

令和6年4月1日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
1	アイカルディ症候群	61	肝型糖原病
2	アイザックス症候群	62	間質性膀胱炎（ハンナ型）
3	I g A腎症	63	環状20番染色体症候群
4	I g G 4 関連疾患	64	関節リウマチ
5	亜急性硬化性全脳炎	65	完全大血管転位症
6	アジソン病	66	眼皮膚白皮症
7	アッシャー症候群	67	偽性副甲状腺機能低下症
8	アトピー性脊髄炎	68	ギャロウェイ・モワト症候群
9	アペール症候群	69	急性壊死性脳症 ○
10	アミロイドーシス	70	急性網膜壊死 ○
11	アラジール症候群	71	球脊髄性筋萎縮症
12	アルポート症候群	72	急速進行性糸球体腎炎
13	アレキサンダー病	73	強直性脊椎炎
14	アンジェルマン症候群	74	巨細胞性動脈炎
15	アントレー・ピクスラー症候群	75	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
16	イソ吉草酸血症	76	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
17	一次性ネフローゼ症候群	77	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	78	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
19	l p 36欠失症候群	79	筋萎縮性側索硬化症
20	遺伝性自己炎症疾患	80	筋型糖原病
21	遺伝性ジストニア	81	筋ジストロフィー
22	遺伝性周期性四肢麻痺	82	クッシング病
23	遺伝性腓炎	83	クリオピリン関連周期熱症候群
24	遺伝性鉄芽球形貧血	84	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
25	ウィーバー症候群	85	クルーゾン症候群
26	ウィリアムズ症候群	86	グルコーストランスポーター 1 欠損症
27	ウィルソン病	87	グルタル酸血症1型
28	ウエスト症候群	88	グルタル酸血症2型
29	ウェルナー症候群	89	クロウ・深瀬症候群
30	ウォルフラム症候群	90	クローン病
31	ウルリッヒ病	91	クロンカイト・カナダ症候群
32	HTRA1関連脳小血管病	△	92 痙攣重積型(二相性)急性脳症
33	HTLV-1 関連脊髄症	93	結節性硬化症
34	A T R - X 症候群	94	結節性多発動脈炎
35	A D H 分泌異常症	95	血栓性血小板減少性紫斑病
36	エーラス・ダンロス症候群	96	限局性皮質異形成
37	エプスタイン症候群	97	原発性局所多汗症 ○
38	エプスタイン病	98	原発性硬化性胆管炎
39	エマヌエル症候群	99	原発性高脂血症
40	MECP2重複症候群	※	100 原発性側索硬化症
41	遠位型ミオパチー	101	原発性胆汁性胆管炎
42	円錐角膜	○	102 原発性免疫不全症候群
43	黄色靭帯骨化症	103	顕微鏡的大腸炎 ○
44	黄斑ジストロフィー	104	顕微鏡的多発血管炎
45	大田原症候群	105	高 I g D 症候群
46	オキシピタル・ホーン症候群	106	好酸球性消化管疾患
47	オスラー病	107	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
48	カーニー複合	108	好酸球性副鼻腔炎
49	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	109	抗糸球体基底膜腎炎
50	潰瘍性大腸炎	110	後縦靭帯骨化症
51	下垂体前葉機能低下症	111	甲状腺ホルモン不応症
52	家族性地中海熱	112	拘束型心筋症
53	家族性低βリポタンパク血症I(ホモ接合体)	113	高チロシン血症1型
54	家族性良性慢性天疱瘡	114	高チロシン血症2型
55	カナバン病	115	高チロシン血症3型
56	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	116	後天性赤芽球瘡
57	歌舞伎症候群	117	広範脊柱管狭窄症
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	118	膠様滴状角膜ジストロフィー
59	カルニチン回路異常症	119	抗リン脂質抗体症候群
60	加齢黄斑変性	○	120 コケイン症候群

番号	疾 病 名	番号	疾 病 名
121	コステロ症候群	185	全身性強皮症
122	骨形成不全症	186	先天異常症候群
123	骨髄異形成症候群	○ 187	先天性横隔膜ヘルニア
124	骨髄線維症	○ 188	先天性核上性球麻痺
125	ゴナドトロピン分泌亢進症	189	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症
126	5p欠失症候群	190	先天性魚鱗癬
127	コフィン・シリズ症候群	191	先天性筋無力症候群
128	コフィン・ローリー症候群	192	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
129	混合性結合組織病	193	先天性三尖弁狭窄症
130	鰓耳腎症候群	194	先天性腎性尿崩症
131	再生不良性貧血	195	先天性赤血球形成異常性貧血
132	サイトメガロウィルス角膜内皮炎	○ 196	先天性僧帽弁狭窄症
133	再発性多発軟骨炎	197	先天性大脳白質形成不全症
134	左心低形成症候群	198	先天性肺静脈狭窄症
135	サルコイドーシス	199	先天性風疹症候群
136	三尖弁閉鎖症	200	先天性副腎低形成症
137	三頭酵素欠損症	201	先天性副腎皮質酵素欠損症
138	CFC症候群	202	先天性ミオパチー
139	シェーグレン症候群	203	先天性無痛無汗症
140	色素性乾皮症	204	先天性葉酸吸収不全
141	自己貪食空胞性ミオパチー	205	前頭側頭葉変性症
142	自己免疫性肝炎	206	線毛機能不全症候群 (カルタゲナー (Kartagener) 症候群を含む。) ※
143	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	207	早期ミオクロニー脳症
144	自己免疫性溶血性貧血	208	総動脈幹遺残症
145	四肢形成不全	○ 209	総排泄腔遺残
146	シトステロール血症	210	総排泄腔外反症
147	シトリン欠損症	211	ソトス症候群
148	紫斑病性腎炎	212	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
149	脂肪萎縮症	213	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
150	若年性特発性関節炎	214	大脳皮質基底核変性症
151	若年性肺気腫	215	大理石骨病
152	シャルコー・マリー・トゥース病	216	ダウン症候群
153	重症筋無力症	217	高安動脈炎
154	修正大血管転位症	218	多系統萎縮症
155	ジュベール症候群関連疾患	219	タナトフォリック骨異形成症
156	シュワルツ・ヤンペル症候群	220	多発血管炎性肉芽腫症
157	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	221	多発性硬化症／視神経脊髄炎
158	神経細胞移動異常症	222	多発性軟骨性外骨腫症
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	223	多発性嚢胞腎
160	神経線維腫症	224	多脾症候群
161	神経有棘赤血球症	225	タンジール病
162	進行性核上性麻痺	226	単心室症
163	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	227	弾性線維性仮性黄色腫
164	進行性骨化性線維異形成症	228	短腸症候群
165	進行性多巣性白質脳症	229	胆道閉鎖症
166	進行性白質脳症	230	遅発性内リンパ水腫
167	進行性ミオクローヌステんかん	231	チャージ症候群
168	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	232	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
169	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	233	中毒性表皮壊死症
170	スタージ・ウェーバー症候群	234	腸管神経節細胞僅少症
171	スティーヴンス・ジョンソン症候群	235	TRPV4 異常症 ※
172	スミス・マギニス症候群	236	TSH分泌亢進症
173	スモン	○ 237	TNF受容体関連周期性症候群
174	脆弱X症候群	238	低ホスファターゼ症
175	脆弱X症候群関連疾患	239	天疱瘡
176	成人発症スチル病	△ 240	特発性拡張型心筋症
177	成長ホルモン分泌亢進症	241	特発性間質性肺炎
178	脊髄空洞症	242	特発性基底核石灰化症
179	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	243	特発性血小板減少性紫斑病
180	脊髄髄膜瘤	244	特発性血栓症 (遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
181	脊髄性筋萎縮症	245	特発性後天性全身性無汗症
182	セピアプテリン還元酵素 (SR) 欠損症	246	特発性大腿骨頭壊死症
183	前眼部形成異常	247	特発性多中心性キャッスルマン病
184	全身性エリテマトーデス	248	特発性門脈圧亢進症

(※) 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。

番号	疾 病 名	番号	疾 病 名	
249	特発性両側性感音難聴	313	ベーチェット病	
250	突発性難聴	○ 314	ベスレムミオパチー	
251	ドラベ症候群	315	ヘパリン起因性血小板減少症	○
252	中條・西村症候群	316	ヘモクロマトーシス	○
253	那須・ハコラ病	317	ペリー病	△
254	軟骨無形成症	318	ペルーシド角膜辺縁変性症	○
255	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	319	ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)	
256	22q11.2欠失症候群	320	片側巨脳症	
257	乳幼児肝巨大血管腫	321	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	
258	尿素サイクル異常症	322	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	
259	ヌーナン症候群	323	発作性夜間ヘモグロビン尿症	
260	ネイルパテラ症候群 (爪膝蓋骨症候群) / LMX1B関連腎症	324	ホモシスチン尿症	
261	ネフロン癆	325	ポルフィリン症	
262	脳クレアチン欠乏症候群	326	マリネスコ・シュエグレン症候群	
263	脳腱黄色腫症	327	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群	△
264	脳内鉄沈着神経変性症	(※)△ 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	
265	脳表ヘモジデリン沈着症	329	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	
266	膿疱性乾癬	330	慢性再発性多発性骨髄炎	
267	嚢胞性線維症	331	慢性膀胱炎	○
268	パーキンソン病	332	慢性特発性偽性腸閉塞症	
269	バージャー病	333	ミオクロニー欠神てんかん	
270	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	334	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	
271	肺動脈性肺高血圧症	335	ミトコンドリア病	
272	肺胞蛋白症 (自己免疫性又は先天性)	336	無虹彩症	
273	肺泡低換気症候群	337	無脾症候群	
274	ハッチンソン・ギルフォード症候群	338	無βリポタンパク血症	
275	バッド・キアリ症候群	339	メーブルシロップ尿症	
276	ハンチントン病	340	メチルグルタコン酸尿症	
277	汎発性特発性骨増殖症	○ 341	メチルマロン酸血症	
278	P C D H 1 9 関 連 症 候 群	342	メビウス症候群	
279	非ケトーシス型高グリシン血症	343	メンケス病	
280	肥厚性皮膚骨膜炎	344	網膜色素変性症	
281	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	345	もやもや病	
282	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	346	モワット・ウイルソン症候群	
283	肥大型心筋症	347	薬剤性過敏症候群	○
284	左肺動脈右肺動脈起始症	348	ヤング・シンプソン症候群	
285	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	349	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴	○
286	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	350	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	
287	ビッカースタッフ脳幹脳炎	351	4p欠失症候群	
288	非典型溶血性尿毒症症候群	352	ライソゾーム病	
289	非特異性多発性小腸潰瘍症	353	ラスムッセン脳炎	
290	皮膚筋炎/多発性筋炎	354	ランゲルハンス細胞組織球症	○
291	びまん性汎細気管支炎	○ 355	ランドウ・クレフナー症候群	
292	肥満低換気症候群	○ 356	リジン尿性蛋白不耐症	
293	表皮水疱症	357	両側性小耳症・外耳道閉鎖症	○
294	ヒルシウスプルング病 (全結腸型又は小腸型)	358	両大血管右室起始症	
295	VATER症候群	359	リンパ管腫症/ゴーハム病	
296	ファイファー症候群	360	リンパ脈管筋腫症	
297	ファロー四徴症	361	類天疱瘡 (後天性表皮水疱症を含む。)	
298	ファンコニ貧血	362	ルビンシュタイン・テイビ症候群	
299	封入体筋炎	363	レーベル遺伝性視神経症	
300	フェニルケトン尿症	364	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	
301	フォンタン術後症候群	○ 365	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴	○
302	複合カルボキシラーゼ欠損症	366	レット症候群	
303	副甲状腺機能低下症	367	レノックス・ガストー症候群	
304	副腎白質ジストロフィー	368	ロスモンド・トムソン症候群	
305	副腎皮質刺激ホルモン不応症	369	肋骨異常を伴う先天性側弯症	
306	ブラウ症候群			
307	ブラダー・ウィリ症候群			
308	プリオン病			
309	プロピオン酸血症			
310	PRL分泌亢進症 (高プロラクチン血症)			
311	閉塞性細気管支炎			
312	β-ケトチオラーゼ欠損症			