

◆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	クリッパル・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 / 1 3	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	遺伝性膵炎	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	原発性高カイトロミクロン血症	未確立	必要	あり	
49	脳髄黄色腫症	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)

●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)

*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
A-1	Bリンパ芽球性リンパ腫
A-2	Gorlin症候群
A-3	NK(ナチュラルキラー)細胞白血病
A-4	Tリンパ芽球性リンパ腫
A-5	T細胞リンパ芽球性白血病
A-6	VIP産生腫瘍
A-7	悪性胸腺腫
A-8	悪性黒色腫
A-9	悪性骨巨細胞腫
A-10	悪性神経鞘腫
A-11	悪性ラブドイド腫瘍
A-12	異型奇形腫瘍/ラブドイド腫瘍
A-13	異形成性腫瘍
A-14	異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)産生症候群
A-15	インスリノーマ
A-16	ウィルムス(Wilms)腫瘍・腎芽腫
A-17	横紋筋肉腫
A-18	外耳中耳奇形に伴う難聴
A-19	下垂体腺腫
A-20	ガストリノーマ
A-21	家族性腺腫性ポリポージス
A-22	褐色細胞腫
A-23	滑膜肉腫
A-24	カルシフィラキシス
A-25	カルチノイド症候群
A-26	肝芽腫
A-27	肝細胞癌
A-28	気管支腫瘍
A-29	奇形腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る)
A-31	急性巨核芽球性白血病
A-32	急性骨髄性白血病、最小分化
A-33	急性骨髄単球性白血病
A-34	急性赤白血病
A-35	急性前骨髄球性白血病
A-36	急性単球性白血病
A-38	胸膜肺芽腫
A-39	グルカゴノーマ
A-40	血球貪食性リンパ組織球症
A-41	血小板減少症(脾機能亢進症による)
A-42	血友病A
A-43	血友病B
A-44	膠芽腫
A-45	甲状腺癌
A-46	骨髄異形成症候群 *
A-47	骨髄線維症 *
A-48	骨軟骨腫症
A-49	骨肉腫
A-50	混合性胚細胞腫瘍

番号	病名
A-51	視床下部過誤腫
A-52	脂肪肉腫
A-53	若年性骨髄単球性白血病
A-54	絨毛癌
A-55	上衣腫
A-56	上咽頭癌
A-57	松果体腫
A-58	神経芽腫
A-59	神経鞘腫
A-60	神経節芽腫
A-61	神経節膠腫
A-62	神経節腫
A-63	腎細胞癌
A-64	心臓腫瘍
A-65	腎明細胞肉腫
A-66	膀胱芽腫
A-67	髄芽腫
A-68	髄膜腫
A-69	頭蓋咽頭腫
A-70	頭蓋内胚細胞腫瘍
A-71	性索間質性腫瘍
A-72	成熟B細胞リンパ芽球性白血病
A-73	成熟B細胞リンパ腫
A-74	成熟を伴う急性骨髄性白血病
A-75	成熟を伴わない急性骨髄性白血病
A-76	成人型ランゲルハンス細胞組織球症 *
A-77	脊索腫
A-78	摂食障害 *
A-79	線維形成性小円形細胞腫瘍
A-80	線維肉腫
A-81	前駆B細胞リンパ芽球性白血病
A-82	腺腫様甲状腺腫
A-83	先天性フィブリノーゲン欠乏症
A-85	先天性プロトロンビン欠乏症
A-86	仙尾部奇形腫
A-87	第V因子欠乏症
A-88	第VII因子欠乏症
A-89	第X因子欠乏症
A-90	第XI因子欠乏症
A-91	第XII因子欠乏症
A-92	第XIII因子欠乏症
A-93	退形成性星細胞腫
A-94	胎児性癌
A-95	唾液腺癌
A-96	多胎芽腫
A-97	多発性内分泌腫瘍症1型
A-98	多発性内分泌腫瘍症2型
A-102	軟骨芽腫

●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) (つづき)

番号	病名
A-103	軟骨肉腫
A-104	びまん性星細胞腫
A-106	肥満低換気症候群 *
A-107	フォン・ヒッペル・リンドウ病
A-108	フォンウィルブランド(von Willebrand)病
A-110	副腎皮質癌
A-111	腹膜偽粘液腫
A-112	平滑筋肉腫
A-115	胞巣状軟部肉腫
A-116	乏突起神経膠腫
A-117	ホジキン(Hodgkin)リンパ腫
A-118	慢性移植片対宿主病
A-119	慢性骨髄性白血病
A-120	慢性骨髄単球性白血病
A-121	慢性腎盂腎炎
A-122	未分化神経外胚葉性腫瘍(中枢性のもの)
A-123	未分化神経外胚葉性腫瘍(末梢性のもの)
A-124	未分化大細胞リンパ腫

*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
A-125	未分化肉腫
A-126	未分化胚細胞腫
A-127	脈絡叢乳頭腫
A-128	明細胞肉腫(腎明細胞肉腫を除く)
A-129	網膜芽細胞腫
A-130	毛様細胞性星細胞腫
A-132	ユーイング(Ewing)肉腫
A-134	溶血性貧血(脾機能亢進症による)
A-135	卵黄囊腫
A-136	ランゲルハンス細胞組織球症 *
A-137	リフラウメニ病

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疾病とされた疾病

●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	
D-1	Microscopic Colitis症候群	未確立	必要	あり	○
D-2	萎縮型加齢黄斑変性 *	未確立	必要	あり	○
D-3	円錐角膜	未確立	必要	あり	○
D-4	家族性高コレステロール血症(ヘテロ接合体)	未確立	必要	あり	○
D-9	原発性アルドステロン症 *	確立	必要	あり	×
D-10	原発性局所多汗症	未確立	必要	あり	○
D-18	ダウン(Down)症候群	未確立	必要	あり	○
D-19	特発性正常圧水頭症 *	未確立	必要	あり	○
D-20	突発性難聴 *	未確立	必要	あり	○
D-23	ペルーシド角膜辺縁変性症	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)

●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

*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
D-5	川崎病
D-6	気管支喘息
D-7	脚ブロック
D-8	狭心症
D-11	コレステリルエステル転送蛋白欠損症(CETP)
D-12	心筋梗塞
D-13	腎血管性高血圧
D-14	腎尿管結石
D-15	心房細動

番号	病名
D-16	心房粗動
D-17	前縦靱帯骨化症 *
D-21	橋本病
D-22	バセドウ(Basedow)病
D-24	慢性腎不全(急性尿細管壊死または腎虚血による)
D-25	慢性腎不全(腎腫瘍による)
D-26	慢性膵炎 *
D-27	2型糖尿病

○H25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（案）

※ 制度開始当初の障害者総合支援法対象疾病であった130疾病のうち、検討の結果、要件を満たさずに対象外となる疾病については、経過措置を設け、すでに障害福祉サービスの対象となっていた方は、継続利用可能とする。

※ 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。

番号	疾病名	番号	疾病名	
1	劇症肝炎	C	13 視神経症	E
2	重症急性膵炎	C	14 神経性過食症	A
3	肝外門脈閉塞症	E	15 神経性食欲不振症	A
4	肝内結石症	B	16 汎発性特発性骨増殖症	○
5	偽性低アルドステロン症	C	17 肥満低換気症候群	○
6	ギラン・バレ症候群	C	18 慢性膵炎	○
7	グルココルチコイド抵抗症	*	19 先天性QT延長症候群	C
8	原発性アルドステロン症	B	20 TSH受容体異常症	E
9	硬化性萎縮性苔癬	E	21 特発性血栓症	E
10	好酸球性筋膜炎	E	22 フィッシャー症候群	C
11	骨髄異形成症候群	○	23 メニエール病	C
12	骨髄線維症	○	24 ランゲルハンス細胞組織球症	○

【対象外となった理由】

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）

- A：他の施策体系がある
 B：治療法が確立している
 C：長期の療養を必要としない
 E：客観的な診断基準がない
 *：日本に患者が未確認
 ○：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

障害者総合支援法対象疾病一覧<拡大後> (案)

資料6

番号	疾病名	番号	疾病名	番号	疾病名
1	アイカルディ症候群 ※	42	黄色靱帯骨化症	83	グルコーストランスポーター 1 欠損症 ※
2	アイザックス症候群 ※	43	黄斑ジストロフィー ※	84	グルタル酸血症1型 ※
3	I g A 腎症	44	大田原症候群 ※	85	グルタル酸血症2型 ※
4	I g G 4 関連疾患 ※	45	オクシピタル・ホーン症候群 ※	86	クローウ・深瀬症候群
5	亜急性硬化性全脳炎	46	オスラー病 ※	87	クローン病
6	アジソン病	47	カーニー複合 ※	88	クローンカイト・カナダ症候群 ※
7	アッシャー症候群 ※	48	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん ※	89	痙攣重積型（二相性）急性脳症 ※
8	アトピー性脊髄炎 ※	49	潰瘍性大腸炎	90	結節性硬化症
9	アペール症候群 ※	50	下垂体前葉機能低下症	91	結節性多発動脈炎
10	アミロイドーシス	51	家族性地中海熱 ※	92	血栓性血小板減少性紫斑病
11	アラジール症候群 ※	52	家族性良性慢性天疱瘡 ※	93	限局性皮質異形成 ※
12	有馬症候群 ※	53	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群 ※	94	原発性局所多汗症 ※
13	アルポート症候群 ※	54	歌舞伎症候群 ※	95	原発性硬化性胆管炎
14	アレキサンダー病 ※	55	ガラクトース-1-リン酸ウリシルトランスフェラーゼ欠損症 ※	96	原発性高脂血症
15	アンジェルマン症候群 ※	56	加齢黄斑変性	97	原発性側索硬化症
16	アントレー・ピクスラー症候群 ※	57	肝型糖原病 ※	98	原発性胆汁性肝硬変
17	イソ吉草酸血症 ※	58	間質性膀胱炎（ハンナ型） ※	99	原発性免疫不全症候群
18	一次性ネフローゼ症候群 ※	59	環状20番染色体症候群 ※	100	顕微鏡の大腸炎 ※
19	一次性膜性増殖性糸球体腎炎 ※	60	関節リウマチ	101	顕微鏡的多発血管炎
20	1 p 36欠失症候群 ※	61	完全大血管転位症 ※	102	高 I g D 症候群 ※
21	遺伝性ジストニア ※	62	眼皮膚白皮症 ※	103	好酸球性消化管疾患
22	遺伝性周期性四肢麻痺 ※	63	偽性副甲状腺機能低下症	104	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
23	遺伝性瘰癧 ※	64	ギャロウェイ・モフト症候群 ※	105	好酸球性副鼻腔炎 ※
24	遺伝性鉄芽球性貧血 ※	65	急性壊死性脳症 ※	106	抗糸球体基底膜腎炎 ※
25	VATER症候群 ※	66	急性網膜壊死 ※	107	後縦帯骨化症
26	ウィーバー症候群 ※	67	球脊髄性筋萎縮症	108	甲状腺ホルモン不応症
27	ウィリアムズ症候群 ※	68	急速進行性糸球体腎炎	109	拘束型心筋症
28	ウィルソン病 ※	69	強直性脊椎炎 ※	110	高チロシン血症1型 ※
29	ウエスト症候群 ※	70	強皮症	111	高チロシン血症2型 ※
30	ウェルナー症候群 ※	71	巨細胞性動脈炎	112	高チロシン血症3型 ※
31	ウォルフラム症候群 ※	72	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変） ※	113	後天性赤芽球癆 ※
32	ウルリッヒ病	73	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変） ※	114	広範脊柱管狭窄症
33	HTLV-1 関連脊髄症	74	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	115	抗リン脂質抗体症候群
34	A T R - X 症候群 ※	75	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変） ※	116	コケイン症候群 ※
35	A D H 分泌異常症	76	筋萎縮性側索硬化症	117	コステロ症候群
36	エーラス・ダンロス症候群 ※	77	筋型糖原病 ※	118	骨形成不全症 ※
37	エプスタイン病 ※	78	筋ジストロフィー ※	119	骨髄異形成症候群
38	エプスタイン症候群 ※	79	クッシング病	120	骨髄線維症
39	エマヌエル症候群 ※	80	クリオピリン関連周期熱症候群	121	ゴナドトロピン分泌亢進症
40	遠位型ミオパチー	81	クリッペル・トレノネー・ウエーバー症候群 ※	122	5 p 欠失症候群 ※
41	円錐角膜 ※	82	クルーゾン症候群 ※	123	コフィン・シリス症候群 ※

障害者総合支援法対象疾病一覧<拡大後> (案)

資料6

番号	疾病名	番号	疾病名	番号	疾病名
124	コフィン・ローリー症候群 ※	165	正常圧水頭症	206	弾性線維性仮性黄色腫 ※
125	混合性結合組織病	166	成人スチル病	207	短腸症候群 ※
126	鰓耳腎症候群 ※	167	成長ホルモン分泌亢進症	208	胆道閉鎖症 ※
127	再生不良性貧血	168	脊髄空洞症	209	遅発性内リンパ水腫
128	サイトメガロウィルス角膜炎 ※	169	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	210	チャーシ症候群
129	再発性多発軟骨炎	170	脊髄髄膜瘤 ※	211	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 ※
130	左心低形成症候群 ※	171	脊髄性筋萎縮症	212	中毒性表皮壊死症
131	サルコイドーシス	172	全身型若年性特発性関節炎	213	腸管神経節細胞減少症
132	三尖弁閉鎖症 ※	173	全身性エリテマトーデス	214	TSH分泌亢進症
133	CFC症候群	174	先天性横隔膜ヘルニア ※	215	TNF受容体関連周期性症候群
134	シェーグレン症候群	175	先天性核上性球麻痺 ※	216	低ホスファターゼ症 ※
135	色素性乾皮症	176	先天性魚鱗癬	217	天疱瘡
136	自己食空胞性ミオパチー	177	先天性筋無力症候群	218	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症 ※
137	自己免疫性肝炎	178	先天性腎性尿崩症 ※	219	特発性拡張型心筋症
138	自己免疫性出血病XIII ※	179	先天性赤血球形成異常性貧血 ※	220	特発性間質性肺炎
139	自己免疫性溶血性貧血	180	先天性大脳白質形成不全症 ※	221	特発性基底核石灰化症
140	シトステロール血症 ※	181	先天性風疹症候群 ※	222	特発性血小板減少性紫斑病
141	紫斑病性腎炎 ※	182	先天性副腎低形成症	223	特発性後天性全身性無汗症 ※
142	脂肪萎縮症 ※	183	先天性副腎皮質酵素欠損症	224	特発性大腿骨頭壊死症
143	若年性肺気腫	184	先天性ミオパチー ※	225	特発性門脈圧亢進症
144	シャルコー・マリー・トゥース病	185	先天性無痛無汗症 ※	226	特発性両側性感音難聴
145	重症筋無力症	186	先天性葉酸吸収不全 ※	227	突発性難聴
146	修正大血管転位症 ※	187	前頭側頭葉変性症 ※	228	ドラベ症候群 ※
147	シュワルツ・ヤンベル症候群	188	早期ミオクロニー脳症 ※	229	中條・西村症候群 ※
148	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症 ※	189	総動脈幹遺残症 ※	230	那須・ハコラ病 ※
149	神経細胞移動異常症 ※	190	総排泄腔遺残 ※	231	軟骨無形成症 ※
150	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 ※	191	総排泄腔外反症 ※	232	難治頻回部分発作重積型急性脳炎 ※
151	神経線維腫症	192	ソトス症候群 ※	233	22q11.2欠失症候群 ※
152	神経フェリチン症 ※	193	ダイヤモンド・ブラックファン貧血 ※	234	乳幼児肝巨大血管腫 ※
153	神経有棘赤血球症	194	第14番染色体父親性ダイソミー症候群 ※	235	尿素サイクル異常症 ※
154	進行性核上性麻痺	195	大脳皮質基底核変性症	236	ヌーナン症候群 ※
155	進行性骨化性線維異形成症	196	ダウン症候群 ※	237	脳髄黄色腫症 ※
156	進行性多巣性白質脳症	197	高安動脈炎	238	脳表ヘモジデリン沈着症 ※
157	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症 ※	198	多系統萎縮症	239	膿疱性乾癬
158	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症 ※	199	タナトフォリック骨異形成症 ※	240	嚢胞性線維症
159	スタージ・ウェーバー症候群 ※	200	多発血管炎性肉芽腫症	241	パーキンソン病
160	スティーヴンス・ジョンソン症候群	201	多発性硬化症/視神経脊髄炎	242	パージャー病
161	スミス・マグニス症候群 ※	202	多発性嚢胞腎	243	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症
162	スモン	203	多脾症候群 ※	244	肺動脈性肺高血圧症
163	脆弱X症候群 ※	204	タンジール病 ※	245	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性) ※
164	脆弱X症候群関連疾患 ※	205	単心室症 ※	246	肺胞低換気症候群

障害者総合支援法対象疾病一覧<拡大後> (案)

資料6

番号	疾病名
247	バッド・キアリ症候群
248	ハンチントン病
249	汎発性特発性骨増殖症
250	P C D H 19 関連症候群 ※
251	肥厚性皮膚骨膜炎 ※
252	非ジストロフィー性ミオトニー症候群 ※
253	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 ※
254	肥大型心筋症
255	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
256	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 ※
257	ピッカースタッフ脳幹脳炎 ※
258	非典型溶血性尿毒症症候群
259	非特異性多発性小腸潰瘍症 ※
260	皮膚筋炎/多発性筋炎
261	びまん性汎細気管支炎
262	肥満低換気症候群
263	表皮水疱症
264	ヒルシュスプルング病 (全結腸型又は小腸型) ※
265	ファイファー症候群 ※
266	ファロー四徴症 ※
267	ファンコニ貧血 ※
268	封入体筋炎
269	フェニルケトン尿症 ※
270	複合カルボキシラーゼ欠損症 ※
271	副甲状腺機能低下症 ※
272	副腎白質ジストロフィー
273	副腎皮質刺激ホルモン不応症 ※
274	ブラウ症候群
275	プラダー・ウィリ症候群 ※
276	プリオン病
277	プロピオン酸血症 ※
278	PRL分泌亢進症 (高プロラクチン血症)
279	閉塞性細気管支炎 ※
280	ベーチェット病
281	ベスレムミオパチー
282	ヘパリン起因性血小板減少症 ※
283	ヘモクロマトーシス ※
284	ペリー症候群 ※
285	ペルーシド角膜辺縁変性症 ※
286	ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)
287	片側巨脳症 ※

番号	疾病名
288	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群 ※
289	発作性夜間ヘモグロビン尿症
290	ポルフィリン症 ※
291	マリネスコ・シェーグレン症候群 ※
292	マルファン症候群 ※
293	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
294	慢性血栓性肺高血圧症
295	慢性再発性多発性骨髄炎 ※
296	慢性膵炎
297	慢性特発性偽性腸閉塞症
298	ミオクロニー欠神てんかん ※
299	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん ※
300	ミトコンドリア病
301	無脾症候群 ※
302	無βリポタンパク血症 ※
303	メープルシロップ尿症 ※
304	メチルマロン酸血症 ※
305	メビウス症候群 ※
306	メンケス病 ※
307	網膜色素変性症
308	もやもや病
309	モワット・ウイルソン症候群 ※
310	薬剤性過敏症候群 ※
311	ヤング・シンプソン症候群 ※
312	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ※
313	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん ※
314	4p欠失症候群 ※
315	ライソゾーム病
316	ラスムッセン脳炎 ※
317	ランゲルハンス細胞組織球症
318	ランドウ・クレフナー症候群 ※
319	リジン尿性蛋白不耐症 ※
320	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ※
321	両大血管右室起始症 ※
322	リンパ管腫症/ゴーハム病 ※
323	リンパ管筋腫症
324	類天疱瘡 (後天性表皮水疱症を含む。) ※
325	ルピンシュタイン・テイビ症候群
326	レーベル遺伝性視神経症 ※
327	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 ※
328	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ※

番号	疾病名
329	レット症候群 ※
330	レノックス・ガストー症候群 ※
331	ロスムンド・トムソン症候群 ※
332	肋骨異常を伴う先天性側弯症 ※

注) 疾病名の表記が変更になる可能性がある

○本告示で対象外とされた疾病

すでに障害福祉サービスの対象となっていた方は、経過措置を設け、継続利用可能とする。

番号	疾病名
1	劇症肝炎
2	重症急性膵炎
3	肝外門脈閉塞症
4	肝内結石症
5	偽性低アルドステロン症
6	ギラン・バレ症候群
7	グルココルチコイド抵抗症
8	原発性アルドステロン症
9	硬化性萎縮性苔癬
10	好酸球性筋膜炎
11	視神経症
12	神経性過食症
13	神経性食欲不振症
14	先天性QT延長症候群
15	TSH受容体異常症
16	特発性血栓症
17	フィッシャー症候群
18	メニエール病

資料7

平成27年度 調査対象6疾患にかかる難病相談・支援センター利用実態調査

都道府県	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	慢性肺炎	ランゲルハンス細胞組織球症	備考
岩手県		1			2		
宮城県							
秋田県							
福島県							
茨城県							
栃木県							
群馬県						1	
埼玉県		2				1	
東京都	4	2			2		
神奈川県	1	1		1	2		
新潟県	1						
石川県	1						
福井県							
岐阜県		1			1		
静岡県							
三重県	1						
滋賀県							
京都府	1	1					
大阪府							
兵庫県	1						
和歌山県					1	1	
鳥取県							
島根県							
岡山県	1						
広島県	4	1			2		
香川県							高松市で骨髄異形成症候群1件あり
愛媛県							
高知県							
福岡県							
佐賀県	1	1			3		
大分県							
鹿児島県	1						
沖縄県							以前に慢性肺炎1件、ランゲルハンス細胞組織球症1件
合計	17	10	0	1	13	3	44

回答数

33

資料8

国立障害者リハビリテーションセンター自立支援局(含旧更生訓練所)利用者等のうち
難病(障害者総合福祉法対象疾患)を持つ者の数

※該当疾患数→78疾患(但し、この内一覧表の病名が塗りつぶされているものは、該当が推測されるレベルである。)

※母数は、昭和54年7月に在籍していた利用者から平成27年6月までに利用申し込みをした者までの合計10,510人(全数)と、平成18年4月から平成28年3月までで同様の者合計2,241人(過去10年)としている。故に対象疾患該当者の比率は全数で約23%、過去10年でも約23%である。

	対象疾患番号	対象疾患名	該当利用者数	
			全数	過去10年
1	3	IgA腎症	1	
2	7	アツシャー症候群	32	11
3	9	アペール症候群	2	
4	13	アルポート症候群	1	
5	18	一次性ネフローゼ症候群	2	1
6	21	遺伝性ジストニア	6	2
7	28	ウィルソン病	3	1
8	36	エーラス・ダンロス症候群	2	
9	38	エプスタイン病	1	
10	41	円錐角膜	14	6
11	42	黄色靂帯骨化症	2	2
12	43	黄斑ジストロフィー	9	5
13	49	潰瘍性大腸炎	1	
14	50	下垂体前葉機能低下症	2	1
15	56	加齢黄斑変性	28	
16	60	関節リウマチ	55	5
17	61	完全大血管転位症	3	
18	66	急性網膜壊死	2	2
19	69	強直性脊椎炎	2	1
20	76	筋萎縮性側索硬化症	1	
21	78	筋ジストロフィー	48	7
22	81	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	1	
23	82	クルーゾン症候群	2	
24	87	クローン病	1	1
25	89	痙攣重積型(二相性)急性脳症	1	
26	91	結節性多発動脈炎	1	
27	98	原発性胆汁性肝硬変	1	1
28	107	後縦靂帯骨化症	3	2
29	114	広範脊柱管狭窄症	1	
30	118	骨形成不全症	54	5
31	128	サイトメガロウイルス角膜内皮炎	1	1
32	131	サルコイドーシス	2	2
33	144	シャルコー・マリー・トウース病	13	1
34	145	重症筋無力症	5	4
35	151	神経線維腫症	3	
36	156	進行性多巣性白質脳症	1	1
37	157	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	1	1
38	159	スタージ・ウェーバー症候群	1	1
39	160	ステイーヴンス・ジョンソン症候群	6	4
40	166	成人スチル病	2	2

	対象疾患番号	対象疾患名	該当利用者数	
			全数	過去10年
41	168	脊髄空洞症	5	5
42	170	脊髄髄膜瘤	17	6
43	171	脊髄性筋萎縮症	5	
44	173	全身性エリテマトーデス	20	5
45	181	先天性風疹症候群	10	
46	184	先天性ミオパチー	3	
47	185	先天性無痛無汗症	1	1
48	188	早期ミオクローネー脳症	1	
49	197	高安動脈炎	2	
50	201	多発性硬化症/視神経脊髄炎	29	10
51	205	単心室症	2	1
52	210	チャージ症候群	2	1
53	222	特発性血小板減少性紫斑病	1	
54	224	特発性大腿骨頭壊死症	13	
55	226	特発性両側性感音難聴	※1	
56	231	軟骨無形成症		
57	236	ヌーナン症候群	3	3
58	241	パーキンソン病	2	
59	242	パージャー病	1	
60	255	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	3	1
61	256	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	※2	※2
62	260	皮膚筋炎/多発性筋炎	6	
63	263	表皮水疱症	1	
64	266	ファロー四徴症	3	3
65	280	ベーチェット病	216	22
66	292	マルファン症候群	6	1
67	293	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	3	
68	307	網膜色素変性症	1042	244
69	308	もやもや病	34	14
70	312	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴	644	93
71	320	両側性小耳症・外耳道閉鎖症	6	1
72	325	ルビンシュタイン・テイビ症候群	1	1
73	328	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴	※1	※1
74	326	レーベル遺伝性視神経症	65	31
			317	513

※1 226、312、328に分類される可能性のある難聴は、未分類のため312にまとめています。
 ※2 255、256に分類される可能性のあるくる病は未分類のため、255番にまとめています。
 なお、難聴関係の総数(1288)×0.5で算出しています。

Ⅲ.研究成果の刊行に関する一覧表

H. 26 研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
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	中山書店		2014	278-285
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	中山書店		2014	352-354
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		2014	10-21
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		2014	220-224
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		2014	44-46

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
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
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
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
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

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	130 (6)		2014
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 doi:10.1038/mhna.2014.72	4	e220	2015
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
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
水澤英洋、石橋 哲	神経病学 (Neurology)	臨床医学の展望2014	4690	24-30	2014
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
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	2014
能勢裕里江、水澤英洋	プリオン病	生涯教育シリーズ- 8 7 日本医師会雑誌	143 (2)	415-417	2014
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
Nakase H, Honzawa Y, Toyonaga T, Yamada S, Minami N, Yoshino T, Matsumura 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

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
Nakase H, Yoshino T, Matsuura M, Chiba T	Role in calcineurin inhibitors for inflammatory bowel disease in the biologics era: when and how to use	Inflamm Bowel Dis	20	2151-2156	2014
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	123(7)	500-508.	2014
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 doi: 10.1016/j.neuropsychologia.2014.05.003. Epub 2014 May 13	59	142-147	2014
Nakamura K, Makuuchi M, Nakajima Y	Mirror-image discrimination in the literate brain: a causal role for the left occipitotemporal cortex	Front Psychol doi: 10.3389/fpsyg.2014.00478. eCollection 2014..	5	478	2014
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: WHO CC E-newsletter	5	6-7	2014
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)	179-188	2015

H. 27 研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
石川欽也、 水澤英洋	5. 脊髄性筋萎縮症		神経疾患 最新の治療 2015-2017	南江堂		2015	190-191
水澤英洋	小脳萎縮症		南山堂医学大辞典 第20版	南山堂		2015	1156
水澤英洋	脊髄小脳失調症		南山堂医学大辞典 第20版	南山堂		2015	1368
水澤英洋	脊髄小脳変性症		南山堂医学大辞典 第20版	南山堂		2015	1369
水澤英洋	Creutzfeldt-Jakob病 Creutzfeldt-Jakob Disease (CJD)		今日の診断指針 第7版	医学書院		2015	685-686
中田勝己、 水澤英洋	Topics 神経難病医療の課題と展望 広域医療搬送	辻 省次 西澤正豊	アクチュアル脳・神経疾患の臨床 すべてがわかる神経難病医療 神経疾患の臨床	中山書店		2015	369-371
水澤英洋	脳を守る IV章	NPO 法人 脳の世紀推進会議編集	運動失調をきたす小脳の病態とその診断・治療. 神経難病医療 神経疾患の臨床 NPO 法人 脳の世紀推進会議 スポーツと脳 脳を知る・創る・守る・育む 16	KUBA PRO		2015	97-131
高橋祐二、 水澤英洋	脊髄小脳変性症 (SCD)	尾崎承一	難病辞典	学研メディカル秀潤社		2015	35-40
西牧謙吾	分担研究報告 病弱教育における自立支援施設の充実の検討		厚生労働科学研究費補助金「成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業」慢性疾患に罹患している児の社会生活支援ならびに療育生活支援に関する実態調査およびそれら施策の充実に関する研究				

中島八十一	リハビリテーション看護を支える法律	酒井郁子、金城利雄	リハビリテーション看護第2版	南江堂		2015	6-11
深津玲子、糸山泰人、中島八十一、野田龍也、今橋久美子、伊藤たてお、書名由一郎、堀込真理子	就労系福祉サービス事業所における難病のある人への支援ハンドブック		厚生労働科学研究非補助金「難病のある人の福祉サービス活用による就労支援についての研究班」			2016	
Chiba T, Shiokawa M, Kodama Y	Future perspective	Kamisawa T, Chung JB	Autoimmune Pancreatitis	Springer		2015	207-209
Watanabe T, Strober W, Chiba T	Immune mechanisms of pancreatitis	Mestecky J, Strober W, Russell MW, Kelsall BL, Cheroutre H, Lambrecht BN	Mucosal Immunology	Elsevier		2015	1719-1736
Watanabe T, Sadakane Y, Yagama N, Sakurai T, Ezoe H, Kudo M, Chiba T, Strober W	Nucleotide-binding oligomerization domain 1		Acts in concert with the cholecystokinin receptor agonist, cerulein, to induce IL33-dependent chronic pancreatitis Mucosal Immunol				in press

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
江藤文夫	認知症の歴史試論	OTジャーナル	49(7)	550-557	2015
江藤文夫	リハビリテーション連携を検証する：司会の要約	リハビリテーション連携科学	16(1)	74	2015

Mitoma H, K.Adhikari, D.Aeschlimann, P.Chattopadhyay, M.Hadjivasiliou, C.S.Hampel, J.Honnorat, B.Joubert, Kakei S, J.Lee, M.Manto, Matsunaga A, Mizusawa H, Nanri K	Consensus Paper:Neuroimmune Mechanisms of Cerebellar Ataxias	Cerebellum	25823827		2015
水澤英洋	プリオン病 プリオン病とは	Clinical Neuroscience 月刊 臨床神経科学	33	252-255	2015
水澤英洋	プリオン病 (BSEと変異型CJD)	シリーズ・動物由来感染症 (最終回) 公衆衛生情報	45(2)	20-21	2015
水澤英洋	神経難病と新しい難病法とのかかわり-SCD・MSA診療の進歩とともに- (平成27年度春季医療講演会)	全国脊髄小脳変性症(SCD)・多系統萎縮症(MSA) 友の会ニュース	215	9-17	2015
水澤英洋	プリオン病の現状とその克服への展望	日本内科学会雑誌	104(9)	1783-1801	2015
水澤英洋	プリオン病のサーベイランスと臨床研究	医薬品医療機器 レギュラトリーサイエンス	46(10)	658-666	2015
南里和紀、三苦博、水澤英洋	免疫性神経・筋疾患 自己免疫性脳炎・脳症 自己免疫性小脳失調症	新領域別症候群シリーズ No.34 別冊日本臨床 免疫症候群 (第2版) その他の免疫疾患を含めて	I	121-125	2015
水澤英洋	小脳疾患の診断の流れ 小脳の病態:小脳疾患の診療の最前線	医学のあゆみ	255(10)	985-986	2015
西牧謙吾、他	リハビリテーション専門病院における院内感染対策	Journal of clinical rehabilitation	24	8	
西牧謙吾	障害のある子どもの皮膚疾患に関する医学的支援	特別支援教育研究			2015

Matsumoto T, Shimizu T, Nishijima N, Ikeda A, Eso Y, Matsumoto Y, Chiba T, Marusawa H	Hepatic inflammation facilitates transcription-associated mutagenesis via AID activity and enhances liver tumorigenesis	Carcinogenesis	38	904-913	2015
Toyama Y, Tanizawa K, Kubo T, Chihara Y, Harada Y, Murase K, Azuma M, Hamada S, Hitomi T, Handa T, Oga T, Chiba T, Mishima M	Chin K. Impact of obstructive sleep apnea on liver fat accumulation according to sex and visceral obesity	PLoSOne DOI:10.1371/journal.pone.0129513			2015
Kou T, Kanai M, Yamamoto M, Xue P, Mori Y, Kudo Y, Kurita A, Uza N, Kodama Y, Asada M, Kawaguchi M, Masui T, Mizumoto M, Yazumi S, Matusmoto S, Takaori K, Morita S, Muto M, Uemoto S, Chiba T	Prognostic model for survival based on readily available pretreatment factors in patients with advanced pancreatic cancer receiving palliative chemotherapy	Int J Clin Oncol		in press	2015
Sawai Y, Kodama Y, Shimizu T, Ota Y, Maruno T, Eso Y, Kurita A, Shiokawa M, Tsuji Y, Uza M, Matsumoto Y, Masui T, Uemoto S, Marusawa H, Chiba T, et al	Activation-induced cytidine deaminase contributes to pancreatic tumorigenesis by inducing tumor-related gene mutations	Cancer Res	75	3292-3301	2015