

令和3年11月からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（366疾病）

●新たに対象となる疾病（6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	63	完全大血管転位症	125	コフィン・シリス症候群
2	アイザックス症候群	64	眼皮膚白皮症	126	コフィン・ローリー症候群
3	I g A腎症	65	偽性副甲状腺機能低下症	127	混合性結合組織病
4	I g G 4 関連疾患	66	ギャロウェイ・モフト症候群	128	鰓耳腎症候群
5	亜急性硬化性全脳炎	67	急性壊死性脳症	○ 129	再生不良性貧血
6	アジソン病	68	急性網膜壊死	○ 130	サイトメガロウィルス角膜炎
7	アッシュャー症候群	69	球脊髄性筋萎縮症	131	再発性多発軟骨炎
8	アトピー性脊髄炎	70	急速進行性糸球体腎炎	132	左心低形成症候群
9	アペール症候群	71	強直性脊椎炎	133	サルコイドーシス
10	アミロイドーシス	72	巨細胞性動脈炎	134	三尖弁閉鎖症
11	アラジール症候群	73	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	135	三頭筋萎縮症
12	アルポート症候群	74	巨大動脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	136	CFC症候群
13	アレキサダー病	75	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	137	シェーグレン症候群
14	アンジェルマン症候群	76	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	138	色素性乾皮症
15	アントレー・ヒクスラー症候群	77	筋萎縮性側索硬化症	139	自己食空胞性ミオパチー
16	イソ吉草酸血症	78	筋型糖尿病	140	自己免疫性肝炎
17	一次性ネフローゼ症候群	79	筋ジストロフィー	141	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症（※）●
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	80	クッシング病	142	自己免疫性溶血性貧血
19	1 p 36欠失症候群	81	クリオピリン関連周期熱症候群	143	四肢形成不全
20	遺伝性自己炎症疾患	82	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	144	シトステロール血症
21	遺伝性シストニア	83	クルーゾン症候群	145	シトリン欠損症
22	遺伝性周期性四肢麻痺	84	グルコーストランスポーター1欠損症	146	紫斑病性腎炎
23	遺伝性腭炎	85	グルタル酸血症1型	147	脂肪萎縮症
24	遺伝性鉄芽球性貧血	86	グルタル酸血症2型	148	若年性特発性関節炎
25	ウィーバー症候群	87	クロー・深瀨症候群	149	若年性肺気腫
26	ウィリアムズ症候群	88	クローン病	150	シャルコー・マリー・トゥース病
27	ウィルソン病	89	クローンカイト・カナダ症候群	151	重症筋無力症
28	ウエスト症候群	90	痙攣重積型（二相性）急性脳症	152	修正大血管転位症
29	ウェルナー症候群	91	結節性硬化症	153	ジュベール症候群関連疾患
30	ウォルフラム症候群	92	結節性多発動脈炎	154	シュワルツ・ヤンペル症候群
31	ウルリッヒ病	93	血栓性血小板減少性紫斑病	155	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
32	HTLV-1 関連脊髄症	94	限局性皮質異形成	156	神経細胞移動異常症
33	A T R - X 症候群	95	原発性局所多汗症	○ 157	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
34	A D H 分泌異常症	96	原発性硬化性胆管炎	158	神経線維腫症
35	エーラス・ダンロス症候群	97	原発性高脂血症	159	神経フェリチン症
36	エプスタイン症候群	98	原発性側索硬化症	160	神経有棘赤血球症
37	エプスタイン病	99	原発性胆汁性胆管炎	161	進行性核上性麻痺
38	エマヌエル症候群	100	原発性免疫不全症候群	162	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症●
39	遠位型ミオパチー	101	顕微鏡的大腸炎	○ 163	進行性骨化性線維異形成症
40	円錐角膜	○ 102	顕微鏡的多発血管炎	164	進行性多巣性白質脳症
41	黄色靱帯骨化症	103	高 I g D 症候群	165	進行性白質脳症
42	黄斑シストロフィー	104	好酸球性消化管疾患	166	進行性ミオクローノアステんかん
43	大田原症候群	105	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	167	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
44	オクシピタル・ホーン症候群	106	好酸球性副鼻腔炎	168	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
45	オスラー病	107	抗糸球体基底膜腎炎	169	スタージ・ウェーバー症候群
46	カーニー複合	108	後縦靱帯骨化症	170	スティーヴンス・ジョンソン症候群
47	海馬硬化を伴う内側頭葉てんかん	109	甲状腺ホルモン不応症	171	スミス・マギニス症候群
48	潰瘍性大腸炎	110	拘束型心筋症	172	スモン
49	下垂体前葉機能低下症	111	高チロシン血症1型	173	脆弱X症候群
50	家族性地中海熱	112	高チロシン血症2型	174	脆弱X症候群関連疾患
51	家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）●	113	高チロシン血症3型	175	成人スチル病
52	家族性良性慢性天疱瘡	114	後天性赤芽球癆	176	成長ホルモン分泌亢進症
53	カナバン病	115	広範脊柱管狭窄症	177	脊髄空洞症
54	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	116	膠様滴状角膜シストロフィー	178	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
55	歌舞伎症候群	117	抗リン脂質抗体症候群	179	脊髄髄膜瘤
56	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	コケイン症候群	180	脊髄性筋萎縮症
57	カルニチン回路異常症	119	コステロ症候群	181	セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症
58	加齢黄斑変性	○ 120	骨形成不全症	182	前眼部形成異常
59	肝型糖尿病	121	骨髄異形成症候群	○ 183	全身性エリテマトーデス
60	間質性膀胱炎（ハンナ型）	122	骨髄線維症	○ 184	全身性強皮症
61	環状20番染色体症候群	123	ゴナドトロピン分泌亢進症	185	先天異常症候群
62	関節リウマチ	124	5 p 欠失症候群	186	先天性横隔膜ヘルニア

(※) 新たに対象となる自己免疫性後天性凝固因子X欠乏症は、対象疾病番号141（自己免疫性後天性凝固因子欠乏症）に統合

令和3年11月からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（366疾病）

●新たに対象となる疾病（6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
187	先天性核上性球麻痺	250	中條・西村症候群	313	ヘモクロマトーシス ○
188	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	251	那須・ハコラ病	314	ペリー症候群
189	先天性魚鱗癬	252	軟骨無形成症	315	ペルーシド角膜辺縁変性症 ○
190	先天性筋無力症候群	253	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	316	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
191	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	254	22q11.2欠失症候群	317	片側巨脳症
192	先天性三尖弁狭窄症	255	乳幼児肝巨大血管腫	318	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
193	先天性腎性尿崩症	256	尿素サイクル異常症	319	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
194	先天性赤血球形成異常性貧血	257	ヌーナン症候群	320	発作性夜間ヘモグロビン尿症
195	先天性僧帽弁狭小症	258	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症	321	ホモシスチン尿症 ●
196	先天性大脳白質形成不全症	259	ネフロン癆 ●	322	ホルフィリン症
197	先天性肺静脈狭窄症	260	脳クレアチン欠乏症候群 ●	323	マリネスコ・シェーグレン症候群
198	先天性風疹症候群 ○	261	脳髄黄色腫症	324	マルファン症候群
199	先天性副腎低形成症	262	脳表ヘモジデリン沈着症	325	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
200	先天性副腎皮質酵素欠損症	263	膿疱性乾癬	326	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
201	先天性ミオパチー	264	嚢胞性線維症	327	慢性再発性多発性骨髄炎
202	先天性無痛無汗症	265	パーキンソン病	328	慢性膵炎 ○
203	先天性葉酸吸収不全	266	パージャール病	329	慢性特発性偽性腸閉塞症
204	前頭側頭葉変性症	267	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	330	ミオクロニー欠伸てんかん
205	早期ミオクロニー脳症	268	肺動脈性肺高血圧症	331	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
206	総動脈幹遺残症	269	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	332	ミトコンドリア病
207	総排泄腔遺残症	270	肺胞低換気症候群	333	無虹彩症
208	総排泄腔外反症	271	ハッチンソン・ギルフォード症候群	334	無脾症候群
209	ソトス症候群	272	バッド・キアリ症候群	335	無βリポタンパク血症
210	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	273	ハンチントン病	336	メーブルシロップ尿症
211	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	274	汎発性特発性骨増殖症 ○	337	メチルグルタコン酸尿症
212	大脳皮質基底核変性症	275	P C D H 19 関連症候群	338	メチルマロン酸血症
213	大理石骨病	276	非ケトーシス型高グリシニン血症	339	メビウス症候群
214	ダウン症候群 ○	277	肥厚性皮膚骨膜炎	340	メンケス病
215	高安静脈炎	278	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	341	網膜色素変性症
216	多系統萎縮症	279	皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	342	もやもや病
217	タナトフォリック骨異形成症	280	肥大型心筋症	343	モワット・ウイルソン症候群
218	多発血管炎性肉芽腫症	281	左肺動脈右肺動脈起始症	344	薬剤性過敏症候群 ○
219	多発性硬化症／視神経脊髄炎	282	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	345	ヤング・シンプソン症候群
220	多発性軟骨性外骨腫症 ○	283	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	346	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
221	多発性嚢胞腎	284	ピッカースタッフ脳幹脳炎	347	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
222	多脾症候群	285	非典型溶血性尿毒症候群	348	4p欠失症候群
223	タンジール病	286	非特異性多発性小腸潰瘍症	349	ライソソーム病
224	単心室症	287	皮膚筋炎／多発性筋炎	350	ラスムッセン脳炎
225	弾性線維性仮性黄色腫	288	びまん性汎細気管支炎	351	ランゲルハンス細胞組織球症 ○
226	短腸症候群 ○	289	肥満低換気症候群 ○	352	ランドウ・クレフナー症候群
227	胆道閉鎖症	290	表皮水疱症	353	リジン尿性蛋白不耐症
228	遅発性内リンパ水腫	291	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）	354	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○
229	チャージ症候群	292	VATER症候群	355	両大血管右室起始症
230	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群	293	ファイファー症候群	356	リンパ管腫症／ゴーハム病
231	中毒性表皮壊死症	294	ファロー四徴症	357	リンパ脈管筋腫症
232	腸管神経節細胞僅少症	295	ファンconi貧血	358	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
233	TSH分泌亢進症	296	封入体筋炎	359	ルビンジュタイン・テイビ症候群
234	TNF受容体関連周期性症候群	297	フェニルケトン尿症	360	レーベル遺伝性視神経症
235	低ホスファターゼ症	298	フォンタン術後症候群 ○	361	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	天疱瘡	299	複合カルボキシラーゼ欠損症	362	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
237	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	300	副甲状腺機能低下症	363	レット症候群
238	特発性拡張型心筋症	301	副腎白質ジストロフィー	364	レノックス・ガスター症候群
239	特発性間質性肺炎	302	副腎皮質刺激ホルモン不応症	365	ロスモンド・トムソン症候群
240	特発性基底核石灰化症	303	ブラウ症候群	366	肋骨異常を伴う先天性側弯症
241	特発性血小板減少性紫斑病	304	ブラダー・ウィリ症候群		
242	特発性血栓症（遺伝性血栓症要因によるものに限る。）	305	プリオン病		
243	特発性後天性全身性無汗症	306	プロピオン酸血症		
244	特発性大腿骨頭壊死症	307	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）		
245	特発性多中心性キャッスルマン病	308	閉塞性細気管支炎		
246	特発性門脈圧亢進症	309	β-ケトチオラーゼ欠損症		
247	特発性両側性感音難聴	310	ベーチェット病		
248	突発性難聴 ○	311	ベスレムミオパチー		
249	ドラベ症候群	312	ヘパリン起因性血小板減少症 ○		

注) 疾患名の表記が変更になる可能性がある