

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		さ	
1	アイカド症候群	129	鯉耳腎症候群
2	アイザックス症候群	130	再生不良性貧血
3	IgA腎症	131	サイトメガロウィルス角膜炎 ●
4	IgG4関連疾患	132	再発性多発軟骨炎
5	亜急性硬化性全脳炎	133	左心低形成症候群
6	アジソン病	134	サルコイドーシス
7	アッシャー症候群	135	三尖弁閉鎖症
8	アトピー性脊髄炎	136	三頭筋素欠損症 ※
9	アペール症候群	137	CFC症候群
10	アミロイドーシス	138	シェーグレン症候群
11	アラジール症候群	139	色素性乾皮症
12	有馬症候群	140	自己貪食空胞性ミオパチー
13	アルポート症候群	141	自己免疫性肝炎
14	アレキサンダー病	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	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	144	四肢形成不全 ※●
17	イソ吉草酸血症	145	システロール血症
18	一次性ネフローゼ症候群	146	シトリン欠損症 ※
19	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	147	紫斑病性腎炎
20	1p36欠失症候群	148	脂肪萎縮症
21	遺伝性自己炎症疾患 ※	149	若年性肺気腫
22	遺伝性ジストニア	150	シャルコー・マリー・トゥース病
23	遺伝性周期性四肢麻痺	151	重症筋無力症
24	遺伝性膀胱炎	152	修正大血管転位症
25	遺伝性鉄芽球性貧血	153	シュワルツ・ヤンペル症候群
26	VATER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	155	神経細胞移動異常症
28	ウィリアムズ症候群	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	ウィルソン病	157	神経線維腫症II型
30	ウエスト症候群	158	神経フェリチン症
31	ウェルナー症候群	159	神経有棘赤血球症
32	ウォルフラム症候群	160	進行性核上性麻痺
33	ウルリッヒ病	161	進行性骨化性線維異形成症
34	HTLV-1関連脊髄症	162	進行性多巣性白質脳症
35	ADH分泌異常症	163	進行性白質脳症 ※
36	ATR-X症候群	164	進行性ミオクローヌステんかん ※
37	エーラス・ダンロス症候群	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	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	167	スタージ・ウェーバー症候群
40	エマヌエル症候群	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	169	スミス・マガニス症候群
42	円錐角膜 ●	170	スモン ●
43	黄色靂帯骨化症	171	脆弱X症候群
44	黄斑ジストロフィー	172	脆弱X症候群関連疾患
45	大田原症候群	173	正常圧水頭症 ●
46	オクシタル・ホーン症候群	174	成人スチル病
47	オスラー病	175	成長ホルモン分泌亢進症
48	カーニー複合	176	脊髄空洞症
49	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	177	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)
50	潰瘍性大腸炎	178	脊髄髄膜瘤
51	下垂体前葉機能低下症	179	脊髄性筋萎縮症
52	家族性地中海熱	180	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症 ※
53	家族性良性慢性天疱瘡	181	前眼部形成異常 ※
54	カナバン病 ※	182	全身型若年性特発性関節炎
55	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	183	全身性エリテマトーデス
56	歌舞伎症候群	184	先天異常症候群 ※
57	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	185	先天性横隔膜ヘルニア
58	カルニチン回路異常症 ※	186	先天性核上性球麻痺
59	加齢黄斑変性 ●	187	先天性気管狭窄症 ※
60	肝型糖原病	188	先天性魚鱗癬
61	間質性膀胱炎(ハンナ型)	189	先天性筋無力症候群
62	環状20番染色体症候群	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 ※
63	関節リウマチ	191	先天性三尖弁狭窄症 ※
64	完全大血管転位症		
65	眼皮膚白皮症		
66	偽性副甲状腺機能低下症		
67	ギャロウェイ・モワト症候群		
68	急性壊死性脳症 ●		
69	急性網膜壊死 ●		
70	球脊髄性筋萎縮症		
71	急速進行性糸球体腎炎		
72	強直性脊椎炎		
73	強皮症		
74	巨細胞性動脈炎		
75	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)		
76	巨大動脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)		
77	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症		
78	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)		
79	筋萎縮性側索硬化症		
80	筋型糖原病		
81	筋ジストロフィー		
82	クッシング病		
83	クリオピリン関連周期熱症候群		
84	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群		
85	クルーゾン症候群		
86	グルコーストランスポーター1欠損症		
87	グルタル酸血症1型		
88	グルタル酸血症2型		
89	クロウ・深瀬症候群		
90	クローン病		
91	クロンカイト・カナダ症候群		
92	痙攣重積型(二相性)急性脳症		
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	限局性皮膚異形成		
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	後縦靂帯骨化症		
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	広範脊柱管狭窄症		
118	抗リン脂質抗体症候群		
119	コケイン症候群		
120	コステロ症候群		
121	骨形成不全症		
122	骨髄異形成症候群 ●		
123	骨髄線維症 ●		
124	ゴナドトロピン分泌亢進症		
125	5p欠失症候群		
126	コフィン・シリシス症候群		
127	コフィン・ローリー症候群		
128	混合性結合組織病		

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 先天性腎性尿崩症	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	脳表ヘモジデリン沈着症	
196 先天性肺静脈狭窄症 ※	259	膿疱性乾癬	318 慢性血栓性肺高血圧症
197 先天性風疹症候群 ●	260	嚢胞性線維症	319 慢性再発性多発性骨髄炎
198 先天性副腎低形成症			320 慢性膀胱炎 ●
199 先天性副腎皮質酵素欠損症	261	パーキンソン病	321 慢性特発性偽性腸閉塞症
200 先天性ミオパチー	262	パージャヤー病	322 ミオクロニー欠伸てんかん
201 先天性無痛無汗症	263	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	323 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
202 先天性葉酸吸収不全	264	肺動脈性肺高血圧症	324 ミトコンドリア病
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)	325 無虹彩症 ※
204 早期ミオクローニー脳症	266	肺胞低換気症候群	326 無脾症候群
205 総動脈幹遺残症	267	バット・キアリ症候群	327 無βリポタンパク血症
206 総排泄腔遺残	268	ハンチントン病	328 メーブルシロップ尿症
207 総排泄腔外反症	269	汎発性特発性骨増殖症 ●	329 メチルグルタコン酸尿症 ※
208 ソトス症候群	270	PRL分泌亢進症(高プロラクチン血症)	330 メチルマロン酸血症
	271	PCDH19関連症候群	331 メヒビウス症候群
た	272	非ケトーシス型高グリシン血症 ※	332 メンケス病
209 ダイアモンド・ブラックファン貧血	273	肥厚性皮膚骨膜炎	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	274	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	334 もやもや病
211 大脳皮質基底核変性症	275	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	335 モワット・ウィルソン症候群
212 大理石骨病 ※	276	肥大型心筋症	や
213 ダウン症候群 ●	277	左肺動脈右肺動脈起始症 ※	336 薬剤性過敏症候群 ●
214 高安静脈炎	278	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	337 ヤング・シンブゾン症候群
215 多系統萎縮症	279	ビタミンD抵抗性くる病/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	280	ピッカースタッフ脳幹脳炎	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	281	非典型溶血性尿毒症症候群	340 4p欠失症候群
218 多発性硬化症/視神経脊髄炎	282	非特異性多発性小腸潰瘍症	ら
219 多発性軟骨性外骨腫症 ※●	283	皮膚筋炎/多発性筋炎	341 ライソゾーム病
220 多発性嚢胞腎	284	びまん性汎細気管支炎 ●	342 ラスムツセン脳炎
221 多脾症候群	285	肥満低換気症候群 ●	343 ランゲルハンス細胞組織球症 ●
222 タンジール病	286	表皮水疱症	344 ランドウ・クレフナー症候群
223 単心室症	287	ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型)	345 リジン尿性蛋白不耐症
224 弾性線維性仮性黄色腫	288	ファイファー症候群	346 両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ●
225 短腸症候群 ●	289	ファロー四徴症	347 両大血管右室起始症
226 胆道閉鎖症	290	ファンconi貧血	348 リンパ管腫症/ゴーハム病
227 遅発性内リンパ水腫	291	封入体筋炎	349 リンパ脈管筋腫症
228 チャージ症候群	292	フェニルケトン尿症	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	293	複合カルボキシルーゼ欠損症	351 ルビンシュタイン・テイビ症候群
230 中毒性表皮壊死症	294	副甲状腺機能低下症	352 レーベル遺伝性視神経症
231 腸管神経節細胞減少症	295	副腎白質ジストロフィー	353 レチンコレステロールアルシルトランスフェラーゼ欠損症
232 TSH分泌亢進症	296	副腎皮質刺激ホルモン不応症	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	297	ブラウ症候群	355 レット症候群
234 低ホスファターゼ症	298	ブラダー・ウィリ症候群	356 レノックス・ガストー症候群
235 天疱瘡	299	プリオン病	357 ロスムンド・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	300	プロピオン酸血症	358 肋骨異常を伴う先天性側弯症
237 特発性拡張型心筋症	301	閉塞性細気管支炎	
238 特発性間質性肺炎	302	β-ケトチオラーゼ欠損症 ※	
239 特発性基底核石灰化症	303	ペーチェット病	
240 特発性血小板減少性紫斑病	304	ペスレムミオパチー	
241 特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る) ※	305	ヘパリン起因性血小板減少症 ●	
242 特発性後天性全身性無汗症	306	ヘモクロマトーシス ●	
243 特発性大腿骨頭壊死症	307	ペリー症候群	
244 特発性門脈圧亢進症	308	ペルーシド角膜炎変性症 ●	
245 突発性両側性感音難聴	309	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)	
246 突発性難聴 ●	310	片側巨脳症	
247 ドラベ症候群	311	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	
な	312	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症 ※	
248 中條・西村症候群	313	発作性夜間ヘモグロビン尿症	
249 那須・ハコラ病	314	ボルフィリン症	
250 軟骨無形成症			
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			

※ 新たに対象となる疾患(26疾病)
 △ 標記が変更された疾患(2疾病)
 ● 障害者総合支援法独自の対象疾患(29疾病)

2018年度より
 特発性多中心性キャスルマン病(指定難病331)
 が指定難病に追加されました。