

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）

別紙

※ 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	41	遠位型ミオパチー	81	筋ジストロフィー
2	アイザックス症候群	42	円錐角膜 ○	82	クッシング病
3	I g A腎症	43	黄色靭帯骨化症	83	クリオピリン関連周期熱症候群
4	I g G 4 関連疾患	44	黄斑ジストロフィー	84	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
5	亜急性硬化性全脳炎	45	大田原症候群	85	クルーゾン症候群
6	アジソン病	46	オキシピタル・ホーン症候群	86	グルコーストランスポーター 1欠損症
7	アッシャー症候群	47	オスラー病	87	グルタル酸血症1型
8	アトピー性脊髄炎	48	カーニー複合	88	グルタル酸血症2型
9	アペール症候群	49	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	89	クローウ・深瀬症候群
10	アミロイドーシス	50	潰瘍性大腸炎	90	クローン病
11	アラジール症候群	51	下垂体前葉機能低下症	91	クロンカイト・カナダ症候群
12	有馬症候群	52	家族性地中海熱	92	痙攣重積型（二相性）急性脳症
13	アルポート症候群	53	家族性良性慢性天疱瘡	93	結節性硬化症
14	アレキサンダー病	54	カナバン病 ※	94	結節性多発動脈炎
15	アンジェルマン症候群	55	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	95	血栓性血小板減少性紫斑病
16	アントレー・ビクスラー症候群	56	歌舞伎症候群	96	限局性皮質異形成
17	イソ吉草酸血症	57	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	97	原発性局所多汗症 ○
18	一次性ネフローゼ症候群	58	カルニチン回路異常症 ※	98	原発性硬化性胆管炎
19	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	59	加齢黄斑変性 ○	99	原発性高脂血症
20	1 p 36欠失症候群	60	肝型糖原病	100	原発性側索硬化症
21	遺伝性自己炎症疾患 ※	61	間質性膀胱炎（ハンナ型）	101	原発性胆汁性胆管炎 △
22	遺伝性ジストニア	62	環状20番染色体症候群	102	原発性免疫不全症候群
23	遺伝性周期性四肢麻痺	63	関節リウマチ	103	顕微鏡の大腸炎 ○
24	遺伝性膀胱炎	64	完全大血管転位症	104	顕微鏡的多発血管炎
25	遺伝性鉄芽球性貧血	65	眼皮膚白皮症	105	高 I g D 症候群
26	VATER症候群	66	偽性副甲状腺機能低下症	106	好酸球性消化管疾患
27	ウィーバー症候群	67	ギャロウェイ・モフト症候群	107	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
28	ウィリアムズ症候群	68	急性壊死性脳症 ○	108	好酸球性副鼻腔炎
29	ウィルソン病	69	急性網膜壊死 ○	109	抗糸球体基底膜腎炎
30	ウエスト症候群	70	球脊髄性筋萎縮症	110	後縦靭帯骨化症
31	ウェルナー症候群	71	急速進行性糸球体腎炎	111	甲状腺ホルモン不応症
32	ウォルフラム症候群	72	強直性脊椎炎	112	拘束性心筋症
33	ウルリッヒ病	73	強皮症	113	高チロシン血症1型
34	HTLV-1 関連脊髄症	74	巨細胞性動脈炎	114	高チロシン血症2型
35	A T R - X 症候群	75	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	115	高チロシン血症3型
36	A D H 分泌異常症	76	巨大動脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	116	後天性赤芽球癆
37	エーラス・ダンロス症候群	77	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	117	広範脊柱管狭窄症
38	エプスタイン症候群	78	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	118	抗リン脂質抗体症候群
39	エプスタイン病	79	筋萎縮性側索硬化症	119	コケイン症候群
40	エマヌエル症候群	80	筋型糖原病	120	コステロ症候群

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）

別紙

※ 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
121	骨形成不全症	161	進行性骨化性線維異形成症	201	先天性無痛無汗症
122	骨髄異形成症候群 ○	162	進行性多巣性白質脳症	202	先天性葉酸吸収不全
123	骨髄線維症 ○	163	進行性白質脳症 ※	203	前頭側頭葉変性症
124	ゴナドトロピン分泌亢進症	164	進行性ミオクローヌステんかん ※	204	早期ミオクローニー脳症
125	5p欠失症候群	165	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	205	総動脈幹遺残症
126	コフィン・シリス症候群	166	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	206	総排泄腔遺残
127	コフィン・ローリー症候群	167	スタージ・ウェーバー症候群	207	総排泄腔外反症
128	混合性結合組織病	168	スティーヴンス・ジョンソン症候群	208	ソトス症候群
129	鰓耳腎症候群	169	スミス・マギニス症候群	209	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
130	再生不良性貧血	170	スモン ○	210	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
131	サイトメガロウイルス角膜炎 ○	171	脆弱X症候群	211	大脳皮質基底核変性症
132	再発性多発軟骨炎	172	脆弱X症候群関連疾患	212	大理石骨病 ※
133	左心低形成症候群	173	正常圧水頭症 ○	213	ダウン症候群 ○
134	サルコイドーシス	174	成人スチル病	214	高安静脈炎
135	三尖弁閉鎖症	175	成長ホルモン分泌亢進症	215	多系統萎縮症
136	三頭酵素欠損症 ※	176	脊髄空洞症	216	タナトフォリック骨異形成症
137	CFC症候群	177	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	217	多発血管炎性肉芽腫症
138	シェーグレン症候群	178	脊髄髄膜瘤	218	多発性硬化症/視神経脊髄炎
139	色素性乾皮症	179	脊髄性筋萎縮症	219	多発性軟骨性外骨腫症 ※ ○
140	自己食空胞性ミオパチー	180	セピアプテリン還元酵素 (SR) 欠損症 ※	220	多発性嚢胞腎
141	自己免疫性肝炎	181	前眼部形成異常 ※	221	多脾症候群
142	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 △	182	全身型若年性特発性関節炎	222	タンジール病
143	自己免疫性溶血性貧血	183	全身性エリテマトーデス	223	単心室症
144	四肢形成不全 ※ ○	184	先天異常症候群 ※	224	弾性線維性仮性黄色腫
145	シトステロール血症	185	先天性横隔膜ヘルニア	225	短腸症候群 ○
146	シトリン欠損症 ※	186	先天性核上性球麻痺	226	胆道閉鎖症
147	紫斑病性腎炎	187	先天性気管狭窄症 ※	227	遅発性内リンパ水腫
148	脂肪萎縮症	188	先天性魚鱗癬	228	チャーシ症候群
149	若年性肺気腫	189	先天性筋無力症候群	229	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
150	シャルコー・マリー・トゥース病	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 ※	230	中毒性表皮壊死症
151	重症筋無力症	191	先天性三尖弁狭窄症 ※	231	腸管神経節細胞減少症
152	修正大血管転位症	192	先天性腎性尿崩症	232	TSH分泌亢進症
153	シュワルツ・ヤンベル症候群	193	先天性赤血球形成異常性貧血	233	TNF受容体関連週期性症候群
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	194	先天性僧帽弁狭窄症 ※	234	低ホスファターゼ症
155	神経細胞移動異常症	195	先天性大脳白質形成不全症	235	天疱瘡
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	196	先天性肺静脈狭窄症 ※	236	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
157	神経線維腫症	197	先天性風疹症候群 ○	237	特発性拡張型心筋症
158	神経フェリチン症	198	先天性副腎低形成症	238	特発性間質性肺炎
159	神経有棘赤血球症	199	先天性副腎皮質酵素欠損症	239	特発性基底核石灰化症
160	進行性核上性麻痺	200	先天性ミオパチー	240	特発性血小板減少性紫斑病

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）

別紙

※ 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
241	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。） ※	281	非特異性多発性小腸潰瘍症	321	慢性特発性偽性腸閉塞症
242	特発性後天性全身性無汗症	282	皮膚筋炎／多発性筋炎	322	ミオクロニー欠伸てんかん
243	特発性大腿骨頭壊死症	283	びまん性汎細気管支炎 ○	323	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
244	特発性門脈圧亢進症	284	肥満低換気症候群 ○	324	ミトコンドリア病
245	特発性両側性感音難聴	285	表皮水疱症	325	無虹彩症 ※
246	突発性難聴 ○	286	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）	326	無脾症候群
247	ドラベ症候群	287	ファイファー症候群	327	無βリポタンパク血症
248	中條・西村症候群	288	ファロー四徴症	328	メーブルシロップ尿症
249	那須・ハコラ病	289	ファンコニ貧血	329	メチルグルタコン酸尿症 ※
250	軟骨無形成症	290	封入体筋炎	330	メチルマロン酸血症
251	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	291	フェニルケトン尿症	331	メビウス症候群
252	22q11.2欠失症候群	292	複合カルボキシラーゼ欠損症	332	メンケス病
253	乳幼児肝巨大血管腫	293	副甲状腺機能低下症	333	網膜色素変性症
254	尿素サイクル異常症	294	副腎白質ジストロフィー	334	もやもや病
255	ヌーナン症候群	295	副腎皮質刺激ホルモン不応症	335	モワット・ウイルソン症候群
256	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症 ※	296	ブラウ症候群	336	薬剤性過敏症候群 ○
257	脳腱黄色腫症	297	ブラダー・ウィリ症候群	337	ヤング・シンプソン症候群
258	脳表ヘモジデリン沈着症	298	プリオン病	338	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
259	膿疱性乾癬	299	プロピオン酸血症	339	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
260	嚢胞性線維症	300	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）	340	4p欠失症候群
261	パーキンソン病	301	閉塞性細気管支炎	341	ライソゾーム病
262	パージャー病	302	β-ケトチオラーゼ欠損症 ※	342	ラスムッセン脳炎
263	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	303	ベーチェット病	343	ランゲルハンス細胞組織球症 ○
264	肺動脈性肺高血圧症	304	ベスレムミオパチー	344	ランドウ・クレフナー症候群
265	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	305	ヘパリン起因性血小板減少症 ○	345	リジン尿性蛋白不耐症
266	肺胞低換気症候群	306	ヘモクロマトーシス ○	346	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○
267	バッド・キアリ症候群	307	ペリー症候群	347	両大血管右室起始症
268	ハンチントン病	308	ペルーシド角膜辺縁変性症 ○	348	リンパ管腫症／ゴーハム病
269	汎発性特発性骨増殖症 ○	309	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	349	リンパ脈管筋腫症
270	P C D H 19関連症候群	310	片側巨脳症	350	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
271	非ケトーシス型高グリシン血症 ※	311	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	351	ルビンシュタイン・テイビ症候群
272	肥厚性皮膚骨膜炎	312	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症 ※	352	レーベル遺伝性視神経症
273	非ジストロフィー性ミトニー症候群	313	発作性夜間ヘモグロビン尿症	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
274	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	314	ポルフィリン症	354	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
275	肥大型心筋症	315	マリネスコ・シェーグレン症候群	355	レット症候群
276	左肺動脈右肺動脈起始症 ※	316	マルファン症候群	356	レノックス・ガストー症候群
277	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	317	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー	357	ロスムンド・トムソン症候群
278	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	318	慢性血栓性肺高血圧症	358	肋骨異常を伴う先天性側弯症
279	ピッカースタッフ脳幹脳炎	319	慢性再発性多発性骨髄炎		
280	非典型型溶血性尿毒症症候群	320	慢性膀胱炎 ○		