

障害者総合支援法の対象疾病及び指定難病一覧 (令和3年11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
1	135	アイカルディ症候群
2	119	アイザックス症候群
3	66	IgA腎症
4	300	IgG4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(※全身性アミロイドーシス)
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	1p36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	遺伝性膵炎
24	286	遺伝性鉄芽球形貧血
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	指定難病	疾病名
31	29	ウルリッヒ病
32	26	HTLV-1関連脊髄症
33	180	ATR-X症候群
34	72	ADH分泌異常症(※下垂体性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	遠位型ミオパチー
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	オクシピタル・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	336	家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)
52	161	家族性良性慢性天疱瘡
53	307	カナバン病
54	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
55	187	歌舞伎症候群
56	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
57	316	カルニチン回路異常症
58		加齢黄斑変性
59	257	肝型糖原病
60	226	間質性膀胱炎(ハンナ型)

障害	指定難病	疾病名
61	150	環状20番染色体症候群
62	46	関節リウマチ(※悪性関節リウマチ)
63	209	完全大血管転位症
64	164	眼皮膚白皮症
65	236	偽性副甲状腺機能低下症
66	219	ギャロウェイ・モウト症候群
67		急性壊死性脳症
68		急性網膜壊死
69	1	球腎髄性筋萎縮症
70	220	急速進行性糸球体腎炎
71	271	強直性脊椎炎
72	41	巨細胞性動脈炎
73	279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
74	280	巨大動脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
75	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
76	278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
77	2	筋萎縮性側索硬化症
78	256	筋型糖原病
79	113	筋ジストロフィー
80	75	クッシング病
81	106	クリオピリン関連周期熱症候群
82	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
83	181	クルーソン症候群
84	248	グルコーストランスポーター1欠損症
85	249	グルタル酸血症1型
86	250	グルタル酸血症2型
87	16	クロウ・深瀬症候群
88	96	クローン病
89	289	クロンカイト・カナダ症候群
90	129	癩癩重積型(二相性)急性脳症

障害	指定難病	疾病名
91	158	結節性硬化症
92	42	結節性多発動脈炎
93	64	血栓性血小板減少性紫斑病
94	137	限局性皮膚異形成
95		原発性局所多汗症
96	94	原発性硬化性胆管炎
97	79 262	原発性高脂血症(※家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)、 原発性カイロミクロン血症)
98	4	原発性側索硬化症
99	93	原発性胆汁性胆管炎
100	65	原発性免疫不全症候群
101		顕微鏡の大腸炎
102	43	顕微鏡的多発血管炎
103	267	高IgD症候群
104	98	好酸球性消化管疾患
105	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
106	306	好酸球性副鼻腔炎
107	221	抗糸球体基底膜腎炎
108	69	後縦靂帯骨化症
109	80	甲状腺ホルモン不応症
110	59	拘束型心筋症
111	241	高チロシン血症1型
112	242	高チロシン血症2型
113	243	高チロシン血症3型
114	283	後天性赤芽球癆
115	70	広範脊柱管狭窄症
116	332	膠様滴状角膜炎ジストロフィー
117	48	抗リン脂質抗体症候群(※原発性抗リン脂質抗体症候群)
118	192	コケイン症候群
119	104	コステロ症候群
120	274	骨形成不全症

障害	指定難病	疾病名
121		骨髄異形成症候群
122		骨髄線維症
123	76	ゴナドトロピン分泌亢進症(※下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症)
124	199	5p欠失症候群
125	185	コフィン・シリズ症候群
126	176	コフィン・ローリー症候群
127	52	混合性結合組織病
128	190	聾耳腎症候群
129	60	再生不良性貧血
130		サイトメガロウィルス角膜炎
131	55	再発性多発軟骨炎
132	211	左心低形成症候群
133	84	サルコイドーシス
134	212	三尖弁閉鎖症
135	317	三頭酵素欠損症
136	103	CFC症候群
137	53	シェーグレン症候群
138	159	色素性乾皮症
139	32	自己食空胞性ミオパチー
140	95	自己免疫性肝炎
141	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
142	61	自己免疫性溶血性貧血
143		四肢形成不全
144	260	シトステロール血症
145	318	シトリン欠損症
146	224	紫斑病性腎炎
147	265	脂肪萎縮症
148	107	若年性特発性関節炎
149	231	若年性肺気腫(※α1-アンチトリプシン欠乏症)
150	10	シャルコー・マリー・トゥース病

障害	指定難病	疾病名
151	11	重症筋無力症
152	208	修正大血管転位症
153	177	ジュベール症候群関連疾患
154	33	シュワルツ・ヤンバル症候群
155	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
156	138	神経細胞移動異常症
157	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
158	34	神経線維腫症
159	121	神経フェリチン症
160	9	神経有棘赤血球症
161	5	進行性核上性麻痺
162	338	進行性家族性肝うつ滞症
163	272	進行性骨化性線維異形成症
164	25	進行性多発性白質脳症
165	308	進行性白質脳症
166	309	進行性ミオクロームステんかん
167	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
168	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
169	157	スタージ・ウェーバー症候群
170	38	スティーヴンス・ジョンソン症候群
171	202	スミス・マガニス症候群
172	特定疾患	スモン
173	206	脆弱X症候群
174	205	脆弱X症候群関連疾患
175	54	成人スチル病
176	77	成長ホルモン分泌亢進症(※下垂体性成長ホルモン分泌亢進症)
177	117	腎臓空洞症
178	18	腎髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
179	118	腎髄髄膜瘤
180	3	腎髄性筋萎縮症

障害者総合支援法の対象疾病及び指定難病一覧（令和3年11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
181	319	セビアブテリン還元酵素（SR）欠損症
182	328	前眼部形成異常
183	49	全身性エリテマトーデス
184	51	全身性強皮症
185	310	先天異常症候群
186	294	先天性横隔膜ヘルニア
187	132	先天性核上性球麻痺
188	330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症
189	160	先天性魚鱗癬
190	12	先天性筋無力症候群
191	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
192	311	先天性三尖弁狭窄症
193	225	先天性腎性尿崩症
194	282	先天性赤血球形成異常性貧血
195	312	先天性僧帽弁狭窄症
196	139	先天性大脳白質形成不全症
197	313	先天性肺静脈狭窄症
198		先天性風疹症候群
199	82	先天性副腎低形成症
200	81	先天性副腎皮質酵素欠損症
201	111	先天性ミオパチー
202	130	先天性無痛無汗症
203	253	先天性葉酸吸収不全
204	127	前頭側頭葉変性症
205	147	早期ミオクロニー脳症
206	207	総動脈幹遺残症
207	293	総排液腔遺残
208	292	総排液腔外反症
209	194	ソトス症候群
210	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
211	200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群

障害者	指定難病	疾病名
212	7	大脳皮質基底核変性症
213	326	大理石骨病
214		ダウン症候群
215	40	高動脈炎
216	17	多系統萎縮症
217	275	タナトフォリック骨異形成症
218	44	多発血管炎性肉芽腫症
219	13	多発性硬化症／視神経髄膜炎
220		多発性軟骨性外骨腫症
221	67	多発性嚢胞腎
222	188	多脾症候群
223	261	タンジール病
224	210	単心室症
225	166	弾性線維性仮性黄色腫
226		短腸症候群
227	296	胆道閉鎖症
228	305	遅発性内リンパ水腫
229	105	チャー症候群
230	134	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群
231	39	中毒性表皮壊死症
232	101	腸管神経節細胞減少症
233	73	TSH分泌亢進症（※下垂体性TSH分泌亢進症）
234	108	TNF受容体関連周期性症候群
235	172	低ホスファターゼ症
236	35	天疱瘡
237	123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
238	57	特発性拡張型心筋症
239	85	特発性間質性肺炎
240	27	特発性基底核石灰化症
241	63	特発性血小板減少性紫斑病
242	327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）

障害者	指定難病	疾病名
243	163	特発性後天性全身性無汗症
244	71	特発性大腿骨頭壊死症
245	331	特発性多中心性キャスルマン病
246	92	特発性門脈圧亢進症
247	304	特発性両側性感音難聴 （※若年発症型両側性感音難聴）
248		突発性難聴
249	140	ドラベ症候群
250	268	中條・西村症候群
251	174	那須・ハコラ病
252	276	軟骨無形成症
253	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
254	203	22q11.2欠失症候群
255	295	乳幼児肝巨大血管腫
256	251	尿素サイクル異常症
257	195	ヌーナン症候群
258	315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症
259	335	ネフロン癆
260	334	脳クレアチニン欠乏症候群
261	263	脳髄黄色腫症
262	122	脳表ヘモジエリン沈着症
263	37	膿疱性乾癬（※膿疱性乾癬（汎発型））
264	299	嚢胞性線維症
265	6	パーキンソン病
266	47	パージャー病
267	87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
268	86	肺動脈性肺高血圧症
269	229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
270	230	肺胞低換気症候群
271	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群
272	91	バッド・キアリ症候群
273	8	ハンチントン病

障害者	指定難病	疾病名
274		汎発性特発性骨増殖症
275	152	PCDH19関連症候群
276	321	非ケトーシス型高グリシン血症
277	165	肥厚性皮膚骨膜炎
278	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
279	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
280	58	肥大型心筋症
281	314	左肺動脈右肺動脈起始症
282	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
283	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
284	128	ピッカースタッフ脳幹脳炎
285	109	非典型型溶血性尿毒症症候群
286	290	非特異性多発性小腸潰瘍症
287	50	皮膚筋炎／多発性筋炎
288		びまん性汎細気管支炎
289		肥満低換気症候群
290	36	表皮水疱症
291	291	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）
292	173	VATER症候群
293	183	ファイファー症候群
294	215	ファロー四徴症
295	285	ファンコニ貧血
296	15	封入体筋炎
297	240	フェニルケトン尿症
298		フォンタン術後症候群
299	255	複合カルボキシラーゼ欠損症
300	235	副甲状腺機能低下症
301	20	副腎白質ジストロフィー
302	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症
303	110	ブラウ症候群
304	193	ブラダー・ウィリ症候群

障害者	指定難病	疾病名
305	23	プリオン病
306	245	プロピオン酸血症
307	74	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症） （※下垂体性PRL分泌亢進症）
308	228	閉塞性細気管支炎
309	322	β-ケトチオラーゼ欠損症
310	56	パーチェット病
311	31	ハスレムミオパチー
312		ハバリン起因性血小板減少症
313		ハモクロマトーシス
314	126	ペリー症候群
315		ペルシド角膜辺縁変性症
316	234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
317	136	片側巨脳症
318	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
319	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
320	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症
321	337	ホモシスチン尿症
322	254	ホルフィリン症
323	112	マリネスコ・シェーグレン症候群
324	167	マルファン症候群
325	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
326	88	慢性血栓性肺高血圧症
327	270	慢性再発性多発性骨髄炎
328		慢性膵炎
329	99	慢性特発性偽性腸閉塞症
330	142	ミオクロニー欠損てんかん
331	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
332	21	ミトコンドリア病
333	329	無虹彩症
334	189	無脾症候群
335	264	無βリポタンパク血症

障害者	指定難病	疾病名
336	244	メーブルシロップ尿症
337	324	メチルグルタコン酸尿症
338	246	メチルマロン酸血症
339	133	メビウス症候群
340	169	メンケス病
341	90	網膜色素変性症
342	22	もやもや病
343	178	モワット・ウィルソン症候群
344		薬剤性過敏症候群
345	196	ヤング・シンプソン症候群
346		優性遺伝形式をとる遺伝性難聴
347	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
348	198	4p欠失症候群
349	19	ライソゾーム病
350	151	ラスマッセン脳炎
351		ランゲルハンス細胞組織球症
352	155	ランドウ・クレフナー症候群
353	252	リジン尿性蛋白不耐症
354		両側性小耳症・外耳道閉鎖症
355	216	両大血管右室起始症
356	277	リンパ管腫症/ゴーム病
357	89	リンパ脈管筋腫症
358	162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
359	102	ルビンシュタイン・ティビ症候群
360	302	レーベル遺伝性視神経症
361	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
362		劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴
363	156	レット症候群
364	144	レノックス・ガストー症候群
365	186	ロスムンド・トムソン症候群
366	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症