

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、366疾病から369疾病へと見直しが行われました。

※ 新たに対象となる疾病 (3疾病)

△ 表記が変更された疾病 (5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	オクシピタル・ホーン症候群
2	アイザックス症候群	47	オスラー病
3	IgA腎症	48	カーニー複合
4	IgG4関連疾患	49	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
5	亜急性硬化性全脳炎	50	潰瘍性大腸炎
6	アジソン病	51	下垂体前葉機能低下症
7	アッシャー症候群	52	家族性地中海熱
8	アトピー性脊髄炎	53	家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)
9	アペール症候群	54	家族性良性慢性天疱瘡
10	アミロイドーシス	55	カナバン病
11	アラジール症候群	56	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
12	アルポート症候群	57	歌舞伎症候群
13	アレキサンダー病	58	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
14	アンジェルマン症候群	59	カルニチン回路異常症
15	アントレー・ビクスラー症候群	60	加齢黄斑変性 ○
16	イソ吉草酸血症	61	肝型糖原病
17	一次性ネフローゼ症候群	62	間質性膀胱炎(ハンナ型)
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	63	環状20番染色体症候群
19	1p36欠失症候群	64	関節リウマチ
20	遺伝性自己炎症疾患	65	完全大血管転位症
21	遺伝性ジストニア	66	眼皮膚白皮症
22	遺伝性周期性四肢麻痺	67	偽性副甲状腺機能低下症
23	遺伝性膀胱炎	68	ギャロウェイ・モワト症候群
24	遺伝性鉄芽球性貧血	69	急性壊死性脳症 ○
25	ウィーバー症候群	70	急性網膜壊死 ○
26	ウィリアムズ症候群	71	球脊髄性筋萎縮症
27	ウィルソン病	72	急速進行性糸球体腎炎
28	ウエスト症候群	73	強直性脊椎炎
29	ウェルナー症候群	74	巨細胞性動脈炎
30	ウォルフラム症候群	75	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
31	ウルリッヒ病	76	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
32	HTRA1関連脳小血管病 △	77	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
33	HTLV-1関連脊髄症	78	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
34	ATR-X症候群	79	筋萎縮性側索硬化症
35	ADH分泌異常症	80	筋型糖原病
36	エーラス・ダンロス症候群	81	筋ジストロフィー
37	エプスタイン症候群	82	クッシング病
38	エプスタイン病	83	クリオピレン関連周期熱症候群
39	エマヌエル症候群	84	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
40	MECP2重複症候群 ※	85	クルーゾン症候群
41	遠位型ミオパチー	86	グルコーストランスポーター1欠損症
42	円錐角膜 ○	87	グルタル酸血症1型
43	黄色靭帯骨化症	88	グルタル酸血症2型
44	黄斑ジストロフィー	89	クロウ・深瀬症候群
45	大田原症候群	90	クローン病

12 資料編

※ 新たに対象となる疾病 (3疾病)

△ 表記が変更された疾病 (5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
91	クローンカイト・カナダ症候群
92	痙攣重積型(二相性)急性脳炎
93	結節性硬化症
94	結節性多発動脈炎
95	血栓性血小板減少性紫斑病
96	限局性皮質異形成
97	原発性局所多汗症 ○
98	原発性硬化性胆管炎
99	原発性高脂血症
100	原発性側索硬化症
101	原発性胆汁性胆管炎
102	原発性免疫不全症候群
103	顕微鏡的大腸炎 ○
104	顕微鏡的多発血管炎
105	高IgD症候群
106	好酸球性消化管疾患
107	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
108	好酸球性副鼻腔炎
109	抗糸球体基底膜腎炎
110	後縦靭帯骨化症
111	甲状腺ホルモン不応症
112	拘束型心筋症
113	高チロシン血症1型
114	高チロシン血症2型
115	高チロシン血症3型
116	後天性赤芽球癆
117	広範脊椎管狭窄症
118	膠様滴状角膜ジストロフィー
119	抗リン脂質抗体症候群
120	コケイン症候群
121	コステロ症候群
122	骨形成不全症
123	骨髄異形成症候群 ○
124	骨髄線維症 ○
125	ゴナドトロピン分泌亢進症
126	5p欠失症候群
127	コフィン・シリズ症候群
128	コフィン・ローリー症候群
129	混合性結合組織病
130	鰓耳腎症候群
131	再生不良性貧血
132	サイトメガロウイルス角膜内皮炎 ○
133	再発性多発軟骨炎
134	左心低形成症候群
135	サルコイドーシス

番号	疾病名
136	三尖弁閉鎖症
137	三頭酸素欠損症
138	CF C症候群
139	シェーグレン症候群
140	色素性乾皮症
141	自己貪食空胞性ミオパチー
142	自己免疫性肝炎
143	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
144	自己免疫性溶血性貧血
145	四肢形成不全 ○
146	シトステロール血症
147	シトリン欠損症
148	紫斑病性腎炎
149	脂肪萎縮症
150	若年性特発性関節炎
151	若年性肺気腫
152	シャルコー・マリー・トゥース病
153	重症筋無力症
154	修正大血管転位症
155	ジュベール症候群関連疾患
156	シュワルツ・ヤンペル症候群
157	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
158	神経細胞移動異常症
159	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
160	神経線維腫症
161	神経有棘赤血球症
162	進行性核上性麻痺
163	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
164	進行性骨化性繊維異形成症
165	進行性多巣性白質脳症
166	進行性白質脳症
167	進行性ミオクロースてんかん
168	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
169	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
170	スタージ・ウェーバー症候群
171	ステイーヴンス・ジョンソン症候群
172	スミス・マギニス症候群
173	スモン ○
174	脆弱X症候群
175	脆弱X症候群関連疾患
176	成人発症スチル病 △
177	成長ホルモン分泌亢進症
178	脊髄空洞症
179	脊髄小脳変性症(他系統萎縮症を除く。)
180	脊髄髄膜瘤

12 資料編

※ 新たに対象となる疾病 (3疾病)

△ 表記が変更された疾病 (5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	脊髄性筋萎縮症
182	セピアプテリアン還元酵素 (SR) 欠損症
183	前眼部形成異常
184	全身性エリテマトーデス
185	全身性強皮症
186	先天異常症候群
187	先天性横隔膜ヘルニア
188	先天性核上性球麻痺
189	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症
190	先天性魚鱗癬
191	先天性筋無力症候群
192	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
193	先天性三尖弁狭窄症
194	先天性腎性尿崩症
195	先天性赤血球形成異常性貧血
196	先天性僧帽弁狭窄症
197	先天性大脳白質形成不全症
198	先天性肺静脈狭窄症
199	先天性風疹症候群 ○
200	先天性副腎低形成症
201	先天性副腎皮質酵素欠損症
202	先天性ミオパチー
203	先天性無痛無汗症
204	先天性葉酸吸収不全
205	前頭側頭葉変性症
206	線毛機能不全症候群 (カルタゲナー (Kartagener) 症候群を含む。) ※
207	早期ミオクロニー脳症
208	総動脈幹遺残症
209	総排泄腔遺残
210	総排泄腔外反症
211	ソトス症候群
212	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
213	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
214	大脳皮質基底核変性症
215	大理石骨病
216	ダウン症候群 ○
217	高安動脈炎
218	多系統萎縮症
219	タナトフォリック骨異形成症
220	多発血管炎性肉芽腫症
221	多発性硬化症/視神経脊髄炎
222	多発性軟骨性外骨腫症 ○
223	多発性嚢胞腎
224	多脾症候群
225	タンジール病

番号	疾病名
226	単心室症
227	弾性線維性仮性黄色腫
228	短腸症候群 ○
229	胆道閉鎖症
230	遅発性内リンパ水腫
231	チャージ症候群
232	中核視神経形成異常症/ドモルシア症候群
233	中毒性表皮壊死症
234	腸管神経節細胞僅少症
235	TRPV4異常症 ※
236	TSH分泌亢進症
237	TNF受容体関連周期性症候群
238	低ホスファターゼ症
239	天疱瘡
240	特発性拡張型心筋症
241	特発性間質性肺炎
242	特発性基底核石灰化症
243	特発性血小板減少性紫斑病
244	特発性血栓症 (遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
245	特発性後天性全身性無汗症
246	特発性大腿骨頭壊死症
247	特発性多中心性キャスルマン病
248	特発性門脈圧亢進症
249	特発性両側性感音難聴
250	突発性難聴 ○
251	ドラベ症候群
252	中條・西村症候群
253	那須・ハコラ病
254	軟骨無形成症
255	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
256	22q11.2欠失症候群
257	乳幼児肝巨大血管腫
258	尿素サイクル異常症
259	ヌーナン症候群
260	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症
261	ネフロン癆
262	脳クレアチン欠乏症候群
263	脳髄黄色腫症
264	脳内鉄沈着神経変性症 (※) △
265	脳表ヘモジデリン沈着症
266	膿疱性乾癬
267	嚢胞性線維症
268	パーキンソン病
269	バージャー病
270	肺静脈閉鎖症/肺毛細血管腫症

12 資料編

※ 新たに対象となる疾病 (3疾病)

△ 表記が変更された疾病 (5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	肺動脈性肺高血圧症
272	肺胞蛋白症 (自己免疫性又は先天性)
273	肺胞低換気症候群
274	ハッチンソン・ギルフォード症候群
275	バッド・キアリ症候群
276	ハンチントン病
277	汎発性特発性骨増殖症 ○
278	P CDH19 関連症候群
279	非ケトーシス型高グリシン血症
280	肥厚性皮膚骨膜炎
281	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
282	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
283	肥大型心筋症
284	左肺動脈右肺動脈起始症
285	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
286	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
287	ビッカースタッフ脳幹脳炎
288	非典型性溶血性尿毒症症候群
289	非特異性多発性小腸潰瘍症
290	皮膚筋炎/多発性筋炎
291	びまん性汎細気管支炎 ○
292	肥満低換気症候群 ○
293	表皮水疱症
294	ヒルシュスプルング病 (全結腸型又は小腸型)
295	VATER 症候群
296	ファイファー症候群
297	ファロー四徴症
298	ファンコニ貧血
299	封入体筋炎
300	フェニルケトン尿症
301	フォンタン術後症候群 ○
302	複合カルボキシラーゼ欠損症
303	副甲状腺機能低下症
304	副腎白質ジストロフィー
305	副腎皮質刺激ホルモン不応症
306	ブラウ症候群
307	ブラダー・ウィリ症候群
308	プリオン病
309	プロピオン酸血症
310	PRL 分泌亢進症 (高プロラクチン血症)
311	閉塞性細気管支炎
312	β-ケトチオラーゼ欠損症
313	ベーチェット病
314	ベスレムミオパチー
315	ヘパリン起因性血小板減少症 ○

番号	疾病名
316	ヘモクロマトーシス ○
317	ペリー病 △
318	ペルーシド角膜辺縁変性症 ○
319	ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)
320	片側巨脳症
321	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
322	芳香族L-アミノ酸脱炭酵素欠損症
323	発作性夜間ヘモグロビン尿症
324	ホモスチン尿症
325	ポルフィリン症
326	マリネスコ・シェーグレン症候群
327	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群 △
328	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
329	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
330	慢性再発性多発性骨髄炎
331	慢性膀胱炎 ○
332	慢性特発性偽性腸閉塞症
333	ミオクロニー欠伸てんかん
334	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
335	ミトコンドリア病
336	無虹彩症
337	無脾症候群
338	無βリポタンパク血症
339	メープルシロップ尿症
340	メチルグルタコン酸尿症
341	メチルマロン酸血症
342	メビウス症候群
343	メンケス病
344	網膜色素変性症
345	もやもや病
346	モワット・ウィルソン症候群
347	薬剤性過敏症候群 ○
348	ヤング・シンプソン症候群
349	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
350	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
351	4p 欠失症候群
352	ライソゾーム病
353	ラスムッセン脳炎
354	ランゲルハンス細胞組織球症 ○
355	ランドウ・クレフナー症候群
356	リジン尿性蛋白不耐症
357	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○
358	両大血管右室起始症
359	リンパ管腫症/ゴーハム病
360	リンパ脈管筋腫症

12 資料編

※ 新たに対象となる疾病（3疾病）

△ 表記が変更された疾病（5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
361	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
362	ルビンシュタイン・テイビ症候群
363	レーベル遺伝性視神経症
364	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
365	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
366	レット症候群
367	レノックス・ガストー症候群
368	ロスムンド・トムソン症候群
369	肋骨異常を伴う先天性側弯症

(※) 旧対象疾病番号159（神経フェリチン症）は対象疾病番号264（脳内鉄沈着神経変性症）に統合。

(※) 一覧には代表的な疾病名が記載されており、内含する疾病名までは記載されておりません。

各疾病の詳細については、難病情報センターのホームページ（<https://www.nanbyou.or.jp/>）等を参照ください。

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

12 資料編

- 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	全身性强皮症

- ⑥ 令和6年4月1日に表記を変更した疾病

【旧】 令和6年3月31日までの疾病名	【新】 令和6年4月1日以降の疾病名
神経フェリチン症	脳内鉄沈着神経変性症
成人スチル病	成人発症スチル病
禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	HTRA1 関連脳小血管病
ペリー症候群	ペリー病
マルファン症候群	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群