオパチー	357	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○
272	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	315	ヘパリン起因性血小板減少症 ○	358	両大血管右室起始症
273	肺胞低換気症候群	316	ヘモクロマトーシス ○	359	リンパ管腫症/ゴーハム病
274	ハッチンソン・ギルフォード症候群	317	ペリー病 △	360	リンパ管筋腫症
275	パッド・キアリ症候群	318	ペルーシド角膜辺縁変性症 ○	361	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
276	ハンチントン病	319	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	362	ルビンシュタイン・ティビ症候群
277	汎発性特発性骨増殖症 ○	320	片側巨脳症	363	レーベル遺伝性視神経症
278	P C D H 19 関連症候群	321	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	364	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
279	非ケトーシス型高グリシン血症	322	芳香族L-アミノ酸炭酸酵素欠損症	365	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
280	肥厚性皮膚骨膜炎	323	発作性夜間ヘモグロビン尿症	366	レット症候群
281	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	324	ホモシスチン尿症	367	レノックス・ガストー症候群
282	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	325	ポルフィリン症	368	ロスマンド・トムソン症候群
283	肥大型心筋症	326	マリネスコ・シェーグレン症候群	369	肋骨異常を伴う先天性側弯症

（※）旧対象疾病番号159（神経フェリチン症）は対象疾病番号264（脳内鉄沈着神経変性症）に統合
注） 疾病名の表記が変更になる可能性がある