

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

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
101	顕微鏡的大腸炎 ○	151	重症筋無力症
102	顕微鏡的多発血管炎	152	修正大血管転位症
103	高IgD症候群	153	ジュベール症候群関連疾患
104	好酸球性消化管疾患	154	シュワルツ・ヤンペル症候群
105	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	155	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
106	好酸球性副鼻腔炎	156	神経細胞移動異常症
107	抗糸球体基底膜腎炎	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
108	後縦韧带骨化症	158	神経線維腫症
109	甲状腺ホルモン不応症	159	神経フェリチン症
110	拘束型心筋症	160	神経有棘赤血球症
111	高チロシン血症1型	161	進行性核上性麻痺
112	高チロシン血症2型	162	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症 ※
113	高チロシン血症3型	163	進行性骨化性線維異形成症
114	後天性赤芽球癆	164	進行性多巣性白質脳症
115	広範脊柱管狭窄症	165	進行性白質脳症
116	膠様滴状角膜ジストロフィー	166	進行性ミオクローヌスてんかん
117	抗リン脂質抗体症候群	167	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
118	コケイン症候群	168	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
119	コステロ症候群	169	スタージ・ウェーバー症候群
120	骨形成不全症	170	スティーヴンス・ジョンソン症候群
121	骨髄異形成症候群 ○	171	スミス・マギニス症候群
122	骨髄線維症 ○	172	スモン ○
123	ゴナドトロピン分泌亢進症	173	脆弱X症候群
124	5p欠失症候群	174	脆弱X症候群関連疾患
125	コフィン・シリズ症候群	175	成人ステル病
126	コフィン・ローリー症候群	176	成長ホルモン分泌亢進症
127	混合性結合組織病	177	脊髄空洞症
128	鯉耳腎症候群	178	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
129	再生不良性貧血	179	脊髄髄膜瘤
130	サイトメガロウィルス角膜内皮炎 ○	180	脊髄性筋萎縮症
131	再発性多発軟骨炎	181	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症
132	左心低形成症候群	182	前眼部形成異常
133	サルコイドーシス	183	全身性エリテマトーデス
134	三尖弁閉鎖症	184	全身性強皮症
135	三頭酵素欠損症	185	先天異常症候群
136	CFC症候群	186	先天性横隔膜ヘルニア
137	シェーグレン症候群	187	先天性核上性球麻痺
138	色素性乾皮症	188	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症
139	自己食食空胞性ミオパチー	189	先天性魚鱗癬
140	自己免疫性肝炎	190	先天性筋無力症候群
141	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症(※) ※	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
142	自己免疫性溶血性貧血	192	先天性三尖弁狭窄症
143	四肢形成不全 ○	193	先天性腎性尿崩症
144	シトステロール血症	194	先天性赤血球形成異常性貧血
145	シトリン欠損症	195	先天性僧帽弁狭窄症
146	紫斑病性腎炎	196	先天性大脳白質形成不全症
147	脂肪萎縮症	197	先天性肺静脈狭窄症
148	若年性特発性関節炎	198	先天性風疹症候群 ○
149	若年性肺気腫	199	先天性副腎低形成症
150	シャルコー・マリー・トゥース病	200	先天性副腎皮質酵素欠損症

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
201	先天性ミオパチー	251	那須・ハコラ病
202	先天性無痛無汗症	252	軟骨無形成症
203	先天性葉酸吸収不全	253	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
204	前頭側頭葉変性症	254	22q11.2欠失症候群
205	早期ミオクローニ-脳症	255	乳幼児肝巨大血管腫
206	総動脈幹遺残症	256	尿素サイクル異常症
207	総排泄腔遺残	257	ヌーナン症候群
208	総排泄腔外反症	258	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症
209	ソトス症候群	259	ネフロン癆 ※
210	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	260	脳クレアチン欠乏症候群 ※
211	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	261	脳腱黄色腫症
212	大脳皮質基底核変性症	262	脳表ヘモジデリン沈着症
213	大理石骨病	263	膿疱性乾癬
214	ダウン症候群 ○	264	嚢胞性線維症
215	高安静脈炎	265	パーキンソン病
216	多系統萎縮症	266	パージャ-病
217	タナトフォリック骨異形成症	267	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症
218	多発血管炎性肉芽腫症	268	肺動脈性肺高血圧症
219	多発性硬化症/視神経脊髄炎	269	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
220	多発性軟骨性外骨腫症 ○	270	肺胞低換気症候群
221	多発性嚢胞腎	271	ハッチンソン・ギルフォード症候群
222	多脾症候群	272	パッド・キアリ症候群
223	タンジール病	273	ハンチントン病
224	単心室症	274	汎発性特発性骨増殖症 ○
225	弾性線維性仮性黄色腫	275	PCDH19関連症候群
226	短腸症候群 ○	276	非ケトーシス型高グリシン血症
227	胆道閉鎖症	277	肥厚性皮膚骨膜炎
228	遅発性内リンパ水腫	278	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
229	チャージ症候群	279	皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
230	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	280	肥大型心筋症
231	中毒性表皮壊死症	281	左肺動脈右肺動脈起始症
232	腸管神経節細胞減少症	282	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
233	TSH分泌亢進症	283	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
234	TNF受容体関連周期性症候群	284	ピッカースタッフ脳幹脳炎
235	低ホスファターゼ症	285	非典型型溶血性尿毒症症候群
236	天疱瘡	286	非特異性多発性小腸潰瘍症
237	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	287	皮膚筋炎/多発性筋炎
238	特発性拡張型心筋症	288	びまん性汎細気管支炎 ○
239	特発性間質性肺炎	289	肥満低換気症候群 ○
240	特発性基底核石灰化症	290	表皮水疱症
241	特発性血小板減少性紫斑病	291	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）
242	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	292	VATER症候群
243	特発性後天性全身性無汗症	293	ファイファー症候群
244	特発性大腿骨頭壊死症	294	ファロー四徴症
245	特発性多中心性キャッスルマン病	295	ファンconi貧血
246	特発性門脈圧亢進症	296	封入体筋炎
247	特発性両側性感音難聴	297	フェニルケトン尿症
248	突発性難聴 ○	298	フォンタン術後症候群 ○
249	ドラベ症候群	299	複合カルボキシラーゼ欠損症
250	中條・西村症候群	300	副甲状腺機能低下症

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
301	副腎白質ジストロフィー	351	ランゲルハンス細胞組織球症 ○
302	副腎皮質刺激ホルモン不応症	352	ランドウ・クレフナー症候群
303	ブラウ症候群	353	リジン尿性蛋白不耐症
304	ブラダー・ウィリ症候群	354	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○
305	プリオン病	355	両大血管右室起始症
306	プロピオン酸血症	356	リンパ管腫症/ゴーム病
307	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）	357	リンパ脈管筋腫症
308	閉塞性細気管支炎	358	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
309	β-ケトチオラーゼ欠損症	359	ルビンシュタイン・テイビ症候群
310	ペーチェット病	360	レーベル遺伝性視神経症
311	ベスレムミオパチー	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
312	ヘパリン起因性血小板減少症 ○	362	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
313	ヘモクロマトーシス ○	363	レット症候群
314	ペリー症候群	364	レノックス・ガストー症候群
315	ペルーシド角膜辺縁変性症 ○	365	ロスムンド・トムソン症候群
316	ペレオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	366	肋骨異常を伴う先天性側弯症
317	片側巨脳症		
318	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群		
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		
321	ホモシスチン尿症 ※		
322	ポルフィリン症		
323	マリネスコ・シェーグレン症候群		
324	マルファン症候群		
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		
326	慢性血栓塞栓性肺高血圧症		
327	慢性再発性多発性骨髄炎		
328	慢性膵炎 ○		
329	慢性特発性偽性腸閉塞症		
330	ミオクロニー欠神てんかん		
331	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん		
332	ミトコンドリア病		
333	無虹彩症		
334	無脾症候群		
335	無βリポタンパク血症		
336	メープルシロップ尿症		
337	メチルグルタコン酸尿症		
338	メチルマロン酸血症		
339	メビウス症候群		
340	メンケス病		
341	網膜色素変性症		
342	もやもや病		
343	モワット・ウイルソン症候群		
344	薬剤性過敏症候群 ○		
345	ヤング・シンプソン症候群		
346	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○		
347	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん		
348	4p欠失症候群		
349	ライソソーム病		
350	ラスムッセン脳炎		

(※) 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