

令和3年11月1日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）

△ 表記が変更された疾病（0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
1	アイカルディ症候群	47	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
2	アイザックス症候群	48	潰瘍性大腸炎
3	I g A腎症	49	下垂体前葉機能低下症
4	I g G 4 関連疾患	50	家族性地中海熱
5	亜急性硬化性全脳炎	51	家族性低βリポタンパク血症 1 (ホモ接合体) ※
6	アジソン病	52	家族性良性慢性天疱瘡
7	アッシャー症候群	53	カナバン病
8	アトピー性脊髄炎	54	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
9	アペール症候群	55	歌舞伎症候群
10	アミロイドーシス	56	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
11	アラジール症候群	57	カルニチン回路異常症
12	アルポート症候群	58	加齢黄斑変性 ○
13	アレキサンダー病	59	肝型糖原病
14	アンジェルマン症候群	60	間質性膀胱炎（ハンナ型）
15	アントレー・ビクスラー症候群	61	環状20番染色体症候群
16	イソ吉草酸血症	62	関節リウマチ
17	一次性ネフローゼ症候群	63	完全大血管転位症
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	64	眼皮皮膚白皮症
19	1 p 36欠失症候群	65	偽性副甲状腺機能低下症
20	遺伝性自己炎症疾患	66	ギャロウェイ・モワト症候群
21	遺伝性ジストニア	67	急性壊死性脳症 ○
22	遺伝性周期性四肢麻痺	68	急性網膜壊死 ○
23	遺伝性膀胱炎	69	球脊髄性筋萎縮症
24	遺伝性鉄芽球性貧血	70	急速進行性糸球体腎炎
25	ウィーバー症候群	71	強直性脊椎炎
26	ウィリアムズ症候群	72	巨細胞性動脈炎
27	ウィルソン病	73	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）
28	ウエスト症候群	74	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）
29	ウェルナー症候群	75	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
30	ウォルフラム症候群	76	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）
31	ウルリッヒ病	77	筋萎縮性側索硬化症
32	HTLV-1 関連脊髄症	78	筋型糖原病
33	A T R - X 症候群	79	筋ジストロフィー
34	A D H 分泌異常症	80	クッシング病
35	エーラス・ダンロス症候群	81	クリオピリン関連周期熱症候群
36	エプスタイン症候群	82	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
37	エプスタイン病	83	クルーゾン症候群
38	エマヌエル症候群	84	グルコーストランスポーター 1 欠損症
39	遠位型ミオパチー	85	グルタル酸血症1型
40	円錐角膜 ○	86	グルタル酸血症2型
41	黄色靭帯骨化症	87	クロー・深瀬症候群
42	黄斑ジストロフィー	88	クローン病
43	大田原症候群	89	クロンカイト・カナダ症候群
44	オクシピタル・ホーン症候群	90	痙攣重積型（二相性）急性脳症
45	オスラー病	91	結節性硬化症
46	カーニー複合	92	結節性多発動脈炎

令和3年11月1日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）

△ 表記が変更された疾病（0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
93	血栓性血小板減少性紫斑病	138	色素性乾皮症
94	限局性皮質異形成	139	自己貪食空胞性ミオパチー
95	原発性局所多汗症 ○	140	自己免疫性肝炎
96	原発性硬化性胆管炎	141	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症(※) ※
97	原発性高脂血症	142	自己免疫性溶血性貧血
98	原発性側索硬化症	143	四肢形成不全 ○
99	原発性胆汁性胆管炎	144	シトステロール血症
100	原発性免疫不全症候群	145	シトリン欠損症
101	顕微鏡的大腸炎 ○	146	紫斑病性腎炎
102	顕微鏡的多発血管炎	147	脂肪萎縮症
103	高IgD症候群	148	若年性特発性関節炎
104	好酸球性消化管疾患	149	若年性肺気腫
105	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	150	シャルコー・マリー・トゥース病
106	好酸球性副鼻腔炎	151	重症筋無力症
107	抗糸球体基底膜腎炎	152	修正大血管転位症
108	後縦靭帯骨化症	153	ジュベール症候群関連疾患
109	甲状腺ホルモン不応症	154	シュワルツ・ヤンペル症候群
110	拘束型心筋症	155	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
111	高チロシン血症1型	156	神経細胞移動異常症
112	高チロシン血症2型	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
113	高チロシン血症3型	158	神経線維腫症
114	後天性赤芽球癆	159	神経フェリチン症
115	広範脊柱管狭窄症	160	神経有棘赤血球症
116	膠様滴状角膜ジストロフィー	161	進行性核上性麻痺
117	抗リン脂質抗体症候群	162	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症 ※
118	コケイン症候群	163	進行性骨化性線維異形成症
119	コステロ症候群	164	進行性多巣性白質脳症
120	骨形成不全症	165	進行性白質脳症
121	骨髄異形成症候群 ○	166	進行性ミオクローヌステんかん
122	骨髄線維症 ○	167	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
123	ゴナドトロピン分泌亢進症	168	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
124	5p欠失症候群	169	スタージ・ウェーバー症候群
125	コフィン・シリズ症候群	170	スティーヴンス・ジョンソン症候群
126	コフィン・ローリー症候群	171	スミス・マギニス症候群
127	混合性結合組織病	172	スモン ○
128	鰓耳腎症候群	173	脆弱X症候群
129	再生不良性貧血	174	脆弱X症候群関連疾患
130	サイトメガロウィルス角膜内皮炎 ○	175	成人スチル病
131	再発性多発軟骨炎	176	成長ホルモン分泌亢進症
132	左心低形成症候群	177	脊髄空洞症
133	サルコイドーシス	178	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
134	三尖弁閉鎖症	179	脊髄髄膜瘤
135	三頭酵素欠損症	180	脊髄性筋萎縮症
136	CFC症候群	181	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症
137	シェーグレン症候群	182	前眼部形成異常

令和3年11月1日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）

△ 表記が変更された疾病（0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
183	全身性エリテマトーデス	228	遅発性内リンパ水腫
184	全身性強皮症	229	チャーシ症候群
185	先天異常症候群	230	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
186	先天性横隔膜ヘルニア	231	中毒性表皮壊死症
187	先天性核上性球麻痺	232	腸管神経節細胞僅少症
188	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	233	TSH分泌亢進症
189	先天性魚鱗癬	234	TNF受容体関連周期性症候群
190	先天性筋無力症候群	235	低ホスファターゼ症
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	236	天疱瘡
192	先天性三尖弁狭窄症	237	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
193	先天性腎性尿崩症	238	特発性拡張型心筋症
194	先天性赤血球形成異常性貧血	239	特発性間質性肺炎
195	先天性僧帽弁狭窄症	240	特発性基底核石灰化症
196	先天性大脳白質形成不全症	241	特発性血小板減少性紫斑病
197	先天性肺静脈狭窄症	242	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）
198	先天性風疹症候群 ○	243	特発性後天性全身性無汗症
199	先天性副腎低形成症	244	特発性大腿骨頭壊死症
200	先天性副腎皮質酵素欠損症	245	特発性多中心性キャスルマン病
201	先天性ミオパチー	246	特発性門脈圧亢進症
202	先天性無痛無汗症	247	特発性両側性感音難聴
203	先天性葉酸吸収不全	248	突発性難聴 ○
204	前頭側頭葉変性症	249	ドラベ症候群
205	早期ミオクロニー脳症	250	中條・西村症候群
206	総動脈幹遺残症	251	那須・ハコラ病
207	総排泄腔遺残	252	軟骨無形成症
208	総排泄腔外反症	253	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
209	ソトス症候群	254	22q11.2欠失症候群
210	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	255	乳幼児肝巨大血管腫
211	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	256	尿素サイクル異常症
212	大脳皮質基底核変性症	257	ヌーナン症候群
213	大理石骨病	258	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症
214	ダウン症候群 ○	259	ネフロン癆 ※
215	高安動脈炎	260	脳クレアチン欠乏症候群 ※
216	多系統萎縮症	261	脳腱黄色腫症
217	タナトフォリック骨異形成症	262	脳表ヘモジデリン沈着症
218	多発血管炎性肉芽腫症	263	膿疱性乾癬
219	多発性硬化症/視神経脊髄炎	264	嚢胞性線維症
220	多発性軟骨性外骨腫症 ○	265	パーキンソン病
221	多発性嚢胞腎	266	バージャー病
222	多脾症候群	267	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症
223	タンジール病	268	肺動脈性肺高血圧症
224	単心室症	269	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
225	弾性線維性仮性黄色腫	270	肺胞低換気症候群
226	短腸症候群 ○	271	ハッチンソン・ギルフォード症候群
227	胆道閉鎖症	272	バッド・キアリ症候群

令和3年1月1日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）

△ 表記が変更された疾病（0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
273	ハンチントン病	321	ホモシスチン尿症 ※
274	汎発性特発性骨増殖症 ○	322	ポルフィリン症
275	PCDH19関連症候群	323	マリネスコ・シェーグレン症候群
276	非ケトーシス型高グリシン血症	324	マルファン症候群
277	肥厚性皮膚骨膜炎	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
278	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	326	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
279	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	327	慢性再発性多発性骨髄炎
280	肥大型心筋症	328	慢性膀胱炎 ○
281	左肺動脈右肺動脈起始症	329	慢性特発性偽性腸閉塞症
282	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	330	ミオクロニー欠神てんかん
283	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	331	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
284	ビッカースタッフ脳幹脳炎	332	ミトコンドリア病
285	非典型溶血性尿毒症症候群	333	無虹彩症
286	非特異性多発性小腸潰瘍症	334	無脾症候群
287	皮膚筋炎/多発性筋炎	335	無βリポタンパク血症
288	びまん性汎細気管支炎 ○	336	メープルシロップ尿症
289	肥満低換気症候群 ○	337	メチルグルタコン酸尿症
290	表皮水疱症	338	メチルマロン酸血症
291	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）	339	メビウス症候群
292	VATER症候群	340	メンケス病
293	ファイファー症候群	341	網膜色素変性症
294	ファロー四徴症	342	もやもや病
295	ファンコニ貧血	343	モワット・ウイルソン症候群
296	封入体筋炎	344	薬剤性過敏症症候群 ○
297	フェニルケトン尿症	345	ヤング・シンプソン症候群
298	フォンタン術後症候群 ○	346	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
299	複合カルボキシラーゼ欠損症	347	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
300	副甲状腺機能低下症	348	4p欠失症候群
301	副腎白質ジストロフィー	349	ライソゾーム病
302	副腎皮質刺激ホルモン不応症	350	ラスマッセン脳炎
303	ブラウ症候群	351	ランゲルハンス細胞組織球症 ○
304	プラダー・ウィリ症候群	352	ランドウ・クレフナー症候群
305	プリオン病	353	リジン尿性蛋白不耐症
306	プロピオン酸血症	354	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○
307	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）	355	両大血管右室起始症
308	閉塞性細気管支炎	356	リンパ管腫症/ゴーハム病
309	β-ケトチオラーゼ欠損症	357	リンパ脈管筋腫症
310	ベーチェット病	358	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
311	ベスレムミオパチー	359	ルビンシュタイン・テイビ症候群
312	ヘパリン起因性血小板減少症 ○	360	レーベル遺伝性視神経症
313	ヘモクロマトーシス ○	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
314	ペリー症候群	362	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
315	ペルーシド角膜辺縁変性症 ○	363	レット症候群
316	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	364	レノックス・ガストー症候群
317	片側巨脳症	365	ロスムンド・トムソン症候群
318	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	366	肋骨異常を伴う先天性側弯症
319	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症		
320	発作性夜間ヘモグロビン尿症		

（※）新たに対象となる自己免疫性後天性凝固第X因子欠乏症は、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