

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-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 | 遺伝性腭炎          | 68 | 球脊髄性筋萎縮症                     |
| 24 | 遺伝性鉄芽球性貧血      | 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 | 進行性ミオクローヌステんかん             |
| 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 | スティーヴンス・ジョンソン症候群           |
| 124 | コフィン・シリズ症候群     | 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 | セピアプテリン還元酵素(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 | チャージ症候群                      |
| 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 | 脳髄黄色腫症                       |
| 213 | 高安動脈炎                         | 258 | 脳表ヘモジドリン沈着症                  |
| 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ニン血症            | 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 | ビッカースタッフ脳幹脳炎               | 325 | ミオクロニー欠神てんかん               |
| 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リポタンバク血症                 |
| 286 | 表皮水疱症                      | 331 | メープルシロップ尿症                 |
| 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/ゴーム病                |
| 307 | バスレムミオパチー                  | 352 | リンパ管筋腫症                    |
| 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              |

## 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

| 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          | 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

| 疾病名    |
|--------|
| 正常圧水頭症 |