

障害者総合支援法の対象疾病一覧（369疾病）

※ 新たに対象となる疾病（3疾病）

△ 表記が変更された疾病（5疾病）

○ 障害者総合支援法独自の対象疾病（29疾病）

番号	疾病名	番号	疾病名
1	アイカルディ症候群	51	下垂体前葉機能低下症
2	アイザックス症候群	52	家族性地中海熱
3	I g A腎症	53	家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)
4	I g G 4関連疾患	54	家族性良性慢性天疱瘡
5	亜急性硬化性全脳炎	55	カナバン病
6	アジソン病	56	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
7	アッシャー症候群	57	歌舞伎症候群
8	アトピー性脊髄炎	58	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
9	アペール症候群	59	カルニチン回路異常症
10	アミロイドーシス	60	加齢黄斑変性 ○
11	アラジール症候群	61	肝型糖原病
12	アルポート症候群	62	間質性膀胱炎(ハンナ型)
13	アレキサンダー病	63	環状20番染色体症候群
14	アンジェルマン症候群	64	関節リウマチ
15	アントレー・ビクスラー症候群	65	完全大血管転位症
16	イソ吉草酸血症	66	眼皮膚白皮症
17	一次性ネフローゼ症候群	67	偽性副甲状腺機能低下症
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	68	ギャロウェイ・モフト症候群
19	1 p 36 欠失症候群	69	急性壊死性脳症 ○
20	遺伝性自己炎症疾患	70	急性網膜壊死 ○
21	遺伝性ジストニア	71	球脊髄性筋萎縮症
22	遺伝性周期性四肢麻痺	72	急速進行性糸球体腎炎
23	遺伝性脾炎	73	強直性脊椎炎
24	遺伝性鉄芽球性貧血	74	巨細胞性動脈炎
25	ウィーバー症候群	75	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
26	ウィリアムズ症候群	76	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
27	ウィルソン病	77	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
28	ウエスト症候群	78	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
29	ウェルナー症候群	79	筋萎縮性側索硬化症
30	ウォルフラム症候群	80	筋型糖原病
31	ウルリッヒ病	81	筋ジストロフィー
32	HTRA1 関連脳小血管病 △	82	クッシング病
33	HTLV-1 関連脊髄症	83	クリオピリン関連周期熱症候群
34	A T R - X 症候群	84	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群
35	A D H 分泌異常症	85	クルーゾン症候群
36	エーラス・ダンロス症候群	86	グルコーストランスポーター1欠損症
37	エプスタイン症候群	87	グルタル酸血症1型
38	エプスタイン病	88	グルタル酸血症2型
39	エマヌエル症候群	89	クロウ・深瀬症候群
40	MECP2 重複症候群 ※	90	クローン病
41	遠位型ミオパチー	91	クロンカイト・カナダ症候群
42	円錐角膜 ○	92	癱攣重積型(二相性)急性脳症
43	黄色靭帯骨化症	93	結節性硬化症
44	黄斑ジストロフィー	94	結節性多発動脈炎
45	大田原症候群	95	血栓性血小板減少性紫斑病
46	オクシピタル・ホーン症候群	96	限局性皮膚異形成
47	オスラー病	97	原発性局所多汗症 ○
48	カーニー複合	98	原発性硬化性胆管炎
49	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	99	原発性高脂血症
50	潰瘍性大腸炎	100	原発性側索硬化症

障害者総合支援法の対象疾病一覧（369疾病）

※ 新たに対象となる疾病（3疾病）

△ 表記が変更された疾病（5疾病）

○ 障害者総合支援法独自の対象疾病（29疾病）

番号	疾病名	番号	疾病名
101	原発性胆汁性胆管炎	151	若年性肺気腫
102	原発性免疫不全症候群	152	シャルコー・マリー・トゥース病
103	顕微鏡的大腸炎 ○	153	重症筋無力症
104	顕微鏡的多発血管炎	154	修正大血管転位症
105	高IgD症候群	155	ジュベール症候群関連疾患
106	好酸球性消化管疾患	156	シュワルツ・ヤンペル症候群
107	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	157	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
108	好酸球性副鼻腔炎	158	神経細胞移動異常症
109	抗糸球体基底膜腎炎	159	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
110	後縦靭帯骨化症	160	神経線維腫症
111	甲状腺ホルモン不応症	161	神経有棘赤血球症
112	拘束型心筋症	162	進行性核上性麻痺
113	高チロシン血症1型	163	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
114	高チロシン血症2型	164	進行性骨化性線維異形成症
115	高チロシン血症3型	165	進行性多巣性白質脳症
116	後天性赤芽球癆	166	進行性白質脳症
117	広範脊柱管狭窄症	167	進行性ミオクローヌステんかん
118	膠様滴状角膜炎ジストロフィー	168	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
119	抗リン脂質抗体症候群	169	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
120	コケイン症候群	170	スタージ・ウェーバー症候群
121	コステロ症候群	171	スティーヴンス・ジョンソン症候群
122	骨形成不全症	172	スミス・マガニス症候群
123	骨髄異形成症候群 ○	173	スモン ○
124	骨髄線維症 ○	174	脆弱X症候群
125	ゴナドトロピン分泌亢進症	175	脆弱X症候群関連疾患
126	5p欠失症候群	176	成人発症スチル病 △
127	コフィン・シリス症候群	177	成長ホルモン分泌亢進症
128	コフィン・ローリー症候群	178	脊髄空洞症
129	混合性結合組織病	179	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
130	鰓耳腎症候群	180	脊髄髄膜瘤
131	再生不良性貧血	181	脊髄性筋萎縮症
132	サイトメガロウイルス角膜内皮炎 ○	182	セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症
133	再発性多発軟骨炎	183	前眼部形成異常
134	左心低形成症候群	184	全身性エリテマトーデス
135	サルコイドーシス	185	全身性強皮症
136	三尖弁閉鎖症	186	先天異常症候群
137	三頭酵素欠損症	187	先天性横隔膜ヘルニア
138	CFC症候群	188	先天性核上性球麻痺
139	シェーグレン症候群	189	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症
140	色素性乾皮症	190	先天性魚鱗癬
141	自己貪食空胞性ミオパチー	191	先天性筋無力症候群
142	自己免疫性肝炎	192	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
143	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	193	先天性三尖弁狭窄症
144	自己免疫性溶血性貧血	194	先天性腎性尿崩症
145	四肢形成不全 ○	195	先天性赤血球形成異常性貧血
146	シトステロール血症	196	先天性僧帽弁狭窄症
147	シトリン欠損症	197	先天性大脳白質形成不全症
148	紫斑病性腎炎	198	先天性肺静脈狭窄症
149	脂肪萎縮症	199	先天性風疹症候群 ○
150	若年性特発性関節炎	200	先天性副腎低形成症

障害者総合支援法の対象疾病一覧（369疾病）

※ 新たに対象となる疾病（3疾病）

△ 表記が変更された疾病（5疾病）

○ 障害者総合支援法独自の対象疾病（29疾病）

番号	疾病名	番号	疾病名	
201	先天性副腎皮質酵素欠損症	251	ドラベ症候群	
202	先天性ミオパチー	252	中條・西村症候群	
203	先天性無痛無汗症	253	那須・ハコラ病	
204	先天性葉酸吸収不全	254	軟骨無形成症	
205	前頭側頭葉変性症	255	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	
206	線毛機能不全症候群（カルタゲナー（Kartagener）症候群を含む。）	※	256 22q11.2 欠失症候群	
207	早期ミオクロニ二脳症	257	乳幼児肝巨大血管腫	
208	総動脈幹遺残症	258	尿素サイクル異常症	
209	総排泄腔遺残	259	ヌーナン症候群	
210	総排泄腔外反症	260	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B 関連腎症	
211	ソトス症候群	261	ネフロン癆	
212	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	262	脳クレアチン欠乏症候群	
213	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	263	脳髄黄色腫症	
214	大脳皮質基底核変性症	264	脳内鉄沈着神経変性症（※）	△
215	大理石骨病	265	脳表ヘモジデリン沈着症	
216	ダウン症候群	○	266 膿疱性乾癬	
217	高安動脈炎	267	嚢胞性線維症	
218	多系統萎縮症	268	パーキンソン病	
219	タナトフォリック骨異形成症	269	バージャー病	
220	多発血管炎性肉芽腫症	270	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	
221	多発性硬化症/視神経脊髄炎	271	肺動脈性肺高血圧症	
222	多発性軟骨性外骨腫症	○	272 肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	
223	多発性嚢胞腎	273	肺胞低換気症候群	
224	多脾症候群	274	ハッチンソン・ギルフォード症候群	
225	タンジール病	275	バッド・キアリ症候群	
226	単心室症	276	ハンチントン病	
227	弾性線維性仮性黄色腫	277	汎発性特発性骨増殖症	○
228	短腸症候群	○	278 PCDH19 関連症候群	
229	胆道閉鎖症	279	非ケトーシス型高グリシン血症	
230	遅発性内リンパ水腫	280	肥厚性皮膚骨膜炎症	
231	チャーシ症候群	281	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	
232	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	282	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	
233	中毒性表皮壊死症	283	肥大型心筋症	
234	腸管神経節細胞僅少症	284	左肺動脈右肺動脈起始症	
235	TRPV4 異常症	※	285 ビタミンD 依存性くる病/骨軟化症	
236	TSH 分泌亢進症	286	ビタミンD 抵抗性くる病/骨軟化症	
237	TNF 受容体関連周期性症候群	287	ビッカースタッフ脳幹脳炎	
238	低ホスファターゼ症	288	非典型溶血性尿毒症症候群	
239	天疱瘡	289	非特異性多発性小腸潰瘍症	
240	特発性拡張型心筋症	290	皮膚筋炎/多発性筋炎	
241	特発性間質性肺炎	291	びまん性汎細気管支炎	○
242	特発性基底核石灰化症	292	肥満低換気症候群	○
243	特発性血小板減少性紫斑病	293	表皮水疱症	
244	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	294	ヒルシュスブルグ病（全結腸型又は小腸型）	
245	特発性後天性全身性無汗症	295	VATER 症候群	
246	特発性大腿骨頭壊死症	296	ファイファー症候群	
247	特発性多中心性キャスルマン病	297	ファロー四徴症	
248	特発性門脈圧亢進症	298	ファンconi 貧血	
249	特発性両側性感音難聴	299	封入体筋炎	
250	突発性難聴	○	300 フェニルケトン尿症	

障害者総合支援法の対象疾病一覧（369疾病）

※ 新たに対象となる疾病（3疾病）

△ 表記が変更された疾病（5疾病）

○ 障害者総合支援法独自の対象疾病（29疾病）

番号	疾病名	番号	疾病名
301	フォンタン術後症候群 ○	351	4p 欠失症候群
302	複合カルボキシラーゼ欠損症	352	ライソゾーム病
303	副甲状腺機能低下症	353	ラスマッセン脳炎
304	副腎白質ジストロフィー	354	ランゲルハンス細胞組織球症 ○
305	副腎皮質刺激ホルモン不応症	355	ランドウ・クレフナー症候群
306	ブラウ症候群	356	リジン尿性蛋白不耐症
307	ブラダー・ウィリ症候群	357	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○
308	プリオン病	358	両大血管右室起始症
309	プロピオン酸血症	359	リンパ管腫症/ゴーム病
310	PRL 分泌亢進症（高プロラクチン血症）	360	リンパ脈管筋腫症
311	閉塞性細気管支炎	361	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
312	β-ケトチオラーゼ欠損症	362	ルビンシュタイン・テイビ症候群
313	ベーチェット病	363	レーベル遺伝性視神経症
314	ベスレムミオパチー	364	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
315	ヘパリン起因性血小板減少症 ○	365	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
316	ヘモクロマトーシス ○	366	レット症候群
317	ペリー病 △	367	レノックス・ガストー症候群
318	ペルーシド角膜辺縁変性症 ○	368	ロスムンド・トムソン症候群
319	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	369	肋骨異常を伴う先天性側弯症
320	片側巨脳症		
321	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群		
322	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症		
323	発作性夜間ヘモグロビン尿症		
324	ホモシスチン尿症		
325	ポルフィリン症		
326	マリネスコ・シェーグレン症候群		
327	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群 △		
328	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		
329	慢性血栓性肺高血圧症		
330	慢性再発性多発性骨髄炎		
331	慢性睥炎 ○		
332	慢性特発性偽性腸閉塞症		
333	ミオクロニー欠神てんかん		
334	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん		
335	ミトコンドリア病		
336	無虹彩症		
337	無脾症候群		
338	無βリポタンパク血症		
339	メープルシロップ尿症		
340	メチルグルタコン酸尿症		
341	メチルマロン酸血症		
342	メビウス症候群		
343	メンクス病		
344	網膜色素変性症		
345	もやもや病		
346	モワット・ウイルソン症候群		
347	薬剤性過敏症候群 ○		
348	ヤング・シンプソン症候群		
349	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○		
350	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん		

(※) 旧対象疾病番号 159（神経フェリチン症）は対象疾病番号 264（脳内鉄沈着神経変性症）に統合。

(※) 一覧には代表的な疾病名が記載されており、内含する疾病名までは記載されておりません。

各疾病の詳細については、難病情報センターのホームページ（<https://www.nanbyou.or.jp/>）等を参照ください。