

令和6年4月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	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	黄色靨帯骨化症	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・ウエーバー症候群
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	オクシピタル・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	アッシュヤー症候群	47	オスラー病	87	グルタル酸血症1型
8	アトピー性骨髄炎	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頭葉てんかん	89	クロー・深線症候群
10	アミロイドーシス	50	潰瘍性大腸炎	90	クローン病
11	アラジーラ症候群	51	下垂体前葉機能低下症	91	クローンカイト・カナダ症候群
12	アルポート症候群	52	家族性地中海熱	92	痙攣重積型(二相性)急性脳症
13	アレキサンダー病	53	家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)	93	結節性硬化症
14	アンジエルマン症候群	54	家族性良性慢性天疱瘡	94	結節性多発動脈炎
15	アントレー・ピクスター症候群	55	カナハン病	95	血絨性血小板減少性紫斑病
16	イン吉草酸血症	56	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	96	限局性皮膚異形成
17	一性性ネフローゼ症候群	57	歌舞伎症候群	97	原発性局所多汗症
18	一性性膿性増殖性糸球体腎炎	58	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	98	原発性硬化性胆管炎
19	1 p 36欠損症候群	59	カルニチン回路異常症	99	原発性高脂血症
20	遺伝性自己炎症疾患	60	加齢黄斑変性	100	原発性側索硬化症
21	遺伝性ジストニア	61	肝型糖原病	101	原発性胆汁性胆管炎
22	遺伝性周期性四肢麻痺	62	間質性膀胱炎(ハンナ型)	102	原発性免疫不全症候群
23	遺伝性痔瘻	63	環状20番染色体症候群	103	顕微鏡的大腸炎
24	遺伝性鉄芽球性貧血	64	関節リウマチ	104	顕微鏡的多発血管炎
25	ウィーバー症候群	65	完全大血管転位症	105	高IgD症候群
26	ウィリアムズ症候群	66	眼皮膚白皮症	106	好酸球性消化管疾患
27	ウィルソン病	67	偽性副甲状腺機能低下症	107	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
28	ウエスト症候群	68	ギヤロウエイ・モフト症候群	108	好酸球性副鼻腔炎
29	ウエルナー症候群	69	急性壊死性脳症	109	抗糸球体基底膜腎炎
30	ウォルフラム症候群	70	急性網膜壊死	110	後縦帯骨化症
31	ウルリッヒ病	71	球脊髄性筋萎縮症	111	甲状腺ホルモン不応症
32	HTRA1関連脳小血管病	72	急速進行性糸球体腎炎	112	拘束型心筋症
33	HTLV-1関連脊髄症	73	強直性脊椎炎	113	高チロシン血症1型
34	ATR-X症候群	74	巨細胞性動脈炎	114	高チロシン血症2型
35	ADH分泌異常症	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	エーラス・ダンロンス症候群	76	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	116	後天性赤芽球病
37	エプスタイン症候群	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	エプスタイン病	78	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	118	膠様滴状角膜ジストロフィー
39	エマヌエル症候群	79	筋萎縮性側索硬化症	119	抗リン脂質抗体症候群
40	MECP2重複症候群	80	筋型糖原病	120	コケイン症候群

令和6年4月からの障害者総合支援法の対象疾病一覧(369疾病)

121	コステロ症候群	神経有棘赤血球症	201	先天性副腎皮質酵素欠損症
122	骨形成不全症	進行性核上性麻痺	202	先天性ミオハチー
123	骨髄形成症候群	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	203	先天性無痛無汗症
124	骨髄線維症	進行性骨化性線維形成症	204	先天性葉酸吸収不全
125	ゴナドトロピン分泌亢進症	進行性多果性白質脳症	205	前頭側頭葉変性症
126	5p欠症候群	進行性白質脳症	206	線毛機能不全症候群(カルダゲナ一症候群を含む。)
127	コフィン・シリス症候群	進行性ミオクローヌステんかん	207	早期ミオクローニ一脳症
128	コフィン・ローリー一症候群	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	208	総動脈幹遺残症
129	混合型結合組織病	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	209	総排泄腔遺残
130	鯉耳腎症候群	スタージ・ヴェーバー一症候群	210	総排泄腔外反症
131	再生不良性貧血	ステイヤーヴンス・ジョンソン症候群	211	ソトス症候群
132	サイトメガロウイルス角膜炎	スミス・マギニス症候群	212	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
133	再発性多発骨炎	スモン	213	第14番染色体父親性ダイソミ一症候群
134	左心低形成症候群	脆弱X症候群	214	大脳皮質基底核変性症
135	サルコイドーシス	脆弱X症候群関連疾患	215	大理石骨病
136	三尖弁閉鎖症	成人発症スチル病	216	ダウン症候群
137	三頭酵素欠損症	成長ホルモン分泌亢進症	217	高安動脈炎
138	CFC症候群	脊髄空洞症	218	多系統萎縮症
139	シェーグレン一症候群	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	219	タナトフォリック骨異形成症
140	色素性乾皮症	脊髄髄膜瘤	220	多発血管炎性肉芽腫症
141	自己免疫空胞性ミオパチー	脊髄性筋萎縮症	221	多発性硬化症/視神経脊髄炎
142	自己免疫性肝炎	セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症	222	多発性軟骨性外骨腫症
143	自己免疫後天性凝固因子欠乏症	前眼部形成異常	223	多発性囊胞腎
144	自己免疫性溶血性貧血	全身性エリテマトーデス	224	多脾症候群
145	四肢形成不全	全身性強皮症	225	タンジール病
146	シトステロール血症	先天異常症候群	226	単心室症
147	シトリン欠損症	先天性横隔膜ヘルニア	227	弾性線維性仮性黄色腫
148	紫斑病性腎炎	先天性核上性球麻痺	228	短腸症候群
149	脂肪萎縮症	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	229	胆道閉鎖症
150	若年性特発性関節炎	先天性魚鱗癬	230	遅発性内リンパ水腫
151	若年性肺炎腫	先天性筋無力症候群	231	チャージ症候群
152	シャルコー・マリー・トゥース病	先天性グリコシルホスファチシルイノシトール(GPI)欠損症	232	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
153	重症筋無力症	先天性三尖弁狭窄症	233	中毒性表皮壊死症
154	修正大血管転位症	先天性腎性尿管症	234	腸管神経節細胞腫少症
155	ジュベール一症候群関連疾患	先天性赤血球形成異常性貧血	235	TRPV 4 異常症
156	シュワルツ・ヤンペル一症候群	先天性僧帽弁狭窄症	236	TSH分泌亢進症
157	徐波睡眠持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	先天性大脳白質形成不全症	237	TNF受容体関連週期性症候群
158	神経細胞移動異常症	先天性肺静脈狭窄症	238	低ホスファターゼ症
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	先天性風疹症候群	239	天疱瘡
160	神経線維腫症	先天性副腎低形成症	240	特発性拡張型心筋症

令和6年4月からの障害者総合支援法の対象疾病の一覧(369疾病)

241	特発性間質性肺炎	284	左肺動脈右肺動脈起始症	327	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群	△
242	特発性基底核石灰化症	285	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	328	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	
243	特発性血小板減少性紫斑病	286	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	329	慢性血栓性肺高血圧症	
244	特発性血栓症 (遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	287	ピッカー-スーアツツ脳幹脳炎	330	慢性再発性多発性骨髄炎	
245	特発性後天性全身性無汗症	288	非典型型溶血性尿毒症候群	331	慢性再発性多発性骨髄炎	○
246	特発性大腿骨頭壊死症	289	非特異性多発性小腸潰瘍症	332	慢性特発性偽性関節炎	
247	特発性多中心性キヤッサスルマン病	290	皮膚筋炎/多発性筋炎	333	ミオクロニ-ス神てんかん	
248	特発性門脈圧亢進症	291	びまん性汎細気管支炎	334	ミオクロニ-ス脱力発作を伴うてんかん	
249	特発性両側性感音聾	292	肥満低換気症候群	335	ミトコンドリア病	
250	突発性難聴	293	表皮水疱症	336	無虹彩症	
251	ドラバ症候群	294	ヒルシュスブルグ病 (全結腸型又は小腸型)	337	無脾症候群	
252	中條・西村症候群	295	VATER症候群	338	無βリポタンパク血症	
253	那須・ハコラ病	296	ファイファー-症候群	339	メ-ブルシロップ尿症	
254	軟骨無形成症	297	フアロー-四徴症	340	メチルグルコシド尿症	
255	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	298	フアンコニ-貧血	341	メチルマロン酸血症	
256	22q11.2欠失症候群	299	封入体筋炎	342	メビウス症候群	
257	乳幼児肝巨大血管腫	300	フェニルケトン尿症	343	メンケス病	
258	尿素サイクル異常症	301	フォンタン術後症候群	344	網膜色素変性症	
259	ヌ-ナン症候群	302	複合カルボキシラーゼ欠損症	345	もやもや病	
260	ネイル/パテラ症候群 (爪膝蓋骨症候群) / LMX1B関連腎症	303	副甲狀腺機能低下症	346	モフット・ウイリソン症候群	
261	ネフロノ病	304	副腎白質ジストロフィー	347	薬剤性過敏症候群	○
262	脳クレアチン欠乏症候群	305	副腎皮質刺激ホルモン不応症	348	ヤング・シンブソン症候群	
263	脳腫黄色腫症	306	プラウ症候群	349	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴	○
264	脳内鉄沈着神経変性症 (※)	307	ブラダー・ウイリ症候群	350	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	
265	脳表ヘモジエリン沈着症	308	ブリオン病	351	4p欠失症候群	
266	膿疱性乾癬	309	プロピオン酸血症	352	ライソゾーム病	
267	嚢胞性線維症	310	PRL分泌亢進症 (高プロラクチン血症)	353	ラスムッセン脳炎	
268	パーキンソン病	311	閉塞性細気管支炎	354	ランゲルハンス細胞組織球症	○
269	パージャー病	312	β-ケトチオラーゼ欠損症	355	ランドウ・クレフナー症候群	
270	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	313	ベ-チエット病	356	リジン尿性蛋白不耐症	
271	肺動脈性肺高血圧症	314	ベスレムミオパチー	357	両側性小耳症・外耳道閉鎖症	○
272	肺胞蛋白症 (自己免疫性又は先天性)	315	ヘパリン起因性血小板減少症	358	両大血管右室起始症	
273	肺胞低換気症候群	316	ヘモクロマトーシス	359	リンパ管腫症/ゴ-ハム病	
274	ハッチンソン・ギルフォート症候群	317	ペリ-病	360	リンパ脈管筋腫症	
275	バッド・キアリ症候群	318	ペル-シト角膜辺縁変性症	361	類天疱瘡 (後天性表皮水疱症を含む。)	
276	ハンチントン病	319	ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)	362	ルビンシュタイン・テイビ症候群	
277	汎発性特発性骨増殖症	320	片側巨脳症	363	レーベル遺伝性視神経症	
278	PCDH19関連症候群	321	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	364	レシチンコレステロールシールドラントラスタスフエラーゼ欠損症	
279	非ケト-シス型高グリシン血症	322	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	365	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴	○
280	肥厚性皮膚骨膜炎	323	発作性夜間ヘモグロビン尿症	366	レット症候群	
281	非ジストロフィー-性ミオトニー-症候群	324	ホモシスチン尿症	367	レノックス・ガスト-症候群	
282	皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	325	ポルフィリン症	368	ロスモンド・トムソン症候群	
283	肥大型心筋症	326	マリネスコ・シエーグレン症候群	369	肋骨異常を伴う先天性側弯症	

(※) 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
 (注) 疾病名の表記が変更になる可能性がある