

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）

※ 新たに対象となる疾病（26疾病）

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

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）

※ 新たに対象となる疾病（26疾病）

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