

平成29年4月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧(358疾病)

あ	65	眼皮膚白皮症	さ
1 アイカルディ症候群	66	偽性副甲状腺機能低下症	129 聴耳腎症候群
2 アイザックス症候群	67	ギャロウエイ・モワト症候群	130 再生不良性貧血
3 IgA腎症	68	急性壊死性脳症 ●	131 サイトメガロウイルス角膜炎 ●
4 IgG4関連疾患	69	急性網膜壊死 ●	132 再発性多発軟骨炎
5 亜急性硬化性全脳炎	70	球脊髄性筋萎縮症	133 左心低形成症候群
6 アジソン病	71	急速進行性糸球体腎炎	134 サルコイドーシス
7 アッシャー症候群	72	強直性脊椎炎	135 三尖弁閉鎖症
8 アトピー性脊髄炎	73	強皮症	136 三頭筋素欠損症 ※
9 アペール症候群	74	巨細胞性動脈炎	137 OFC症候群
10 アミロイドーシス	75	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	138 シェーグレン症候群
11 アラジール症候群	76	巨大動脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	139 色素性乾皮症
12 有馬症候群	77	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	140 自己食空胞性ミオパチー
13 アルポート症候群	78	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	141 自己免疫性肝炎
14 アレキサンダー病	79	筋萎縮性側索硬化症	142 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 △
15 アンジェルマン症候群	80	筋型糖原病	143 自己免疫性溶血性貧血
16 アントレー・ピクスラー症候群	81	筋ジストロフィー	144 四肢形成不全 ※●
17 イソ吉草酸血症	82	クッシング病	145 シトステロール血症
18 一次性ネフローゼ症候群	83	クリオピリン関連周期熱症候群	146 シトリン欠損症 ※
19 一次性膜性増殖性糸球体腎炎	84	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	147 紫斑病性腎炎
20 Ip36欠失症候群	85	クルーゾン症候群	148 脂肪萎縮症
21 遺伝性自己炎症疾患 ※	86	グルコーストランスポーター1欠損症	149 若年性肺気腫
22 遺伝性ジストニア	87	グルタル酸血症1型	150 シャルコー・マリー・トウス病
23 遺伝性周期性四肢麻痺	88	グルタル酸血症2型	151 重症筋無力症
24 遺伝性蹄炎	89	クロウ・深瀬症候群	152 修正大血管転位症
25 遺伝性鉄芽球性貧血	90	クローン病	153 シュワルツ・ヤンペル症候群
26 VATER症候群	91	クローンカイト・カナダ症候群	154 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
27 ウィーバー症候群	92	痙攣重積型(二相性)急性脳症	155 神経細胞移動異常症
28 ウィリアムズ症候群	93	結節性硬化症	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
29 ウイルソン病	94	結節性多発動脈炎	157 神経線維腫症II型
30 ウエスト症候群	95	血栓性血小板減少性紫斑病	158 神経フェリチン症
31 ウェルナー症候群	96	限局性皮質異形成	159 神経有棘赤血球症
32 ウォルフラム症候群	97	原発性局所多汗症 ●	160 進行性核上性麻痺
33 ウルリッヒ病	98	原発性硬化性胆管炎	161 進行性骨化性線維異形成症
34 HTLV-1関連脊髄症	99	原発性高脂血症	162 進行性多巣性白質脳症
35 ADHD分泌異常症	100	原発性側索硬化症	163 進行性白質脳症 ※
36 ATR-X症候群	101	原発性胆汁性胆管炎 △	164 進行性ミオクローヌスてんかん ※
37 エーラス・ダンロス症候群	102	原発性免疫不全症候群	165 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
38 エプスタイン症候群	103	顕微鏡的大腸炎 ●	166 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
39 エプスタイン病	104	顕微鏡的多発血管炎	167 スタージ・ウェーバー症候群
40 エマエル症候群	105	高IgD症候群	168 スティーヴンス・ジョンソン症候群
41 遠位型ミオパチー	106	好酸球性消化管疾患	169 スミス・マガニス症候群
42 円錐角膜 ●	107	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	170 スモン ●
43 黄色靑帯骨化症	108	好酸球性副鼻腔炎	171 脆弱X症候群
44 黄斑ジストロフィー	109	抗糸球体基底膜腎炎	172 脆弱X症候群関連疾患
45 大田原症候群	110	後縦靑帯骨化症	173 正常圧水頭症 ●
46 オクシタル・ホーン症候群	111	甲状腺ホルモン不応症	174 成人スチル病
47 オスラー病	112	拘束型心筋症	175 成長ホルモン分泌亢進症
か	113	高チロシン血症1型	176 脊髄空洞症
48 カーニー複合	114	高チロシン血症2型	177 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)
49 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	115	高チロシン血症3型	178 脊髄髄膜瘤
50 潰瘍性大腸炎	116	後天性赤芽球癆	179 脊髄性筋萎縮症
51 下垂体前葉機能低下症	117	広範脊柱管狭窄症	180 セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症 ※
52 家族性地中海熱	118	抗リン脂質抗体症候群	181 前眼部形成異常 ※
53 家族性良性慢性天疱瘡	119	コケイン症候群	182 全身型若年性特発性関節炎
54 カナパン病 ※	120	コステロ症候群	183 全身性エリテマトーデス
55 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	121	骨形成不全症	184 先天異常症候群 ※
56 歌舞伎症候群	122	骨髄異形成症候群 ●	185 先天性横隔膜ヘルニア
57 ガラクトース-1-リン酸ウルジルトランスフェラーゼ欠損症	123	骨髄線維症 ●	186 先天性核上性球麻痺
58 カルニチン回路異常症 ※	124	ゴナドトロピン分泌亢進症	187 先天性気管狭窄症 ※
59 加齢黄斑変性 ●	125	5p欠失症候群	188 先天性魚鱗癬
60 肝型糖原病	126	コフィン・シリリス症候群	189 先天性筋無力症候群
61 間質性膀胱炎(ハンナ型)	127	コフィン・ローリー症候群	190 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 ※
62 環状20番染色体症候群	128	混合性結合組織病	191 先天性三尖弁狭窄症 ※
63 関節リウマチ			
64 完全大血管転位症			

平成29年4月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧(358疾病)

さ (続き)	255	ヌーナン症候群	ま
192 先天性腎性尿管症	256	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群) /LMX1B関連腎症 ※	315 マリネスコ・シェーグレン症候群
193 先天性赤血球形成異常性貧血			316 マルフアン症候群
194 先天性僧帽弁狭窄 ※	257	脳髄黄色腫症	317 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
195 先天性大脳白質形成不全症	258	脳表ヘモジリン沈着症	318 慢性血栓性肺高血圧症
196 先天性肺静脈狭窄症 ※	259	膿疱性乾癬	319 慢性再発性多発性骨髄炎
197 先天性風疹症候群 ●	260	囊胞性線維症	320 慢性膵炎 ●
198 先天性副腎低形成症	は		321 慢性特発性偽性腸閉塞症
199 先天性副腎皮質酵素欠損症	261	パーキンソン病	322 ミオクロニー欠伸てんかん
200 先天性ミオパチー	262	バージャー病	323 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
201 先天性無痛無汗症	263	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	324 ミトコンドリア病
202 先天性葉酸吸収不全	264	肺動脈性肺高血圧症	325 無虹彩症 ※
203 前頭側頭葉変性症	265	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	326 無脾症候群
204 早期ミオクロニー脳症	266	肺胞低換気症候群	327 無βリポタンパク血症
205 総動脈幹遺残症	267	バット・キアリ症候群	328 メーブルシロップ尿症
206 総排泄腔遺残	268	ハンチントン病	329 メチルグルタコン酸尿症 ※
207 総排泄腔外反症	269	汎発性特発性骨増殖症 ●	330 メチルマロン酸血症
208 ソトス症候群	270	PRL分泌亢進症(高プロラクチン血症)	331 メビウス症候群
た	271	PCDH19関連症候群	332 メンケス病
209 ダイヤモンド・ブラックファン貧血	272	非ケトーシス型高グリシ血症 ※	333 網膜色素変性症
210 第14番染色体父親性ダイソミー症候群	273	肥厚性皮膚骨膜炎	334 もやもや病
211 大脳皮質基底核変性症	274	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	335 モワット・ウィルソン症候群
212 大理石骨病 ※	275	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	や
213 ダウン症候群 ●	276	肥大型心筋症	336 薬剤性過敏症候群 ●
214 高安静脈炎	277	左肺動脈右肺動脈起始症 ※	337 ヤング・シンブソン症候群
215 多系統萎縮症	278	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	338 優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ●
216 タナトフォリック骨異形成症	279	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	339 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
217 多発血管炎性肉芽腫症	280	ピッカースタッフ脳幹脳炎	340 4p欠失症候群
218 多発性硬化症/視神経脊髄炎	281	非典型溶血性尿毒症候群	ら
219 多発性軟骨性外骨腫症 ※●	282	非特異性多発性小腸潰瘍症	341 ライソゾーム病
220 多発性嚢胞腎	283	皮膚筋炎/多発性筋炎	342 ラスムッセン脳炎
221 多脾症候群	284	びまん性汎細気管支炎 ●	343 ランゲルハンス細胞組織球症 ●
222 タンジール病	285	肥満低換気症候群 ●	344 ランドウ・クレフナー症候群
223 単心室症	286	表皮水疱症	345 リジン尿性蛋白不耐症
224 弾性線維性仮性黄色腫	287	ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型)	346 両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ●
225 短腸症候群 ●	288	ファイファー症候群	347 両大血管右室起始症
226 胆道閉鎖症	289	ファロー四徴症	348 リンパ管腫症/ゴーハム病
227 遅発性内リンパ水腫	290	ファンconi貧血	349 リンパ脈管筋腫症
228 チャージ症候群	291	封入体筋炎	350 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む)
229 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	292	フェニルケトン尿症	351 ルビンシュタイン・テイビ症候群
230 中毒性表皮壊死症	293	複合カルボキシラーゼ欠損症	352 レーベル遺伝性視神経症
231 腸管神経節細胞減少症	294	副甲状腺機能低下症	353 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
232 TSH分泌亢進症	295	副腎白質ジストロフィー	354 劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ●
233 TNF受容体関連周期性症候群	296	副腎皮質刺激ホルモン不応症	355 レット症候群
234 低ホスファターゼ症	297	ブラウ症候群	356 レノックス・ガストー症候群
235 天疱瘡	298	ブラダー・ウィリ症候群	357 ロスマンド・トムソン症候群
236 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	299	ブリオン病	358 肋骨異常を伴う先天性側弯症
237 特発性拡張型心筋症	300	プロピオン酸血症	
238 特発性間質性肺炎	301	閉塞性細気管支炎	
239 特発性基底核石灰化症	302	β-ケトチオラーゼ欠損症 ※	
240 特発性血小板減少性紫斑病	303	ベーチェット病	※ 新たに対象となる疾患(26疾病)
241 特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る) ※	304	ペスレムミオパチー	△ 標記が変更された疾患(2疾病)
242 特発性後天性全身性無汗症	305	ヘパリン起因性血小板減少症 ●	● 障害者総合支援法独自の対象疾患(29疾病)
243 特発性大腿骨頭壊死症	306	ヘモクロマトーシス ●	
244 特発性門脈圧亢進症	307	ペリー症候群	
245 突発性両側性感音難聴	308	ペルーシド角膜辺縁変性症 ●	
246 突発性難聴 ●	309	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)	
247 ドラベ症候群	310	片側巨脳症	
な	311	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	
248 中條・西村症候群	312	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症 ※	
249 那須・ハコラ病	313	発作性夜間ヘモグロビン尿症	
250 軟骨無形成症	314	ポルフィリン症	
251 難治頻回部分発作重積型急性脳炎			
252 22q11.2欠失症候群			
253 乳幼児肝巨大血管腫			
254 尿素サイクル異常症			