資料３

P１

障害者総合支援法対象疾病（難病等）の見直しについて

○　平成25年４月より、難病等が障害者総合支援法の対象となり、「難病患者等居宅生活支援事業」の対象疾病と同じ範囲(130疾病)としていた。

【障害者総合支援法における難病の定義　　第４条抜粋】

治療方法が確立していない疾病その他の特殊の疾病であって政令で定めるものによる障害の程度が厚生労働大臣が定める程度である者。

○　難病の患者に対する医療等に関する法律および児童福祉法の一部改正法（平成27年１月１日施行）が成立したことに伴う指定難病の検討等を踏まえ、障害者総合支援法の対象となる難病等の範囲を検討するため、「障害者総合支援法対象疾病検討会」（H26.8.27設置）において、疾病の要件や対象疾病の検討を行うこととしている。

＜検討の経過＞

平成27年１月～　第１次対象疾病　　130疾病　⇒　151疾病に拡大

平成27年７月～　第２次対象疾病　　151疾病　⇒　332疾病に拡大

○　その後の指定難病の検討状況等を踏まえ、本年２月13日に開催した第５回障害者総合支援法対象疾病検討会において、第３次拡大分の対象疾病の検討を行い、332疾病から358疾病に拡大する方針が取りまとめられた。

○　パブリックコメントを実施中。その後、告示を改正し、本年４月に施行予定。

P2

障害者総合支援法対象疾病検討会　構成員名簿

飯野 ゆき子 東京北医療センター顧問兼耳鼻咽喉科科長

大澤 真木子 東京女子医科大学名誉教授

千葉 勉 京都大学大学院総合生存学館思修館特定教授

寺島 彰 浦和大学総合福祉学部教授

直江 知樹 国立病院機構名古屋医療センター院長

中島 八十一 国立障害者リハビリテーションセンター学院長

◎中村 耕三 東京大学名誉教授

錦織 千佳子 神戸大学大学院医学研究科内科系講座皮膚科学分野教授

平野 方紹 立教大学コミュニティ福祉学部福祉学科教授

○平家 俊男 京都大学医学部発達小児科学講座教授

水澤 英洋 国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター理事長・総長

宮坂 信之 東京医科歯科大学名誉教授

室山 孝子 横浜市青葉区福祉保健センター高齢・障害支援課長

和田 隆志 金沢大学大学院医薬保健学総合研究科教授

◎座長　○座長代理　（５０音順、敬称略）

P３

障害者総合支援法の対象疾病の要件

指定難病（医療費助成の対象となる難病）の基準を踏まえつつ、障害者総合支援法の対象となる難病等の要件は以下の通りとされている。

指定難病の要件　① 発病の機構が明らかでない

障害者総合支援法における取扱い　要件としない

指定難病の要件　② 治療方法が確立していない

障害者総合支援法における取扱い 要件とする

指定難病の要件　③ 患者数が人口の0.1％程度に達しない

障害者総合支援法における取扱い　要件としない

指定難病の要件④ 長期の療養を必要とするもの

障害者総合支援法における取扱い　要件とする

指定難病の要件⑤ 診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていること

障害者総合支援法における取扱い　要件とする

※他の施策体系が樹立している疾病を除く。

※疾病の「重症度」は勘案しない。

P４

第５回障害者総合支援法対象疾病検討会のとりまとめ

○　平成２９年４月施行分として指定難病の検討対象とされた２２２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。

○　第３次対象疾病として、３３２疾病から３５８疾病（＋２６疾病）に拡大する方針をとりまとめ。（別紙一覧参照）

［新たに対象となった２６疾病の内訳］

　①　平成２９年４月施行予定として新たに指定難病となった２４疾病

　②　障害者総合支援法独自の対象疾病として新たに２疾病

（障害者総合支援法独自の対象疾病の検討過程）

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」　「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された４８疾病を検討対象。

ⅱ 障害者総合支援法の対象疾病の要件である３つの要件について、研究結果に基づき適否を検討。

＜検討結果＞

・ ３つの要件を満たし、障害者総合支援法独自の対象疾病とする２疾病

・ 既に障害者総合支援法の対象となっている１０疾病

・ ３つの要件を満たさない（検討のためのデータが明らかでない場合等を含む）３６疾病

［その他］

①　平成２５年４月より対象としていた疾病について

平成２５年４月より対象としていた疾病（１３０疾病）であって、これまで障害者総合支援法の対象疾病の要件について検討を行うためのデータが明らかでないとされていた６疾病については、引き続き、障害者総合支援法の対象疾病とする取扱い。

②　名称を変更する疾病について

　・＜旧＞原発性胆汁性肝硬変 ⇒　＜新＞原発性胆汁性胆管炎

　・＜旧＞自己免疫性出血病ⅩⅢ　⇒　＜新＞自己免疫性後天性凝固因子欠乏症　※

※「後天性血友病Ａ（自己免疫性第Ⅷ/8因子欠乏症）」及び「自己免疫性von Willebrand病」を含めるため、疾病の名称を変更するもの。

③　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。

別紙

障害者総合支援法対象疾病一覧＜拡大後＞ （案）

※今回の検討で拡大する疾病（２６疾病）

△今回の検討で名称を変更する疾病（２疾病）

○障害者総合支援法独自の対象疾病（２９疾病）

1 アイカルディ症候群

2 アイザックス症候群

3 ＩｇＡ腎症

4 ＩｇＧ４関連疾患

5 亜急性硬化性全脳炎

6 アジソン病

7 アッシャー症候群

8 アトピー性脊髄炎

9 アペール症候群

10 アミロイドーシス

11 アラジール症候群

12 有馬症候群

13 アルポート症候群

14 アレキサンダー病

15 アンジェルマン症候群

16 アントレー・ビクスラー症候群

17 イソ吉草酸血症

18 一次性ネフローゼ症候群

19 一次性膜性増殖性糸球体腎炎

20 １ｐ36欠失症候群

21 遺伝性自己炎症疾患 ※

22 遺伝性ジストニア

23 遺伝性周期性四肢麻痺

24 遺伝性膵炎

25 遺伝性鉄芽球性貧血

26 VATER症候群

27 ウィーバー症候群

28 ウィリアムズ症候群

29 ウィルソン病

30 ウエスト症候群

31 ウェルナー症候群

32 ウォルフラム症候群

33 ウルリッヒ病

34 HTLV－１関連脊髄症

35 ＡＴＲ－Ｘ症候群

36 ＡＤＨ分泌異常症

37 エーラス・ダンロス症候群

38 エプスタイン症候群

39 エプスタイン病

40 エマヌエル症候群

41 遠位型ミオパチー

42 円錐角膜 ○

43 黄色靭帯骨化症

44 黄斑ジストロフィー

45 大田原症候群

46 オクシピタル・ホーン症候群

47 オスラー病

48 カーニー複合

49 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん

50 潰瘍性大腸炎

51 下垂体前葉機能低下症

52 家族性地中海熱

53 家族性良性慢性天疱瘡

54 カナバン病 ※

55 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群

56 歌舞伎症候群

57 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

58 カルニチン回路異常症 ※

59 加齢黄斑変性 ○

60 肝型糖原病

61 間質性膀胱炎（ハンナ型）

62 環状20番染色体症候群

63 関節リウマチ

64 完全大血管転位症

65 眼皮膚白皮症

66 偽性副甲状腺機能低下症

67 ギャロウェイ・モワト症候群

68 急性壊死性脳症 ○

69 急性網膜壊死 ○

70 球脊髄性筋萎縮症

71 急速進行性糸球体腎炎

72 強直性脊椎炎

73 強皮症

74 巨細胞性動脈炎

75 巨大静脈奇形（頚部口腔咽頭びまん性病変）

76 巨大動静脈奇形（頚部顔面又は四肢病変）

77 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症

78 巨大リンパ管奇形（頚部顔面病変）

79 筋萎縮性側索硬化症

80 筋型糖原病

81 筋ジストロフィー

82 クッシング病

83 クリオピリン関連周期熱症候群

84 クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群

85 クルーゾン症候群

86 グルコーストランスポーター１欠損症

87 グルタル酸血症1型

88 グルタル酸血症2型

89 クロウ・深瀬症候群

90 クローン病

91 クロンカイト・カナダ症候群

92 痙攣重積型（二相性）急性脳症

93 結節性硬化症

94 結節性多発動脈炎

95 血栓性血小板減少性紫斑病

96 限局性皮質異形成

97 原発性局所多汗症 ○

98 原発性硬化性胆管炎

99 原発性高脂血症

100 原発性側索硬化症

101 原発性胆汁性胆管炎 △

102 原発性免疫不全症候群

103 顕微鏡的大腸炎 ○

104 顕微鏡的多発血管炎

105 高ＩｇＤ症候群

106 好酸球性消化管疾患

107 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症

108 好酸球性副鼻腔炎

109 抗糸球体基底膜腎炎

110 後縦靭帯骨化症

111 甲状腺ホルモン不応症

112 拘束型心筋症

113 高チロシン血症1型

114 高チロシン血症2型

115 高チロシン血症3型

116 後天性赤芽球癆

117 広範脊柱管狭窄症

118 抗リン脂質抗体症候群

119 コケイン症候群

120 コステロ症候群

121 骨形成不全症

122 骨髄異形成症候群 ○

123 骨髄線維症 ○

124 ゴナドトロピン分泌亢進症

125 ５p欠失症候群

126 コフィン・シリス症候群

127 コフィン・ローリー症候群

128 混合性結合組織病

129 鰓耳腎症候群

130 再生不良性貧血

131 サイトメガロウィルス角膜内皮炎 ○

132 再発性多発軟骨炎

133 左心低形成症候群

134 サルコイドーシス

135 三尖弁閉鎖症

136 三頭酵素欠損症 ※

137 CFC症候群

138 シェーグレン症候群

139 色素性乾皮症

140 自己貪食空胞性ミオパチー

141 自己免疫性肝炎

142 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 △

143 自己免疫性溶血性貧血

144 四肢形成不全 ※ ○

145 シトステロール血症

146 シトリン欠損症 ※

147 紫斑病性腎炎

148 脂肪萎縮症

149 若年性肺気腫

150 シャルコー・マリー・トゥース病

151 重症筋無力症

152 修正大血管転位症

153 シュワルツ・ヤンペル症候群

154 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症

155 神経細胞移動異常症

156 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

157 神経線維腫症

158 神経フェリチン症

159 神経有棘赤血球症

160 進行性核上性麻痺

161 進行性骨化性線維異形成症

162 進行性多巣性白質脳症

163 進行性白質脳症 ※

164 進行性ミオクローヌスてんかん ※

165 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症

166 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症

167 スタージ・ウェーバー症候群

168 スティーヴンス・ジョンソン症候群

169 スミス・マギニス症候群

170 スモン ○

171 脆弱X症候群

172 脆弱Ｘ症候群関連疾患

173 正常圧水頭症 ○

174 成人スチル病

175 成長ホルモン分泌亢進症

176 脊髄空洞症

177 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)

178 脊髄髄膜瘤

179 脊髄性筋萎縮症

180 セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症 ※

181 前眼部形成異常 ※

182 全身型若年性特発性関節炎

183 全身性エリテマトーデス

184 先天異常症候群 ※

185 先天性横隔膜ヘルニア

186 先天性核上性球麻痺

187 先天性気管狭窄症 ※

188 先天性魚鱗癬

189 先天性筋無力症候群

190 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 ※

191 先天性三尖弁狭窄症 ※

192 先天性腎性尿崩症

193 先天性赤血球形成異常性貧血

194 先天性僧帽弁狭窄症 ※

195 先天性大脳白質形成不全症

196 先天性肺静脈狭窄症 ※

197 先天性風疹症候群 ○

198 先天性副腎低形成症

199 先天性副腎皮質酵素欠損症

200 先天性ミオパチー

201 先天性無痛無汗症

202 先天性葉酸吸収不全

203 前頭側頭葉変性症

204 早期ミオクロニー脳症

205 爪膝蓋骨症候群（ネイルパテラ症候群）/LMX1B関連腎症 ※

206 総動脈幹遺残症

207 総排泄腔遺残

208 総排泄腔外反症

209 ソトス症候群

210 ダイアモンド・ブラックファン貧血

211 第14番染色体父親性ダイソミー症候群

212 大脳皮質基底核変性症

213 大理石骨病 ※

214 ダウン症候群 ○

215 高安動脈炎

216 多系統萎縮症

217 タナトフォリック骨異形成症

218 多発血管炎性肉芽腫症

219 多発性硬化症／視神経脊髄炎

220 多発性軟骨性外骨腫症 ※ ○

221 多発性嚢胞腎

222 多脾症候群

223 タンジール病

224 単心室症

225 弾性線維性仮性黄色腫

226 短腸症候群 ○

227 胆道閉鎖症

228 遅発性内リンパ水腫

229 チャージ症候群

230 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群

231 中毒性表皮壊死症

232 腸管神経節細胞僅少症

233 TSH分泌亢進症

234 TNF受容体関連周期性症候群

235 低ホスファターゼ症

236 天疱瘡

237 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症

238 特発性拡張型心筋症

239 特発性間質性肺炎

240 特発性基底核石灰化症

241 特発性血小板減少性紫斑病

242 特発性血栓症（遺伝性血栓性素因による） ※

243 特発性後天性全身性無汗症

244 特発性大腿骨頭壊死症

245 特発性門脈圧亢進症

246 特発性両側性感音難聴

247 突発性難聴 ○

248 ドラベ症候群

249 中條・西村症候群

250 那須・ハコラ病

251 軟骨無形成症

252 難治頻回部分発作重積型急性脳炎

253 22q11.2欠失症候群

254 乳幼児肝巨大血管腫

255 尿素サイクル異常症

256 ヌーナン症候群

257 脳腱黄色腫症

258 脳表ヘモジデリン沈着症

259 膿疱性乾癬

260 嚢胞性線維症

261 パーキンソン病

262 バージャー病

263 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症

264 肺動脈性肺高血圧症

265 肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）

266 肺胞低換気症候群

267 バッド・キアリ症候群

268 ハンチントン病

269 汎発性特発性骨増殖症 ○

270 ＰＣＤＨ19関連症候群

271 非ケトーシス型高グリシン血症 ※

272 肥厚性皮膚骨膜症

273 非ジストロフィー性ミオトニー症候群

274 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症

275 肥大型心筋症

276 左肺動脈右肺動脈起始症 ※

277 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症

278 ビタミンＤ抵抗性くる病/骨軟化症

279 ビッカースタッフ脳幹脳炎

280 非典型溶血性尿毒症症候群

281 非特異性多発性小腸潰瘍症

282 皮膚筋炎／多発性筋炎

283 びまん性汎細気管支炎 ○

284 肥満低換気症候群 ○

285 表皮水疱症

286 ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）

287 ファイファー症候群

288 ファロー四徴症

289 ファンコニ貧血

290 封入体筋炎

291 フェニルケトン尿症

292 複合カルボキシラーゼ欠損症

293 副甲状腺機能低下症

294 副腎白質ジストロフィー

295 副腎皮質刺激ホルモン不応症

296 ブラウ症候群

297 プラダ－・ウィリ症候群

298 プリオン病

299 プロピオン酸血症

300 PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）

301 閉塞性細気管支炎

302 β-ケトチオラーゼ欠損症 ※

303 ベーチェット病

304 ベスレムミオパチー

305 ヘパリン起因性血小板減少症 ○

306 ヘモクロマトーシス ○

307 ペリー症候群

308 ペルーシド角膜辺縁変性症 ○

309 ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）

310 片側巨脳症

311 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群

312 芳香族L－アミノ酸脱炭酸酵素欠損症 ※

313 発作性夜間ヘモグロビン尿症

314 ポルフィリン症

315 マリネスコ・シェーグレン症候群

316 マルファン症候群

317 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

318 慢性血栓塞栓性肺高血圧症

319 慢性再発性多発性骨髄炎

320 慢性膵炎 ○

321 慢性特発性偽性腸閉塞症

322 ミオクロニー欠神てんかん

323 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん

324 ミトコンドリア病

325 無虹彩症 ※

326 無脾症候群

327 無βリポタンパク血症

328 メープルシロップ尿症

329 メチルグルタコン酸尿症 ※

330 メチルマロン酸血症

331 メビウス症候群

332 メンケス病

333 網膜色素変性症

334 もやもや病

335 モワット・ウイルソン症候群

336 薬剤性過敏症症候群 ○

337 ヤング・シンプソン症候群

338 優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○

339 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん

340 ４p欠失症候群

341 ライソゾーム病

342 ラスムッセン脳炎

343 ランゲルハンス細胞組織球症 ○

344 ランドウ・クレフナー症候群

345 リジン尿性蛋白不耐症

346 両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○

347 両大血管右室起始症

348 リンパ管腫症/ゴーハム病

349 リンパ脈管筋腫症

350 類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）

351 ルビンシュタイン・テイビ症候群

352 レーベル遺伝性視神経症

353 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

354 劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○

355 レット症候群

356 レノックス・ガストー症候群

357 ロスムンド・トムソン症候群

358 肋骨異常を伴う先天性側弯症

　注）疾病名の表記が変更になる可能性がある