

### 3) 障害者総合支援法の対象疾病一覧

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	鯉耳腎症候群
2	アイザックス症候群	65	ギャロウェイ・モフ症候群	128	再生不良性貧血
3	IgA腎症	66	急性壊死性脳症 ○	129	サイトメガロウィルス角膜炎 ○
4	IgG4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	巨細胞性動脈炎	134	三頭筋素欠損症
9	アペール症候群	72	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	135	CFC症候群
10	アミロイドーシス	73	巨大動脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	136	シェーグレン症候群
11	アラジール症候群	74	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	137	色素性乾皮症
12	アルポート症候群	75	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	138	自己食空胞性ミオパチー
13	アレキサンダー病	76	筋萎縮性側索硬化症	139	自己免疫性肝炎
14	アンジェルマン症候群	77	筋型糖原病	140	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
15	アントレー・ピクスラー症候群	78	筋ジストロフィー	141	自己免疫性溶血性貧血
16	イソ吉草酸血症	79	クッシング病	142	四肢形成不全 ○
17	一次性ネフローゼ症候群	80	クリオピリン関連周期熱症候群	143	システロール血症
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	81	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	144	シリン欠損症
19	1p36欠失症候群	82	クルーゾン症候群	145	紫斑病性腎炎
20	遺伝性自己炎症疾患	83	グルコーストランスポーター1欠損症	146	脂肪萎縮症
21	遺伝性ジストニア	84	グルタル酸血症1型	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2型	148	若年性肺気腫
23	遺伝性膝炎	86	クロウ・深瀬症候群	149	シャルコー・マリー・トウース病
24	遺伝性鉄芽球性貧血	87	クローン病	150	重症筋無力症
25	ウィーバー症候群	88	クロナイト・カナダ症候群	151	修正大血管転位症
26	ウィリアムズ症候群	89	癲癇重積型(二相性)急性脳症	152	ジュベール症候群関連疾患
27	ウィルソン病	90	結節性硬化症	153	シュワルツ・ヤンペル症候群
28	ウエスト症候群	91	結節性多発動脈炎	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	血栓性血小板減少性紫斑病	155	神経細胞移動異常症
30	ウォルフラム症候群	93	限局性皮質異形成	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	原発性局所多汗症 ○	157	神経線維腫症
32	HTLV-1関連脊髄症	95	原発性硬化性胆管炎	158	神経フェリチン症
33	ATR-X症候群	96	原発性高脂血症	159	神経有棘赤血球症
34	ADH分泌異常症	97	原発性側索硬化症	160	進行性核上性麻痺
35	エーラス・ダンロス症候群	98	原発性胆汁性胆管炎	161	進行性骨化性線維異形成症
36	エプスタイン症候群	99	原発性免疫不全症候群	162	進行性多巣性白質脳症
37	エプスタイン病	100	顕微鏡の大腸炎 ○	163	進行性白質脳症
38	エマヌエル症候群	101	顕微鏡的多発血管炎	164	進行性ミオクロームスてんかん
39	遠位型ミオパチー	102	高IgD症候群	165	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
40	円錐角膜 ○	103	好酸球性消化管疾患	166	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
41	黄色靭帯骨化症	104	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	167	スタージ・ウェーバー症候群
42	黄斑ジストロフィー	105	好酸球性副鼻腔炎	168	ステイーヴンス・ジョンソン症候群
43	大田原症候群	106	抗糸球体基底膜腎炎	169	スミス・マガニス症候群
44	オクシパル・ホーン症候群	107	後縦靭帯骨化症	170	スモン ○
45	オスラー病	108	甲状腺ホルモン不応症	171	脆弱X症候群
46	カーニー複合	109	拘束型心筋症	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	高チロシン血症1型	173	成人スチル病
48	潰瘍性大腸炎	111	高チロシン血症2型	174	成長ホルモン分泌亢進症
49	下垂体前葉機能低下症	112	高チロシン血症3型	175	脊髄空洞症
50	家族性地中海熱	113	後天性赤芽球癆	176	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
51	家族性良性慢性天疱瘡	114	広範脊柱管狭窄症	177	脊髄髄膜瘤
52	カナハン病	115	膠様滴状角膜ジストロフィー ※	178	脊髄性筋萎縮症
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	セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症
54	歌舞伎症候群	117	コケイン症候群	180	前眼部形成異常
55	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	118	コステロ症候群	181	全身性エリテマトーデス
56	カルニチン回路異常症	119	骨形成不全症	182	全身性強皮症 △
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	5p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・シリズ症候群	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

番号	疾病名
190	先天性三尖弁狭窄症
191	先天性腎性尿崩症
192	先天性赤血球形成異常性貧血
193	先天性僧帽弁狭窄症
194	先天性大脳白質形成不全症
195	先天性肺静脈狭窄症
196	先天性風疹症候群 ○
197	先天性副腎低形成症
198	先天性副腎皮質酵素欠損症
199	先天性ミオパチー
200	先天性無痛無汗症
201	先天性葉酸吸収不全
202	前頭側頭葉変性症
203	早期ミオクローニー脳症
204	総動脈幹遺残症
205	総排泄腔遺残
206	総排泄腔外反症
207	ソース症候群
208	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
209	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
210	大脳皮質基底核変性症
211	大理石骨病
212	ダウン症候群 ○
213	高安静脈炎
214	多系統萎縮症
215	タナトフォリック骨異形成症
216	多発血管炎性肉芽腫症
217	多発性硬化症／視神経脊髄炎
218	多発性軟骨性外骨腫症 ○
219	多発性嚢胞腎
220	多脾症候群
221	タンジール病
222	単心室症
223	弾性線維性仮性黄色腫
224	短腸症候群 ○
225	胆道閉鎖症
226	遅発性内リンパ水腫
227	チャージ症候群
228	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
229	中毒性表皮壊死症
230	腸管神経節細胞僅少症
231	TSH分泌亢進症
232	TNF受容体関連周期性症候群
233	低ホスファターゼ症
234	天疱瘡
235	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
236	特発性拡張型心筋症
237	特発性間質性肺炎
238	特発性基底核石灰化症
239	特発性血小板減少性紫斑病
240	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
241	特発性後天性全身性無汗症
242	特発性大腿骨頭壊死症
243	特発性多中心性キャッスルマン病
244	特発性門脈圧亢進症
245	特発性両側性感音難聴
246	突発性難聴 ○
247	ドラベ症候群
248	中條・西村症候群

番号	疾病名
249	那須・ハコラ病
250	軟骨無形成症
251	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
252	22q11.2欠失症候群
253	乳幼児肝巨大血管腫
254	尿素サイクル異常症
255	ヌーナン症候群
256	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症
257	脳髄黄色腫症
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	パージャー病
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	ハッチンソン・ギルフォード症候群 ※
268	バッド・キアリ症候群
269	ハンチントン病
270	汎発性特発性骨増殖症 ○
271	PCDH19関連症候群
272	非ケトーシス型高グリシミア血症
273	肥厚性皮膚骨膜炎
274	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
275	皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
276	肥大型心筋症
277	左肺動脈右肺動脈起始症
278	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
279	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
280	ピッカースタッフ脳幹脳炎
281	非典型性溶血性尿毒症症候群
282	非特異性多発性小腸潰瘍症
283	皮膚筋炎/多発性筋炎
284	びまん性汎細気管支炎 ○
285	肥満低換気症候群 ○
286	表皮水疱症
287	ヒルシュブルング病(全結腸型又は小腸型)
288	VATER症候群
289	ファイファー症候群
290	ファロー四徴症
291	ファンコニ貧血
292	封入体筋炎
293	フェニルケトン尿症
294	フォンタン術後症候群 ※ ○
295	複合カルボキシラーゼ欠損症
296	副甲状腺機能低下症
297	副腎白質ジストロフィー
298	副腎皮質刺激ホルモン不応症
299	ブラウ症候群
300	ブラダー・ウィル症候群
301	プリオン病
302	プロピオン酸血症
303	PRL分泌亢進症(高プロラクチン血症)
304	閉塞性細気管支炎
305	β-ケトチオラーゼ欠損症
306	ベーチェット病
307	ベスレムミオパチー

番号	疾病名
308	ヘパリン起因性血小板減少症 ○
309	ヘモクロマトーシス ○
310	ペリー症候群
311	ペルーシド角膜辺縁変性症 ○
312	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)
313	片側巨脳症
314	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
315	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
316	発作性夜間ヘモグロビン尿症
317	ポルフィリン症
318	マリネスコ・シェーグレン症候群
319	マルファン症候群
320	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
321	慢性血栓性肺高血圧症
322	慢性再発性多発性骨髄炎
323	慢性膀胱炎 ○
324	慢性特発性偽性腸閉塞症
325	ミオクローニー欠伸てんかん
326	ミオクローニー脱力発作を伴うてんかん
327	ミトコンドリア病
328	無虹彩症
329	無脾症候群
330	無βリポタンパク血症
331	メーブルシロップ尿症
332	メチルグルタコン酸尿症
333	メチルマロン酸血症
334	メビウス症候群
335	メンケス病
336	網膜色素変性症
337	もやもや病
338	モワット・ウィルソン症候群
339	薬剤性過敏症候群 ○
340	ヤング・シン普森症候群
341	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
342	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
343	4p欠失症候群
344	ライソゾーム病
345	ラスムッセン脳炎
346	ランゲルハンス細胞組織球症 ○
347	ランドウ・クレフナー症候群
348	リジン尿性蛋白不耐症
349	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○
350	両大血管右室起始症
351	リンパ管腫症/ゴーハム病
352	リンパ脈管筋腫症
353	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)
354	ルビンシュタイン・テイビ症候群
355	レーベル遺伝性視神経症
356	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
357	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
358	レット症候群
359	レノックス・ガストー症候群
360	ロスモンド・トムソン症候群
361	肋骨異常を伴う先天性側弯症

※令和元年7月1日から新たに対象となった疾病（3疾病）

△令和元年7月1日から表記が変更された疾病（1疾病）

（旧）強皮症 ⇒ （新）全身性強皮症

○障害者総合支援法独自の対象疾病（29疾病）

### 障害者総合支援法の対象外となった疾病について

これらの疾病については、障害者総合支援法の対象外となりましたが、すでに障害福祉サービス等（注）の支給決定を受けている方は引き続き利用可能です。

（注）障害福祉サービス・相談支援・補装具及び地域生活支援事業

（障害児の場合は、障害児通所支援と障害児入所支援も含む）

#### ① 平成27年1月以降に対象外になった疾病

疾病名
劇症肝炎
重症急性膵炎

※平成27年1月以降は対象外となりましたが、平成26年12月31日までに障害福祉サービス等の支給決定を受けている方は引き続き利用可能です。

#### ② 平成27年7月以降に対象外になった疾病

疾病名	疾病名
肝外門脈閉塞症	視神経症
肝内結石症	神経性過食症
偽性低アルドステロン症	神経性食欲不振症
ギラン・バレー症候群	先天性QT延長症候群
グルココルチコイド抵抗症	TSH受容体異常症
原発性アルドステロン症	特発性血栓症
硬化性萎縮性苔癬	フィッシャー症候群
好酸球性筋膜炎	メニエール病

※平成27年7月以降は対象外となりましたが、平成27年6月30日までに障害福祉サービス等の支給決定を受けている方は引き続き利用可能です。

#### ③ 令和元年7月以降に対象外になった疾病

疾病名
正常圧水頭症

※令和元年7月以降は対象外となりましたが、令和元年6月30日までに障害福祉サービス等の支給決定を受けている方は引き続き利用可能です。