

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（7疾病）
 △ 表記が変更された疾病（2疾病）
 ○ 障害者総合支援法独自の対象疾病（29疾病）

第10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	46	大田原症候群	91	クローン病
2	アイザックス症候群	47	オクシピタル・ホーン症候群	92	クロンカイト・カナダ症候群
3	I g A 腎症	48	オスラー病	93	痙攣重積型（二相性）急性脳症
4	I g G 4 関連疾患	49	カーニー複合	94	結節性硬化症
5	亜急性硬化性全脳炎	50	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	95	結節性多発動脈炎
6	アジソン病	51	潰瘍性大腸炎	96	血栓性血小板減少性紫斑病
7	アッシャー症候群	52	下垂体前葉機能低下症	97	限局性皮質異形成
8	アトピー性脊髄炎	53	家族性地中海熱	98	原発性肝外門脈閉塞症 ●
9	アペール症候群	54	家族性低βリポタンバク血症1(ホモ接合体)	99	原発性局所多汗症 ○
10	アミロイドーシス	55	家族性良性慢性天疱瘡	100	原発性硬化性胆管炎
11	アラジール症候群	56	カナバン病	101	原発性高脂血症
12	アルポート症候群	57	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	102	原発性側索硬化症
13	アレキサンダー病	58	歌舞伎症候群	103	原発性胆汁性胆管炎
14	アンジェルマン症候群	59	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	104	原発性免疫不全症候群
15	アントレー・ビクスラー症候群	60	カルニチン回路異常症	105	顕微鏡的大腸炎 ○
16	イソ草酸血症	61	加齢黄斑変性 ○	106	顕微鏡的多発血管炎
17	一次性ネフローゼ症候群	62	肝型膠原病	107	高 I g D 症候群
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	63	間質性膀胱炎（ハンナ型）	108	好酸球性消化管疾患
19	1 p 36欠失症候群	64	環状20番染色体症候群	109	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
20	遺伝性自己炎症疾患	65	関節リウマチ	110	好酸球性副鼻腔炎
21	遺伝性ジストニア	66	完全大血管転位症	111	抗糸球体基底膜腎炎
22	遺伝性周期性四肢麻痺	67	眼皮膚白皮症	112	後縦靱帯骨化症
23	遺伝性腭炎	68	偽性副甲状腺機能低下症	113	甲状腺ホルモン不応症
24	遺伝性鉄芽球性貧血	69	ギャロウェイ・モワト症候群	114	拘束型心筋症
25	ウィーバー症候群	70	急性壊死性脳症 ○	115	高チロシン血症1型
26	ウィリアムズ症候群	71	急性網膜壊死 ○	116	高チロシン血症2型
27	ウィルソン病	72	球脊髄性筋萎縮症	117	高チロシン血症3型
28	ウエスト症候群	73	急速進行性糸球体腎炎	118	後天性赤芽球癆
29	ウェルナー症候群	74	強直性脊椎炎	119	広範脊柱管狭窄症
30	ウォルフラム症候群	75	巨細胞性動脈炎	120	膠様滴状角膜ジストロフィー
31	ウルリッヒ病	76	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	121	抗リン脂質抗体症候群
32	HTRA1関連脳小血管病	77	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	122	極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症 ●
33	HTLV-1 関連脊髄症	78	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	123	コケイン症候群
34	A T R - X 症候群	79	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	124	コステロ症候群
35	A D H 分泌異常症	80	筋萎縮性側索硬化症	125	骨形成不全症
36	エーラス・ダンロス症候群	81	筋型糖原病	126	骨髓異形成症候群 ○
37	エプスタイン症候群	82	筋ジストロフィー	127	骨髓線維症 ○
38	エプスタイン病	83	クッシング病	128	ゴナドトロピン分泌亢進症
39	エマヌエル症候群	84	クリオピリン関連周期熱症候群	129	5p欠失症候群
40	MECP2重複症候群	85	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	130	コフィン・シリス症候群
41	LMNB1関連大脳白質脳症 ●	86	クルーゾン症候群	131	コフィン・ローリー症候群
42	遠位型ミオパチー	87	グルコーストランスポーター 1 欠損症	132	混合性結合組織病
43	円錐角膜 ○	88	グルタル酸血症1型	133	鰓耳腎症候群
44	黄色靱帯骨化症	89	グルタル酸血症2型	134	再生不良性貧血
45	黄斑ジストロフィー	90	クロウ・深瀬症候群	135	サイトメガロウイルス角膜炎 ○

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（7疾病）
- △ 表記が変更された疾病（2疾病）
- 障害者総合支援法独自の対象疾病（29疾病）

第10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
136	再発性多発軟骨炎	176	スミス・マギニス症候群	216	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
137	左心低形成症候群	177	スモン ○	217	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
138	サルコイドーシス	178	脆弱X症候群	218	大脳皮質基底核変性症
139	三尖弁閉鎖症	179	脆弱X症候群関連疾患	219	大理石骨病
140	三頭酵素欠損症	180	成人発症スチル病	220	ダウン症候群 ○
141	CFC症候群	181	成長ホルモン分泌亢進症	221	高安静脈炎
142	シェーグレン症候群	182	脊髄空洞症	222	多系統萎縮症
143	色素性乾皮症	183	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	223	タナトフォリック骨異形成症
144	自己貪食空胞性ミオパチー	184	脊髄髄膜瘤	224	多発血管炎性肉芽腫症
145	自己免疫性肝炎	185	脊髄性筋萎縮症	225	多発性硬化症／視神経脊髄炎
146	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	186	セピアブテリン還元酵素（SR）欠損症	226	多発性軟骨性外骨腫症 ○
147	自己免疫性溶血性貧血	187	前眼部形成異常	227	多発性嚢胞腎
148	四肢形成不全 ○	188	全身性エリテマトーデス	228	多脾症候群
149	シトステロール血症	189	全身性強皮症	229	タンジール病
150	シトリン欠損症	190	先天異常症候群	230	単心室症
151	紫斑病性腎炎	191	先天性横隔膜ヘルニア	231	弾性線維性仮性黄色腫
152	脂肪萎縮症	192	先天性核上性球麻痺	232	短腸症候群 ○
153	若年性特発性関節炎	193	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	233	胆道閉鎖症
154	若年性肺気腫	194	先天性魚鱗癬	234	遅発性内リンパ水腫
155	シャルコー・マリー・トゥース病	195	先天性筋無力症候群	235	チャージ症候群
156	重症筋無力症	196	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	236	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
157	修正大血管転位症	197	先天性三尖弁狭窄症	237	中毒性表皮壊死症
158	出血性線溶異常症 ●	198	先天性腎性尿崩症	238	腸管神経節細胞僅少症
159	ジュベール症候群関連疾患	199	先天性赤血球形成異常性貧血	239	TRPV4 異常症
160	シュワルツ・ヤンベル症候群	200	先天性僧帽弁狭窄症	240	TSH分泌亢進症
161	神経細胞移動異常症	201	先天性大脳白質形成不全症	241	TNF受容体関連周期性症候群
162	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	202	先天性肺静脈狭窄症	242	低ホスファターゼ症
163	神経線維腫症	203	先天性風疹症候群 ○	243	天疱瘡
164	神経有棘赤血球症	204	先天性副腎低形成症	244	特発性拡張型心筋症
165	進行性核上性麻痺	205	先天性副腎皮質酵素欠損症	245	特発性間質性肺炎
166	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	206	先天性ミオパチー	246	特発性基底核石灰化症
167	進行性骨化性線維異形成症	207	先天性無痛無汗症	247	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）
168	進行性多巣性白質脳症	208	先天性葉酸吸収不全	248	特発性後天性全身性無汗症
169	進行性白質脳症	209	前頭側頭葉変性症	249	特発性大腿骨頭壊死症
170	進行性ミオクローヌスてんかん	210	線毛機能不全症候群（カルタゲナー（Kartagener）症候群を含む。）	250	特発性多中心性キャッスルマン病
171	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	211	早期ミオクロニー脳症	251	特発性門脈圧亢進症
172	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	212	総動脈幹遺残症	252	特発性両側性感音難聴
173	睡眠時棘徐波活性化を示す発達性てんかん性脳症およびてんかん性脳症 △	213	総排泄腔遺残	253	突発性難聴 ○
174	スタージ・ウェーバー症候群	214	総排泄腔外反症	254	ドラベ症候群
175	スティーヴンス・ジョンソン症候群	215	ソトス症候群	255	中條・西村症候群

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（7疾病）
- △ 表記が変更された疾病（2疾病）
- 障害者総合支援法独自の対象疾病（29疾病）

第10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
256	那須・ハコラ病	299	ヒルシスブルング病（全結腸型又は小腸型）	342	無脾症候群
257	軟骨無形成症	300	VATER症候群	343	無βリポタンパク血症
258	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	301	ファイファー症候群	344	メーブルシロップ尿症
259	22q11.2欠失症候群	302	ファロー四徴症	345	メチルグルタコン酸尿症
260	乳児発症STING 関連血管炎 ●	303	ファンコニ貧血	346	メチルマロン酸血症
261	乳幼児肝巨大血管腫	304	封入体筋炎	347	メビウス症候群
262	尿素サイクル異常症	305	フェニルケトン尿症	348	免疫性血小板減少症 △
263	ヌーナン症候群	306	フォンタン術後症候群 ○	349	メンケス病
264	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症	307	複合カルボキシラーゼ欠損症	350	網膜色素変性症
265	ネフロン癆	308	副甲状腺機能低下症	351	もやもや病
266	脳クレアチン欠乏症候群	309	副腎白質ジストロフィー	352	モワット・ウィルソン症候群
267	脳腱黄色腫症	310	副腎皮質刺激ホルモン不応症	353	薬剤性過敏症候群 ○
268	脳内鉄沈着神経変性症	311	ブラウ症候群	354	ヤング・シンブソン症候群
269	脳表ヘモジドリン沈着症	312	ブラダー・ウィリ症候群	355	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
270	膿疱性乾癬	313	プリオン病	356	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
271	嚢胞性線維症	314	プロピオン酸血症	357	4p欠失症候群
272	パーキンソン病	315	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）	358	ライソゾーム病
273	バージャー病	316	閉塞性細気管支炎	359	ラスマッセン脳炎
274	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	317	β-ケトチオラーゼ欠損症	360	ランゲルハンス細胞組織球症 ○
275	肺動脈性肺高血圧症	318	ベーチェット病	361	ランドウ・クレフナー症候群
276	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	319	ベスレムミオパチー	362	リジン尿性蛋白不耐症
277	肺胞低換気症候群	320	ヘパリン起因性血小板減少症 ○	363	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○
278	ハッチンソン・ギルフォード症候群	321	ヘモクロマトーシス ○	364	両大血管右室起始症
279	バッド・キアリ症候群	322	ペリー病	365	リンパ管腫症/ゴーハム病
280	ハンチントン病	323	ペルーシド角膜辺縁変性症 ○	366	リンパ脈管筋腫症
281	汎発性特発性骨増殖症 ○	324	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	367	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
282	P C D H19関連症候群	325	片側巨脳症	368	ルビンシュタイン・ティビ症候群
283	P U R A関連神経発達異常症 ●	326	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	369	レーベル遺伝性視神経症
284	非ケトーシス型高グリシン血症	327	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	370	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
285	肥厚性皮膚骨膜症	328	発作性夜間ヘモグロビン尿症	371	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
286	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	329	ホモシチン尿症	372	レット症候群
287	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	330	ポルフィリン症	373	レノックス・ガストー症候群
288	肥大型心筋症	331	マリネスコ・シェーグレン症候群	374	口舌症候群 ●
289	左肺動脈右肺動脈起始症	332	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群	375	ロスマンド・トムソン症候群
290	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	333	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	376	肋骨異常を伴う先天性側弯症
291	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	334	慢性血栓栓性肺高血圧症		
292	ピッカースタッフ脳幹脳炎	335	慢性再発性多発性骨髄炎		
293	非典型溶血性尿毒症症候群	336	慢性痔炎 ○		
294	非特異性多発性小腸潰瘍症	337	慢性特発性偽性腸閉塞症		
295	皮膚筋炎／多発性筋炎	338	ミオクロニー欠神てんかん		
296	びまん性汎細気管支炎 ○	339	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん		
297	肥満低換気症候群 ○	340	ミトコンドリア病		
298	表皮水疱症	341	無虹彩症		

注） 疾病名の表記が変更になる可能性がある