

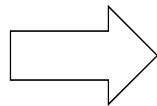
- 平成30年4月施行分として指定難病の検討対象とされた61疾病のうち、障害者総合支援法の対象となる疾病について検討。
- 今回の対象疾病(第4次分)として、358疾病から359疾病に拡大(1疾病)する方向性で検討。  
(別紙一覧 参照)

## [新たに対象とする疾病の内訳]

- ① 平成30年4月施行予定として新たに指定難病となった1疾病
  - ・特発性多中心性キャスルマン病
- ② 障害者総合支援法独自の対象疾病
  - 該当なし

### (障害者総合支援法独自の対象疾病の検討)

- i 指定難病の検討において、障害者総合支援法の対象疾病の要件以外である「発病の機構が明らかでない(他の施策体系が樹立している疾病を含む)」「患者数が人口の0.1%程度に達しない」ことの要件を満たすことが明らかでないとしてされた疾病を検討対象。(9疾病)
- ii 障害者総合支援法の対象疾病の要件である3つの要件及び他の施策体系が樹立しているかについて、確認。



- ・他の施策体系が樹立している疾病 8疾病
- ・制度開始当初の障害者総合支援法の130の対象疾病に含まれる疾病 1疾病

## [その他]

- ① 名称を変更する疾病について
  - ・<旧>全身型若年性特発性関節炎 ⇒ <新>若年性特発性関節炎
  - ・<旧>有馬症候群 ⇒ <新>ジュベール症候群関連疾患
  - ・<旧>先天性気管狭窄症 ⇒ <新>先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症
- ② 指定難病の検討状況等を踏まえ、今後、新たに研究結果がそろった疾病については、検討を行う予定。

## 障害者総合支援法対象疾病一覧<拡大後> (案)

別紙

※ 新たに対象となる疾病 (1 疾病)

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

## 障害者総合支援法対象疾病一覧<拡大後> (案)

別紙

- ※ 新たに対象となる疾病 (1 疾病)
- △ 表記が変更された疾病 (3 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	先天性無痛無汗症
122	骨髄線維症 ○	162	進行性骨化性線維異形成症	202	先天性葉酸吸収不全
123	ゴナドトロピン分泌亢進症	163	進行性多巣性白質脳症	203	前頭側頭葉変性症
124	5p欠失症候群	164	進行性白質脳症	204	早期ミオクローニー脳症
125	コフィン・シリス症候群	165	進行性ミオクローヌステんかん	205	総動脈幹遺残症
126	コフィン・ローリー症候群	166	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	206	総排泄腔遺残
127	混合性結合組織病	167	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	207	総排泄腔外反症
128	鯉耳腎症候群	168	スタージ・ウェーバー症候群	208	ソトス症候群
129	再生不良性貧血	169	スティーヴンス・ジョンソン症候群	209	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
130	サイトメガロウイルス角膜炎 ○	170	スミス・マギニス症候群	210	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
131	再発性多発軟骨炎	171	スモン ○	211	大脳皮質基底核変性症
132	左心低形成症候群	172	脆弱X症候群	212	大理石骨病
133	サルコイドーシス	173	脆弱X症候群関連疾患	213	ダウン症候群 ○
134	三尖弁閉鎖症	174	正常圧水頭症 ○	214	高安静脈炎
135	三頭酵素欠損症	175	成人スチル病	215	多系統萎縮症
136	CFC症候群	176	成長ホルモン分泌亢進症	216	タナトフォリック骨異形成症
137	シェーグレン症候群	177	脊髄空洞症	217	多発血管炎性肉芽腫症
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	多発性硬化症/視神経脊髄炎
139	自己食空胞性ミオパチー	179	脊髄髄膜瘤	219	多発性軟骨性外骨腫症 ○
140	自己免疫性肝炎	180	脊髄性筋萎縮症	220	多発性嚢胞腎
141	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	181	セピアブテリン還元酵素 (SR) 欠損症	221	多脾症候群
142	自己免疫性溶血性貧血	182	前眼部形成異常	222	タンジール病
143	四肢形成不全 ○	183	全身性エリテマトーデス	223	単心室症
144	シトステロール血症	184	先天異常症候群	224	弾性線維性仮性黄色腫
145	シトリン欠損症	185	先天性横隔膜ヘルニア	225	短腸症候群 ○
146	紫斑病性腎炎	186	先天性核上性球麻痺	226	胆道閉鎖症
147	脂肪萎縮症	187	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症 △	227	遅発性内リンパ水腫
148	若年性特発性関節炎 △	188	先天性魚鱗癬	228	チャーシ症候群
149	若年性肺気腫	189	先天性筋無力症候群	229	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
150	シャルコー・マリー・トゥース病	190	先天性グリコシルホスファチシルイノシトール (GPI) 欠損症	230	中毒性表皮壊死症
151	重症筋無力症	191	先天性三尖弁狭窄症	231	腸管神経節細胞減少症
152	修正大血管転位症	192	先天性腎性尿崩症	232	TSH分泌亢進症
153	ジュベール症候群関連疾患 △	193	先天性赤血球形成異常性貧血	233	TNF受容体関連周期性症候群
154	シュワルツ・ヤンベル症候群	194	先天性僧帽弁狭窄症	234	低ホスファターゼ症
155	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	195	先天性大脳白質形成不全症	235	天疱瘡
156	神経細胞移動異常症	196	先天性肺静脈狭窄症	236	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
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	197	先天性風疹症候群 ○	237	特発性拡張型心筋症
158	神経線維腫症	198	先天性副腎低形成症	238	特発性間質性肺炎
159	神経フェリチン症	199	先天性副腎皮質酵素欠損症	239	特発性基底核石灰化症
160	神経有棘赤血球症	200	先天性ミオパチー	240	特発性血小板減少性紫斑病

## 障害者総合支援法対象疾病一覧<拡大後> (案)

別紙

※ 新たに対象となる疾病 (1 疾病)

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

注) 疾病名の表記になる可能性がある