

令和3年4月1日現在の障害者総合支援法の対象疾病一覧(361疾病)

※ 新たに対象となる疾病 (3疾病) △ 表記が変更された疾病 (1疾病) ○ 障害者総合支援法独自の対象疾病 (29疾病)

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

令和3年4月1日現在の障害者総合支援法の対象疾病一覧(361疾病)

※ 新たに対象となる疾病 (3疾病) △ 表記が変更された疾病 (1疾病) ○ 障害者総合支援法独自の対象疾病 (29疾病)

番号	疾病名	番号	疾病名	番号	疾病名
190	先天性三尖弁狭窄症	249	那須・ハコラ病	308	ヘパリン起因性血小板減少症 ○
191	先天性腎性尿崩症	250	軟骨無形成症	309	ヘモクロマトーシス ○
192	先天性赤血球形成異常性貧血	251	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	310	ペリー-症候群
193	先天性僧帽弁狭窄症	252	22q11.2 欠失症候群	311	ペルーシド角膜炎変性症 ○
194	先天性大脳白質形成不全症	253	乳幼児肝巨大血管腫	312	ペルオキシゾーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)
195	先天性肺静脈狭窄症	254	尿素サイクル異常症	313	片側巨脳症
196	先天性風疹症候群 ○	255	ヌーナン症候群	314	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
197	先天性副腎低形成症	256	ネイル/テラ症候群 (爪膝蓋骨症候群) / LMX1B 関連腎症	315	芳香族 L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
198	先天性副腎皮質酵素欠損症	257	脳髄黄色腫症	316	発作性夜間ヘモグロビン尿症
199	先天性ミオパチー	258	脳表ヘモジドリン沈着症	317	ポルフィリン症
200	先天性無痛無汗症	259	膿疱性乾癬	318	マリネスコ・シェーグレン症候群
201	先天性葉酸吸収不全	260	嚢胞性線維症	319	マルファン症候群
202	前頭側頭葉変性症	261	パーキンソン病	320	慢性炎症性脱髄性多発神経炎 / 多発性運動ニューロパチー
203	早期ミオクローニ-脳症	262	パージャー病	321	慢性血栓性肺動脈高血圧症
204	総動脈幹遺残症	263	肺静脈閉塞症 / 肺毛細血管腫症	322	慢性再発性多発性骨髄炎
205	総排泄腔遺残	264	肺動脈性肺高血圧症	323	慢性脾炎 ○
206	総排泄腔外反症	265	肺胞蛋白症 (自己免疫性又は先天性)	324	慢性特発性偽性腸閉塞症
207	ソトス症候群	266	肺胞低換気症候群	325	ミオクローニ-欠伸てんかん
208	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	267	ハッチンソン・ギルフォード症候群 ※	326	ミオクローニ-脱力発作を伴うてんかん
209	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	268	バッド・キアリ症候群	327	ミトコンドリア病
210	大脳皮質基底核変性症	269	ハンチントン病	328	無虹彩症
211	大理石骨病	270	汎発性特発性骨増殖症 ○	329	無脾症候群
212	ダウン症候群 ○	271	P C D H 19 関連症候群	330	無βリポタンパク血症
213	高安静脈炎	272	非ケトーシス型高グリシニン血症	331	メーブルシロップ尿症
214	多系統萎縮症	273	肥厚性皮膚骨膜症	332	メチルグルタコン酸血症
215	タナトフォリック骨異形成症	274	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	333	メチルマロン酸血症
216	多発血管炎性肉芽腫症	275	皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	334	メビウス症候群
217	多発性硬化症 / 視神経脊髄炎	276	肥大型心筋症	335	メンケス病
218	多発性軟骨性外骨腫症 ○	277	左肺動脈右肺動脈起始症	336	網膜色素変性症
219	多発性嚢胞腎	278	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	337	もやもや病
220	多脾症候群	279	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	338	モワット・ウイルソン症候群
221	タンジール病	280	ピッカースタッフ脳幹脳炎	339	薬剤性過敏症候群 ○
222	単心室症	281	非典型溶血性尿毒症症候群	340	ヤング・シンブソン症候群
223	弾性線維性仮性黄色腫	282	非特異性多発性小腸潰瘍症	341	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
224	短腸症候群 ○	283	皮膚筋炎 / 多発性筋炎	342	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
225	胆道閉鎖症	284	びまん性汎細気管支炎 ○	343	4p欠失症候群
226	遅発性内リンパ水腫	285	肥満低換気症候群 ○	344	ライソゾーム病
227	チャージ症候群	286	表皮水疱症	345	ラスマッセン脳炎
228	中隔視神経形成異常症 / ドモルシア症候群	287	ヒルシュスブルング病 (全結腸型又は小腸型)	346	ランゲルハンス細胞組織球症 ○
229	中毒性表皮壊死症	288	VATER 症候群	347	ランドウ・クレフナー症候群
230	腸管神経節細胞僅少症	289	ファイファー症候群	348	リジン尿性蛋白不耐症
231	TSH 分泌亢進症	290	ファロー四徴症	349	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○
232	TNF 受容体関連周期性症候群	291	ファンコニ貧血	350	両大血管右室起始症
233	低ホスファターゼ症	292	封入体筋炎	351	リンパ管腫症 / ゴーハム病
234	天疱瘡	293	フェニルケトン尿症	352	リンパ管筋腫症
235	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	294	フォンタン術後症候群 ※○	353	類天疱瘡 (後天性表皮水疱症を含む。)
236	特発性拡張型心筋症	295	複合カルボキシラーゼ欠損症	354	ルビンシュタイン・テイビ症候群
237	特発性間質性肺炎	296	副甲状腺機能低下症	355	レーベル遺伝性視神経症
238	特発性基底核石灰化症	297	副腎白質ジストロフィー	356	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
239	特発性血小板減少性紫斑病	298	副腎皮質刺激ホルモン不応症	357	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
240	特発性血栓症 (遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	299	ブラウ症候群	358	レット症候群
241	特発性後天性全身性無汗症	300	ブラダー・ウィリ症候群	359	レノックス・ガストー症候群
242	特発性大腿骨頭壊死症	301	プリオン病	360	ロスムンド・トムソン症候群
243	突発性多中心性キャスルマン病	302	プロピオン酸血症	361	肋骨異常を伴う先天性側弯症
244	特発性門脈圧亢進症	303	PRL 分泌亢進症 (高プロラクチン血症)		
245	特発性両側性感音難聴	304	閉塞性細気管支炎		
246	突発性難聴 ○	305	β-ケトチオラーゼ欠損症		
247	ドラベ症候群	306	ベーチェット病		
248	中條・西村症候群	307	ベスレムミオパチー		