

障害者総合支援法の対象疾病及び指定難病一覧 (令和元年7月1日現在)

※の疾病は、障害者総合支援法の方が指定難病より対象範囲が広くっており、名称が異なります。( )内が指定難病の名称です。

障害者	指定難病	疾病名
1	135	アイカルディ症候群
2	119	アイザックス症候群
3	66	I g A腎症
4	300	I g G 4関連疾患
5	24	亜急性硬化性全脳炎
6	83	アジソン病
7	303	アッシャー症候群
8	116	アトピー性腎臓炎
9	182	アペール症候群
10	28	アミロイドーシス
11	297	アラジール症候群
12	218	アルポート症候群
13	131	アレキサンダー病
14	201	アンジェルマン症候群
15	184	アントレー・ピクスラー症候群
16	247	イソ吉草酸血症
17	222	一次性ネフローゼ症候群
18	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
19	197	I p 36欠失症候群
20	325	遺伝性自己炎症疾患
21	120	遺伝性ジストニア
22	115	遺伝性周期性四肢麻痺
23	298	遺伝性膀胱炎
24	286	遺伝性鉄芽球性貧血
25	175	ウィーバー症候群
26	179	ウィリアムズ症候群
27	171	ウィルソン病
28	145	ウエスト症候群
29	191	ウェルナー症候群
30	233	ウォルフラム症候群

障害者	指定難病	疾病名
31	29	ウルリッヒ病
32	26	HTLV-1 関連腎臓症
33	180	A T R-X症候群
34	72	ADH分泌異常症
35	168	エーラス・ダンロス症候群
36	287	エプスタイン症候群
37	217	エプスタイン病
38	204	エマヌエル症候群
39	30	遺伝型ミオパチー
40		円錐角膜
41	68	黄色靂帯骨化症
42	301	黄斑ジストロフィー
43	146	大田原症候群
44	170	オクシタル・ホーン症候群
45	227	オスラー病
46	232	カーニー複合
47	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
48	97	潰瘍性大腸炎
49	78	下垂体前葉機能低下症
50	266	家族性地中海熱
51	161	家族性良性慢性天疱瘡
52	307	カナバン病
53	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
54	187	歌舞伎症候群
55	258	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
56	316	カルニチン回路異常症
57		加齢黄斑変性
58	257	肝型糖尿病
59	226	間質性膀胱炎(ハンナ型)
60	150	環状20番染色体症候群

障害者	指定難病	疾病名
61	46	関節リウマチ
62	209	完全大血管転位症
63	164	眼皮膚白皮症
64	236	偽性副甲状腺機能低下症
65	219	ギャロウェイ・モフト症候群
66		急性壊死性脳症
67		急性網膜壊死
68	1	球脊髄性筋萎縮症
69	220	急速進行性糸球体腎炎
70	271	強直性脊椎炎
71	41	巨細胞性動脈炎
72	279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
73	280	巨大動脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
74	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
75	278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
76	2	筋萎縮性側索硬化症
77	256	筋型糖尿病
78	113	筋ジストロフィー
79	75	クッシング病
80	106	クリオピリン関連周期熱症候群
81	281	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群
82	181	クルーゾン症候群
83	248	グルコーストランスポーター1欠損症
84	249	グルタル酸血症1型
85	250	グルタル酸血症2型
86	16	クロウ・深瀬症候群
87	96	クローン病
88	289	クローンカイト・カナダ症候群
89	129	痙攣重構型(二相性)急性脳症
90	158	結節性硬化症

障害者	指定難病	疾病名
91	42	結節性多発動脈炎
92	64	血栓性血小板減少性紫斑病
93	137	限局性皮質異形成
94		原発性局所多汗症
95	94	原発性硬化性胆管炎
96	79 262	原発性高脂血症
97	4	原発性側索硬化症
98	93	原発性胆汁性胆管炎
99	65	原発性免疫不全症候群
100		顕微鏡の大腸炎
101	43	顕微鏡的多発血管炎
102	267	高I g D症候群
103	98	好酸球性消化管疾患
104	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
105	306	好酸球性副鼻腔炎
106	221	抗糸球体基底膜腎炎
107	69	後縦靂帯骨化症
108	80	甲状腺ホルモン不応症
109	59	拘束型心筋症
110	241	高チロシン血症1型
111	242	高チロシン血症2型
112	243	高チロシン血症3型
113	283	後天性赤芽球癆
114	70	広範腎柱管狭窄症
115	332	膠様滴状角膜ジストロフィー
116	48	抗リン脂質抗体症候群
117	192	コケイン症候群
118	104	コステロ症候群
119	274	骨形成不全症
120		骨髄異形成症候群

障害者	指定難病	疾病名
121		骨髄線維症
122	76	ゴナドトロピン分泌亢進症
123	199	5p欠失症候群
124	185	コフィン・シリス症候群
125	176	コフィン・ローリー症候群
126	52	混合性結合組織病
127	190	鯉耳腎症候群
128	60	再生不良性貧血
129		サイトメガロウイルス角膜炎
130	55	再発性多発軟骨炎
131	211	左心低形成症候群
132	84	サルコイドーシス
133	212	三尖弁閉鎖症
134	317	三頭筋素欠損症
135	103	CFC症候群
136	53	シェーグレン症候群
137	159	色素性乾皮症
138	32	自己食空間性ミオパチー
139	95	自己免疫性肝炎
140	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
141	61	自己免疫性溶血性貧血
142		四肢形成不全
143	260	シトステロール血症
144	318	シトリン欠損症
145	224	紫斑病性腎炎
146	265	脂肪萎縮症
147	107	若年性特発性関節炎
148	231	若年性肺気腫
149	10	シャルコー・マリー・トゥース病
150	11	重症筋無力症

障害者	指定難病	疾病名
151	208	修正大血管転位症
152	177	シュペール症候群関連疾患
153	33	シュワルツ・ヤンベル症候群
154	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
155	138	神経細胞移動異常症
156	125	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
157	34	神経線維腫症
158	121	神経フェリチン症
159	9	神経有棘赤血球症
160	5	進行性核上性麻痺
161	272	進行性骨化性線維異形成症
162	25	進行性多変性白質脳症
163	308	進行性白質脳症
164	309	進行性ミオクローヌステんかん
165	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
166	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
167	157	スタージ・ウェーバー症候群
168	38	スティーヴンス・ジョンソン症候群
169	202	スミス・マジニス症候群
170	特定疾患	スモン
171	206	脆弱X症候群
172	205	脆弱X症候群関連疾患
173	54	成人スチル病
174	77	成長ホルモン分泌亢進症
175	117	脊髄空洞症
176	18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
177	118	脊髄髄膜瘤
178	3	脊髄性筋萎縮症
179	319	セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症
180	328	前眼部形成異常

障害者総合支援法の対象疾病及び指定難病一覧（令和元年7月1日現在）

※の疾病は、障害者総合支援法の方が指定難病より対象範囲が広くっており、名称が異なります。（ ）内が指定難病の名称です。

障害	指定難病	疾病名
181	49	全身性エリテマトーデス
182	51	全身性強皮症
183	310	先天異常症候群
184	294	先天性横隔膜ヘルニア
185	132	先天性核上性球麻痺
186	330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症
187	160	先天性魚鱗癬
188	12	先天性筋無力症候群
189	320	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
190	311	先天性三尖弁狭窄症
191	225	先天性腎性尿崩症
192	282	先天性赤血球形成異常性貧血
193	312	先天性僧帽弁狭窄症
194	139	先天性大脳白質形成不全症
195	313	先天性肺静脈狭窄症
196		先天性風疹症候群
197	82	先天性副腎低形成症
198	81	先天性副腎皮質酵素欠損症
199	111	先天性ミオパチー
200	130	先天性無痛無汗症
201	253	先天性葉酸吸収不全
202	127	前頭側頭葉変性症
203	147	早期ミオクロニー脳症
204	207	総動脈幹遺残症
205	293	総排泄腔遺残
206	292	総排泄腔外反症
207	194	ソトス症候群
208	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
209	200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
210	7	大脳皮質基底核変性症

障害	指定難病	疾病名
211	326	大理石骨病
212		ダウン症候群
213	40	高安動脈炎
214	17	多系統萎縮症
215	275	タナトフォリック骨異形成症
216	44	多発血管炎性肉芽腫症
217	13	多発性硬化症／視神経脊髄炎
218		多発性軟骨性外骨腫症
219	67	多発性嚢胞腎
220	188	多脾症候群
221	261	タンジール病
222	210	単心室症
223	166	弾性線維性仮性黄色腫
224		短腸症候群
225	296	胆道閉鎖症
226	305	遅発性内リンパ水腫
227	105	チャージ症候群
228	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
229	39	中毒性表皮壊死症
230	101	腸管神経節細胞減少症
231	73	TSH分泌亢進症
232	108	TNF受容体関連周期性症候群
233	172	低ホスファターゼ症
234	35	天疱瘡
235	123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
236	57	特発性拡張型心筋症
237	85	特発性間質性肺炎
238	27	特発性基底核石灰化症
239	63	特発性血小板減少性紫斑病
240	327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）

障害	指定難病	疾病名
241	163	特発性後天性全身性無汗症
242	71	特発性大腿骨頭壊死症
243	331	特発性多中心性キャッスルマン病
244	92	特発性門脈圧亢進症
245	304	特発性両側性感音難聴
246		突発性難聴
247	140	ドラバ症候群
248	268	中條・西村症候群
249	174	那須・ハコラ病
250	276	軟骨無形成症
251	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
252	203	22q11.2欠失症候群
253	295	乳幼児肝巨大血管腫
254	251	尿素サイクル異常症
255	195	ヌーナン症候群
256	315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連症
257	263	脳髄黄色腫症
258	122	脳表ヘモジデリン沈着症
259	37	膿疱性乾癬
260	299	嚢胞性線維症
261	6	パーキンソン病
262	47	パーシャー病
263	87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
264	86	肺動脈性肺高血圧症
265	229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
266	230	肺胞低換気症候群
267	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群
268	91	バッド・キアリ症候群
269	8	ハンチントン病
270		汎発性特発性骨増殖症

障害	指定難病	疾病名
271	152	PCDH19関連症候群
272	321	非ケトーシス型高グリシン血症
273	165	肥厚性皮膚骨膜炎
274	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
275	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
276	58	肥大型心筋症
277	314	左肺動脈右肺動脈起始症
278	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
279	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
280	128	ピッカースタッフ脳幹脳炎
281	109	非典型溶血性尿毒症症候群
282	290	非特異性多発性小腸潰瘍症
283	50	皮膚筋炎／多発性筋炎
284		びまん性汎細気管支炎
285		肥満低換気症候群
286	36	表皮水疱症
287	291	ヒルシュブルング病（全結腸型又は小腸型）
288	173	VATER症候群
289	183	ファイファー症候群
290	215	ファロー四徴症
291	285	ファンコニ貧血
292	15	封入体筋炎
293	240	フェニルケトン尿症
294		フォンタン術後症候群
295	255	複合カルボキシラーゼ欠損症
296	235	副甲状腺機能低下症
297	20	副腎白質ジストロフィー
298	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症
299	110	ブラウ症候群
300	193	ブラダー・ウィリ症候群

障害	指定難病	疾病名
301	23	プリオン病
302	245	プロピオン酸血症
303	74	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）
304	228	閉塞性細気管支炎
305	322	β-ケトチオラーゼ欠損症
306	56	パーチェット病
307	31	バスレムミオパチー
308		ヘパリン起因性血小板減少症
309		ヘモクロマトーシス
310	126	ペリー症候群
311		ヘルーシド角膜辺縁変性症
312	234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
313	136	片側巨脳症
314	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
315	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
316	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症
317	254	ポルフィリン症
318	112	マリネスコ・シェーグレン症候群
319	167	マルファン症候群
320	14	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
321	88	慢性血栓性肺高血圧症
322	270	慢性再発性多発性骨髄炎
323		慢性膵炎
324	99	慢性特発性偽性腸閉塞症
325	142	ミオクロニー欠神てんかん
326	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
327	21	ミトコンドリア病
328	329	無虹彩症
329	189	無脾症候群
330	264	無βリボタンパク血症

障害	指定難病	疾病名
331	244	メーブルシロップ尿症
332	324	メチルグルタコン酸尿症
333	246	メチルマロン酸血症
334	133	メビウス症候群
335	169	メンケス病
336	90	網膜色素変性症
337	22	もやもや病
338	178	モワット・ウィルソン症候群
339		薬剤性過敏症候群
340	196	ヤング・シンプソン症候群
341		優性遺伝形式をとる遺伝性難聴
342	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
343	198	4p欠失症候群
344	19	ライソソーム病
345	151	ラスムッセン脳炎
346		ランゲルハンス細胞組織球症
347	155	ランドウ・クレフナー症候群
348	252	リジン尿性蛋白不耐症
349		両側性小耳症・外耳道閉鎖症
350	216	両大血管右室起始症
351	277	リンパ管腫症/ゴーム病
352	89	リンパ脈管筋腫症
353	162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
354	102	ルビンシュタイン・ティピ症候群
355	302	レーベル遺伝性視神経症
356	259	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
357		劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴
358	156	レット症候群
359	144	レノックス・ガスター症候群
360	186	ロスムンド・トムソン症候群
361	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症