

# 令和6年4月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（369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（5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	環状20番染色体症候群	125	コナドトロピン分泌亢進症
2	アイザックス症候群	64	関節リウマチ	126	5p欠失症候群
3	I g A腎症	65	完全大血管転位症	127	コフィン・シリス症候群
4	I g G 4関連疾患	66	眼皮膚白皮症	128	コフィン・ローリー症候群
5	亜急性硬化性全脳炎	67	偽性副甲状腺機能低下症	129	混合性結合組織病
6	アジソン病	68	ギャロウェイ・モフト症候群	130	鰓耳腎症候群
7	アッシャー症候群	69	急性壊死性脳症	○ 131	再生不良性貧血
8	アトピー性脊髄炎	70	急性網膜壊死	○ 132	サイトメガロウィルス角膜炎
9	アペール症候群	71	球脊髄性筋萎縮症	133	再発性多発軟骨炎
10	アミロイドーシス	72	急速進行性糸球体腎炎	134	左心低形成症候群
11	アラジール症候群	73	強直性脊椎炎	135	サルコイドーシス
12	アルポート症候群	74	巨細胞性動脈炎	136	三尖弁閉鎖症
13	アレキサンダー病	75	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	137	三頭筋欠損症
14	アンジェルマン症候群	76	巨大動脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	138	CFC症候群
15	アントレー・ピクスラー症候群	77	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	139	シェーグレン症候群
16	イソ吉草酸血症	78	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	140	色素性乾皮症
17	一次性ネフローゼ症候群	79	筋萎縮性側索硬化症	141	自己食気空胞性ミオパチー
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	80	筋型糖原病	142	自己免疫性肝炎
19	1 p 36欠失症候群	81	筋ジストロフィー	143	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
20	遺伝性自己炎症疾患	82	クッシング病	144	自己免疫性溶血性貧血
21	遺伝性ジストニア	83	クリオピリン関連周期熱症候群	145	四肢形成不全
22	遺伝性周期性四肢麻痺	84	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群	146	シトステロール血症
23	遺伝性膀胱炎	85	クルーゾン症候群	147	シトリン欠損症
24	遺伝性鉄芽球性貧血	86	グルコーストランスポーター1欠損症	148	紫斑病性腎炎
25	ウィーバー症候群	87	グルタル酸血症1型	149	脂肪萎縮症
26	ウィリアムズ症候群	88	グルタル酸血症2型	150	若年性特発性関節炎
27	ウィルソン病	89	クロー・深瀬症候群	151	若年性肺気腫
28	ウエスト症候群	90	クローン病	152	シャルコー・マリー・トゥース病
29	ウエルナー症候群	91	クローンカイト・カナダ症候群	153	重症筋無力症
30	ウォルフラム症候群	92	痙攣重積型（二相性）急性脳症	154	修正大血管転位症
31	ウルリッヒ病	93	結節性硬化症	155	ジュベール症候群関連疾患
32	HTRA1関連脳小血管病	△ 94	結節性多発動脈炎	156	シュワルツ・ヤンペル症候群
33	HTLV-1関連脊髄症	95	血栓性血小板減少性紫斑病	157	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
34	ATR-X症候群	96	限局性皮質異形成	158	神経細胞移動異常症
35	ADH分泌異常症	97	原発性局所多汗症	○ 159	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
36	エーラス・ダンロス症候群	98	原発性硬化性胆管炎	160	神経線維腫症
37	エプスタイン症候群	99	原発性高脂血症	161	神経有棘赤血球症
38	エプスタイン病	100	原発性側索硬化症	162	進行性核上性麻痺
39	エマヌエル症候群	101	原発性胆汁性胆管炎	163	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
40	MECP2重複症候群	● 102	原発性免疫不全症候群	164	進行性骨化性線維異形成症
41	遠位型ミオパチー	103	顕微鏡の大腸炎	○ 165	進行性多巣性白質脳症
42	円錐角膜	○ 104	顕微鏡的多発血管炎	166	進行性白質脳症
43	黄色靱帯骨化症	105	高I g D症候群	167	進行性ミオクローヌスてんかん
44	黄斑ジストロフィー	106	好酸球性消化管疾患	168	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
45	大田原症候群	107	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	169	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
46	オクシタル・ホーン症候群	108	好酸球性副鼻腔炎	170	スタージ・ウェーバー症候群
47	オスラー病	109	抗糸球体基底膜腎炎	171	スティーヴンス・ジョンソン症候群
48	カーニー複合	110	後縦靱帯骨化症	172	スミス・マジニス症候群
49	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	111	甲状腺ホルモン不応症	173	スモン
50	潰瘍性大腸炎	112	拘束型心筋症	174	脆弱X症候群
51	下垂体前葉機能低下症	113	高チロシン血症1型	175	脆弱X症候群関連疾患
52	家族性地中海熱	114	高チロシン血症2型	176	成人発症スチル病
53	家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）	115	高チロシン血症3型	177	成長ホルモン分泌亢進症
54	家族性良性慢性天疱瘡	116	後天性赤芽球癆	178	脊髄空洞症
55	カナバン病	117	広範脊柱管狭窄症	179	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）
56	化膿性無菌性関節炎・壞疽性膿皮症・アクネ症候群	118	膠様滴状角膜ジストロフィー	180	脊髄髄膜瘤
57	歌舞伎症候群	119	抗リン脂質抗体症候群	181	脊髄性筋萎縮症
58	カラクトース-1-リン酸フリシルトランスフェラーゼ欠損症	120	コケイン症候群	182	セピアブテリン還元酵素（SR）欠損症
59	カルニチン回路異常症	121	コステロ症候群	183	前眼部形成異常
60	加齢黄斑変性	○ 122	骨形成不全症	184	全身性エリテマトーデス
61	肝型糖原病	123	骨髄異形成症候群	○ 185	全身性強皮症
62	間質性膀胱炎（ハンナ型）	124	骨髄線維症	○ 186	先天異常症候群

# 令和6年4月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（369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（5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	先天性横隔膜ヘルニア	251	ドラベ症候群	315	ヘパリン起因性血小板減少症 ○
188	先天性核上性球麻痺	252	中條・西村症候群	316	ヘモクロマトーシス ○
189	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	253	那須・ハコラ病	317	ペリー病 △
190	先天性魚鱗癬	254	軟骨無形成症	318	ペルーシド角膜辺縁変性症 ○
191	先天性筋無力症候群	255	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	319	ペルオキシゾーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
192	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	256	22q11.2欠失症候群	320	片側巨脳症
193	先天性三尖弁狭窄症	257	乳幼児肝巨大血管腫	321	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
194	先天性腎性尿管症	258	尿素サイクル異常症	322	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
195	先天性赤血球形成異常性貧血	259	ヌーナン症候群	323	発作性夜間ヘモグロビン尿症
196	先天性僧帽弁狭窄症	260	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症	324	ホモシスチン尿症
197	先天性大脳白質形成不全症	261	ネフロン癆	325	ポルフィリン症
198	先天性肺静脈狭窄症	262	脳クレアチン欠乏症候群	326	マリネスコ・シェーグレン症候群
199	先天性風疹症候群 ○	263	脳髄黄色腫症	327	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群 △
200	先天性副腎低形成症	264	脳内鉄沈着神経変性症（※） △	328	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
201	先天性副腎皮質酵素欠損症	265	脳表ヘモジデリン沈着症	329	慢性血栓性肺高血圧症
202	先天性ミオパチー	266	膿疱性乾癬	330	慢性再発性多発性骨髄炎
203	先天性無痛無汗症	267	嚢胞性線維症	331	慢性肺炎 ○
204	先天性葉酸吸収不全	268	パーキンソン病	332	慢性特発性偽性腸閉塞症
205	前頭側頭葉変性症	269	パージャール病	333	ミオクロニー欠伸てんかん
206	線毛機能不全症候群（カルタゲナー（Kartagener）症候群を含む。） ●	270	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	334	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
207	早期ミオクロニー脳症	271	肺動脈性肺高血圧症	335	ミトコンドリア病
208	総動脈幹遺残症	272	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	336	無虹彩症
209	総排泄腔遺残	273	肺胞低換気症候群	337	無脾症候群
210	総排泄腔外反症	274	ハッチンソン・ギルフォード症候群	338	無βリボタンパク血症
211	ソトス症候群	275	パッド・キアリ症候群	339	メーブルシロップ尿症
212	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	276	ハンチントン病	340	メチルグルタコン酸尿症
213	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	277	汎発性特発性骨増殖症 ○	341	メチルマロン酸血症
214	大脳皮質基底核変性症	278	P C D H 19 関連症候群	342	メビウス症候群
215	大理石骨病	279	非ケトーシス型高グリシン血症	343	メンケス病
216	ダウン症候群 ○	280	肥厚性皮膚骨膜炎	344	網膜色素変性症
217	高安静脈炎	281	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	345	もやもや病
218	多系統萎縮症	282	皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	346	モワット・ウイルソン症候群
219	タナトフォリック骨異形成症	283	肥大型心筋症	347	薬剤性過敏症症候群 ○
220	多発性血管炎性肉芽腫症	284	左肺動脈右肺動脈起始症	348	ヤング・シンプソン症候群
221	多発性硬化症／視神経脊髄炎	285	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	349	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
222	多発性軟骨性外骨腫症 ○	286	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	350	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
223	多発性嚢胞腎	287	ピッカースタッフ脳幹脳炎	351	4p欠失症候群
224	多脾症候群	288	非典型溶血性尿毒症症候群	352	ライソゾーム病
225	タンジール病	289	非特異性多発性小腸潰瘍症	353	ラスマッセン脳炎
226	単心室症	290	皮膚筋炎／多発性筋炎	354	ランゲルハンス細胞組織球症 ○
227	弾性線維性仮性黄色腫	291	びまん性汎細気管支炎 ○	355	ランドウ・クレフナー症候群
228	短腸症候群 ○	292	肥満低換気症候群 ○	356	リジン尿性蛋白不耐症
229	胆道閉鎖症	293	表皮水疱症	357	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○
230	遅発性内リンパ水腫	294	ヒルシュスブルグ病（全結腸型又は小腸型）	358	両大血管右室起始症
231	チャージ症候群	295	VATER症候群	359	リンパ管腫症/ゴーム病
232	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	296	ファイファー症候群	360	リンパ管筋腫症
233	中毒性表皮壊死症	297	ファロー四徴症	361	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
234	腸管神経節細胞減少症	298	ファンコニ貧血	362	ルビンシュタイン・テイビ症候群
235	TRPV 4 異常症 ●	299	封入体筋炎	363	レーベル遺伝性視神経症
236	TSH分泌亢進症	300	フェニルケトン尿症	364	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
237	TNF受容体関連周期性症候群	301	フォンタン術後症候群 ○	365	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
238	低ホスファターゼ症	302	複合カルボキシルゼ欠損症	366	レット症候群
239	天疱瘡	303	副甲状腺機能低下症	367	レノックス・ガストー症候群
240	特発性拡張型心筋症	304	副腎白質ジストロフィー	368	ロスモンド・トムソン症候群
241	特発性間質性肺炎	305	副腎皮質刺激ホルモン不応症	369	肋骨異常を伴う先天性側弯症
242	特発性基底核石灰化症	306	ブラウ症候群		
243	特発性血小板減少性紫斑病	307	ブラダー・ウィリ症候群		
244	特発性血栓症（遺伝性血栓症素因によるものに限る。）	308	プリオン病		
245	特発性後天性全身性無汗症	309	プロピオン酸血症		
246	特発性大腿骨頭壊死症	310	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）		
247	特発性多中心性キャッスルマン病	311	閉塞性細気管支炎		
248	特発性門脈圧亢進症	312	β-ケトチオラーゼ欠損症		
249	特発性両側性感音難聴	313	ベーチェット病		
250	突発性難聴 ○	314	ベスレムミオパチー		

注) 疾患名の表記が変更になる可能性がある

(※) 旧対象疾病番号159(神経フェリチン症)は対象疾病番号264(脳内鉄沈着神経変性症)に統合。