

令和3年11月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧(366疾病)

※ 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	48	潰瘍性大腸炎
2	アイザックス症候群	49	下垂体前葉機能低下症
3	I g A 腎症	50	家族性地中海熱
4	I g G 4 関連疾患	51	家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体) ※
5	亜急性硬化性全脳炎	52	家族性良性慢性天疱瘡
6	アジソン病	53	カナバン病
7	アッシャー症候群	54	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
8	アトピー性脊髄炎	55	歌舞伎症候群
9	アペール症候群	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
10	アミロイドーシス	57	カルニチン回路異常症
11	アラジール症候群	58	加齢黄斑変性 ○
12	アルポート症候群	59	肝型糖原病
13	アレキサダー病	60	間質性膀胱炎(ハンナ型)
14	アンジェルマン症候群	61	環状20番染色体症候群
15	アントレー・ビクスラー症候群	62	関節リウマチ
16	イソ吉草酸血症	63	完全大血管転位症
17	一次性ネフローゼ症候群	64	眼皮膚白皮症
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	65	偽性副甲状腺機能低下症
19	1 p 3 6 欠失症候群	66	ギャロウェイ・モワト症候群
20	遺伝性自己炎症疾患	67	急性壊死性脳症 ○
21	遺伝性ジストニア	68	急性網膜壊死 ○
22	遺伝性周期性四肢麻痺	69	球脊髄性筋萎縮症
23	遺伝性膵炎	70	急速進行性糸球体腎炎
24	遺伝性鉄芽球性貧血	71	強直性脊椎炎
25	ウィーバー症候群	72	巨細胞性動脈炎
26	ウイリアムズ症候群	73	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
27	ウイルソン病	74	巨大動脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
28	ウエスト症候群	75	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
29	ウェルナー症候群	76	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
30	ウォルフラム症候群	77	筋萎縮性側索硬化症
31	ウルリッヒ病	78	筋型糖原病
32	H T L V - 1 関連脊髄症	79	筋ジストロフィー
33	A T R - X 症候群	80	クッシング病
34	A D H 分泌異常症	81	クリオピリン関連周期熱症候群
35	エーラス・ダンロス症候群	82	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群
36	エプスタイン症候群	83	クルーゾン症候群
37	エプスタイン病	84	グルコーストランスポーター1欠損症
38	エマヌエル症候群	85	グルタル酸血症1型
39	遠位型ミオパチー	86	グルタル酸血症2型
40	円錐角膜 ○	87	クロウ・深瀬症候群
41	黄色靭帯骨化症	88	クローン病
42	黄斑ジストロフィー	89	クロンカイト・カナダ症候群
43	大田原症候群	90	痙攣重積型(二相性)急性脳症
44	オクシピタル・ホーン症候群	91	結節性硬化症
45	オスラー病	92	結節性多発動脈炎
46	カーニー複合	93	血栓性血小板減少性紫斑病
47	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	94	限局性皮質異形成

令和3年1月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧(366疾病)

※ 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
95	原発性局所多汗症 ○	142	自己免疫性溶血性貧血
96	原発性硬化性胆管炎	143	四肢形成不全 ○
97	原発性高脂血症	144	シトステロール血症
98	原発性側索硬化症	145	シトリン欠損症
99	原発性胆汁性胆管炎	146	紫斑病性腎炎
100	原発性免疫不全症候群	147	脂肪萎縮症
101	顕微鏡的大腸炎 ○	148	若年性特発性関節炎
102	顕微鏡的多発血管炎	149	若年性肺気腫
103	高IgD症候群	150	シャルコー・マリー・トゥース病
104	好酸球性消化管疾患	151	重症筋無力症
105	好酸球性多発血管炎肉芽腫症	152	修正大血管転位症
106	好酸球性副鼻腔炎	153	ジュベール症候群関連疾患
107	抗糸球体基底膜腎炎	154	シュワルツ・ヤンペル症候群
108	後縦靭帯骨化症	155	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
109	甲状腺ホルモン不応症	156	神経細胞移動異常症
110	拘束型心筋症	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
111	高チロシン血症1型	158	神経線維腫症
112	高チロシン血症2型	159	神経フェリチン症
113	高チロシン血症3型	160	神経有棘赤血球症
114	後天性赤芽球癆	161	進行性核上性麻痺
115	広範脊柱管狭窄症	162	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症 ※
116	膠様滴状角膜ジストロフィー	163	進行性骨化性線維異形成症
117	抗リン脂質抗体症候群	164	進行性多巣性白質脳症
118	コケイン症候群	165	進行性白質脳症
119	コストロ症候群	166	進行性ミオクロームステんかん
120	骨形成不全症	167	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
121	骨髄異形成症候群 ○	168	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
122	骨髄線維症 ○	169	スタージ・ウェーバー症候群
123	ゴナドトロピン分泌亢進症	170	スティーヴンス・ジョンソン症候群
124	5p欠失症候群	171	スミス・マギニス症候群
125	コフィン・シリス症候群	172	スモン ○
126	コフィン・ローリー症候群	173	脆弱X症候群
127	混合性結合組織病	174	脆弱X症候群関連疾患
128	鰓耳腎症候群	175	成人スチル病
129	再生不良性貧血	176	成長ホルモン分泌亢進症
130	サイトメガロウイルス角膜内皮炎 ○	177	脊髄空洞症
131	再発性多発軟骨炎	178	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
132	左心低形成症候群	179	脊髄髄膜瘤
133	サルコイドーシス	180	脊髄性筋萎縮症
134	三尖弁閉鎖症	181	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症
135	三頭酵素欠損症	182	前眼部形成異常
136	CFC症候群	183	全身性エリテマトーデス
137	シェーグレン症候群	184	全身性強皮症
138	色素性乾皮症	185	先天異常症候群
139	自己貧食空胞性ミオパチー	186	先天性横隔膜ヘルニア
140	自己免疫性肝炎	187	先天性核上性球麻痺
141	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症(※) ※	188	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症

令和3年1月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧(366疾病)

※ 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
189	先天性魚鱗癬	236	天疱瘡
190	先天性筋無力症候群	237	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
191	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症	238	特発性拡張型心筋症
192	先天性三尖弁狭窄症	239	特発性間質性肺炎
193	先天性腎性尿崩症	240	特発性基底核石灰化症
194	先天性赤血球形成異常性貧血	241	特発性血小板減少性紫斑病
195	先天性僧帽弁狭窄症	242	特発性血栓症(遺伝性血栓症素因によるものに限る。)
196	先天性大脳白質形成不全症	243	特発性後天性全身性無汗症
197	先天性肺静脈狭窄症	244	特発性大腿骨頭壊死症
198	先天性風疹症候群 ○	245	特発性多中心性キャスルマン病
199	先天性副腎低形成症	246	特発性門脈圧亢進症
200	先天性副腎皮質酵素欠損症	247	特発性両側性感音難聴
201	先天性ミオパチー	248	特発性難聴 ○
202	先天性無痛無汗症	249	ドラベ症候群
203	先天性葉酸吸収不全	250	中條・西村症候群
204	前頭側頭葉変性症	251	那須・ハコラ病
205	早期ミオクロニー脳症	252	軟骨無形成症
206	総動脈幹遺残症	253	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
207	総排泄腔遺残	254	22q11.2欠失症候群
208	総排泄腔外反症	255	乳幼児肝巨大血管腫
209	ソトス症候群	256	尿素サイクル異常症
210	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	257	ヌーナン症候群
211	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	258	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症
212	大脳皮質基底核変性症	259	ネフロン癆 ※
213	大理石骨症	260	脳クレアチン欠乏症候群 ※
214	ダウン症候群 ○	261	脳腱黄色腫症
215	高安動脈炎	262	脳表ヘモジデリン沈着症
216	多系統萎縮症	263	膿疱性乾癬
217	タナトフォリック骨異形成症	264	嚢胞性線維症
218	多発血管炎性肉芽腫症	265	パーキンソン病
219	多発性硬化症/視神経脊髄炎	266	バージャー病
220	多発性軟骨性外骨腫症 ○	267	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症
221	多発性嚢胞腎	268	肺動脈性肺高血圧症
222	多脾症候群	269	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)
223	タンジール病	270	肺胞低換気症候群
224	単心室症	271	ハッチンソン・ギルフォード症候群
225	弾性線維性仮性黄色腫	272	バッド・キアリ症候群
226	短腸症候群 ○	273	ハンチントン病
227	胆道閉鎖症	274	汎発性特発性骨増殖症 ○
228	遅発性リンパ水腫	275	PCDH19関連症候群
229	チャージ症候群	276	非ケトーシス型高グリシン血症
230	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	277	肥厚性皮膚骨膜炎
231	中毒性表皮壊死症	278	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
232	腸管神経節細胞胞僅少症	279	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
233	TSH分泌亢進症	280	肥大型心筋症
234	TNF受容体関連周期性症候群	281	左肺動脈右肺動脈起始症
235	低ホスファターゼ症	282	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症

令和3年11月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧(366疾病)

※ 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
283	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	330	ミオクロニー欠神てんかん
284	ビッカースタッフ脳幹脳炎	331	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
285	非典型溶血性尿毒症症候群	332	ミトコンドリア病
286	非特異性多発性小腸潰瘍症	333	無虹彩症
287	皮膚筋炎/多発性筋炎	334	無脾症候群
288	びまん性汎細気管支炎 ○	335	無βリポタンパク血症
289	肥満低換気症候群 ○	336	メープルシロップ尿症
290	表皮水疱症	337	メチルグルタコン酸尿症
291	ヒルシュスプリング病(全結腸型又は小腸型)	338	メチルマロン酸血症
292	VATER症候群	339	メビウス症候群
293	ファイファー症候群	340	メンケス病
294	ファロー四徴症	341	網膜色素変性症
295	ファンコニ貧血	342	もやもや病
296	封入体筋炎	343	モワット・ウイルソン症候群
297	フェニルケトン尿症	344	薬剤性過敏症症候群 ○
298	フォンタン術後症候群 ○	345	ヤング・シンプソン症候群
299	複合カルボキシラーゼ欠損症	346	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
300	副甲状腺機能低下症	347	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
301	副腎白質ジストロフィー	348	4p欠失症候群
302	副腎皮質刺激ホルモン不応症	349	ライソゾーム病
303	ブラウ症候群	350	ラスマッセン脳炎
304	プラダー・ウィリ症候群	351	ランゲルハンス細胞組織球症 ○
305	プリオン病	352	ランドウ・クレフナー症候群
306	プロピオン酸血症	353	リジン尿性蛋白不耐症
307	PRL分泌亢進症(高プロラクチン血症)	354	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○
308	閉塞性細気管支炎	355	両大血管右室起始症
309	β-ケトチオラーゼ欠損症	356	リンパ管腫症/ゴーハム病
310	ベーチェット病	357	リンパ脈管筋腫症
311	ベスレムミオパチー	358	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)
312	ヘパリン起因性血小板減少症 ○	359	ルビンシュタイン・テイビ症候群
313	ヘモクロマトーシス ○	360	レーベル遺伝性視神経症
314	ペリー症候群	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
315	ペルーシド角膜辺縁変性症 ○	362	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
316	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	363	レット症候群
317	片側巨脳症	364	レノックス・ガストー症候群
318	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	365	ロスムンド・トムソン症候群
319	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	366	肋骨異常を伴う先天性側弯症
320	発作性夜間ヘモグロビン尿症	(※) 新たに対象となる自己免疫性後天性凝固第X因子	
321	ホモシチン尿症 ※	欠乏症は、対象疾病番号141(自己免疫性後天性凝	
322	ポリフィリン症	固因子欠乏症)に統合	
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/多巣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	慢性再発性偽性腸閉塞症		