

令和元年7月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（361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（1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	46	カーニー複合
2	アイザックス症候群	47	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
3	I g A腎症	48	潰瘍性大腸炎
4	I g G 4 関連疾患	49	下垂体前葉機能低下症
5	亜急性硬化性全脳炎	50	家族性地中海熱
6	アジソン病	51	家族性良性慢性天疱瘡
7	アッシャー症候群	52	カナバン病
8	アトピー性脊髄炎	53	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
9	アペール症候群	54	歌舞伎症候群
10	アミロイドーシス	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
11	アラジール症候群	56	カルニチン回路異常症
12	アルポート症候群	57	加齢黄斑変性 ○
13	アレキサンダー病	58	肝型糖原病
14	アンジェルマン症候群	59	間質性膀胱炎（ハンナ型）
15	アントレー・ピクスラー症候群	60	環状20番染色体症候群
16	イソ吉草酸血症	61	関節リウマチ
17	一次性ネフローゼ症候群	62	完全大血管転位症
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	63	眼皮膚白皮症
19	1 p 36欠失症候群	64	偽性副甲状腺機能低下症
20	遺伝性自己炎症疾患	65	ギャロウェイ・モフト症候群
21	遺伝性ジストニア	66	急性壊死性脳症 ○
22	遺伝性周期性四肢麻痺	67	急性網膜壊死 ○
23	遺伝性膀胱炎	68	球脊髄性筋萎縮症
24	遺伝性鉄芽球形貧血	69	急速進行性糸球体腎炎
25	ウィーバー症候群	70	強直性脊椎炎
26	ウィリアムズ症候群	71	巨細胞性動脈炎
27	ウィルソン病	72	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）
28	ウエスト症候群	73	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）
29	ウェルナー症候群	74	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
30	ウォルフラム症候群	75	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）
31	ウルリッヒ病	76	筋萎縮性側索硬化症
32	HTLV-1 関連脊髄症	77	筋型糖原病
33	A T R - X 症候群	78	筋ジストロフィー
34	A D H 分泌異常症	79	クッシング病
35	エーラス・ダンロス症候群	80	クリオピリン関連周期熱症候群
36	エプスタイン症候群	81	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群
37	エプスタイン病	82	クルーゾン症候群
38	エマヌエル症候群	83	グルコーストランスポーター 1 欠損症
39	遠位型ミオパチー	84	グルタル酸血症1型
40	円錐角膜 ○	85	グルタル酸血症2型
41	黄色靭帯骨化症	86	クロウ・深瀬症候群
42	黄斑ジストロフィー	87	クローン病
43	大田原症候群	88	クロンカイト・カナダ症候群
44	オクシピタル・ホーン症候群	89	痙攣重積型（二相性）急性脳症
45	オスラー病	90	結節性硬化症

令和元年7月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（361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（1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
91	結節性多発動脈炎	136	シェーグレン症候群
92	血栓性血小板減少性紫斑病	137	色素性乾皮症
93	限局性皮膚異形成	138	自己貪食空胞性ミオパチー
94	原発性局所多汗症 ○	139	自己免疫性肝炎
95	原発性硬化性胆管炎	140	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
96	原発性高脂血症	141	自己免疫性溶血性貧血
97	原発性側索硬化症	142	四肢形成不全 ○
98	原発性胆汁性胆管炎	143	シトステロール血症
99	原発性免疫不全症候群	144	シトリン欠損症
100	顕微鏡的大腸炎 ○	145	紫斑病性腎炎
101	顕微鏡的多発血管炎	146	脂肪萎縮症
102	高IgD症候群	147	若年性特発性関節炎
103	好酸球性消化管疾患	148	若年性肺気腫
104	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	149	シャルコー・マリー・トゥース病
105	好酸球性副鼻腔炎	150	重症筋無力症
106	抗糸球体基底膜腎炎	151	修正大血管転位症
107	後縦靭帯骨化症	152	ジュベール症候群関連疾患
108	甲状腺ホルモン不応症	153	シュワルツ・ヤンベル症候群
109	拘束型心筋症	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
110	高チロシン血症1型	155	神経細胞移動異常症
111	高チロシン血症2型	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
112	高チロシン血症3型	157	神経線維腫症
113	後天性赤芽球癆	158	神経フェリチン症
114	広範脊柱管狭窄症	159	神経有棘赤血球症
115	膠様滴状角膜ジストロフィー ※	160	進行性核上性麻痺
116	抗リン脂質抗体症候群	161	進行性骨化性線維異形成症
117	コケイン症候群	162	進行性多巣性白質脳症
118	コステロ症候群	163	進行性白質脳症
119	骨形成不全症	164	進行性ミオクロームスてんかん
120	骨髄異形成症候群 ○	165	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
121	骨髄線維症 ○	166	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
122	ゴナドトロピン分泌亢進症	167	スタージ・ウェーバー症候群
123	5p欠失症候群	168	スティーン・ジョンソン症候群
124	コフィン・シリス症候群	169	スミス・マギニス症候群
125	コフィン・ローリー症候群	170	スモン ○
126	混合性結合組織病	171	脆弱X症候群
127	鰓耳腎症候群	172	脆弱X症候群関連疾患
128	再生不良性貧血	173	成人スチル病
129	サイトメガロウイルス角膜内皮炎 ○	174	成長ホルモン分泌亢進症
130	再発性多発軟骨炎	175	脊髄空洞症
131	左心低形成症候群	176	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
132	サルコイドーシス	177	脊髄髄膜瘤
133	三尖弁閉鎖症	178	脊髄性筋萎縮症
134	三頭酵素欠損症	179	セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症
135	CFC症候群	180	前眼部形成異常

令和元年7月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（361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（1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
181	全身性エリテマトーデス	226	遅発性内リンパ水腫
182	全身性強皮症 △	227	チャーシ症候群
183	先天異常症候群	228	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
184	先天性横隔膜ヘルニア	229	中毒性表皮壊死症
185	先天性核上性球麻痺	230	腸管神経節細胞僅少症
186	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	231	TSH分泌亢進症
187	先天性魚鱗癬	232	TNF受容体関連周期性症候群
188	先天性筋無力症候群	233	低ホスファターゼ症
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	234	天疱瘡
190	先天性三尖弁狭窄症	235	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
191	先天性腎性尿崩症	236	特発性拡張型心筋症
192	先天性赤血球形成異常性貧血	237	特発性間質性肺炎
193	先天性僧帽弁狭窄症	238	特発性基底核石灰化症
194	先天性大脳白質形成不全症	239	特発性血小板減少性紫斑病
195	先天性肺静脈狭窄症	240	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）
196	先天性風疹症候群 ○	241	特発性後天性全身性無汗症
197	先天性副腎低形成症	242	特発性大腿骨頭壊死症
198	先天性副腎皮質酵素欠損症	243	特発性多中心性キャッスルマン病
199	先天性ミオパチー	244	特発性門脈圧亢進症
200	先天性無痛無汗症	245	特発性両側性感音難聴
201	先天性葉酸吸収不全	246	突発性難聴 ○
202	前頭側頭葉変性症	247	ドラベ症候群
203	早期ミオクロニー脳症	248	中條・西村症候群
204	総動脈幹遺残症	249	那須・ハコラ病
205	総排泄腔遺残	250	軟骨無形成症
206	総排泄腔外反症	251	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
207	ソトス症候群	252	22q11.2欠失症候群
208	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	253	乳幼児肝巨大血管腫
209	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	254	尿素サイクル異常症
210	大脳皮質基底核変性症	255	ヌーナン症候群
211	大理石骨病	256	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症
212	ダウン症候群 ○	257	脳腱黄色腫症
213	高安動脈炎	258	脳表ヘモジデリン沈着症
214	多系統萎縮症	259	膿疱性乾癬
215	タナトフォリック骨異形成症	260	嚢胞性線維症
216	多発血管炎性肉芽腫症	261	パーキンソン病
217	多発性硬化症/視神経脊髄炎	262	バージャー病
218	多発性軟骨性外骨腫症 ○	263	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症
219	多発性嚢胞腎	264	肺動脈性肺高血圧症
220	多脾症候群	265	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
221	タンジール病	266	肺胞低換気症候群
222	単心室症	267	ハッチンソン・ギルフォード症候群 ※
223	弾性線維性仮性黄色腫	268	バッド・キアリ症候群
224	短腸症候群 ○	269	ハンチントン病
225	胆道閉鎖症	270	汎発性特発性骨増殖症 ○

令和元年7月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（361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（1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
271	P C D H 19 関連症候群	316	発作性夜間ヘモグロビン尿症
272	非ケトーシス型高グリシン血症	317	ポルフィリン症
273	肥厚性皮膚骨膜炎	318	マリネスコ・シェーグレン症候群
274	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	319	マルファン症候群
275	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	320	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
276	肥大型心筋症	321	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
277	左肺動脈右肺動脈起始症	322	慢性再発性多発性骨髄炎
278	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	323	慢性膵炎 ○
279	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	324	慢性特発性偽性腸閉塞症
280	ピッカースタッフ脳幹脳炎	325	ミオクロニー欠伸てんかん
281	非典型溶血性尿毒症症候群	326	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
282	非特異性多発性小腸潰瘍症	327	ミトコンドリア病
283	皮膚筋炎 / 多発性筋炎	328	無虹彩症
284	びまん性汎細気管支炎 ○	329	無脾症候群
285	肥満低換気症候群 ○	330	無βリポタンパク血症
286	表皮水疱症	331	メーブルシロップ尿症
287	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）	332	メチルグルタコン酸尿症
288	VATER症候群	333	メチルマロン酸血症
289	ファイファー症候群	334	メビウス症候群
290	ファロー四徴症	335	メンケス病
291	ファンコニ貧血	336	網膜色素変性症
292	封入体筋炎	337	もやもや病
293	フェニルケトン尿症	338	モワット・ウイルソン症候群
294	フォンタン術後症候群 ※ ○	339	薬剤性過敏症候群 ○
295	複合カルボキシラーゼ欠損症	340	ヤング・シンプソン症候群
296	副甲状腺機能低下症	341	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
297	副腎白質ジストロフィー	342	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
298	副腎皮質刺激ホルモン不応症	343	4p欠失症候群
299	ブラウ症候群	344	ライソゾーム病
300	ブラダー・ウィリ症候群	345	ラスムッセン脳炎
301	プリオン病	346	ランゲルハンス細胞組織球症 ○
302	プロピオン酸血症	347	ランドウ・クレフナー症候群
303	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）	348	リジン尿性蛋白不耐症
304	閉塞性細気管支炎	349	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○
305	β-ケトチオラーゼ欠損症	350	両大血管右室起始症
306	ベーチェット病	351	リンパ管腫症/ゴーハム病
307	ベスレムミオパチー	352	リンパ脈管筋腫症
308	ヘパリン起因性血小板減少症 ○	353	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
309	ヘモクロマトーシス ○	354	ルビンシュタイン・テイビ症候群
310	ペリー症候群	355	レーベル遺伝性視神経症
311	ペルーシド角膜辺縁変性症 ○	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
312	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	357	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
313	片側巨脳症	358	レット症候群
314	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	359	レノックス・ガストー症候群
315	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	360	ロスムンド・トムソン症候群
		361	肋骨異常を伴う先天性側弯症