

12 資料編

表7 障害者総合支援法の対象疾病一覧 (令和3年4月1日時点)

障害福祉サービス等の対象となる難病が、359疾病から361疾病へと見直しが行われました。

※ 新たに対象となる疾病 (3疾病)

△ 表記が変更された疾病 (1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
1	アイカルディ症候群
2	アイザックス症候群
3	IgA腎症
4	IgG4関連疾患
5	亜急性硬化性全脳炎
6	アジソン病
7	アッシャー症候群
8	アトピー性脊髄炎
9	アペール症候群
10	アミロイドーシス
11	アラジール症候群
12	アルポート症候群
13	アレキサンダー病
14	アンジェルマン症候群
15	アントレー・ビクスラー症候群
16	イソ吉草酸血症
17	一次性ネフローゼ症候群
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
19	1p36欠失症候群
20	遺伝性自己炎症疾患
21	遺伝性ジストニア
22	遺伝性周期性四肢麻痺
23	遺伝性膀胱炎
24	遺伝性鉄芽球性貧血
25	ウィーバー症候群
26	ウィリアムズ症候群
27	ウィルソン病
28	ウエスト症候群
29	ウェルナー症候群
30	ウォルフラム症候群
31	ウルリッヒ病
32	HTLV-1関連脊髄症
33	ATR-X症候群
34	ADH分泌異常症
35	エーラス・ダンロス症候群
36	エプスタイン症候群
37	エプスタイン病
38	エマヌエル症候群
39	遠位型ミオパチー
40	円錐角膜 ○
41	黄色靭帯骨化症
42	黄斑ジストロフィー
43	大田原症候群
44	オクシピタル・ホーン症候群
45	オスラー病

番号	疾病名
46	カーニー複合
47	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
48	潰瘍性大腸炎
49	下垂体前葉機能低下症
50	家族性地中海熱
51	家族性良性慢性天疱瘡
52	カナバン病
53	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
54	歌舞伎症候群
55	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
56	カルニチン回路異常症
57	加齢黄斑変性 ○
58	肝型糖原病
59	間質性膀胱炎(ハンナ型)
60	環状20番染色体症候群
61	関節リウマチ
62	完全大血管転位症
63	眼皮膚白皮症
64	偽性副甲状腺機能低下症
65	ギャロウェイ・モフト症候群
66	急性壊死性脳症 ○
67	急性網膜壊死 ○
68	球脊髄性筋萎縮症
69	急速進行性糸球体腎炎
70	強直性脊椎炎
71	巨細胞性動脈炎
72	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
73	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
74	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
75	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
76	筋萎縮性側索硬化症
77	筋型糖原病
78	筋ジストロフィー
79	クッシング病
80	クリオピレン関連周期熱症候群
81	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
82	クルーゾン症候群
83	グルコーストランスporter-1欠損症
84	グルタル酸血症1型
85	グルタル酸血症2型
86	クロウ・深瀬症候群
87	クローン病
88	クロンカイト・カナダ症候群
89	痙攣重積型(二相性)急性脳炎
90	結節性硬化症

12 資料編

※ 新たに対象となる疾病（3疾病）

△ 表記が変更された疾病（1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
91	結節性多発動脈炎
92	血栓性血小板減少性紫斑病
93	限局性皮質異形成
94	原発性局所多汗症 ○
95	原発性硬化性胆管炎
96	原発性高脂血症
97	原発性側索硬化症
98	原発性胆汁性胆管炎
99	原発性免疫不全症候群
100	顕微鏡的大腸炎 ○
101	顕微鏡的多発血管炎
102	高IgD症候群
103	好酸球性消化管疾患
104	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
105	好酸球性副鼻腔炎
106	抗糸球体基底膜腎炎
107	後縦靭帯骨化症
108	甲状腺ホルモン不応症
109	拘束型心筋症
110	高チロシン血症1型
111	高チロシン血症2型
112	高チロシン血症3型
113	後天性赤芽球癆
114	広範脊椎管狭窄症
115	膠様滴状角膜ジストロフィー ※
116	抗リン脂質抗体症候群
117	コケイン症候群
118	コステロ症候群
119	骨形成不全症
120	骨髄異形成症候群 ○
121	骨髄線維症 ○
122	ゴナドトロピン分泌亢進症
123	5p欠失症候群
124	コフィン・シリス症候群
125	コフィン・ローリー症候群
126	混合性結合組織病
127	鰓耳腎症候群
128	再生不良性貧血
129	サイトメガロウイルス角膜内皮炎 ○
130	再発性多発軟骨炎
131	左心低形成症候群
132	サルコイドーシス
133	三尖弁閉鎖症
134	三頭酸素欠損症
135	CFC症候群

番号	疾病名
136	シェーグレン症候群
137	色素性乾皮症
138	自己貪食空胞性ミオパチー
139	自己免疫性肝炎
140	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
141	自己免疫性溶血性貧血
142	四肢形成不全 ○
143	シトステロール血症
144	シトリン欠損症
145	紫斑病性腎炎
146	死亡萎縮症
147	若年性特発性関節炎
148	若年性肺気腫
149	シャルコー・マリー・トゥース病
150	重症筋無力症
151	修正大血管転位症
152	ジュベール症候群関連疾患
153	シュワルツ・ヤンペル症候群
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
155	神経細胞移動異常症
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
157	神経線維腫症
158	神経フェリチン症
159	神経有棘赤血球症
160	進行性核上性麻痺
161	進行性骨化性繊維異形成症
162	進行性多巣性白質脳症
163	進行性白質脳症
164	進行性ミオクロオースてんかん
165	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
166	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
167	スタージ・ウェーバー症候群
168	ステイーヴンス・ジョンソン症候群
169	スミス・マギニス症候群
170	スモン ○
171	脆弱X症候群
172	脆弱X症候群関連疾患
173	成人スチル病
174	成長ホルモン分泌亢進症
175	脊髄空洞症
176	脊髄小脳変性症（他系統萎縮症を除く。）
177	脊髄髄膜瘤
178	脊髄性筋萎縮症
179	セピアプテリアン還元酵素（SR）欠損症
180	前眼部形成異常

12 資料編

※ 新たに対象となる疾病 (3疾病)

△ 表記が変更された疾病 (1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
181	全身性エリテマトーデス
182	全身性強皮症 △
183	先天性異常症候群
184	先天性横隔膜ヘルニア
185	先天性核上性球麻痺
186	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症
187	先天性魚鱗癬
188	先天性筋無力症候群
189	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
190	先天性三尖弁狭窄症
191	先天性腎性尿崩症
192	先天性赤血球形成異常性貧血
193	先天性僧帽弁狭窄症
194	先天性大脳白質形成不全症
195	先天性肺静脈狭窄症
196	先天性風疹症候群 ○
197	先天性副腎低形成症
198	先天性副腎皮質酵素欠損症
199	先天性ミオパチー
200	先天性無痛無汗症
201	先天性葉酸吸収不全
202	前頭側頭葉変性症
203	早期ミオクロニー脳症
204	総動脈幹遺残症
205	総排泄腔遺残
206	総排泄腔外反症
207	ソトス症候群
208	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
209	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
210	大脳皮質基底核変性症
211	大理石骨病
212	ダウン症候群 ○
213	高安動脈炎
214	多系統萎縮症
215	タナトフォリック骨異形成症
216	多発血管炎性肉芽腫症
217	多発性硬化症／視神経脊髄炎
218	多発性軟骨性外骨腫症 ○
219	多発性嚢胞腎
220	多脾症候群
221	タンジール病
222	単心室症
223	弾性線維性仮性黄色腫
224	短腸症候群 ○
225	胆道閉鎖症

番号	疾病名
226	遅発性内リンパ水腫
227	チャージ症候群
228	中核視神経形成異常症／ドモルシア症候群
229	中毒性表皮壊死症
230	腸管神経節細胞減少症
231	TSH分泌亢進症
232	TNF受容体関連周期性症候群
233	低ホスファターゼ症
234	天疱瘡
235	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
236	特発性拡張型心筋症
237	特発性間質性肺炎
238	特発性基底核石灰化症
239	特発性血小板減少性紫斑病
240	特発性血栓症 (遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
241	特発性後天性全身性無汗症
242	特発性大腿骨頭壊死症
243	特発性多中心性キャスルマン病
244	特発性門脈圧亢進症
245	特発性両側性感音難聴
246	突発性難聴 ○
247	ドラベ症候群
248	中條・西村症候群
249	那須・ハコラ病
250	軟骨無形成症
251	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
252	22q11.2欠失症候群
253	乳幼児肝巨大血管腫
254	尿素サイクル異常症
255	ヌーナン症候群
256	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)／LMX1B関連腎症
257	脳髄黄色腫症
258	脳表ヘモジデリン沈着症
259	膿疱性乾癬
260	嚢胞性線維症
261	パーキンソン病
262	バージャー病
263	肺静脈閉鎖症／肺毛細血管腫症
264	肺動脈性肺高血圧症
265	肺胞蛋白症 (自己免疫性又は先天性)
266	肺胞低換気症候群
267	ハッチンソン・ギルフォード症候群 ※
268	バッド・キアリ症候群
269	ハンチントン病
270	汎発性特発性骨増殖症 ○

12 資料編

※ 新たに対象となる疾病（3疾病）

△ 表記が変更された疾病（1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
271	PCDH19 関連症候群
272	非ケトーシス型高グリシン血症
273	肥厚性皮膚骨膜炎
274	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
275	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
276	肥大型心筋症
277	左肺動脈右肺動脈起始症
278	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症
279	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症
280	ピッカースタッフ脳幹脳炎
281	非典型溶血性尿毒症症候群
282	非特異性多発性小腸潰瘍症
283	皮膚筋炎／多発性筋炎
284	びまん性汎細気管支炎 ○
285	肥満低換気症候群 ○
286	表皮水疱症
287	ヒルシウスブルグ病（全結腸型又は小腸型）
288	VATER 症候群
289	ファイファー症候群
290	ファロー四徴症
291	ファンコニ貧血
292	封入体筋炎
293	フェニルケトン尿症
294	フォンタン術後症候群 ※ ○
295	複合カルボキシラーゼ欠損症
296	副甲状腺機能低下症
297	副腎白質ジストロフィー
298	副腎皮質刺激ホルモン不応症
299	ブラウ症候群
300	ブラダー・ウィリ症候群
301	プリオン病
302	プロピオン酸血症
303	PRL 分泌亢進症（高プロラクチン血症）
304	閉塞性細気管支炎
305	β-ケトチオラーゼ欠損症
306	ベーチェット病
307	ベスレムミオパチー
308	ヘパリン起因性血小板減少症 ○
309	ヘモクロマトーシス ○
310	ペリー症候群
311	ペルーシド角膜辺縁変性症 ○
312	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
313	片側巨脳症
314	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
315	芳香族L-アミノ酸脱炭酵素欠損症

番号	疾病名
316	発作性夜間ヘモグロビン尿症
317	ポルフィリン症
318	マリネスコ・シェーグレン症候群
319	マルファン症候群
320	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
321	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
322	慢性再発性多発性骨髄炎
323	慢性膵炎 ○
324	慢性特発性偽性腸閉塞症
325	ミオクロニー欠伸てんかん
326	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
327	ミトコンドリア病
328	無虹彩症
329	無脾症候群
330	無βリポタンパク血症
331	メープルシロップ尿症
332	メチルグルタコン酸尿症
333	メチルマロン酸血症
334	メビウス症候群
335	メンケス病
336	網膜色素変性症
337	もやもや病
338	モワット・ウィルソン症候群
339	薬剤性過敏症候群 ○
340	ヤング・シンプソン症候群
341	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
342	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
343	4p 欠失症候群
344	ライソゾーム病
345	ラスムッセン脳炎
346	ランゲルハンス細胞組織球症 ○
347	ランドウ・クレフナー症候群
348	リジン尿性蛋白不耐症
349	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○
350	両大血管右室起始症
351	リンパ管腫瘍／ゴーハム病
352	リンパ脈管筋腫症
353	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
354	ルビンシュタイン・テイビ症候群
355	レーベル遺伝性視神経症
356	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
357	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
358	レット症候群
359	レノックス・ガストー症候群
360	ロスモンド・トムソン症候群
361	肋骨異常を伴う先天性側弯症

12 資料編

経過的に対象となっている疾病

下表の疾病については、障害者総合支援法の対象外となりましたが、対象外となる前日までに障害福祉サービス等の支給決定等を受けたことがある方は引き続き利用可能です。

① 平成27年1月1日以降に対象外になった疾病

疾病名
劇症肝炎
重症急性膵炎

② 平成27年7月1日以降に対象外になった疾病

疾病名
肝外門脈閉塞症
肝内結石症
偽性低アルドステロン症
ギラン・バレ症候群
グルココルチロイド抵抗症
原発性アルドステロン症
硬化性萎縮性苔癬
好酸球性筋膜炎

疾病名
視神経症
神経性過食症
神経性食欲不振症
先天性QT延長症候群
TSH受容体異常症
特発性血栓症
フィッシャー症候群
メニエール病

③ 令和元年7月1日以降に対象外になった疾病

疾病名
正常圧水頭症

指定疾病と障害者総合支援法対象疾病の疾病名の相違

難病法に基づく指定難病は、障害者総合支援法の対象疾病に全て含まれていますが、下表の疾病については、異なる疾病名を用いているためご注意ください。

障害者総合支援法の対象疾病	難病法の指定難病
アミロイドーシス	全身性アミロイドーシス
ADH分泌異常症	下垂体性ADH分泌異常症
関節リウマチ	悪性関節リウマチ
原発性高脂血症	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）
	原発性高カイロミクロン血症
抗リン脂質抗体症候群	原発性抗リン脂質抗体症候群
ゴナドトロピン分泌亢進症	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
若年性肺気腫	a1-アンチトリプシン欠乏症
成長ホルモン分泌亢進症	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
TSH分泌亢進症	下垂体性TSH分泌亢進症
特発性両側性感音難聴	若年発症型両側性感音難聴
膿疱性乾癬	膿疱性乾癬（汎発型）
PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）	下垂体性PRL分泌亢進症

12 資料編

疾病名の表記を変更したもの(新旧対照表)

① 平成27年1月1日に表記を変更した疾病

【旧】平成26年12月31日までの疾病名	【新】平成27年1月1日以降の疾病名
アミロイド症	アミロイドーシス
アレルギー性肉芽腫性血管炎	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
ウェグナー肉芽腫症	多発血管炎性肉芽腫症
ADH不適合分泌症候群	ADH分泌異常症
中枢性尿崩症	
結節性動脈周囲炎	結節性多発動脈炎
	顕微鏡的多発血管炎
高プロラクチン血症	PRL分泌亢進症(高プロラクチン血症)
ゴナドトロピン分泌過剰症	ゴナドトロピン分泌亢進症
脊髄小脳変性症	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
先端巨大症	成長ホルモン分泌亢進症
側頭動脈炎	巨細胞性動脈炎
大動脈炎症候群	高安動脈炎
多巣性運動ニューロパチー	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
慢性炎症性脱髄性多発神経炎	
多発筋炎	皮膚筋炎/多発性筋炎
皮膚筋炎	
多発性硬化症	多発性硬化症/視神経脊髄炎
TSH産生下垂体腺腫	TSH分泌亢進症
特発性大腿骨頭壊死	特発性大腿骨頭壊死症
有棘赤血球舞踏病	神経有棘赤血球症
リソソーム病	ライソゾーム病
リンパ管筋腫症	リンパ脈管筋腫症
レフェトフ症候群	甲状腺ホルモン不応症

② 平成27年7月1日に表記を変更した疾病

【旧】平成27年6月30日までの疾病名	【新】平成27年7月1日以降の疾病名
難治性ネフローゼ症候群	一次性ネフローゼ症候群
加齢性黄斑変性症	加齢黄斑変性
進行性骨化性線維異形成異常症	進行性骨化性線維異形成症
先天性魚鱗癬様紅皮症	先天性魚鱗癬
ビタミンD依存症二型	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
ペルオキシソーム病	副腎白質ジストロフィー
	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)

③ 平成29年4月1日に表記を変更した疾病

【旧】平成29年3月31日までの疾病名	【新】平成29年4月1日以降の疾病名
原発性胆汁性肝硬変	原発性胆汁性胆管炎
自己免疫性出血病XIII	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症

④ 平成30年4月1日に表記を変更した疾病

【旧】平成30年3月31日までの疾病名	【新】平成30年4月1日以降の疾病名
有馬症候群	ジュベール症候群関連疾患
全身型若年性特発性関節炎	若年性特発性関節炎
先天性気管狭窄症	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症

⑤ 令和元年7月1日に表記を変更した疾病

【旧】令和元年6月30日までの疾病名	【新】令和元年7月1日以降の疾病名
強皮症	全身性強皮症