## ◆障害者総合支援法の対象として検討する疾病(第2次分)(案)3月30日検討分<1>

第10・11回指定難病検討委員会資料 検討疾病個票データより作成

- ※疾病名は、今後の整理により変更する可能性があります。
- ※他の施策体系が樹立している疾病を除く。

接続性地中海熱   未確立   必要   あり   おきに   から   から   から   から   から   から   から   か			障害者総合支援法の対象疾病の要件			備考
2 高Ig D 位候群   未確立   必要   あり		疾病名	治療方法	長期の療養		
3 中條・西村症候群   未確立   必要   あり	1	家族性地中海熱	未確立	必要	あり	
4 (機器性無菌性関節炎・集殖性膿皮症・アクネ症候群         未確立         必要         あり           5 慢性再発性多発性骨髓炎         未確立         必要         あり           7 進行性骨性終維異形成症         未確立         必要         あり           8 肋骨異常を伴う先天性側弯症         未確立         必要         あり           9 タナトフォリック骨異形成症         未確立         必要         あり           10 骨形成不全症         未確立         必要         あり           11 軟骨無形成症         未確立         必要         あり           12 リンパ管療だ/ゴーノム病         未確立         必要         あり           13 巨大リン/管育形(弱節の直所変)         未確立         必要         あり           14 巨大静脈病部(頚部傾面/形象変)         未確立         必要         あり           15 巨大動静脈动形(頚部傾面/形象変)         未確立         必要         あり           16 クリッベル・トレノネー・ヴェー/(一症候群         未確立         必要         あり           17 ポルフィリン症         未確立         必要         あり           18 先性集薬が験の収不全         未確立         必要         あり           20 後天性素薬球房         未確立         必要         あり           21 タイアモンド・ブラックファン育血         未確立         必要         あり           22 ファンコ二真血         未確立         必要         あり           23 遺伝性核素球性菌血         未確立         必要         あり <tr< td=""><td>2</td><td>高 I g D症候群</td><td>未確立</td><td>必要</td><td>あり</td><td></td></tr<>	2	高 I g D症候群	未確立	必要	あり	
検酵   未確立   必要   あり	3	中條・西村症候群	未確立	必要	あり	
6 強適性脊椎炎 末確立 必要 あり 進行性骨化性線維異形成症 末確立 必要 あり 進行性骨化性線維異形成症 非確立 必要 あり かけ	4		未確立	必要	あり	
進行性骨化性線維異形成症   未確立   必要   あり   進行性骨化性線維異形成症   未確立   必要   あり   一	5	慢性再発性多発性骨髄炎	未確立	必要	あり	
8 助骨異常を伴う先天性側弯症   未確立   必要   あり       9 タナトフォリック骨異形成症   未確立   必要   あり       10 骨形成不全症   未確立   必要   あり       11 軟骨無形成症   未確立   必要   あり       12 リンパ管腫症/ゴーハム病   未確立   必要   あり       13 巨大リンパ管動形 (領部傾面病変)   未確立   必要   あり       14 巨大静脈奇形 (領部傾面病変)   未確立   必要   あり       15 巨大動静脈奇形 (領部順面/四肢病変)   未確立   必要   あり       16 クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群   未確立   必要   あり       17 ボルフィリン症   未確立   必要   あり       18 先天性葉酸吸収不全   未確立   必要   あり       19 先天性赤巾球形成異常性貧血   未確立   必要   あり       20 後天性赤牙球旁   未確立   必要   あり       21 ダイアモンド・ブラックファン貧血   未確立   必要   あり       22 ファンコニ貧血   未確立   必要   あり       23 遺伝性鉄芽球性貧血   未確立   必要   あり       24 エブスタイン症候群   未確立   必要   あり       25 自己免疫性出血病XIII / 1 3   未確立   必要   あり       26 乳幼児肝巨大血管腫   未確立   必要   あり       27 クロンカイト・カナダ症候群   未確立   必要   あり       29 非特異性多発性小腸溃疡症   未確立   必要   あり       20 脱直閉鎖症   未確立   必要   あり       31 総排泄腔外反症   未確立   必要   あり       32 総排泄腔道項   未確立   必要   あり       33 先天性横隔膜ヘルニア   未確立   必要   あり       44 にルシュスブルング病 (全結腸型/小腸型)   未確立   必要   あり       54 にルシュスブルング病 (全結腸型/小腸型)   未確立   必要   あり       55 アラジール症候群   未確立   必要   あり       56 スト性横隔膜ヘルニア   未確立   必要   あり       57 クェルが存 (全結腸型/小腸型)   未確立   必要   あり       58 未存性   必要   あり       58 未存性   必要   あり       59 未存性   小の変   あり       50 未存性   必要   あり       51 未存性   必要   あり	6	強直性脊椎炎	未確立	必要	あり	
9 タナトフォリック得異形成症       未確立       必要       あり         10 骨形成不全症       未確立       必要       あり         11 軟骨無形成症       未確立       必要       あり         12 リンパ管種に/ゴーハム病       未確立       必要       あり         13 巨大リンパ管奇形(頚部間面病変)       未確立       必要       あり         14 巨大静脈奇形(頚部間面/四肢病変)       未確立       必要       あり         15 巨大動静脈奇形(頚部間面/四肢病変)       未確立       必要       あり         16 クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群       未確立       必要       あり         17 ポルフィリン症       未確立       必要       あり         18 先天性葉酸吸収不全       未確立       必要       あり         19 先天性赤血球形成異常性貧血       未確立       必要       あり         20 後天性赤芽球房       未確立       必要       あり         21 ダイアモンド・ブラックファン貧血       未確立       必要       あり         22 ファンコニ育血       未確立       必要       あり         23 遺伝性鉄芽球性貧血       未確立       必要       あり         24 エブスタイン症候群       未確立       必要       あり         25 自己免疫性出血病XIII / 13       未確立       必要       あり         28 ウィルソン病       未確立       必要       あり         29 非特異性多発性小腸治癌症       未確立       必要       あり         30 脱脂閉鎖症       未確立	7	進行性骨化性線維異形成症	未確立	必要	あり	進行性骨化性線維異形成症
10	8	肋骨異常を伴う先天性側弯症	未確立	必要	あり	
11   軟骨無形成症   未確立   必要   あり	9	タナトフォリック骨異形成症	未確立	必要	あり	
12   リンパ管腫症/ゴーハム病   未確立   必要   あり   13   巨大リンパ管奇形(頚部傾面病変)   未確立   必要   あり   14   巨大静脈奇形(頚部凹膜凹切ぶよん性病変)   未確立   必要   あり   15   巨大動静脈奇形(頚部凹膜凹切ぶよん性病変)   未確立   必要   あり   16   クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群   未確立   必要   あり   17   ポルフィリン症   未確立   必要   あり   18   先天性葉酸吸収不全   未確立   必要   あり   19   先天性薬酸吸収不全   未確立   必要   あり   19   先天性亦动球形成異常性貧血   未確立   必要   あり   10   グイアモンド・ブラックファン貧血   未確立   必要   あり   12   ダイアモンド・ブラックファン貧血   未確立   必要   あり   12   ダイアモンド・ブラックファン貧血   未確立   必要   あり   12   ダイアモンド・ガラックファン貧血   未確立   必要   あり   12   2   2   2   2   2   2   2   2	10	骨形成不全症	未確立	必要	あり	
13   巨大リンバ管奇形 (類部傾面病変)   未確立   必要   あり   14   巨大静脈奇形 (預部口腔咽頭びまん性病変)   未確立   必要   あり   15   巨大動静脈奇形 (預部開画の服務変)   未確立   必要   あり   20   20   20   20   20   20   20   2	11	軟骨無形成症	未確立	必要	あり	
14   巨大静脈奇形(頚部口腔咽頭びまん性病変)   未確立   必要   あり   の	12	リンパ管腫症/ゴーハム病	未確立	必要	あり	
5 巨大動静脈奇形(頚部傾面/四肢病変)   未確立   必要   あり   カリ   カリ   カリ   カリ   カリ   カリ   カリ   カ	13	巨大リンパ管奇形(頚部顔面病変)	未確立	必要	あり	
16       クリッベル・トレノネー・ウェーバー症候群       未確立       必要       あり         17       ボルフィリン症       未確立       必要       あり         18       先天性葉酸吸収不全       未確立       必要       あり         19       先天性素成果常性貧血       未確立       必要       あり         20       後天性赤芽球房       未確立       必要       あり         21       ダイアモンド・ブラックファン貧血       未確立       必要       あり         22       ファンコ二貧血       未確立       必要       あり         23       遺伝性鉄芽球性貧血       未確立       必要       あり         24       エブスタイン症候群       未確立       必要       あり         25       自己免疫性出血病XIII / 1 3       未確立       必要       あり         26       乳幼児肝巨大血管腫       未確立       必要       あり         27       クロンカイト・カナダ症候群       未確立       必要       あり         28       ウィルソン病       未確立       必要       あり         30       胆道閉鎖症       未確立       必要       あり         31       総排泄腔外反症       未確立       必要       あり         32       総非池腔遺残       未確立       必要       あり         33       先天性横陽膜へルニア       未確立       必要       あり         34	14	巨大静脈奇形(頚部口腔咽頭びまん性病変)	未確立	必要	あり	
17 ボルフィリン症   未確立   必要   あり       18 先天性葉酸吸収不全   未確立   必要   あり       19 先天性赤血球形成異常性貧血   未確立   必要   あり       20 後天性赤芽球病   未確立   必要   あり       21 ダイアモンド・ブラックファン貧血   未確立   必要   あり       22 ファンコニ貧血   未確立   必要   あり       23 遺伝性鉄芽球性貧血   未確立   必要   あり       24 エブスタイン症候群   未確立   必要   あり       25 自己免疫性出血病XIII / 1 3   未確立   必要   あり       26 乳幼児肝巨大血管腫   未確立   必要   あり       27 クロンカイト・カナダ症候群   未確立   必要   あり       28 ウィルソン病   未確立   必要   あり       29 非特異性多発性小腸潰瘍症   未確立   必要   あり       30 胆道閉鎖症   未確立   必要   あり       31 総排泄腔過残   未確立   必要   あり       32 総排泄腔過残   未確立   必要   あり       33 先天性横隔膜ヘルニア   未確立   必要   あり       34 ヒルシュスブルング病(全結腸型/小腸型)   未確立   必要   あり       35 アラジール症候群   未確立   必要   あり	15	巨大動静脈奇形(頚部顔面/四肢病変)	未確立	必要	あり	
18 先天性葉酸吸収不全       未確立       必要       あり         19 先天性赤血球形成異常性貧血       未確立       必要       あり         20 後天性赤芽球癆       未確立       必要       あり         21 ダイアモンド・ブラックファン貧血       未確立       必要       あり         22 ファンコ二貧血       未確立       必要       あり         23 遺伝性鉄芽球性貧血       未確立       必要       あり         24 エブスタイン症候群       未確立       必要       あり         25 自己免疫性出血病XIII / 1 3       未確立       必要       あり         26 乳幼児肝巨大血管腫       未確立       必要       あり         27 クロンカイト・カナダ症候群       未確立       必要       あり         28 ウィルソン病       未確立       必要       あり         29 非特異性多発性小腸潰瘍症       未確立       必要       あり         30 胆道閉鎖症       未確立       必要       あり         31 総排泄腔遺残       未確立       必要       あり         32 総排泄腔遺残       未確立       必要       あり         34 ヒルシュスブルング病(全結腸型/小腸型)       未確立       必要       あり         35 アラジール症候群       未確立       必要       あり         35 アラジール症候群       未確立       必要       あり	16	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	未確立	必要	あり	
Second Secon	17	ポルフィリン症	未確立	必要	あり	
20 後天性赤芽球癆       未確立       必要       あり         21 ダイアモンド・ブラックファン貧血       未確立       必要       あり         22 ファンコニ貧血       未確立       必要       あり         23 遺伝性鉄芽球性貧血       未確立       必要       あり         24 エブスタイン症候群       未確立       必要       あり         25 自己免疫性出血病XIII / 1 3       未確立       必要       あり         26 乳幼児肝巨大血管腫       未確立       必要       あり         27 クロンカイト・カナダ症候群       未確立       必要       あり         28 ウィルソン病       未確立       必要       あり         29 非特異性多発性小腸潰瘍症       未確立       必要       あり         30 胆道閉鎖症       未確立       必要       あり         31 総排泄腔外反症       未確立       必要       あり         32 総排泄腔遺残       未確立       必要       あり         33 先天性横隔膜ヘルニア       未確立       必要       あり         34 ヒルシュスブルング病(全結腸型/小腸型)       未確立       必要       あり         35 アラジール症候群       未確立       必要       あり	18	先天性葉酸吸収不全	未確立	必要	あり	
21 ダイアモンド・ブラックファン貧血       未確立       必要       あり         22 ファンコ二貧血       未確立       必要       あり         23 遺伝性鉄芽球性貧血       未確立       必要       あり         24 エブスタイン症候群       未確立       必要       あり         25 自己免疫性出血病XIII / 1 3       未確立       必要       あり         26 乳幼児肝巨大血管腫       未確立       必要       あり         27 クロンカイト・カナダ症候群       未確立       必要       あり         28 ウィルソン病       未確立       必要       あり         29 非特異性多発性小腸潰瘍症       未確立       必要       あり         30 胆道閉鎖症       未確立       必要       あり         31 総排泄腔外反症       未確立       必要       あり         32 総排泄腔遺残       未確立       必要       あり         33 先天性横隔膜ヘルニア       未確立       必要       あり         34 ヒルシュスブルング病(全結陽型/小陽型)       未確立       必要       あり         35 アラジール症候群       未確立       必要       あり	19	先天性赤血球形成異常性貧血	未確立	必要	あり	
22 ファンコニ貧血       未確立       必要       あり         23 遺伝性鉄芽球性貧血       未確立       必要       あり         24 エブスタイン症候群       未確立       必要       あり         25 自己免疫性出血病XIII / 1 3       未確立       必要       あり         26 乳幼児肝巨大血管腫       未確立       必要       あり         27 クロンカイト・カナダ症候群       未確立       必要       あり         28 ウィルソン病       未確立       必要       あり         29 非特異性多発性小腸潰瘍症       未確立       必要       あり         30 胆道閉鎖症       未確立       必要       あり         31 総排泄腔外反症       未確立       必要       あり         32 総排泄腔遺残       未確立       必要       あり         33 先天性横隔膜ヘルニア       未確立       必要       あり         34 ヒルシュスブルング病(全結腸型/小腸型)       未確立       必要       あり         35 アラジール症候群       未確立       必要       あり	20	後天性赤芽球癆	未確立	必要	あり	
23 遺伝性鉄芽球性貧血       未確立       必要       あり         24 エプスタイン症候群       未確立       必要       あり         25 自己免疫性出血病XIII / 1 3       未確立       必要       あり         26 乳幼児肝巨大血管腫       未確立       必要       あり         27 クロンカイト・カナダ症候群       未確立       必要       あり         28 ウィルソン病       未確立       必要       あり         29 非特異性多発性小腸潰瘍症       未確立       必要       あり         30 胆道閉鎖症       未確立       必要       あり         31 総排泄腔外反症       未確立       必要       あり         32 総排泄腔遺残       未確立       必要       あり         33 先天性横隔膜ヘルニア       未確立       必要       あり         34 ヒルシュスブルング病(全結腸型/小腸型)       未確立       必要       あり         35 アラジール症候群       未確立       必要       あり	21	ダイアモンド・ブラックファン貧血	未確立	必要	あり	
24       エブスタイン症候群       未確立       必要       あり         25       自己免疫性出血病XIII / 1 3       未確立       必要       あり         26       乳幼児肝巨大血管腫       未確立       必要       あり         27       クロンカイト・カナダ症候群       未確立       必要       あり         28       ウィルソン病       未確立       必要       あり         29       非特異性多発性小腸潰瘍症       未確立       必要       あり         30       胆道閉鎖症       未確立       必要       あり         31       総排泄腔外反症       未確立       必要       あり         32       総排泄腔遺残       未確立       必要       あり         33       先天性横隔膜ヘルニア       未確立       必要       あり         34       ヒルシュスブルング病(全結腸型/小腸型)       未確立       必要       あり         35       アラジール症候群       未確立       必要       あり	22	ファンコニ貧血	未確立	必要	あり	
25 自己免疫性出血病XIII / 1 3       未確立       必要       あり         26 乳幼児肝巨大血管腫       未確立       必要       あり         27 クロンカイト・カナダ症候群       未確立       必要       あり         28 ウィルソン病       未確立       必要       あり         29 非特異性多発性小腸潰瘍症       未確立       必要       あり         30 胆道閉鎖症       未確立       必要       あり         31 総排泄腔外反症       未確立       必要       あり         32 総排泄腔遺残       未確立       必要       あり         33 先天性横隔膜ヘルニア       未確立       必要       あり         34 ヒルシュスプルング病(全結腸型/小腸型)       未確立       必要       あり         35 アラジール症候群       未確立       必要       あり	23	遺伝性鉄芽球性貧血	未確立	必要	あり	
26       乳幼児肝巨大血管腫       未確立       必要       あり         27       クロンカイト・カナダ症候群       未確立       必要       あり         28       ウィルソン病       未確立       必要       あり         29       非特異性多発性小腸潰瘍症       未確立       必要       あり         30       胆道閉鎖症       未確立       必要       あり         31       総排泄腔外反症       未確立       必要       あり         32       総排泄腔遺残       未確立       必要       あり         33       先天性横隔膜ヘルニア       未確立       必要       あり         34       ヒルシュスブルング病(全結腸型/小腸型)       未確立       必要       あり         35       アラジール症候群       未確立       必要       あり	24	エプスタイン症候群	未確立	必要	あり	
27 クロンカイト・カナダ症候群     未確立     必要     あり       28 ウィルソン病     未確立     必要     あり       29 非特異性多発性小腸潰瘍症     未確立     必要     あり       30 胆道閉鎖症     未確立     必要     あり       31 総排泄腔外反症     未確立     必要     あり       32 総排泄腔遺残     未確立     必要     あり       33 先天性横隔膜ヘルニア     未確立     必要     あり       34 ヒルシュスプルング病(全結腸型/小腸型)     未確立     必要     あり       35 アラジール症候群     未確立     必要     あり	25	自己免疫性出血病XIII / 1 3	未確立	必要	あり	
28       ウィルソン病       未確立       必要       あり         29       非特異性多発性小腸潰瘍症       未確立       必要       あり         30       胆道閉鎖症       未確立       必要       あり         31       総排泄腔外反症       未確立       必要       あり         32       総排泄腔遺残       未確立       必要       あり         33       先天性横隔膜ヘルニア       未確立       必要       あり         34       ヒルシュスプルング病(全結腸型/小腸型)       未確立       必要       あり         35       アラジール症候群       未確立       必要       あり	26	乳幼児肝巨大血管腫	未確立	必要	あり	
29 非特異性多発性小腸潰瘍症       未確立       必要       あり         30 胆道閉鎖症       未確立       必要       あり         31 総排泄腔外反症       未確立       必要       あり         32 総排泄腔遺残       未確立       必要       あり         33 先天性横隔膜ヘルニア       未確立       必要       あり         34 ヒルシュスプルング病(全結腸型/小腸型)       未確立       必要       あり         35 アラジール症候群       未確立       必要       あり	27	クロンカイト・カナダ症候群	未確立	必要	あり	
30 胆道閉鎖症       未確立       必要       あり         31 総排泄腔外反症       未確立       必要       あり         32 総排泄腔遺残       未確立       必要       あり         33 先天性横隔膜ヘルニア       未確立       必要       あり         34 ヒルシュスプルング病(全結腸型/小腸型)       未確立       必要       あり         35 アラジール症候群       未確立       必要       あり	28	ウィルソン病	未確立	必要	あり	
31     総排泄腔外反症     未確立     必要     あり       32     総排泄腔遺残     未確立     必要     あり       33     先天性横隔膜ヘルニア     未確立     必要     あり       34     ヒルシュスプルング病(全結腸型/小腸型)     未確立     必要     あり       35     アラジール症候群     未確立     必要     あり	29	非特異性多発性小腸潰瘍症	未確立	必要	あり	
32       総排泄腔遺残       未確立       必要       あり         33       先天性横隔膜ヘルニア       未確立       必要       あり         34       ヒルシュスプルング病(全結腸型/小腸型)       未確立       必要       あり         35       アラジール症候群       未確立       必要       あり	30	胆道閉鎖症	未確立	必要	あり	
33 先天性横隔膜ヘルニア     未確立     必要     あり       34 ヒルシュスプルング病(全結腸型/小腸型)     未確立     必要     あり       35 アラジール症候群     未確立     必要     あり	31	総排泄腔外反症	未確立	必要	あり	
34     ヒルシュスプルング病 (全結腸型/小腸型)     未確立     必要     あり       35     アラジール症候群     未確立     必要     あり	32	総排泄腔遺残	未確立	必要	あり	
35       アラジール症候群       未確立       必要       あり	33	先天性横隔膜ヘルニア	未確立	必要	あり	
	34	ヒルシュスプルング病(全結腸型/小腸型)	未確立	必要	あり	
36 遺伝性膵炎 未確立 必要 あり	35	アラジール症候群	未確立	必要	あり	
	36	遺伝性膵炎	未確立	必要	あり	

		障害者総合支援法の対象疾病の要件			備考
	疾病名	治療方法	長期の療養	客観的な 診断基準	(該当する障害者総合支援法 対象疾病の有無
37	囊胞性線維症	未確立	必要	あり	囊胞性線維症
38	IgG4関連疾患	未確立	必要	あり	
39	黄斑ジストロフィー	未確立	必要	あり	
40	レーベル遺伝性視神経症	未確立	必要	あり	
41	アッシャー症候群	未確立	必要	あり	
42	若年発症型両側性感音難聴	未確立	必要	あり	特発性両側性感音難聴
43	遅発性内リンパ水腫	未確立	必要	あり	遅発性内リンパ水腫
44	好酸球性副鼻腔炎	未確立	必要	あり	
45	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	未確立	必要	あり	
46	シトステロール血症	未確立	必要	あり	
47	タンジール病	未確立	必要	あり	
48	原発性高カイロミクロン血症	未確立	必要	あり	
49	脳腱黄色腫症	未確立	必要	あり	
50	無βリポタンパク血症	未確立	必要	あり	
51	ペリー症候群	未確立	必要	あり	