

# 障害者総合支援法対象疾病一覧<拡大後> (案)

第2次検討により疾病名を変更するものは赤字表記

指定難病と名称及び対象範囲が異なる疾病

障害福祉サービス独自の対象疾病

[指定難病（医療費助成の対象となる難病）の要件は満たさないが、障害者総合支援法の対象疾病の要件をみたすもの]

※第2次検討で拡大した疾病

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 ※	42	黄色靱帯骨化症	83	グルコーストランスポーター1欠損症 ※
2	アイザックス症候群 ※	43	黄斑ジストロフィー ※	84	グルタル酸血症1型 ※
3	IgA腎症	44	大田原症候群 ※	85	グルタル酸血症2型 ※
4	IgG4関連疾患 ※	45	オクシピタル・ホーン症候群 ※	86	クロウ・深瀬症候群
5	亜急性硬化性全脳炎	46	オスラー病 ※	87	クローン病
6	アジソン病	47	カーニー複合 ※	88	クロンカイト・カナダ症候群 ※
7	アッシャー症候群 ※	48	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん ※	89	けいれん重積型（二相性）急性脳症 ※
8	アトピー性脊髄炎 ※	49	潰瘍性大腸炎	90	結節性硬化症
9	アペール症候群 ※	50	下垂体前葉機能低下症	91	結節性多発動脈炎
10	アミロイドーシス	51	家族性地中海熱 ※	92	血栓性血小板減少性紫斑病
11	アラジール症候群 ※	52	家族性良性慢性天疱瘡 ※	93	限局性皮膚異形成 ※
12	有馬症候群 ※	53	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群 ※	94	原発性局所多汗症 ※
13	α1-アンチトリプシン欠乏症 ※	54	歌舞伎症候群 ※	95	原発性高カイロミクロン血症 ※
14	アルポート症候群 ※	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 ※	96	原発性硬化性胆管炎
15	アレキサンダー病 ※	56	加齢黄斑変性	97	原発性高脂血症
16	アンジェルマン症候群 ※	57	肝型糖原病 ※	98	原発性側索硬化症
17	アントレー・ピクスラー症候群 ※	58	間質性膀胱炎（ハンナ型） ※	99	原発性胆汁性肝硬変
18	イソ吉草酸血症 ※	59	環状20番染色体症候群 ※	100	原発性免疫不全症候群
19	一次性膜性増殖性糸球体腎炎 ※	60	関節リウマチ	101	顕微鏡的多発血管炎
20	一次性ネフローゼ症候群	61	完全大血管転位症 ※	102	高IgD症候群 ※
21	遺伝性ジストニア ※	62	眼皮膚白皮症 ※	103	好酸球性消化管疾患
22	遺伝性周期性四肢麻痺 ※	63	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
23	遺伝性腭炎 ※	64	ギャロウェイ・モフト症候群 ※	105	好酸球性副鼻腔炎 ※
24	遺伝性鉄芽球性貧血 ※	65	急性壊死性脳症 ※	106	抗糸球体基底膜腎炎 ※
25	ウィーバー症候群 ※	66	急性網膜壊死 ※	107	後縦靱帯骨化症
26	ウィリアムズ症候群 ※	67	球脊髄性筋萎縮症	108	甲状腺ホルモン不応症
27	ウィルソン病 ※	68	急速進行性糸球体腎炎	109	拘束型心筋症
28	ウエスト症候群 ※	69	強直性脊椎炎 ※	110	高チロシン血症1型 ※
29	ウェルナー症候群 ※	70	強皮症	111	高チロシン血症2型 ※
30	ウォルフラム症候群 ※	71	巨細胞性動脈炎	112	高チロシン血症3型 ※
31	ウルリッヒ病	72	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変） ※	113	後天性赤芽球癆 ※
32	VATER症候群 ※	73	巨大動静脈奇形（頸部顔面/四肢病変） ※	114	広範脊柱管狭窄症
33	HTLV-1関連脊髄症	74	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	115	抗リン脂質抗体症候群
34	ATR-X症候群 ※	75	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変） ※	116	コケイン症候群 ※
35	ADH分泌異常症	76	筋萎縮性側索硬化症	117	コステロ症候群
36	エーラス・ダンロス症候群 ※	77	筋型糖原病 ※	118	骨形成不全症 ※
37	エプスタイン病 ※	78	筋ジストロフィー ※	119	骨髄異形成症候群
38	エプスタイン症候群 ※	79	クッシング病	120	骨髄線維症
39	エマヌエル症候群 ※	80	クリオピリン関連周期熱症候群	121	ゴナドトロピン分泌亢進症
40	遠位型ミオパチー	81	クリッペル・トレブナー・ウェーバー症候群 ※	122	コフィン・シリス症候群 ※
41	円錐角膜 ※	82	クルーゾン症候群 ※	123	コフィン・ローリー症候群 ※

# 障害者総合支援法対象疾病一覧<拡大後> (案)

第2次検討により疾病名を変更するものは赤字表記

指定難病と名称及び対象範囲が異なる疾病

障害福祉サービス独自の対象疾病

[指定難病(医療費助成の対象となる難病)の要件は満たさないが、障害者総合支援法の対象疾病の要件をみたすもの]

※第2次検討で拡大した疾病

番号	疾病名	番号	疾病名	番号	疾病名
124	混合性結合組織病	165	成人スチル病	206	短腸症候群 ※
125	鰓耳腎症候群 ※	166	成長ホルモン分泌亢進症	207	胆道閉鎖症 ※
126	再生不良性貧血	167	脊髄空洞症	208	遅発性内リンパ水腫
127	サイトメガロウイルス角膜炎 ※	168	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	209	チャーシ症候群
128	再発性多発軟骨炎	169	脊髄髄膜瘤 ※	210	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 ※
129	左心低形成症候群 ※	170	脊髄性筋萎縮症	211	中毒性表皮壊死症
130	サルコイドーシス	171	全身型若年性特発性関節炎	212	腸管神経節細胞減少症
131	三尖弁閉鎖症 ※	172	全身性エリテマトーデス	213	TSH分泌亢進症
132	CFC症候群	173	先天性横隔膜ヘルニア ※	214	TNF受容体関連周期性症候群
133	シェーグレン症候群	174	先天性核上性球麻痺 ※	215	低ホスファターゼ症 ※
134	色素性乾皮症	175	先天性魚鱗癬	216	天疱瘡
135	自己貪食空胞性ミオパチー	176	先天性筋無力症候群	217	禿頭と変形性脊椎症を伴う劣性遺伝性白質脳症 ※
136	自己免疫性肝炎	177	先天性腎性尿崩症 ※	218	特発性後天性全身性無汗症 ※
137	自己免疫性出血病XIII / 1 3 ※	178	先天性赤血球形成異常性貧血 ※	219	特発性拡張型心筋症
138	自己免疫性溶血性貧血	179	先天性大脳白質形成不全症 ※	220	特発性間質性肺炎
139	システロール血症 ※	180	先天性風疹症候群 ※	221	特発性基底核石灰化症
140	紫斑病性腎炎 ※	181	先天性副腎低形成症	222	特発性血小板減少性紫斑病
141	脂肪萎縮症 ※	182	先天性副腎皮質酵素欠損症	223	特発性大腿骨頭壊死症
142	若年性肺気腫	183	先天性ミオパチー ※	224	特発性門脈圧亢進症
143	シャルコー・マリー・トゥース病	184	先天性無痛無汗症 ※	225	特発性両側性感音難聴
144	重症筋無力症	185	先天性葉酸吸収不全 ※	226	突発性難聴
145	修正大血管転位症 ※	186	前頭側頭葉変性症 ※	227	ドラベ症候群 ※
146	シュワルツ・ヤンベル症候群	187	早期ミオクロニー脳症 ※	228	中條・西村症候群 ※
147	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症 ※	188	総動脈幹遺残症 ※	229	那須ハコラ病 ※
148	神経細胞移動異常症 ※	189	総排泄腔遺残 ※	230	軟骨無形成症 ※
149	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 ※	190	総排泄腔外反症 ※	231	難治頻回部分発作重積型急性脳炎 ※
150	神経線維腫症	191	ソトス症候群 ※	232	乳幼児肝巨大血管腫 ※
151	神経フェリチン症 ※	192	第14番染色体父親性ダイソミー症候群 ※	233	尿素サイクル異常症 ※
152	神経有棘赤血球症	193	ダイヤモンド・ブラックファン貧血 ※	234	ヌーナン症候群 ※
153	進行性核上性麻痺	194	大脳皮質基底核変性症	235	脳腱黄色腫症 ※
154	進行性骨化性線維異形成症	195	ダウン(Down)症候群 ※	236	脳表ヘモジデリン沈着症 ※
155	進行性多巣性白質脳症	196	高動脈炎	237	膿疱性乾癬
156	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症 ※	197	多系統萎縮症	238	嚢胞性線維症
157	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症 ※	198	単心室症 ※	239	パーキンソン病
158	スタージ・ウェーバー症候群 ※	199	タナトフォリック骨異形成症 ※	240	パージャー病
159	スティーヴンス・ジョンソン症候群	200	多発血管炎性肉芽腫症	241	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症
160	スミス・マギニス症候群 ※	201	多発性硬化症/視神経脊髄炎	242	肺動脈性肺高血圧症
161	スモン	202	多発性嚢胞腎	243	肺胞蛋白症(自己免疫性/先天性) ※
162	脆弱X症候群 ※	203	多脾症候群 ※	244	肺胞低換気症候群
163	脆弱X症候群関連疾患 ※	204	タンジール病 ※	245	パッド・キアリ症候群
164	正常圧水頭症	205	弾性線維性仮性黄色腫 ※	246	ハンチントン病

# 障害者総合支援法対象疾病一覧<拡大後> (案)

第2次検討により疾病名を変更するものは赤字表記

指定難病と名称及び対象範囲が異なる疾病

障害福祉サービス独自の対象疾病

[指定難病（医療費助成の対象となる難病）の要件は満たさないが、障害者総合支援法の対象疾病の要件をみたすもの]

※第2次検討で拡大した疾病

番号	疾病名	番号	疾病名	番号	疾病名
247	汎発性特発性骨増殖症	288	Microscopic Colitis症候群 ※	329	肋骨異常を伴う先天性側弯症 ※
248	P C D H19関連症候群 ※	289	マリネスコ・シェーグレン症候群 ※	330	1 p 36欠失症候群 ※
249	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）	290	マルファン症候群 ※	331	4 p - 症候群 ※
250	肥厚性皮膚骨膜炎 ※	291	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	332	5 p - 症候群 ※
251	非ジストロフィー性ミオトニー症候群 ※	292	慢性血栓性肺高血圧症	333	22q11.2欠失症候群 ※
252	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体性優性脳動脈症 ※	293	慢性再発性多発性骨髄炎 ※		
253	肥大型心筋症	294	慢性痔炎		
254	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	295	慢性特発性偽性腸閉塞症		
255	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 ※	296	ミオクロニー欠神てんかん ※		
256	ピッカースタッフ脳幹脳炎 ※	297	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん ※		
257	非典型溶血性尿毒症症候群	298	ミトコンドリア病		
258	非特異性多発性小腸潰瘍症 ※	299	無脾症候群 ※		
259	皮膚筋炎／多発性筋炎	300	無βリポタンパク血症 ※		
260	肥満低換気症候群	301	メーブルシロップ尿症 ※		
261	びまん性汎細気管支炎	302	メチルマロン酸血症 ※		
262	表皮水疱症	303	メビウス症候群 ※		
263	ヒルシュスブルング病（全結腸型/小腸型） ※	304	メンケス病 ※		
264	ファイファー症候群 ※	305	網膜色素変性症		
265	ファロー四徴症 ※	306	もやもや病		
266	ファンコニ貧血 ※	307	モワット・ウイルソン症候群 ※		
267	封入体筋炎	308	薬剤性過敏症候群 ※		
268	フェニルケトン尿症 ※	309	ヤング・シンブソン症候群 ※		
269	複合カルボキシラーゼ欠損症 ※	310	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ※		
270	副甲状腺機能低下症 ※	311	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん ※		
271	副腎皮質刺激ホルモン不応症 ※	312	ライソゾーム病		
272	ブラウ症候群	313	ラスムッセン脳炎 ※		
273	ブラダー・ウィリ症候群 ※	314	ランゲルハンス細胞組織球症		
274	プリオン病	315	ランドウ・クレフナー症候群 ※		
275	プロピオン酸血症 ※	316	リジン尿性蛋白不耐症 ※		
276	閉塞性細気管支炎 ※	317	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ※		
277	パーチエット病	318	両大血管右壅起始症 ※		
278	ベスレムミオパチー	319	リンパ管腫症/ゴーラム病 ※		
279	ヘパリン起因性血小板減少症 ※	320	リンパ脈管筋腫症		
280	ヘモクロマトーシス ※	321	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。） ※		
281	ペリー症候群 ※	322	ルビンシュタイン・テイビ症候群		
282	ペルーシド角膜辺縁変性症 ※	323	レーベル遺伝性視神経症 ※		
283	ペルオキシソーム病	324	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 ※		
284	片側巨脳症 ※	325	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ※		
285	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群 ※	326	レット症候群 ※		
286	発作性夜間ヘモグロビン尿症	327	レノックス・ガストー症候群 ※		
287	ポルフィリン症 ※	328	ロスモンド・トムソン症候群 ※		

注) 疾病名の表記が変更になる可能性がある