

## 4 障害者総合支援法の対象疾病一覧（361疾病）

1	アイカルディ症候群	46	カーニー複合	91	結節性多発動脈炎
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	92	血栓性血小板減少性紫斑病
3	IgA腎症	48	潰瘍性大腸炎	93	限局性皮膚異形成
4	IgG4関連疾患	49	下垂体前葉機能低下症	94	原発性局所多汗症
5	亜急性硬化性全脳炎	50	家族性地中海熱	95	原発性硬化性胆管炎
6	アジソン病	51	家族性良性慢性天疱瘡	96	原発性高脂血症
7	アッシャー症候群	52	カナバン病	97	原発性側索硬化症
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	98	原発性胆汁性胆管炎
9	アペール症候群	54	歌舞伎症候群	99	原発性免疫不全症候群
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	100	顕微鏡の大腸炎
11	アラジール症候群	56	カルニチン回路異常症	101	顕微鏡的多発血管炎
12	アルポート症候群	57	加齢黄斑変性	102	高IgD症候群
13	アレキサンダー病	58	肝型糖原病	103	好酸球性消化管疾患
14	アンジェルマン症候群	59	間質性膀胱炎（ハンナ型）	104	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
15	アントレー・ビクスラー症候群	60	環状20番染色体症候群	105	好酸球性副鼻腔炎
16	イソ吉草酸血症	61	関節リウマチ	106	抗糸球体基底膜腎炎
17	一次性ネフローゼ症候群	62	完全大血管転位症	107	後縦靭帯骨化症
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	63	眼皮膚白皮症	108	甲状腺ホルモン不応症
19	1p36欠失症候群	64	偽性副甲状腺機能低下症	109	拘束型心筋症
20	遺伝性自己炎症疾患	65	ギャロウェイ・モフト症候群	110	高チロシン血症1型
21	遺伝性ジストニア	66	急性壊死性脳症	111	高チロシン血症2型
22	遺伝性周期性四肢麻痺	67	急性網膜壊死	112	高チロシン血症3型
23	遺伝性瘧疾	68	球脊髄性筋萎縮症	113	後天性赤芽球癆
24	遺伝性鉄芽球性貧血	69	急速進行性糸球体腎炎	114	広範脊柱管狭窄症
25	ウィーバー症候群	70	強直性脊椎炎	115	膠様滴状角膜ジストロフィー
26	ウィリアムズ症候群	71	巨細胞性動脈炎	116	抗リン脂質抗体症候群
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）	117	コケイン症候群
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）	118	コステロ症候群
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	119	骨形成不全症
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）	120	骨髄異形成症候群
31	ウルリッヒ病	76	筋萎縮性側索硬化症	121	骨髄線維症
32	HTLV-1関連脊髄症	77	筋型糖原病	122	ゴナドトロピン分泌亢進症
33	ATR-X症候群	78	筋ジストロフィー	123	5p欠失症候群
34	ADH分泌異常症	79	クッシング病	124	コフィン・シリズ症候群
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	125	コフィン・ローリー症候群
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	126	混合性結合組織病
37	エプスタイン病	82	クルーゾン症候群	127	鰓耳腎症候群
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	128	再生不良性貧血
39	遠位型ミオパチー	84	グルタル酸血症1型	129	サイトメガロウイルス角膜内皮炎
40	円錐角膜	85	グルタル酸血症2型	130	再発性多発軟骨炎
41	黄色靭帯骨化症	86	クロウ・深瀬症候群	131	左心低形成症候群
42	黄斑ジストロフィー	87	クローン病	132	サルコイドーシス
43	大田原症候群	88	クローンカイト・カナダ症候群	133	三尖弁閉鎖症
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	134	三頭酵素欠損症
45	オスラー病	90	結節性硬化症	135	CFC症候群

136	シェーグレン症候群	187	先天性魚鱗癬	238	特発性基底核石灰化症
137	色素性乾皮症	188	先天性筋無力症候群	239	特発性血小板減少性紫斑病
138	自己貪食空胞性ミオパチー	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	240	特発性血栓症(遺伝性血栓症素因によるものに限る。)
139	自己免疫性肝炎	190	先天性三尖弁狭窄症	241	特発性後天性全身性無汗症
140	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	191	先天性腎性尿崩症	242	特発性大腿骨頭壊死症
141	自己免疫性溶血性貧血	192	先天性赤血球形成異常性貧血	243	特発性多中心性キャスルマン病
142	四肢形成不全	193	先天性僧帽弁狭窄症	244	特発性門脈圧亢進症
143	シトステロール血症	194	先天性大脳白質形成不全症	245	特発性両側性感音難聴
144	シトリン欠損症	195	先天性肺静脈狭窄症	246	突発性難聴
145	紫斑病性腎炎	196	先天性風疹症候群	247	ドラベ症候群
146	脂肪萎縮症	197	先天性副腎低形成症	248	中條・西村症候群
147	若年性特発性関節炎	198	先天性副腎皮質酵素欠損症	249	那須・ハコラ病
148	若年性肺気腫	199	先天性ミオパチー	250	軟骨無形成症
149	シャルコー・マリー・トウス病	200	先天性無痛無汗症	251	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
150	重症筋無力症	201	先天性葉酸吸収不全	252	22q11.2欠失症候群
151	修正大血管転位症	202	前頭側頭葉変性症	253	乳幼児肝巨大血管腫
152	ジュベール症候群関連疾患	203	早期ミオクロニー脳症	254	尿素サイクル異常症
153	シュワルツ・ヤンペル症候群	204	総動脈幹遺残症	255	ヌーナン症候群
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	205	総排泄腔遺残	256	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群) / LMX1B関連腎症
155	神経細胞移動異常症	206	総排泄腔外反症	257	脳腱黄色腫症
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	207	ソトス症候群	258	脳表ヘモジデリン沈着症
157	神経線維腫症	208	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	259	膿疱性乾癬
158	神経フェリチン症	209	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	260	嚢胞性線維症
159	神経有棘赤血球症	210	大脳皮質基底核変性症	261	パーキンソン病
160	進行性核上性麻痺	211	大理石骨病	262	パージャー病
161	進行性骨化性線維異形成症	212	ダウン症候群	263	肺静脈閉塞症 / 肺毛細血管腫症
162	進行性多巣性白質脳症	213	高安動脈炎	264	肺動脈性肺高血圧症
163	進行性白質脳症	214	多系統萎縮症	265	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)
164	進行性ミオクローヌステんかん	215	タナトフォリック骨異形成症	266	肺胞低換気症候群
165	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	216	多発血管炎性肉芽腫症	267	ハッチンソン・ギルフォード症候群
166	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	217	多発性硬化症 / 視神経脊髄炎	268	バッド・キアリ症候群
167	スタージ・ウェーバー症候群	218	多発性軟骨性外骨腫症	269	ハンチントン病
168	スティーヴンス・ジョンソン症候群	219	多発性嚢胞腎	270	汎発性特発性骨増殖症
169	スミス・マギニス症候群	220	多脾症候群	271	PCDH19関連症候群
170	スモン	221	タンジール病	272	非ケトーシス型高グリシニン血症
171	脆弱X症候群	222	単心室症	273	肥厚性皮膚骨膜炎
172	脆弱X症候群関連疾患	223	弾性線維性仮性黄色腫	274	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
173	成人スチル病	224	短腸症候群	275	皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
174	成長ホルモン分泌亢進病	225	胆道閉鎖症	276	肥大型心筋症
175	脊髄空洞症	226	遅発性内リンパ水腫	277	左肺動脈右肺動脈起始症
176	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	227	チャージ症候群	278	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
177	脊髄髄膜瘤	228	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	279	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
178	脊髄性筋萎縮症	229	中毒性表皮壊死症	280	ピッカースタッフ脳幹脳炎
179	セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症	230	腸管神経節細胞僅少症	281	非典型性溶血性尿毒症症候群
180	前眼部形成異常	231	TSH分泌亢進症	282	非特異性多発性小腸潰瘍症
181	全身性エリテマトーデス	232	TNF受容体関連周期性症候群	283	皮膚筋炎 / 多発性筋炎
182	全身性強皮症	233	低ホスファターゼ症	284	びまん性汎細気管支炎
183	先天性異常症候群	234	天疱瘡	285	肥満低換気症候群
184	先天性横隔膜ヘルニア	235	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	286	表皮水疱症
185	先天性核上性球麻痺	236	特発性拡張型心筋症	287	ヒルシュブルング病(全結腸型又は小腸型)
186	先天性気管狭窄症 / 先天性声門下狭窄症	237	特発性間質性肺炎	288	VATER症候群

289	ファイファー症候群	313	片側巨脳症	337	もやもや病
290	ファロー四徴症	314	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	338	モワット・ウイルソン症候群
291	ファンコニ貧血	315	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	339	薬剤性過敏症候群
292	封入体筋炎	316	発作性夜間ヘモグロビン尿症	340	ヤング・シンプソン症候群
293	フェニルケトン尿症	317	ポルフィリン症	341	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴
294	フォンタン術後症候群	318	マリネスコ・シェーグレン症候群	342	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
295	複合カルボキシラーゼ欠損症	319	マルファン症候群	343	4p欠失症候群
296	副甲状腺機能低下症	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	344	ライソゾーム病
297	副腎白質ジストロフィー	321	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	345	ラスムッセン脳炎
298	副腎皮質刺激ホルモン不応症	322	慢性再発性多発性骨髄炎	346	ランゲルハンス細胞組織球症
299	ブラウ症候群	323	慢性膵炎	347	ランドウ・クレフナー症候群
300	ブラダー・ウィリ症候群	324	慢性特発性偽性腸閉塞症	348	リジン尿性蛋白不耐症
301	プリオン病	325	ミオクロニー欠神てんかん	349	両側性小耳症・外耳道閉鎖症
302	プロピオン酸血症	326	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	350	両大血管右室起始症
303	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）	327	ミトコンドリア病	351	リンパ管腫症／ゴーハム病
304	閉塞性細気管支炎	328	無虹彩症	352	リンパ管筋腫症
305	β-ケトチオラーゼ欠損症	329	無脾症候群	353	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
306	ベーチェット病	330	無βリポタンパク血症	354	ルビンシュタイン・ティビ症候群
307	バスレムミオパチー	331	メープルシロップ尿症	355	レーベル遺伝性視神経症
308	ヘパリン起因性血小板減少症	332	メチルグルタコン酸尿症	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
309	ヘモクロマトーシス	333	メチルマロン酸血症	357	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴
310	ペリー症候群	334	メビウス症候群	358	レット症候群
311	ペルーシド角膜辺縁変性症	335	メンケス病	359	レノックス・ガストー症候群
312	ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)	336	網膜色素変性症	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

### 経過的に対象となっている疾病

○ 下表の疾病については、障害者総合支援法の対象外となりましたが、対象外となる前日までにすでに障害福祉サービス等\*の支給決定等を受けたことがある方は、引き続き利用可能です。

\* 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1日以降に対象外になった疾病

劇症肝炎	重症急性膵炎
------	--------

② 平成27年7月1日以降に対象外になった疾病

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

③ 令和元年7月1日以降に対象外になった疾病

正常水頭症
-------