

平成30年4月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（359疾病）

※ 新たに対象となる疾病（1疾病）

△ 表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）

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	64	偽性副甲状腺機能低下症	127	鰓耳腎症候群
2	アイザックス症候群	65	ギャロウェイ・モワト症候群	128	再生不良性貧血
3	I g A腎症	66	急性壊死性脳症 ○	129	サイトメガロウイルス角膜炎 ○
4	I g G 4 関連疾患	67	急性網膜壊死 ○	130	再発性多発軟骨炎
5	亜急性硬化性全脳炎	68	球脊髄性筋萎縮症	131	左心低形成症候群
6	アジソン病	69	急速進行性糸球体腎炎	132	サルコイドーシス
7	アッシャー症候群	70	強直性脊椎炎	133	三尖弁閉鎖症
8	アトピー性脊髄炎	71	強皮症	134	三頭酵素欠損症
9	アペール症候群	72	巨細胞性動脈炎	135	CFC症候群
10	アミロイドーシス	73	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	136	シェーグレン症候群
11	アラジール症候群	74	巨大動脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	137	色素性乾皮症
12	アルポート症候群	75	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	138	自己貪食空胞性ミオパチー
13	アレキサンダー病	76	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	139	自己免疫性肝炎
14	アンジェルマン症候群	77	筋萎縮性側索硬化症	140	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
15	アントレー・ビクスラー症候群	78	筋型糖原病	141	自己免疫性溶血性貧血
16	イソ吉草酸血症	79	筋ジストロフィー	142	四肢形成不全 ○
17	一次性ネフローゼ症候群	80	クッシング病	143	システロール血症
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	81	クリオピリン関連周期熱症候群	144	シトリン欠損症
19	1 p 36欠失症候群	82	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群	145	紫斑病性腎炎
20	遺伝性自己炎症疾患	83	クルーゾン症候群	146	脂肪萎縮症
21	遺伝性ジストニア	84	グルコーストランスポーター1欠損症	147	若年性特発性関節炎 △
22	遺伝性周期性四肢麻痺	85	グルタル酸血症1型	148	若年性肺気腫
23	遺伝性膝炎	86	グルタル酸血症2型	149	シャルコー・マリー・トゥース病
24	遺伝性鉄芽球性貧血	87	クロー・深瀬症候群	150	重症筋無力症
25	ウィーバー症候群	88	クローン病	151	修正大血管転位症
26	ウィリアムズ症候群	89	クローンカイト・カナダ症候群	152	ジュベール症候群関連疾患 △
27	ウィルソン病	90	痙攣重積型（二相性）急性脳症	153	シュワルツ・ヤンベル症候群
28	ウエスト症候群	91	結節性硬化症	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
29	ウェルナー症候群	92	結節性多発動脈炎	155	神経細胞移動異常症
30	ウォルフラム症候群	93	血栓性血小板減少性紫斑病	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
31	ウルリッヒ病	94	限局性皮膚異形成	157	神経線維腫症
32	HTLV-1 関連脊髄症	95	原発性局所多汗症 ○	158	神経フェリチン症
33	A T R - X 症候群	96	原発性硬化性胆管炎	159	神経有棘赤血球症
34	A D H 分泌異常症	97	原発性高脂血症	160	進行性核上性麻痺
35	エーラス・ダンロス症候群	98	原発性側索硬化症	161	進行性骨化性線維異形成症
36	エプスタイン症候群	99	原発性胆汁性胆管炎	162	進行性多巣性白質脳症
37	エプスタイン病	100	原発性免疫不全症候群	163	進行性白質脳症
38	エマヌエル症候群	101	顕微鏡的大腸炎 ○	164	進行性ミオクローヌスてんかん
39	遠位型ミオパチー	102	顕微鏡的多発血管炎	165	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
40	円錐角膜 ○	103	高 I g D 症候群	166	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
41	黄色靂帯骨化症	104	好酸球性消化管疾患	167	スタージ・ウェーバー症候群
42	黄斑ジストロフィー	105	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	168	スティーヴンス・ジョンソン症候群
43	大田原症候群	106	好酸球性副鼻腔炎	169	スミス・マジニス症候群
44	オクシピタル・ホーン症候群	107	抗糸球体基底膜腎炎	170	スモン ○
45	オスラー病	108	後縦靂帯骨化症	171	脆弱X症候群
46	カーニー複合	109	甲状腺ホルモン不応症	172	脆弱X症候群関連疾患
47	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	110	拘束型心筋症	173	正常圧水頭症 ○
48	潰瘍性大腸炎	111	高チロシン血症1型	174	成人スチル病
49	下垂体前葉機能低下症	112	高チロシン血症2型	175	成長ホルモン分泌亢進症
50	家族性地中海熱	113	高チロシン血症3型	176	脊髄空洞症
51	家族性良性慢性天疱瘡	114	後天性赤芽球癆	177	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
52	カナバン病	115	広範脊柱管狭窄症	178	脊髄髄膜瘤
53	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	116	抗リン脂質抗体症候群	179	脊髄性筋萎縮症
54	歌舞伎症候群	117	コケイン症候群	180	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症
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	118	コステロ症候群	181	前眼部形成異常
56	カルニチン回路異常症	119	骨形成不全症	182	全身性エリテマトーデス
57	加齢黄斑変性 ○	120	骨髄異形成症候群 ○	183	先天異常症候群
58	肝型糖原病	121	骨髄線維症 ○	184	先天性横隔膜ヘルニア
59	間質性膀胱炎（ハンナ型）	122	ゴナドトロピン分泌亢進症	185	先天性核上性球麻痺
60	環状20番染色体症候群	123	5 p 欠失症候群	186	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症 △
61	関節リウマチ	124	コフィン・シリス症候群	187	先天性魚鱗癬
62	完全大血管転位症	125	コフィン・ローリー症候群	188	先天性筋無力症候群
63	眼皮膚白皮症	126	混合性結合組織病	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

平成30年4月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（359疾病）

※ 新たに対象となる疾病（1疾病）

△ 表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）

番号	疾病名	番号	疾病名	番号	疾病名
190	先天性三尖弁狭窄症	249	那須・ハコラ病	308	ペリー-症候群
191	先天性腎性尿崩症	250	軟骨無形成症	309	ペルーシド角膜辺縁変性症 ○
192	先天性赤血球形成異常性貧血	251	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	310	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
193	先天性僧帽弁狭窄症	252	22q11.2欠失症候群	311	片側巨脳症
194	先天性大脳白質形成不全症	253	乳幼児肝巨大血管腫	312	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
195	先天性肺静脈狭窄症	254	尿素サイクル異常症	313	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
196	先天性風疹症候群 ○	255	ヌーナン症候群	314	発作性夜間ヘモグロビン尿症
197	先天性副腎低形成症	256	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症	315	ポルフィリン症
198	先天性副腎皮質酵素欠損症	257	脳髄黄色腫症	316	マリネスコ・シェーグレン症候群
199	先天性ミオパチー	258	脳表ヘモジデリン沈着症	317	マルファン症候群
200	先天性無痛無汗症	259	膿疱性乾癬	318	慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多発性運動ニューロパチー
201	先天性葉酸吸収不全	260	嚢胞性線維症	319	慢性血栓性肺高血圧症
202	前頭側頭葉変性症	261	パーキンソン病	320	慢性再発性多発性骨髄炎
203	早期ミオクロニー脳症	262	パージャー病	321	慢性膀胱炎 ○
204	総動脈幹遺残症	263	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	322	慢性特発性偽性腸閉塞症
205	総排泄腔遺残	264	肺動脈性肺高血圧症	323	ミオクロニー欠伸てんかん
206	総排泄腔外反症	265	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	324	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
207	ソトス症候群	266	肺胞低換気症候群	325	ミトコンドリア病
208	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	267	パッド・キアリ症候群	326	無虹彩症
209	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	268	ハンチントン病	327	無脾症候群
210	大脳皮質基底核変性症	269	汎発性特発性骨増殖症 ○	328	無βリポタンパク血症
211	大理石骨病	270	P C D H19関連症候群	329	メーブルシロップ尿症
212	ダウン症候群 ○	271	非ケトーシス型高グリシン血症	330	メチルグルタコン酸尿症
213	高安静脈炎	272	肥厚性皮膚骨膜炎	331	メチルマロン酸血症
214	多系統萎縮症	273	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	332	メビウス症候群
215	タナトフォリック骨異形成症	274	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	333	メンケス病
216	多発血管炎性肉芽腫症	275	肥大型心筋症	334	網膜色素変性症
217	多発性硬化症/視神経脊髄炎	276	左肺動脈右肺動脈起始症	335	もやもや病
218	多発性軟骨性外骨腫症 ○	277	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	336	モワット・ウイルソン症候群
219	多発性嚢胞腎	278	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	337	薬剤性過敏症候群 ○
220	多脾症候群	279	ピッカースタッフ脳幹脳炎	338	ヤング・シンプソン症候群
221	タンジール病	280	非典型性溶血性尿毒症症候群	339	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
222	単心室症	281	非特異性多発性小腸潰瘍症	340	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
223	弾性線維性仮性黄色腫	282	皮膚筋炎/多発性筋炎	341	4p欠失症候群
224	短腸症候群 ○	283	びまん性汎細気管支炎 ○	342	ライソゾーム病
225	胆道閉鎖症	284	肥満低換気症候群 ○	343	ラスムッセン脳炎
226	遅発性内リンパ水腫	285	表皮水疱症	344	ランゲルハンス細胞組織球症 ○
227	チャージ症候群	286	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）	345	ランドウ・クレフナー症候群
228	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	287	VATER症候群	346	リジン尿性蛋白不耐症
229	中毒性表皮壊死症	288	ファイファー症候群	347	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○
230	腸管神経節細胞僅少症	289	ファロー四徴症	348	両大血管右室起始症
231	TSH分泌亢進症	290	ファンコニ貧血	349	リンパ管腫症/ゴーハム病
232	TNF受容体関連周期性症候群	291	封入体筋炎	350	リンパ管筋腫症
233	低ホスファターゼ症	292	フェニルケトン尿症	351	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
234	天疱瘡	293	複合カルボキシラーゼ欠損症	352	ルビンシュタイン・テイビ症候群
235	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	294	副甲状腺機能低下症	353	レーベル遺伝性視神経症
236	特発性拡張型心筋症	295	副腎白質ジストロフィー	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
237	特発性間質性肺炎	296	副腎皮質刺激ホルモン不応症	355	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
238	特発性基底核石灰化症	297	ブラウ症候群	356	レット症候群
239	特発性血小板減少性紫斑病	298	プラダー・ウィリ症候群	357	レノックス・ガストー症候群
240	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	299	プリオン病	358	ロスモンド・トムソン症候群
241	特発性後天性全身性無汗症	300	プロピオン酸血症	359	肋骨異常を伴う先天性側弯症
242	特発性大腿骨頭壊死症	301	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）		
243	特発性多中心性キャッスルマン病 ※	302	閉塞性細気管支炎		
244	特発性門脈圧亢進症	303	β-ケトチオラーゼ欠損症		
245	特発性両側性感音難聴	304	パーチエット病		
246	突発性難聴 ○	305	ベスレムミオパチー		
247	ドラベ症候群	306	ヘパリン起因性血小板減少症 ○		
248	中條・西村症候群	307	ヘモクロマトーシス ○		