

(6) 障害者総合支援法の対象疾病一覧

障害者総合支援法の対象疾病一覧（359疾病）（1/3）

12	アルポート症候群	52	カナバン病	92	結節性多発動脈炎
13	アレキサンダー病	53	化膿性無菌性関節炎・壞疽性膿皮症・アクネ症候群	93	血栓性血小板減少性紫斑病
14	アンジェルマン症候群	54	歌舞伎症候群	94	限局性皮質異形成
15	アントレー・ピクスラー症候群	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	95	原発性局所多汗症 ○
16	イソ吉草酸血症	56	カルニチン回路異常症	96	原発性硬化性胆管炎
17	一次性ネフローズ症候群	57	加齢黄斑変性 ○	97	原発性高脂血症
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	58	肝型糖尿病	98	原発性側索硬化症
19	1 p 36欠失症候群	59	間質性膀胱炎（ハンナ型）	99	原発性胆汁性胆管炎
20	遺伝性自己炎症疾患	60	環状20番染色体症候群	100	原発性免疫不全症候群
21	遺伝性ジストニア	61	関節リウマチ	101	顕微鏡的大腸炎 ○
22	遺伝性周期性四肢麻痺	62	完全大血管転位症	102	顕微鏡的多発血管炎
23	遺伝性膀胱炎	63	眼皮膚白皮症	103	高IgD症候群
24	遺伝性鉄芽球形貧血	64	偽性副甲状腺機能低下症	104	好酸球性消化管疾患
25	ウィーバー症候群	65	ギャロウエイ・モワト症候群	105	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
26	ウィリアムズ症候群	66	急性壊死性脳症 ○	106	好酸球性副鼻腔炎
27	ウィルソン病	67	急性網膜壊死 ○	107	抗糸球体基底膜腎炎
28	ウエスト症候群	68	球脊髄性筋萎縮症	108	後縦靭帯骨化症
29	ウェルナー症候群	69	急速進行性糸球体腎炎	109	甲状腺ホルモン不応症
30	ウォルフラム症候群	70	強直性脊椎炎	110	拘束型心筋症
31	ウルリッヒ病	71	強皮症	111	高チロシン血症1型
32	HTLV-1関連脊髄症	72	巨細胞性動脈炎	112	高チロシン血症2型
33	ATR-X症候群	73	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	113	高チロシン血症3型
34	ADH分泌異常症	74	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	114	後天性赤芽球病
35	エーラス・ダンロス症候群	75	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	115	広範脊柱管狭窄症
36	エプスタイン症候群	76	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	116	抗リン脂質抗体症候群
37	エプスタイン病	77	筋萎縮性側索硬化症	117	コケイン症候群
38	エマヌエル症候群	78	筋型糖尿病	118	コストロ症候群
39	遠位型ミオパチー	79	筋ジストロフィー	119	骨形成不全症
40	円錐角膜 ○	80	クッシング病	120	骨髄異形成症候群 ○
121	骨髄線維症 ○	161	進行性骨化性線維異形成症	201	先天性葉酸吸収不全
122	ゴナドトロピン分泌亢進症	162	進行性多巣性白質脳症	202	前頭側頭葉変性症
123	5p欠失症候群	163	進行性白質脳症	203	早期ミオクロニー脳症
124	コフィン・シリズ症候群	164	進行性ミオクローヌスてんかん	204	総動脈幹遺残症
125	コフィン・ローリー症候群	165	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	205	総排泄腔遺残
126	混合性結合組織病	166	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	206	総排泄腔外反症
127	鯉耳腎症候群	167	スタージ・ウェーバー症候群	207	ソトス症候群
128	再生不良性貧血	168	スティーヴンス・ジョンソン症候群	208	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
129	サイトメガロウィルス角膜炎 ○	169	スミス・マガニス症候群	209	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
130	再発性多発軟骨炎	170	スモン ○	210	大脳皮質基底核変性症
131	左心低形成症候群	171	脆弱X症候群	211	大理石骨病
132	サルコイドーシス	172	脆弱X症候群関連疾患	212	ダウン症候群 ○

※ 新たに対象となった疾病（1疾病）
 △ 標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）

※平成30年4月1日施行

障害者総合支援法の対象疾病一覧（359疾病）（2/3）

番号	疾病名	番号	疾病名	番号	疾病名
121	骨髄線維症 ○	161	進行性骨化性線維異形成症	201	先天性葉酸吸収不全
122	ゴナドトロピン分泌亢進症	162	進行性多巣性白質脳症	202	前頭側頭葉変性症
123	5p欠失症候群	163	進行性白質脳症	203	早期ミオクローニ-脳症
124	コフィン・シリシ症候群	164	進行性ミオクローヌスてんかん	204	総動脈幹遺残症
125	コフィン・ローリー症候群	165	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	205	総排泄腔遺残
126	混合性結合組織病	166	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	206	総排泄腔外反症
127	鯉耳腎症候群	167	スタージ・ウェーバー症候群	207	ソトス症候群
128	再生不良性貧血	168	スティーヴンス・ジョンソン症候群	208	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
129	サイトメガロウイルス角膜炎 ○	169	スミス・マギニス症候群	209	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
130	再発性多発軟骨炎	170	スモン ○	210	大脳皮質基底核変性症
131	左心低形成症候群	171	脆弱X症候群	211	大理石骨病
132	サルコイドーシス	172	脆弱X症候群関連疾患	212	ダウン症候群 ○
133	三尖弁閉鎖症	173	正常圧水頭症 ○	213	高安動脈炎
134	三頭筋素欠損症	174	成人スチル病	214	多系統萎縮症
135	CFC症候群	175	成長ホルモン分泌亢進症	215	タナトフォリック骨異形成症
136	シェーグレン症候群	176	脊髄空洞症	216	多発血管炎性肉芽腫症
137	色素性乾皮症	177	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	217	多発性硬化症/視神経脊髄炎
138	自己貪食空胞性ミオパチー	178	脊髄髄膜瘤	218	多発性軟骨性外骨腫症 ○
139	自己免疫性肝炎	179	脊髄性筋萎縮症	219	多発性嚢胞腎
140	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	180	セピアブテリン還元酵素 (SR) 欠損症	220	多脾症候群
141	自己免疫性溶血性貧血	181	前眼部形成異常	221	タンジール病
142	四肢形成不全 ○	182	全身性エリテマトーデス	222	単心室症
143	シトステロール血症	183	先天異常症候群	223	弾性線維性仮性黄色腫
144	シトリン欠損症	184	先天性横隔膜ヘルニア	224	短腸症候群 ○
145	紫斑病性腎炎	185	先天性核上性球麻痺	225	胆道閉鎖症
146	脂肪萎縮症	186	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症 △	226	遅発性内リンパ水腫
147	若年性特発性関節炎 △	187	先天性魚鱗癬	227	チャーヅ症候群
148	若年性肺気腫	188	先天性筋無力症候群	228	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
149	シャルコー・マリー・トゥース病	189	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	229	中毒性表皮壊死症
150	重症筋無力症	190	先天性三尖弁狭窄症	230	腸管神経節細胞僅少症
151	修正大血管転位症	191	先天性腎性尿崩症	231	TSH分泌亢進症
152	ジュベール症候群関連疾患 △	192	先天性赤血球形成異常性貧血	232	TNF受容体関連周期性症候群
153	シュワルツ・ヤンベル症候群	193	先天性僧帽弁狭窄症	233	低ホスファターゼ症
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	194	先天性大脳白質形成不全症	234	天疱瘡
155	神経細胞移動異常症	195	先天性肺静脈狭窄症	235	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
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	196	先天性風疹症候群 ○	236	特発性拡張型心筋症
157	神経線維腫症	197	先天性副腎低形成症	237	特発性間質性肺炎
158	神経フェリチン症	198	先天性副腎皮質酵素欠損症	238	特発性基底核石灰化症
159	神経有棘赤血球症	199	先天性ミオパチー	239	特発性血小板減少性紫斑病
160	進行性核上性麻痺	200	先天性無痛無汗症	240	特発性血栓症 (遺伝性血栓性素因によるものに限る。)

障害者総合支援法の対象疾病一覧（359疾病）（3/3）

番号	疾病名	番号	疾病名	番号	疾病名
241	特発性後天性全身性無汗症	281	非特異性多発性小腸潰瘍症	321	慢性睚炎 ○
242	特発性大腿骨頭壊死症	282	皮膚筋炎/多発性筋炎	322	慢性特発性偽性腸閉塞症
243	特発性多中心性キャッスルマン病 ※	283	びまん性汎細気管支炎 ○	323	ミオクローニー欠伸てんかん
244	特発性門脈圧亢進症	284	肥満低換気症候群 ○	324	ミオクローニー脱力発作を伴うてんかん
245	特発性両側性感音難聴	285	表皮水疱症	325	ミトコンドリア病
246	突発性難聴 ○	286	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）	326	無虹彩症
247	ドラベ症候群	287	VATER症候群	327	無脾症候群
248	中條・西村症候群	288	ファイファー症候群	328	無βリポタンパク血症
249	那須・ハコラ病	289	ファロー四徴症	329	メーブルシロップ尿症
250	軟骨無形成症	290	ファンコニ貧血	330	メチルグルタコン酸血症
251	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	291	封入体筋炎	331	メチルマロン酸血症
252	22q11.2欠失症候群	292	フェニルケトン尿症	332	メビウス症候群
253	乳幼児肝巨大血管腫	293	複合カルボキシラーゼ欠損症	333	メンケス病
254	尿素サイクル異常症	294	副甲状腺機能低下症	334	網膜色素変性症
255	ヌーナン症候群	295	副腎白質ジストロフィー	335	もやもや病
256	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症	296	副腎皮質刺激ホルモン不応症	336	モワット・ウィルソン症候群
257	脳髄黄色腫症	297	ブラウ症候群	337	薬剤性過敏症候群 ○
258	脳表へモジデリン沈着症	298	ブラダー・ウィリ症候群	338	ヤング・シンブソン症候群
259	膿疱性乾癬	299	プリオン病	339	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
260	嚢胞性線維症	300	プロピオン酸血症	340	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
261	パーキンソン病	301	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）	341	4p欠失症候群
262	パージャー病	302	閉塞性細気管支炎	342	ライソゾーム病
263	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	303	β-ケトチオラーゼ欠損症	343	ラスマッセン脳炎
264	肺動脈性肺高血圧症	304	ベーチェット病	344	ランゲルハンス細胞組織球症 ○
265	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	305	ベスレムミオパチー	345	ランドウ・クレフナー症候群
266	肺胞低換気症候群	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	パッド・キアリ症候群	307	ヘモクロマトーシス ○	347	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○
268	ハンチントン病	308	ペリー症候群	348	両大血管右室起始症
269	汎発性特発性骨増殖症 ○	309	ペルーシド角膜辺縁変性症 ○	349	リンパ管腫症/ゴーム病
270	P CDH19関連症候群	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	非ケトーシス型高グリシン血症	311	片側巨脳症	351	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
272	肥厚性皮膚骨膜炎	312	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	352	ルビンシュタイン・テイビ症候群
273	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	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	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	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	肥大型心筋症	315	ホルフィリン症	355	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
276	左肺動脈右肺動脈起始症	316	マリネスコ・シェーグレン症候群	356	レット症候群
277	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	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抵抗性くる病/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	ロスモンド・トムソン症候群
279	ピッカースタッフ脳幹脳炎	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	非典型溶血性尿毒症症候群	320	慢性再発性多発性骨髄炎		