

201419016A

厚生労働科学研究費補助金
障害者政策総合研究事業（身体・知的等分野）

障害者総合支援法に基づく障害福祉サービス等
利用者の対象範囲に関する研究

平成 26 年度 総括・分担研究報告書

研究代表者 江藤 文夫

平成 27（2015）年 3 月

厚生労働科学研究費補助金
障害者政策総合研究事業（身体・知的等分野）

障害者総合支援法に基づく障害福祉サービス等
利用者の対象範囲に関する研究

平成26年度 総括・分担研究報告書

研究代表者 江藤 文夫

平成27(2015)年3月

目 次

I. 総括・分担研究報告

障害者総合支援法に基づく障害福祉サービス等 利用者の対象範囲に関する研究	1
江藤 文夫	

II. 資料

資料 1	7
資料 2	10
資料 3	14
資料 4	16
資料 5	20
資料 6	21

III. 研究成果の刊行に関する一覧表	25
---------------------------	----

I. 総括・分担研究報告

厚生労働科学研究費補助金
厚生労働科学特別研究事業

平成26年度 総括研究報告書

障害者総合支援法に基づく障害福祉サービス等利用者の対象範囲に関する研究
H26-身体・知的-指定-002)

研究代表者 江藤文夫
国立障害者リハビリテーションセンター 顧問

研究要旨

障害者総合支援法対象疾病検討会において、障害者総合支援法における障害福祉サービス等の対象疾病の要件は、「治療方法が確立していない」、「長期の療養を必要とする」、「診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっている」の3要件とすることが妥当であるとされ、本研究班においてはこの要件に基づいて対象疾病を検討した。

その結果、障害者総合支援法の対象疾病については第1次分の151疾病に加えて第2次分として181疾病を障害福祉サービスの対象疾患とすることが適切と判断した。

平成25年4月から障害者総合支援法の対象となっていた疾病のうち、上記3要件を満たさず対象外とすることが適切と考えられた疾病が18疾病（現時点で日本に患者が未確認である疾病を含む）あり、また、データが現時点で明らかでない6疾病については、データが収集されるまでの間、引き続き対象とすることとした。

その結果、合計332疾病を障害者総合支援法対象疾病とすることが適切であるとした。

対象疾病であれば疾病により症状に波のある方でも、障害者手帳の取得の有無や指定難病の重症度等に関わらず、必要に応じた障害福祉サービスを利用可能である。今後も、指定難病の検討状況を踏まえ、障害者総合支援法対象疾病についても検討するとされている。

研究分担者

中島八十一 国立障害者リハビリテーションセンター

水澤英洋 国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター

西牧謙吾 国立障害者リハビリテーションセンター

千葉 勉 京都大学大学院医学研究科消化器内科学

となった。障害者総合支援法に定める対象疾病の範囲については、当時、新たな難病対策の検討が進められている中、直ちに結論を得ることが困難なため、「難病患者等居宅生活支援事業」の対象疾病と同じ130疾病が当面の措置として対象とされていた（資料1）。今般、「難病の患者に対する医療等に関する法律」および児童福祉法の一部改正法（平成27年1月施行）の成立に伴い指定難病及び小児慢性特定疾病の対象疾病の検討がなされることから、障害者総合支援法の対象疾病について改めて検討するため、平成26年8月27日に障害者総合支援法対象疾病検討会が立ち上げられた。本研究の成果は、障害者総合支援法対象疾病検討会の検討に使用される。

A. 研究目的

平成25年4月から、障害者総合支援法に定める障害者の対象に難病等が新たに加わり、障害者総合支援法に基づく障害福祉サービス等の対象

本研究の結果を基に、指定難病及び小児慢性特定疾病の検討状況等を踏まえ、障害者総合支援法における難病等の対象疾病の検討が進められることとなり、障害福祉サービスを必要とする特殊の疾病を有する者に対して、適切にサービスが提供されることとなる。

B. 研究方法

指定難病の5つの要件（「発病の機構が明らかでない」「治療方法が確立していない」「患者数が人口の0.1%程度に達しない」「長期の療養を必要とするもの」「診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていること」）を踏まえつつ、福祉的見地から障害者総合支援法の対象疾病の要件および対象疾病を検討した。

難病患者に対する新しい医療費助成制度は、平成27年1月から第1次分が施行され、第2次分は平成27年7月からの施行が予定されている。障害者総合支援法における対象疾病についても、ほぼ同時期に見直しを行う必要があることから、本研究も26年度で成果をとりまとめた。

※障害者総合支援法対象疾病検討会の検討状況

〔第1次対象疾病〕

平成26年8月～10月（第1回、第2回）

〔第2次対象疾病〕

平成27年3月（第3回、第4回）

（倫理面への配慮）

疾病の特性等の情報は個人に関する情報はなく、疫学研究に関する倫理指針の対象にならないと考えられる。しかしながら、研究を進めていく中で、同倫理指針の適用範囲に該当する可能性があると考えられる場合は、同倫理指針を遵守し、速やかに同倫理指針に定める手続きを行うこととした。

C. 研究結果

1. 障害者総合支援法の対象疾病の要件につ

いて

厚生労働省における障害者総合支援法対象疾病検討会においては、指定難病検討委員会における議論を踏まえた議論が行われた。障害者総合支援法の対象疾病の要件に関しては、指定難病の5つの要件（「発病の機構が明らかでない」「治療方法が確立していない」「患者数が人口の0.1%程度に達しない」「長期の療養を必要とするもの」「診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていること」）を踏まえつつ福祉的見地から検討がなされ、「治療方法が確立していない」、「長期の療養を必要とするもの」、「診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていること」の3項目を要件とすることが妥当であるとした。

2. 「障害者総合支援法の対象として検討した疾病」（第1次分）について

第1～5回指定難病検討委員会において指定難病の検討の俎上にあがった113疾病について検討した。平成25年4月から障害者総合支援法の対象となっている疾病以外で新たに指定難病とされた25疾病を障害者総合支援法の対象疾病として追加することが適切であると判断した。

また、指定難病の要件を満たさないとされた3疾病についても検討を行い、劇症肝炎、重症急性膵炎については「長期の療養を必要としない」ことから対象外とし、スモンについては「発病の機構が明らか」であるが「長期の療養を必要とする」ため引き続き障害者総合支援法の対象とすることが適切であると判断した。

3. 「障害者総合支援法の対象として検討した疾病」（第2次分）について

第6～9回指定難病検討委員会で指定難病の要件を満たすとされた127疾病および第10～11回指定難病検討委員会で指定難病の要件を満たすとされた51疾病について、障害者総合支援法の対象疾病とする要件を満たすか検討した結果、これを第2次分の対象疾病とすることが適切と判断した（資料2、3）。

4. 「障害者総合支援法の対象として検討する疾病」（第2次分）のうち指定難病の要件を満た

すことが明らかでない疾病について

第10回指定難病検討委員会において、現時点で指定難病の要件を満たすことが明らかでない疾病とされたもののうち、障害者総合支援法の対象疾病の要件以外の理由である①「発病の機構が明らかでない（※他の施策体系が樹立している疾病を含む）」、②「患者数が本邦において一定の人数に達しない」ことの要件を満たすことが明らかでないとした疾病について、障害者総合支援法の対象疾病の要件である「治療方法が確立していない」、「長期の療養を必要とするもの」、「診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていること」を満たすかどうかを検討した。その結果、①「発病の機構が明らかでない（※他の施策体系が樹立している疾病を含む）」に該当する疾病のうち障害者総合支援法の対象疾病の要件のデータがそろった14疾病（資料4の①）について検討した結果、腸間膜静脈硬化症候群（長期の療養を必要としない）と副腎腺腫（治療方法が確立している、長期の療養を必要としない、客観的な診断基準がない）を除く12疾病を対象とすることが適切と判断した。

また、「障害者総合支援法の対象疾病の要件について検討を行うためのデータが現時点で明らかでない疾病（他の施策体系が樹立している疾病を含む）」と整理された137疾病については、現時点では検討が出来ないため、対象疾病としないことが適切と判断した（5.に記載する、平成25年4月からすでに対象となっているが現時点でデータが明らかでない疾病をのぞく）（資料4）。

②「患者数が本邦において一定の人数に達しない」に該当する疾病のうち障害者総合支援法の対象疾病の要件のデータがそろった10疾病（資料4の②）について検討した結果、原発性アルドステロン症（治療方法が確立している）を除く9疾病を対象疾病とすることが適切と判断した。

また、「障害者総合支援法の対象疾病の要件について検討を行うためのデータが現時点で明

らかでない」と整理された17疾病については、現時点では検討が出来ないため対象疾病としないことが適切と判断した（5.に記載する平成25年4月からすでに対象となっているが現時点でデータが明らかでない疾病をのぞく）（資料4）。

5.「平成25年4月から障害者総合支援法の対象となっていた疾病で対象外となる疾病」について

制度開始当初に障害者総合支援法の対象疾病とされていた30疾病のうち18疾病（2.に記載する劇症肝炎、重症急性膵炎を含む）について「他の施策体系がある」、「治療法が確立している」「長期の療養を必要としない」、「客観的な診断基準がない」など障害者総合支援法の対象疾病の要件を満たさないことから、対象外とすることが適切と判断した（資料5）。

グルココルチコイド抵抗症は日本に患者が未確認であることから対象外とすることが適切と判断した。

骨髄異形成症候群、骨髄線維症、汎発性特発性骨増殖症、肥満低換気症候群、慢性膵炎、ランゲルハンス細胞組織球症の6疾病は障害者総合支援法の対象疾病の要件について検討を行うためのデータが現時点では明らかでないため、データが収集されるまでの間、引き続き対象とすることが適切と判断した。

これにより合計332疾病を障害者総合支援法の対象とすることが妥当と判断した（資料6）。

D. 考察 および E. 結論

障害者総合支援法の対象疾病については第1次分の151疾病に加えて第2次追加分として181疾病を対象とすることが適切と判断した。

平成25年4月から障害者総合支援法の対象となっていたが、検討の結果、要件を満たさず対象外とすることが適切と考えられた疾病が18疾病あった。

その結果、合計332疾病を対象とすることが適切であるとした。

F. 健康危険情報

特になし

G. 研究発表

江藤文夫

1. 江藤文夫：わが国のリハビリテーションの歴史、医学的リハビリテーション. 総合リハビリテーション、42 (1) : 41-46, 2014.
2. 江藤文夫：リハビリテーションと運動—健康と運動をめぐって—. 理療、43 (4) : 8-16, 2014.
3. 江藤文夫：本学会における連携推進の取り組み 今後に向けて共通言語を意識して. リハビリテーション連携科学、15 (1) : 56, 2014.
4. 江藤文夫：巻頭言、脳卒中リハビリテーション—新たなる治療戦略. Modern Physician、34 (7) : 747-748, 2014.

水澤英洋

1. Hattori T, Orimo S, Hallett M, Wu T, Inaba A, Azuma R, Mizusawa H: Relationship and factor structure in multisystem neurodegeneration in Parkinson's disease. Acta Neurol Scand, DOI:10.1111/ane.12273
2. Nishina T, Numata J, Nishina K, Yoshida-Tanaka K, Nitta K, Piao W, Iwata R, Ito S, Kuwahara H, Wada T, Mizusawa H, Yokota T: Chimeric antisense oligonucleotide conjugated to α -Tocopherol, Molecular Therapy-Nucleic Acids 4,e220, 2015 doi:10.1038/mhna.2014.72
3. 榊原聡子、饗場郁子、齋藤由扶子、犬飼 晃、石川欽也、水澤英洋: Spinocerebellar ataxia type 31(SCA31)の臨床像, 画像所見—Spinocerebellar ataxia type 6(SCA6)との小脳外症候の比較検討—. 臨床神経学, 54(6):473-479, 2014
4. 田中伸幸、南里和紀、田口丈士、田中紀子、藤田恒夫、三苦 博、川田明広、水澤英洋: 脊髄小脳変性症の画像診断における Voxel-based morphometry の有用性. BRAIN and NERVE, 66(6):699-704, 2014
5. 水澤英洋、石橋 哲: 神経病学 (Neurology), 臨床医学の展望 2014, 4690:24-30, 2014
6. 板東 杏太、水澤英洋: 初期の脊髄小脳変性症に対するリハビリテーションについて. 難病と在宅ケア 10 20(7):26-29, 2014 日本プランニングセンター
7. 大矢 寧、水澤英洋: 薬剤性横紋筋融解症. 医学のあゆみ くすりの副作用のすべて 251(9):851-858, 20141129、医歯薬出版株式会社

8. 能勢裕里江、水澤英洋: プリオン病. 生涯教育シリーズ- 87 日本医師会雑誌 第 143 巻・特別号 (2) 感染症診療 update, 日本医師会, 東京, S- 415- 417, 20141015
9. 三條伸夫、水澤英洋: VII. プリオン病 プリオン病. 神経感染症を極める アクチュアル 脳・神経疾患の臨床 p278-285、中山書店 2014年12月15日
10. 三條伸夫、水澤英洋: 付録2 感染症関連ガイドラインと使用法の注意 プリオン病. 神経感染症を極める アクチュアル 脳・神経疾患の臨床 p352-354、中山書店 2014年12月15日

西牧謙吾

1. 西牧謙吾: 第1章総論編 特別な(教育的)ニーズのある子ども達と特別支援教育、特別支援教育ハンドブック、東山書房、10-21、2014.
2. 西牧謙吾: 特別支援教育との連携の進め方、子ども療育支援、中山書店、220-224. 2014.
3. 西牧謙吾: 慢性疾患のある子どもたちのためのインクルーシブ教育システムの構築、チャイルドヘルス、診断と治療社、44-46、2014

千葉 勉

1. Ikeda A, Aoki N, Kido M, Iwamoto S, Nishiura H, Maruoka R, Chiba T, Watanabe N: Progression of autoimmune hepatitis is mediated by IL-18-producing dendritic cells and hepatic CXCL9 expression in mice. Hepatology 60:224-236:2014.
2. Nakase H, Honzawa Y, Toyonaga T, Yamada S, Minami N, Yoshino T, Matsuura M, Chiba T: Diagnosis and treatment of ulcerative colitis with cytomegalovirus infection: Importance of controlling mucosal inflammation to prevent cytomegalovirus reactivation. Intest Res 12:5-11:2014.
3. Yoshino T, Nakase H, Chiba T: Not the end of the role of anti-viral therapy in ulcerative colitis with cytomegalovirus reactivation. Aliment Pharmacol Ther 39:1247:2014.
4. Nakase H, Yoshino T, Matsuura, Chiba T M: Role in calcineurin inhibitors for inflammatory bowel disease in the biologics era: when and how to use. Inflamm Bowel Dis 20:2151-2156:2014.

中島八十一

1. Sugaya A, Fukushima K, Kasai N, Ojima T, Takahashi G, Nakagawa T, Murai S, Nakajima Y, Nishizaki K. Effectiveness of Domain-Based Intervention for Language Development in Japanese Hearing-Impaired Children: A Multicenter Study. *Ann Otol Rhinol Laryngol*. 2014 Mar 13;123(7):500-508.
 2. Yamaguchi K, Nakamura K, Oga T, Nakajima Y. Eating tools in hand activate the brain systems for eating action: a transcranial magnetic stimulation study. *Neuropsychologia*. 2014 Jul;59:142-7. doi: 10.1016/j.neuropsychologia.2014.05.003. Epub 2014 May 13.
 3. Nakamura K, Makuuchi M, Nakajima Y: Mirror-image discrimination in the literate brain: a causal role for the left occipitotemporal cortex. *Front Psychol*. 2014 May 21;5:478. doi: 10.3389/fpsyg.2014.00478. eCollection 2014..
 4. Imahashi, K., Fukatsu, R., Nakajima, Y., Kamezawa, Y., Nakamura, K, WHO CC. The Support Systems for Persons with Cognitive Disorder due to an Acquired Brain Injury: A Higher Brain Dysfunction Support Promotion Project in Japan. *Joining Hands: WHOCC E-newsletter* (5), 2014, 6-7.
 5. 中島八十一. 高次脳機能障害と地域支援ネットワーク. *日本病院会雑誌*. 62(2), 2015, p. 179-188
- H. 知的財産権の出願・登録状況
特になし

II. 資 料

平成25年4月1日から障害者総合支援法の対象となった難病等130疾病一覧表

疾患番号	疾患名	疾患番号	疾患名
1	脊髄小脳変性症	26	進行性多巣性白質脳症(PML)
2	シャイ・ドレーガー症候群	27	後縦靭帯骨化症
3	モヤモヤ病(ウィリス動脈輪閉塞症)	28	黄色靭帯骨化症
4	正常圧水頭症	29	前縦靭帯骨化症
5	多発性硬化症	30	広範脊柱管狭窄症
6	重症筋無力症	31	特発性大腿骨頭壊死症
7	ギラン・バレー症候群	32	特発性ステロイド性骨壊死症
8	フィッシャー症候群	33	網膜色素変性症
9	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	34	加齢黄斑変性
10	多巣性運動ニューロパチー (ルイス・サムナー症候群)	35	難治性視神経症
11	単クローン抗体を伴う末梢神経炎 (クロウ・フカセ症候群)	36	突発性難聴
12	筋萎縮性側索硬化症	37	特発性両側性感音難聴
13	脊髄性筋萎縮症	38	メニエール病
14	球脊髄性筋萎縮症	39	遅発性内リンパ水腫
15	脊髄空洞症	40	PRL 分泌異常症
16	パーキンソン病	41	ゴナドトロピン分泌異常症
17	ハンチントン病	42	ADH 分泌異常症
18	進行性核上性麻痺	43	中枢性摂食異常症
19	線条体黒質変性症	44	原発性アルドステロン症
20	ペルオキシソーム病	45	偽性低アルドステロン症
21	ライソゾーム病	46	グルココルチコイド抵抗症
22	クロイツフェルト・ヤコブ病(CJD)	47	副腎酵素欠損症
23	ゲルスマン・ストロイスラー・ シャインカー病(GSS)	48	副腎低形成(アジソン病)
24	致死性家族性不眠症	49	偽性副甲状腺機能低下症
25	亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	50	ビタミンD 受容機構異常症

51	TSH 受容体異常症	81	Budd-Chiari 症候群
52	甲状腺ホルモン不応症	82	肝内結石症
53	再生不良性貧血	83	肝内胆管障害
54	溶血性貧血(自己免疫性溶血性貧血・ 発作性夜間血色素尿症)	84	膵嚢胞線維症
55	不応性貧血(骨髄異形成症候群)	85	重症急性膵炎
56	骨髄線維症	86	慢性膵炎
57	特発性血栓症	87	アミロイドーシス
58	血栓性血小板減少性紫斑病(TTP)	88	ベーチェット病
59	特発性血小板減少性紫斑病	89	全身性エリテマトーデス
60	IgA腎症	90	多発性筋炎・皮膚筋炎
61	急速進行性糸球体腎炎	91	シェーグレン症候群
62	難治性ネフローゼ症候群	92	成人スティル病
63	多発性嚢胞腎	93	高安病(大動脈炎症候群)
64	肥大型心筋症	94	バージャー病
65	特発性拡張型(うっ血型)心筋症	95	結節性多発動脈炎
66	拘束型心筋症	96	ウェゲナー肉芽腫症
67	ミトコンドリア病	97	アレルギー性肉芽腫性血管炎
68	Fabry 病	98	悪性関節リウマチ
69	家族性突然死症候群	99	側頭動脈炎
70	原発性高脂血症	100	抗リン脂質抗体症候群
71	特発性間質性肺炎	101	強皮症
72	サルコイドーシス	102	好酸球性筋膜炎
73	びまん性汎細気管支炎	103	硬化性萎縮性苔癬
74	潰瘍性大腸炎	104	原発性免疫不全症候群
75	クローン病	105	若年性肺気腫
76	自己免疫性肝炎	106	ランゲルハンス細胞組織球症
77	原発性胆汁性肝硬変	107	肥満低換気症候群
78	劇症肝炎	108	肺胞低換気症候群
79	特発性門脈圧亢進症	109	肺動脈性肺高血圧症
80	肝外門脈閉塞症	110	慢性血栓塞栓性肺高血圧症

111	混合性結合組織病	121	進行性骨化性線維異形成症(FOP)
112	神経線維腫症 I 型 (レックリングハウゼン病)	122	色素性乾皮症(XP)
113	神経線維腫症 II 型	123	スモン
114	結節性硬化症(プリングル病)	124	下垂体機能低下症
115	表皮水疱症	125	クッシング病
116	膿疱性乾癬	126	先端巨大症
117	天疱瘡	127	原発性側索硬化症
118	大脳皮質基底核変性症	128	有棘赤血球を伴う舞蹈病
119	重症多形滲出性紅斑(急性期)	129	HTLV-1 関連脊髄症(HAM)
120	リンパ脈管筋腫症(LAM)	130	先天性魚鱗癬様紅皮症

◆障害者総合支援法の対象として検討した疾病（第2次分）〈3月9日検討済〉

第6～9回指定難病検討委員会資料 検討疾病個票データより作成

※疾病名は、今後の整理により変更する可能性があります。

※他の施策体系が樹立している疾病を除く。

番号	疾病名	障害者総合支援法の対象疾病の要件			備考 〔該当する障害者総合支援法 対象疾病〕
		治療方法	長期の療養	客観的な 診断基準	
1	アイカルディ症候群	未確立	必要	あり	
2	アイザックス症候群	未確立	必要	あり	
3	アトピー性脊髄炎	未確立	必要	あり	
4	有馬症候群	未確立	必要	あり	
5	$\alpha 1$ -アンチトリプシン欠乏症	未確立	必要	あり	若年性肺気腫
6	アルポート症候群	未確立	必要	あり	
7	アレキサンダー病	未確立	必要	あり	
8	アンジェルマン症候群	未確立	必要	あり	
9	イソ吉草酸血症	未確立	必要	あり	
10	一次性ネフローゼ症候群	未確立	必要	あり	一次性ネフローゼ症候群
11	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	未確立	必要	あり	
12	遺伝性ジストニア	未確立	必要	あり	
13	遺伝性周期性四肢麻痺	未確立	必要	あり	
14	ウィーバー症候群	未確立	必要	あり	
15	ウィリアムズ症候群	未確立	必要	あり	
16	ウェルナー症候群	未確立	必要	あり	
17	ウォルフラム症候群	未確立	必要	あり	
18	ATR-X症候群	未確立	必要	あり	
19	エーラス・ダンロス症候群	未確立	必要	あり	
20	エプスタイン病	未確立	必要	あり	
21	エマヌエル症候群	未確立	必要	あり	
22	オクシピタル・ホーン症候群	未確立	必要	あり	
23	オスラー病	未確立	必要	あり	
24	カーニー複合	未確立	必要	あり	
25	家族性良性慢性天疱瘡	未確立	必要	あり	
26	歌舞伎症候群	未確立	必要	あり	
27	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	未確立	必要	あり	
28	肝型糖原病	未確立	必要	あり	
29	間質性膀胱炎（ハンナ型）	未確立	必要	あり	
30	環状20番染色体症候群	未確立	必要	あり	
31	眼皮膚白皮症	未確立	必要	あり	
32	偽性副甲状腺機能低下症	未確立	必要	あり	偽性副甲状腺機能低下症
33	ギャロウエイ・モフト症候群	未確立	必要	あり	
34	急速進行性糸球体腎炎	未確立	必要	あり	急速進行性糸球体腎炎
35	筋型糖原病	未確立	必要	あり	
36	筋ジストロフィー	未確立	必要	あり	
37	グルコーストランスポーター1 欠損症候群	未確立	必要	あり	
38	グルタル酸血症1型	未確立	必要	あり	

番号	疾病名	障害者総合支援法の対象疾病の要件			備考 (該当する障害者総合支援法 対象疾病)
		治療方法	長期の療養	客観的な 診断基準	
39	グルタル酸血症2型	未確立	必要	あり	
40	けいれん重積型(二相性) 急性脳症	未確立	必要	あり	
41	結節性硬化症	未確立	必要	あり	結節性硬化症
42	限局性皮質異形成	未確立	必要	あり	
43	顕在性二分脊椎	未確立	必要	あり	
44	抗糸球体基底膜腎炎	未確立	必要	あり	
45	高チロシン血症 (I型、II型、III型)	未確立	必要	あり	
46	コケイン症候群	未確立	必要	あり	
47	コフィン・シリズ症候群	未確立	必要	あり	
48	コフィン・ローリー症候群	未確立	必要	あり	
49	鰓耳腎症候群	未確立	必要	あり	
50	色素性乾皮症	未確立	必要	あり	色素性乾皮症
51	紫斑病性腎炎	未確立	必要	あり	
52	脂肪萎縮症	未確立	必要	あり	
53	症候群性頭蓋縫合早期癒合症	未確立	必要	あり	
54	徐波睡眠期持続性棘徐波を示す てんかん性脳症および関連症候群	未確立	必要	あり	
55	神経細胞移動異常症	未確立	必要	あり	
56	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	未確立	必要	あり	
57	神経フェリチン症	未確立	必要	あり	
58	スタージ・ウェーバー症候群	未確立	必要	あり	
59	スミス・マギニス症候群	未確立	必要	あり	
60	脆弱X症候群関連疾患 /脆弱X症候群	未確立	必要	あり	
61	脊髄空洞症	未確立	必要	あり	脊髄空洞症
62	先天性核上性球麻痺	未確立	必要	あり	
63	先天性魚鱗癬	未確立	必要	あり	先天性魚鱗癬
64	先天性腎性尿崩症	未確立	必要	あり	
65	先天性大脳白質形成不全症	未確立	必要	あり	
66	先天性ミオパチー	未確立	必要	あり	
67	先天性無痛症	未確立	必要	あり	
68	前頭側頭葉変性症	未確立	必要	あり	
69	総動脈幹遺残症	未確立	必要	あり	
70	ソトス症候群	未確立	必要	あり	
71	大血管転位症	未確立	必要	あり	
72	第14番染色体 父親性ダイソミー症候群	未確立	必要	あり	
73	単心室循環症候群	未確立	必要	あり	
74	弾性線維性仮性黄色腫	未確立	必要	あり	
75	中隔視神経形成異常症	未確立	必要	あり	
76	低ホスファターゼ病	未確立	必要	あり	
77	禿頭と変形性脊椎症を伴う 劣性遺伝性白質脳症	未確立	必要	あり	
78	特発性後天性全身性無汗症	未確立	必要	あり	
79	ドラベ症候群	未確立	必要	あり	

番号	疾病名	障害者総合支援法の対象疾病の要件			備考 (該当する障害者総合支援法 対象疾病)
		治療方法	長期の療養	客観的な 診断基準	
80	内臓錯位症候群	未確立	必要	あり	
81	那須ハコラ病	未確立	必要	あり	
82	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	未確立	必要	あり	
83	尿素サイクル異常症	未確立	必要	あり	
84	ヌーナン症候群	未確立	必要	あり	
85	脳表ヘモシデリン沈着症	未確立	必要	あり	
86	肺胞蛋白症（自己免疫性、先天性）	未確立	必要	あり	
87	肺胞低換気症候群	未確立	必要	あり	肺胞低換気症候群
88	P C D H 19関連症候群	未確立	必要	あり	
89	肥厚性皮膚骨膜症	未確立	必要	あり	
90	非ジストロフィー性 ミオトニー症候群	未確立	必要	あり	
91	皮質下梗塞と白質脳症を伴う 常染色体性優性脳動脈症（CADASIL）	未確立	必要	あり	
92	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	未確立	必要	あり	
93	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	未確立	必要	あり	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
94	ビッカースタッフ型脳幹脳炎	未確立	必要	あり	
95	ファロー四徴症類縁疾患	未確立	必要	あり	
96	フェニルケトン尿症	未確立	必要	あり	
97	副甲状腺機能低下症	未確立	必要	あり	
98	複合カルボキシラーゼ欠損症	未確立	必要	あり	
99	副腎皮質刺激ホルモン不応症	未確立	必要	あり	
100	ブラダー・ウィリ症候群	未確立	必要	あり	
101	プロピオン酸血症	未確立	必要	あり	
102	VATER症候群	未確立	必要	あり	
103	閉塞性細気管支炎	未確立	必要	なし	
104	バルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く)	未確立	必要	あり	
105	片側巨脳症	未確立	必要	あり	
106	片側けいれん・片麻痺 ・てんかん症候群	未確立	必要	あり	
107	マリネスコ・シェーグレン症候群	未確立	必要	あり	
108	マルファン症候群	未確立	必要	あり	
109	ミオクロニー欠伸てんかん	未確立	必要	あり	
110	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	未確立	必要	あり	
111	メーブルシロップ尿症	未確立	必要	あり	
112	メチルマロン酸血症	未確立	必要	あり	
113	メビウス症候群	未確立	必要	あり	
114	メンケス病	未確立	必要	あり	
115	モワット・ウイルソン症候群	未確立	必要	あり	
116	ヤング・シンプソン症候群	未確立	必要	あり	
117	ラスムッセン症候群	未確立	必要	あり	
118	リジン尿性蛋白不耐症	未確立	必要	あり	
119	両側海馬硬化を伴う 内側側頭葉てんかん	未確立	必要	あり	
120	類天疱瘡 (後天性表皮水疱症を含む)	未確立	必要	あり	

番号	疾 病 名	障害者総合支援法の対象疾病の要件			備 考 〔該当する障害者総合支援法 対象疾病〕
		治療方法	長期の療養	客観的な 診断基準	
121	レット症候群	未確立	必要	あり	
122	レノックス・ガストー症候群 および関連脳症	未確立	必要	あり	
123	ロスムンド・トムソン症候群	未確立	必要	あり	
124	1 p 36欠失症候群	未確立	必要	あり	
125	4p-症候群	未確立	必要	あり	
126	5p-症候群	未確立	必要	あり	
127	22q11.2欠失症候群	未確立	必要	あり	

◆障害者総合支援法の対象として検討する疾病（第2次分）（案）3月30日検討分 <1>

第10・11回指定難病検討委員会資料 検討疾病個票データより作成

※疾病名は、今後の整理により変更する可能性があります。

※他の施策体系が樹立している疾病を除く。

	疾 病 名	障害者総合支援法の対象疾病の要件			備 考 〔該当する障害者総合支援法 対象疾病の有無〕
		治療方法	長期の療養	客観的な 診断基準	
1	家族性地中海熱	未確立	必要	あり	
2	高IgD症候群	未確立	必要	あり	
3	中條・西村症候群	未確立	必要	あり	
4	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	未確立	必要	あり	
5	慢性再発性多発性骨髄炎	未確立	必要	あり	
6	強直性脊椎炎	未確立	必要	あり	
7	進行性骨化性線維異形成症	未確立	必要	あり	進行性骨化性線維異形成症
8	肋骨異常を伴う先天性側弯症	未確立	必要	あり	
9	タナトフォリック骨異形成症	未確立	必要	あり	
10	骨形成不全症	未確立	必要	あり	
11	軟骨無形成症	未確立	必要	あり	
12	リンパ管腫症/ゴーハム病	未確立	必要	あり	
13	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	未確立	必要	あり	
14	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	未確立	必要	あり	
15	巨大動静脈奇形（頸部顔面/四肢病変）	未確立	必要	あり	
16	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群	未確立	必要	あり	
17	ポルフィリン症	未確立	必要	あり	
18	先天性葉酸吸収不全	未確立	必要	あり	
19	先天性赤血球形形成異常性貧血	未確立	必要	あり	
20	後天性赤芽球癆	未確立	必要	あり	
21	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	未確立	必要	あり	
22	ファンコニ貧血	未確立	必要	あり	
23	遺伝性鉄芽球性貧血	未確立	必要	あり	
24	エプスタイン症候群	未確立	必要	あり	
25	自己免疫性出血病XIII / 13	未確立	必要	あり	
26	乳幼児肝巨大血管腫	未確立	必要	あり	
27	クロンカイト・カナダ症候群	未確立	必要	あり	
28	ウィルソン病	未確立	必要	あり	
29	非特異性多発性小腸潰瘍症	未確立	必要	あり	
30	胆道閉鎖症	未確立	必要	あり	
31	総排泄腔外反症	未確立	必要	あり	
32	総排泄腔遺残	未確立	必要	あり	
33	先天性横隔膜ヘルニア	未確立	必要	あり	
34	ヒルシュスブルング病（全結腸型/小腸型）	未確立	必要	あり	
35	アラジール症候群	未確立	必要	あり	
36	遺伝性痔炎	未確立	必要	あり	

	疾 病 名	障害者総合支援法の対象疾病の要件			備 考 〔 該当する障害者総合支援法 対象疾病の有無 〕
		治療方法	長期の療養	客観的な 診断基準	
37	嚢胞性線維症	未確立	必要	あり	嚢胞性線維症
38	I g G 4 関連疾患	未確立	必要	あり	
39	黄斑ジストロフィー	未確立	必要	あり	
40	レーベル遺伝性視神経症	未確立	必要	あり	
41	アッシュャー症候群	未確立	必要	あり	
42	若年発症型両側性感音難聴	未確立	必要	あり	特発性両側性感音難聴
43	遅発性内リンパ水腫	未確立	必要	あり	遅発性内リンパ水腫
44	好酸球性副鼻腔炎	未確立	必要	あり	
45	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	未確立	必要	あり	
46	シトステロール血症	未確立	必要	あり	
47	タンジール病	未確立	必要	あり	
48	原発性高カイロミクロン血症	未確立	必要	あり	
49	脳腱黄色腫症	未確立	必要	あり	
50	無βリポタンパク血症	未確立	必要	あり	
51	ペリー症候群	未確立	必要	あり	

◆障害者総合支援法の対象として検討する疾病(第2次分)(案)3月30日検討分<2>

注)疾病名は、今後の整理により変更する可能性があります。

【本資料における検討内容】

第10回指定難病検討委員会において、現時点で指定難病の要件を満たすことが明らかでない疾病とされたもの

- のうち、
 - ①「発病の機構が明らかでない(※他の施策体系が樹立している疾病を含む)」ことについて要件を満たすことが明らかでない
 - ②「患者数が本邦において一定の人数に達しない」ことについて要件を満たすことが明らかでない
- とされた疾病について、障害福祉サービスの対象疾病の要件を満たすかどうかを検討。

① 「発病の機構が明らかでない」ことについて要件を満たすことが明らかでない疾病
(※他の施策体系が樹立している疾病を含む)とされた疾病

●**障害者総合支援法の対象疾病の要件についての検討結果**

* 平成25年4月から障害者総合支援法の対象となっていた疾病

番号	病名	障害者総合支援法の対象疾病の要件			要件の 適否
		治療方法	長期の療養	客観的な診断基準	
A-30	急性壊死性脳症	未確立	必要	あり	○
A-37	急性網膜壊死	未確立	必要	あり	○
A-84	先天性風疹症候群	未確立	必要	あり	○
A-99	短腸症候群	未確立	必要	あり	○
A-100	腸間膜静脈硬化症候群	-	必要なし	あり	×
A-101	特発性角膜内皮炎 ※サイトメガロウイルス角膜内皮炎に限る	未確立	必要	あり※	○
A-105	びまん性汎細気管支炎	* 未確立	必要	あり	○
A-109	副腎腺腫	確立	必要なし	なし	×
A-113	ヘパリン起因性血小板減少症	未確立	必要	あり	○
A-114	ヘモクロマトーシス	未確立	必要	あり	○
A-131	薬剤性過敏症症候群	未確立	必要	あり	○
A-133	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴	未確立	必要	あり	○
A-138	両側性小耳症・外耳道閉鎖症	未確立	必要	あり	○
A-139	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴	未確立	必要	あり	○

出典:「障害者総合支援法に基づく障害福祉サービス等利用者の対象範囲に関する研究」
(平成26年度厚生労働科学研究費補助金 研究代表者 江藤文夫)