

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

・ 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 江藤 文夫	1
・ 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
・ 研究成果の刊行に関する一覧表	25

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

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

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。

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「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）」、「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、「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 ）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））。

「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 ）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: . 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.

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

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	ベルオキシゾーム病	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	Ig A 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	肺泡低換気症候群
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 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 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	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	ギャロウェイ・モワト症候群	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 （ 型、 型、 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・シリス症候群	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	肥厚性皮膚骨膜炎	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	ピッカーstaff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・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	ペルオキシソーム病 （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	ミオクロニー欠神てんかん	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	メープルシロップ尿症	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・ウィルソン症候群	未確立	必要	あり	
116	ヤング・シンブソン症候群	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	クローンカイト・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	ヒルシユスブルグ病（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	遺伝性膀胱炎	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 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、

「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

「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。

「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	脾芽腫
A - 67	髓芽腫
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	先天性プロトロンピン欠乏症
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)

*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 - 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

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	卵黄嚢腫
A - 136	ランゲルハンス細胞組織球症 *
A - 137	リフラウメニ病

「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
2	重症急性膵炎	C	14 神経性過食症
3	肝外門脈閉塞症	E	15 神経性食欲不振症
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
8	原発性アルドステロン症	B	20 TSH受容体異常症
9	硬化性萎縮性苔癬	E	21 特発性血栓症
10	好酸球性筋膜炎	E	22 フィッシャー症候群
11	骨髄異形成症候群		23 メニエール病
12	骨髄線維症		24 ランゲルハンス細胞組織球症

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)

【対象外となった理由】

- 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	オキシピタル・ホーン症候群	86	クロウ・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	限局性皮膚異形成
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リン酸ウリジ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	1p36欠失症候群	61	完全大血管転位症	102	高IgD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	遺伝性腭炎	64	ギャロウェイ・モワト症候群	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	後縦靱帯骨化症
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	ATR-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	ADH分泌異常症	76	筋萎縮性側索硬化症	117	コストロ症候群
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・ウェーバー症候群	122	5p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	サイトメガロウイルス角膜炎	169	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	210	チャージ症候群
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	腸管神経節細胞僅少症
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	自己貪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	脳腱黄色腫症
156	進行性多巣性白質脳症	197	高安動脈炎	238	脳表へモジゲリン沈着症
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・マギニス症候群	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	番号	疾病名	番号	疾病名
247	バッド・キアリ症候群	288	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	329	レット症候群
248	ハンチントン病	289	発作性夜間ヘモグロビン尿症	330	レノックス・ガストー症候群
249	汎発性特発性骨増殖症	290	ボルフィリン症	331	ロスムンド・トムソン症候群
250	P C D H 19 関連症候群	291	マリネスコ・シェーグレン症候群	332	肋骨異常を伴う先天性側弯症
251	肥厚性皮膚骨膜炎	292	マルファン症候群		注) 疾病名の表記が変更になる可能性がある
252	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	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		
253	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	294	慢性血栓性肺高血圧症		
254	肥大型心筋症	295	慢性再発性多発性骨髄炎		
255	ビタミン D 依存性くる病/骨軟化症	296	慢性膵炎		
256	ビタミン D 抵抗性くる病/骨軟化症	297	慢性特発性偽性腸閉塞症		
257	ピッカースタッフ脳幹脳炎	298	ミオクロニー欠神てんかん		
258	非典型溶血性尿毒症症候群	299	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん		
259	非特異性多発性小腸潰瘍症	300	ミトコンドリア病		
260	皮膚筋炎 / 多発性筋炎	301	無脾症候群		
261	びまん性汎細気管支炎	302	無 リポタンパク血症		
262	肥満低換気症候群	303	メーブルシロップ尿症		
263	表皮水泡症	304	メチルマロン酸血症		
264	ヒルシュスブルング病 (全結腸型又は小腸型)	305	メビウス症候群		
265	ファイファー症候群	306	メンケス病		
266	ファロー四徴症	307	網膜色素変性症		
267	ファンコニ貧血	308	もやもや病		
268	封入体筋炎	309	モワット・ウイルソン症候群		
269	フェニルケトン尿症	310	薬剤性過敏症症候群		
270	複合カルボキシラーゼ欠損症	311	ヤング・シンブソン症候群		
271	副甲状腺機能低下症	312	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴		
272	副腎白質ジストロフィー	313	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん		
273	副腎皮質刺激ホルモン不応症	314	4p 欠失症候群		
274	ブラウ症候群	315	ライソゾーム病		
275	ブラダ・ウィリ症候群	316	ラスムッセン脳炎		
276	プリオン病	317	ランゲルハンス細胞組織球症		
277	プロピオン酸血症	318	ランドウ・クレフナー症候群		
278	PRL 分泌亢進症 (高プロラクチン血症)	319	リジン尿性蛋白不耐症		
279	閉塞性細気管支炎	320	両側性小耳症・外耳道閉鎖症		
280	ベーチェット病	321	両大血管右室起始症		
281	バスレムミオパチー	322	リンパ管腫症/ゴーム病		
282	ヘパリン起因性血小板減少症	323	リンパ脈管筋腫症		
283	ヘモクロマトーシス	324	類天疱瘡 (後天性表皮水泡症を含む。)		
284	ペリー症候群	325	ルピンシュタイン・テイビ症候群		
285	ペルーシド角膜辺縁変性症	326	レーベル遺伝性視神経症		
286	ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)	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		
287	片側巨脳症	328	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴		
					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	番号	疾病名	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				

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	．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 factors in 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、三苫 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, Matsuyama 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, Fukushi M, 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