

12 資料編

表7 障害者総合支援法の対象疾病一覧

障害福祉サービス等の対象となる難病が、361疾病から366疾病へと見直しが行われました。

※ 新たに対象となる疾病 (6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	IgA腎症	48	潰瘍性大腸炎
4	IgG4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	家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体) ※
7	アッシャー症候群	52	家族性良性慢性天疱瘡
8	アトピー性脊髄炎	53	カナバン病
9	アペール症候群	54	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
10	アミロイドーシス	55	歌舞伎症候群
11	アラジール症候群	56	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
12	アルポート症候群	57	カルニチン回路異常症
13	アレキサンダー病	58	加齢黄斑変性 ○
14	アンジェルマン症候群	59	肝型糖原病
15	アントレー・ビクスラー症候群	60	間質性膀胱炎(ハンナ型)
16	イソ吉草酸血症	61	環状20番染色体症候群
17	一次性ネフローゼ症候群	62	関節リウマチ
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	63	完全大血管転位症
19	1p36欠失症候群	64	眼皮膚白皮症
20	遺伝性自己炎症疾患	65	偽性副甲状腺機能低下症
21	遺伝性ジストニア	66	ギャロウェイ・モフト症候群
22	遺伝性周期性四肢麻痺	67	急性壊死性脳症 ○
23	遺伝性腓炎	68	急性網膜壊死 ○
24	遺伝性鉄芽球性貧血	69	球脊髄性筋萎縮症
25	ウィーバー症候群	70	急速進行性糸球体腎炎
26	ウィリアムズ症候群	71	強直性脊椎炎
27	ウィルソン病	72	巨細胞性動脈炎
28	ウエスト症候群	73	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
29	ウェルナー症候群	74	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
30	ウォルフラム症候群	75	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
31	ウルリッヒ病	76	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
32	HTLV-1関連脊髄症	77	筋萎縮性側索硬化症
33	ATR-X症候群	78	筋型糖原病
34	ADH分泌異常症	79	筋ジストロフィー
35	エーラス・ダンロス症候群	80	クッシング病
36	エプスタイン症候群	81	クリオピレン関連周期熱症候群
37	エプスタイン病	82	クリッペル・トレネー・ウェーバー症候群
38	エマヌエル症候群	83	クルーゾン症候群
39	遠位型ミオパチー	84	グルコーストランスporter-1欠損症
40	円錐角膜 ○	85	グルタル酸血症1型
41	黄色靭帯骨化症	86	グルタル酸血症2型
42	黄斑ジストロフィー	87	クロウ・深瀬症候群
43	大田原症候群	88	クローン病
44	オクシピタル・ホーン症候群	89	クロンカイト・カナダ症候群
45	オスラー病	90	痙攣重積型(二相性)急性脳炎

12 資料編

※ 新たに対象となる疾病（6疾病）

△ 新たに対象の「自己免疫性後天性凝固第X因子欠乏症」は、141「自己免疫性後天性凝固因子欠乏症」に統合

○ 障害者総合支援法独自の対象疾病（29疾病）

番号	疾病名
91	結節性硬化症
92	結節性多発動脈炎
93	血栓性血小板減少性紫斑病
94	限局性皮質異形成
95	原発性局所多汗症 ○
96	原発性硬化性胆管炎
97	原発性高脂血症
98	原発性側索硬化症
99	原発性胆汁性胆管炎
100	原発性免疫不全症候群
101	顕微鏡的大腸炎 ○
102	顕微鏡的多発血管炎
103	高IgD症候群
104	好酸球性消化管疾患
105	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
106	好酸球性副鼻腔炎
107	抗糸球体基底膜腎炎
108	後縦靭帯骨化症
109	甲状腺ホルモン不応症
110	拘束型心筋症
111	高チロシン血症1型
112	高チロシン血症2型
113	高チロシン血症3型
114	後天性赤芽球癆
115	広範脊椎管狭窄症
116	膠様滴状角膜ジストロフィー
117	抗リン脂質抗体症候群
118	コケイン症候群
119	コステロ症候群
120	骨形成不全症
121	骨髄異形成症候群 ○
122	骨髄線維症 ○
123	ゴナドトロピン分泌亢進症
124	5p欠失症候群
125	コフィン・シリズ症候群
126	コフィン・ローリー症候群
127	混合性結合組織病
128	鰓耳腎症候群
129	再生不良性貧血
130	サイトメガロウィルス角膜内皮炎 ○
131	再発性多発軟骨炎
132	左心低形成症候群
133	サルコイドーシス
134	三尖弁閉鎖症
135	三頭酸素欠損症

番号	疾病名
136	CF C症候群
137	シェーグレン症候群
138	色素性乾皮症
139	自己貪食空胞性ミオパチー
140	自己免疫性肝炎
141	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 △
142	自己免疫性溶血性貧血
143	四肢形成不全 ○
144	シトステロール血症
145	シトリン欠損症
146	紫斑病性腎炎
147	脂肪萎縮症
148	若年性特発性関節炎
149	若年性肺気腫
150	シャルコー・マリー・トゥース病
151	重症筋無力症
152	修正大血管転位症
153	ジュベール症候群関連疾患
154	シュワルツ・ヤンペル症候群
155	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
156	神経細胞移動異常症
157	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
158	神経線維腫症
159	神経フェリチン症
160	神経有棘赤血球症
161	進行性核上性麻痺
162	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症 ※
163	進行性骨化性繊維異形成症
164	進行性多巣性白質脳症
165	進行性白質脳症
166	進行性ミオクローヌステんかん
167	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
168	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
169	スタージ・ウェーバー症候群
170	ステイーヴンス・ジョンソン症候群
171	スミス・マギニス症候群
172	スモン ○
173	脆弱X症候群
174	脆弱X症候群関連疾患
175	成人スチル病
176	成長ホルモン分泌亢進症
177	脊髄空洞症
178	脊髄小脳変性症（他系統萎縮症を除く。）
179	脊髄髄膜瘤
180	脊髄性筋萎縮症

12 資料編

※ 新たに対象となる疾病（6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
181	セピアプテリアン還元酵素（SR）欠損症
182	前眼部形成異常
183	全身性エリテマトーデス
184	全身性強皮症
185	先天異常症候群
186	先天性横隔膜ヘルニア
187	先天性核上性球麻痺
188	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症
189	先天性魚鱗癬
190	先天性筋無力症候群
191	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
192	先天性三尖弁狭窄症
193	先天性腎性尿崩症
194	先天性赤血球形成異常性貧血
195	先天性僧帽弁狭窄症
196	先天性大脳白質形成不全症
197	先天性肺静脈狭窄症
198	先天性風疹症候群 ○
199	先天性副腎低形成症
200	先天性副腎皮質酵素欠損症
201	先天性ミオパチー
202	先天性無痛無汗症
203	先天性葉酸吸収不全
204	前頭側頭葉変性症
205	早期ミオクロニー脳症
206	総動脈幹遺残症
207	総排泄腔遺残
208	総排泄腔外反症
209	ソトス症候群
210	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
211	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
212	大脳皮質基底核変性症
213	大理石骨病
214	ダウン症候群 ○
215	高安動脈炎
216	多系統萎縮症
217	タナトフォリック骨異形成症
218	多発血管炎性肉芽腫症
219	多発性硬化症／視神経脊髄炎
220	多発性軟骨性外骨腫症 ○
221	多発性嚢胞腎
222	多脾症候群
223	タンジール病
224	単心室症
225	弾性線維性仮性黄色腫

番号	疾病名
226	短腸症候群 ○
227	胆道閉鎖症
228	遅発性内リンパ水腫
229	チャージ症候群
230	中核視神経形成異常症／ドモルシア症候群
231	中毒性表皮壊死症
232	腸管神経節細胞僅少症
233	TSH分泌亢進症
234	TNF受容体関連周期性症候群
235	低ホスファターゼ症
236	天疱瘡
237	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
238	特発性拡張型心筋症
239	特発性間質性肺炎
240	特発性基底核石灰化症
241	特発性血小板減少性紫斑病
242	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）
243	特発性後天性全身性無汗症
244	特発性大腿骨頭壊死症
245	特発性多中心性キャスルマン病
246	特発性門脈圧亢進症
247	特発性両側性感音難聴
248	突発性難聴 ○
249	ドラベ症候群
250	中條・西村症候群
251	那須・ハコラ病
252	軟骨無形成症
253	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
254	22q11.2欠失症候群
255	乳幼児肝巨大血管腫
256	尿素サイクル異常症
257	ヌーナン症候群
258	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症
259	ネフロン癆 ※
260	脳クレアチン欠乏症候群 ※
261	脳腱黄色腫症
262	脳表ヘモジデリン沈着症
263	膿疱性乾癬
264	嚢胞性線維症
265	パーキンソン病
266	バージャー病
267	肺静脈閉鎖症／肺毛細血管腫症
268	肺動脈性肺高血圧症
269	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
270	肺胞低換気症候群

12 資料編

※ 新たに対象となる疾病（6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
271	ハッチンソン・ギルフォード症候群
272	バッド・キアリ症候群
273	ハンチントン病
274	汎発性特発性骨増殖症 ○
275	P CDH19 関連症候群
276	非ケトーシス型高グリシン血症
277	肥厚性皮膚骨膜炎
278	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
279	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
280	肥大型心筋症
281	左肺動脈右肺動脈起始症
282	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症
283	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症
284	ピッカースタッフ脳幹脳炎
285	非典型溶血性尿毒症症候群
286	非特異性多発性小腸潰瘍症
287	皮膚筋炎／多発性筋炎
288	びまん性汎細気管支炎 ○
289	肥満低換気症候群 ○
290	表皮水疱症
291	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）
292	VATER 症候群
293	ファイファー症候群
294	ファロー四徴症
295	ファンコニ貧血
296	封入体筋炎
297	フェニルケトン尿症
298	フォンタン術後症候群 ○
299	複合カルボキシラーゼ欠損症
300	副甲状腺機能低下症
301	副腎白質ジストロフィー
302	副腎皮質刺激ホルモン不応症
303	ブラウ症候群
304	プラダー・ウィリ症候群
305	プリオン病
306	プロピオン酸血症
307	PRL 分泌亢進症（高プロラクチン血症）
308	閉塞性細気管支炎
309	β-ケトチオラーゼ欠損症
310	ベーチェット病
311	ベスレムミオパチー
312	ヘパリン起因性血小板減少症 ○
313	ヘモクロマトーシス ○
314	ペリー症候群
315	ペルーシド角膜辺縁変性症 ○
316	ペロオキシゾーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
317	片側巨脳症
318	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群

番号	疾病名
319	芳香族L-アミノ酸脱炭酵素欠損症
320	発作性夜間ヘモグロビン尿症
321	ホモスチン尿症 ※
322	ポルフィリン症
323	マリネスコ・シェーグレン症候群
324	マルファン症候群
325	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多業性運動ニューロパチー
326	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
327	慢性再発性多発性骨髄炎
328	慢性膵炎 ○
329	慢性特発性偽性腸閉塞症
330	ミオクロニー欠伸てんかん
331	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
332	ミトコンドリア病
333	無虹彩症
334	無脾症候群
335	無βリポタンパク血症
336	メープルシロップ尿症
337	メチルグルタコン酸尿症
338	メチルマロン酸血症
339	メビウス症候群
340	メンケス病
341	網膜色素変性症
342	もやもや病
343	モワット・ウィルソン症候群
344	薬剤性過敏症候群 ○
345	ヤング・シンプソン症候群
346	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
347	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
348	4p 欠失症候群
349	ライソゾーム病
350	ラスマッセン脳炎
351	ランゲルハンス細胞組織球症 ○
352	ランドウ・クレフナー症候群
353	リジン尿性蛋白不耐症
354	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○
355	両大血管右室起始症
356	リンパ管腫瘍／ゴーハム病
357	リンパ脈管筋腫症
358	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
359	ルビンシュタイン・テイビ症候群
360	レーベル遺伝性視神経症
361	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
362	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
363	レット症候群
364	レノックス・ガストー症候群
365	ロスマンド・トムソン症候群
366	肋骨異常を伴う先天性側弯症

12 資料編

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。

① 平成27年1月1日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

② 平成27年7月1日以降に対象外になった疾病

疾病名
肝外門脈閉塞症
肝内結石症
偽性低アルドステロン症
ギラン・バレ症候群
グルココルチコイド抵抗症
原発性アルドステロン症
硬化性萎縮性苔癬
好酸球性筋膜炎

疾病名
視神経症
神経性過食症
神経性食欲不振症
先天性QT延長症候群
TSH受容体異常症
特発性血栓症
フィッシャー症候群
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

疾病名
正常圧水頭症

指定疾病と障害者総合支援法対象疾病の疾病名の相違

難病法に基づく指定難病は、障害者総合支援法の対象疾病に全て含まれていますが、下表の疾病については、異なる疾病名を用いているためご注意ください。

障害者総合支援法の対象疾病	難病法の指定難病
アミロイドーシス	全身性アミロイドーシス
ADH分泌異常症	下垂体性ADH分泌異常症
関節リウマチ	悪性関節リウマチ
原発性高脂血症	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）
	原発性高カイロミクロン血症
抗リン脂質抗体症候群	原発性抗リン脂質抗体症候群
ゴナドトロピン分泌亢進症	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
若年性肺気腫	a1-アンチトリプシン欠乏症
成長ホルモン分泌亢進症	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
TSH分泌亢進症	下垂体性TSH分泌亢進症
特発性両側性感音難聴	若年発症型両側性感音難聴
膿疱性乾癬	膿疱性乾癬（汎発型）
PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）	下垂体性PRL分泌亢進症

12 資料編

疾病名の表記を変更したもの(新旧対照表)

① 平成27年1月1日に表記を変更した疾病

【旧】平成26年12月31日までの疾病名	【新】平成27年1月1日以降の疾病名
アミロイド症	アミロイドーシス
アレルギー性肉芽腫性血管炎	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
ウェゲナー肉芽腫症	多発血管炎性肉芽腫症
ADH不適合分泌症候群	ADH分泌異常症
中枢性尿崩症	
結節性動脈周囲炎	結節性多発動脈炎
	顕微鏡的多発血管炎
高プロラクチン血症	PRL分泌亢進症(高プロラクチン血症)
ゴナドトロピン分泌過剰症	ゴナドトロピン分泌亢進症
脊髄小脳変性症	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
先端巨大症	成長ホルモン分泌亢進症
側頭動脈炎	巨細胞性動脈炎
大動脈炎症候群	高安動脈炎
多巣性運動ニューロパチー	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
慢性炎症性脱髄性多発神経炎	
多発筋炎	皮膚筋炎/多発性筋炎
皮膚筋炎	
多発性硬化症	多発性硬化症/視神経脊髄炎
TSH産生下垂体腺腫	TSH分泌亢進症
特発性大腿骨頭壊死	特発性大腿骨頭壊死症
有棘赤血球舞踏病	神経有棘赤血球症
リソソーム病	ライソゾーム病
リンパ管筋腫症	リンパ脈管筋腫症
レフェトフ症候群	甲状腺ホルモン不応症

② 平成27年7月1日に表記を変更した疾病

【旧】平成27年6月30日までの疾病名	【新】平成27年7月1日以降の疾病名
難治性ネフローゼ症候群	一次性ネフローゼ症候群
加齢性黄斑変性症	加齢黄斑変性
進行性骨化性線維異形成異常症	進行性骨化性線維異形成症
先天性魚鱗癬様紅皮症	先天性魚鱗癬
ビタミンD依存症二型	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
ペルオキシソーム病	副腎白質ジストロフィー
	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)

③ 平成29年4月1日に表記を変更した疾病

【旧】平成29年3月31日までの疾病名	【新】平成29年4月1日以降の疾病名
原発性胆汁性肝硬変	原発性胆汁性胆管炎
自己免疫性出血病XIII	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症

④ 平成30年4月1日に表記を変更した疾病

【旧】平成30年3月31日までの疾病名	【新】平成30年4月1日以降の疾病名
有馬症候群	ジュベール症候群関連疾患
全身型若年性特発性関節炎	若年性特発性関節炎
先天性気管狭窄症	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症

⑤ 令和元年7月1日に表記を変更した疾病

【旧】令和元年6月30日までの疾病名	【新】令和元年7月1日以降の疾病名
強皮症	全身性強皮症