

# 障害者総合支援法対象疾病一覧<拡大後> (案)

資料6

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	クルーゾン症候群 ※
2	アイザックス症候群 ※	43	黄斑ジストロフィー ※	84	グルコーストランスポーター 1 欠損症 ※
3	IgA腎症	44	大田原症候群 ※	85	グルタル酸血症1型 ※
4	I g G 4 関連疾患 ※	45	オクシピタル・ホーン症候群 ※	86	グルタル酸血症2型 ※
5	亜急性硬化性全脳炎	46	オスラー病 ※	87	クロウ・深瀬症候群
6	アジソン病	47	カーニー複合 ※	88	クローン病
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	クロンカイト・カナダ症候群 ※
8	アトピー性脊髄炎 ※	49	潰瘍性大腸炎	90	けいれん重積型（二相性）急性脳症 ※
9	アペール症候群 ※	50	下垂体前葉機能低下症	91	結節性硬化症
10	アミロイドーシス	51	家族性高コレステロール血症（ヘテロ接合体） ※	92	結節性多発動脈炎
11	アラジール症候群 ※	52	家族性地中海熱 ※	93	血栓性血小板減少性紫斑病
12	有馬症候群 ※	53	家族性良性慢性天疱瘡 ※	94	限局性皮膚異形成 ※
13	α1 - アンチトリプシン欠乏症 ※	54	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群 ※	95	原発性局所多汗症 ※
14	アルポート症候群 ※	55	歌舞伎症候群 ※	96	原発性高カイロミクロン血症 ※
15	アレキサンダー病 ※	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 ※	97	原発性硬化性胆管炎
16	アンジェルマン症候群 ※	57	加齢黄斑変性	98	原発性高脂血症
17	アントレー・ピクスラー症候群 ※	58	肝型糖原病 ※	99	原発性側索硬化症
18	イソ吉草酸血症 ※	59	間質性膀胱炎（ハンナ型） ※	100	原発性胆汁性肝硬変
19	一次性膜性増殖性糸球体腎炎 ※	60	環状20番染色体症候群 ※	101	原発性免疫不全症候群
20	一次性ネフローゼ症候群	61	関節リウマチ	102	顕微鏡的多発血管炎
21	遺伝性ジストニア ※	62	完全大血管転位症 ※	103	高 I g D 症候群 ※
22	遺伝性周期性四肢麻痺 ※	63	眼皮膚白皮症 ※	104	好酸球性消化管疾患
23	遺伝性腭炎 ※	64	偽性副甲状腺機能低下症	105	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
24	遺伝性鉄芽球性貧血 ※	65	ギャロウェイ・モフト症候群 ※	106	好酸球性副鼻腔炎 ※
25	ウィーバー症候群 ※	66	急性壊死性脳症 ※	107	抗糸球体基底膜腎炎 ※
26	ウィリアムズ症候群 ※	67	急性網膜壊死 ※	108	後縦靱帯骨化症
27	ウィルソン病 ※	68	球脊髄性筋萎縮症	109	甲状腺ホルモン不応症
28	ウエスト症候群 ※	69	急速進行性糸球体腎炎	110	拘束型心筋症
29	ウェルナー症候群 ※	70	強直性脊椎炎 ※	111	高チロシン血症1型 ※
30	ウォルフラム症候群 ※	71	強皮症	112	高チロシン血症2型 ※
31	ウルリッヒ病	72	巨細胞性動脈炎	113	高チロシン血症3型 ※
32	VATER症候群 ※	73	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変） ※	114	後天性赤芽球癆 ※
33	HTLV - 1 関連脊髄症	74	巨大動静脈奇形（頸部顔面/四肢病変） ※	115	広範脊柱管狭窄症
34	A T R - X 症候群 ※	75	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	116	抗リン脂質抗体症候群
35	ADH分泌異常症	76	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変） ※	117	コケイン症候群 ※
36	エーラス・ダンロス症候群 ※	77	筋萎縮性側索硬化症	118	コストロ症候群
37	エプスタイン病 ※	78	筋型糖原病 ※	119	骨形成不全症 ※
38	エプスタイン症候群 ※	79	筋ジストロフィー ※	120	骨髄異形成症候群
39	エマヌエル症候群 ※	80	クッシング病	121	骨髄線維症
40	遠位型ミオパチー	81	クリオピリン関連周期熱症候群	122	ゴナドトロピン分泌亢進症
41	円錐角膜 ※	82	クリッペル・トレブナー・ウェーバー症候群 ※	123	コフィン・シリス症候群 ※

# 障害者総合支援法対象疾病一覧<拡大後> (案)

資料6

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

# 障害者総合支援法対象疾病一覧<拡大後> (案)

資料6

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	ハンチントン病	288	ポルフィリン症 ※	329	ロスモンド・トムソン症候群 ※
248	汎発性特発性骨増殖症	289	Microscopic Colitis症候群 ※	330	肋骨異常を伴う先天性側弯症 ※
249	P C D H 19関連症候群 ※	290	マリネスコ・シェーグレン症候群 ※	331	1 p 36欠失症候群 ※
250	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）	291	マルファン症候群 ※	332	4 p-症候群 ※
251	肥厚性皮膚骨膜炎 ※	292	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	333	5 p-症候群 ※
252	非ジストロフィー性ミオトニー症候群 ※	293	慢性血栓性肺高血圧症	334	22q11.2欠失症候群 ※
253	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体性優性脳動脈症 ※	294	慢性再発性多発性骨髄炎 ※		
254	肥大型心筋症	295	慢性膀胱炎		
255	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	296	慢性特発性偽性腸閉塞症		
256	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 ※	297	ミオクロニー欠神てんかん ※		
257	ピッカースタッフ脳幹脳炎 ※	298	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん ※		
258	非典型溶血性尿毒症症候群	299	ミトコンドリア病		
259	非特異性多発性小腸潰瘍症 ※	300	無脾症候群 ※		
260	皮膚筋炎/多発性筋炎	301	無βリポタンパク血症 ※		
261	肥満低換気症候群	302	メーブルシロップ尿症 ※		
262	びまん性汎細気管支炎	303	メチルマロン酸血症 ※		
263	表皮水疱症	304	メビウス症候群 ※		
264	ヒルシュスプルング病（全結腸型/小腸型） ※	305	メンケス病 ※		
265	ファイファー症候群 ※	306	網膜色素変性症		
266	ファロー四徴症 ※	307	ちやもや病		
267	ファンコニ貧血 ※	308	モワット・ウイルソン症候群 ※		
268	封入体筋炎	309	薬剤性過敏症候群 ※		
269	フェニルケトン尿症 ※	310	ヤング・シンブソン症候群 ※		
270	複合カルボキシラーゼ欠損症 ※	311	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ※		
271	副甲状腺機能低下症 ※	312	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん ※		
272	副腎皮質刺激ホルモン不応症 ※	313	ライソゾーム病		
273	ブラウ症候群	314	ラスムッセン脳炎 ※		
274	ブラダー・ウィリ症候群 ※	315	ランゲルハンス細胞組織球症		
275	プリオン病	316	ランドウ・クレフナー症候群 ※		
276	プロピオン酸血症 ※	317	リジン尿性蛋白不耐症 ※		
277	閉塞性細気管支炎 ※	318	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ※		
278	ベーチェット病	319	両大血管右室起始症 ※		
279	ベスレムミオパチー	320	リンパ管腫症/ゴーラム病 ※		
280	ヘパリン起因性血小板減少症 ※	321	リンパ脈管筋腫症		
281	ヘモクロマトーシス ※	322	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。） ※		
282	ペリー症候群 ※	323	ルビンシュタイン・テイビ症候群		
283	ペルーシド角膜辺縁変性症 ※	324	レーベル遺伝性視神経症 ※		
284	ペルオキシソーム病	325	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	片側巨脳症 ※	326	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ※		
286	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群 ※	327	レット症候群 ※		
287	発作性夜間ヘモグロビン尿症	328	レノックス・ガストー症候群 ※		

注) 疾病名の表記が変更になる可能性がある