

令和7年4月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（376疾病）

※ 新たに対象となる疾病（7疾病） △ 表記が変更された疾病（2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	加齢黄斑変性 ○
2	アイザックス症候群	62	肝型糖原病
3	I g A腎症	63	間質性膀胱炎（ハンナ型）
4	I g G 4 関連疾患	64	環状20番染色体症候群
5	亜急性硬化性全脳炎	65	関節リウマチ
6	アジソン病	66	完全大血管転位症
7	アッシャー症候群	67	眼皮膚白皮症
8	アトピー性脊髄炎	68	偽性副甲状腺機能低下症
9	アペール症候群	69	ギャロウェイ・モワト症候群
10	アミロイドーシス	70	急性壊死性脳症 ○
11	アラジール症候群	71	急性網膜壊死 ○
12	アルポート症候群	72	球脊髄性筋萎縮症
13	アレキサンダー病	73	急速進行性糸球体腎炎
14	アンジェルマン症候群	74	強直性脊椎炎
15	アントレー・ピクスラー症候群	75	巨細胞性動脈炎
16	イソ吉草酸血症	76	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）
17	一次性ネフローゼ症候群	77	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	78	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
19	l p 36欠失症候群	79	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）
20	遺伝性自己炎症疾患	80	筋萎縮性側索硬化症
21	遺伝性ジストニア	81	筋型糖原病
22	遺伝性周期性四肢麻痺	82	筋ジストロフィー
23	遺伝性腓炎	83	クッシング病
24	遺伝性鉄芽球性貧血	84	クリオピリン関連周期熱症候群
25	ウィーバー症候群	85	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
26	ウィリアムズ症候群	86	クルーゾン症候群
27	ウィルソン病	87	グルコーストランスporter 1 欠損症
28	ウエスト症候群	88	グルタル酸血症1型
29	ウェルナー症候群	89	グルタル酸血症2型
30	ウォルフラム症候群	90	クロウ・深瀬症候群
31	ウルリッヒ病	91	クローン病
32	HTRA1関連脳小血管病	92	クロンカイト・カナダ症候群
33	HTLV-1 関連脊髄症	93	痙攣重積型（二相性）急性脳症
34	A T R - X 症候群	94	結節性硬化症
35	A D H 分泌異常症	95	結節性多発動脈炎
36	エーラス・ダンロス症候群	96	血栓性血小板減少性紫斑病
37	エプスタイン症候群	97	限局性皮質異形成
38	エプスタイン病	98	原発性肝外門脈閉塞症 ※
39	エマヌエル症候群	99	原発性局所多汗症 ○
40	MECP2重複症候群	100	原発性硬化性胆管炎
41	LMNB1関連大脳白質脳症 ※	101	原発性高脂血症
42	遠位型ミオパチー	102	原発性側索硬化症
43	円錐角膜 ○	103	原発性胆汁性胆管炎
44	黄色靱帯骨化症	104	原発性免疫不全症候群
45	黄斑ジストロフィー	105	顕微鏡的大腸炎 ○
46	大田原症候群	106	顕微鏡的多発血管炎
47	オクシピタル・ホーン症候群	107	高 I g D 症候群
48	オスラー病	108	好酸球性消化管疾患
49	カーニー複合	109	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
50	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	110	好酸球性副鼻腔炎
51	潰瘍性大腸炎	111	抗糸球体基底膜腎炎
52	下垂体前葉機能低下症	112	後縦靱帯骨化症
53	家族性地中海熱	113	甲状腺ホルモン不応症
54	家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)	114	拘束型心筋症
55	家族性良性慢性天疱瘡	115	高チロシン血症1型
56	カナバン病	116	高チロシン血症2型
57	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	117	高チロシン血症3型
58	歌舞伎症候群	118	後天性赤芽球癆
59	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	119	広範脊柱管狭窄症
60	カルニチン回路異常症	120	膠様滴状角膜ジストロフィー

※旧番号157徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症は番号173睡眠時棘徐波活性化を示す発達性てんかん性脳症及びてんかん性脳症に表記を変更。
 ※旧番号243特発性血小板減少性紫斑病は番号348免疫性血小板減少症に表記を変更。

番号	疾 病 名	番号	疾 病 名
121	抗リン脂質抗体症候群	185	脊髄性筋萎縮症
122	極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症	※ 186	セピアプテリン還元酵素 (SR) 欠損症
123	コケイン症候群	187	前眼部形成異常
124	コステロ症候群	188	全身性エリテマトーデス
125	骨形成不全症	189	全身性強皮症
126	骨髄異形成症候群	○ 190	先天異常症候群
127	骨髄線維症	○ 191	先天性横隔膜ヘルニア
128	ゴナドトロピン分泌亢進症	192	先天性核上性球麻痺
129	5p欠失症候群	193	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症
130	コフィン・シリズ症候群	194	先天性魚鱗癬
131	コフィン・ローリー症候群	195	先天性筋無力症候群
132	混合性結合組織病	196	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
133	鰓耳腎症候群	197	先天性三尖弁狭窄症
134	再生不良性貧血	198	先天性腎性尿崩症
135	サイトメガロウィルス角膜内皮炎	○ 199	先天性赤血球形成異常性貧血
136	再発性多発軟骨炎	200	先天性僧帽弁狭窄症
137	左心低形成症候群	201	先天性大脳白質形成不全症
138	サルコイドーシス	202	先天性肺静脈狭窄症
139	三尖弁閉鎖症	203	先天性風疹症候群
140	三頭酵素欠損症	204	先天性副腎低形成症
141	CFC症候群	205	先天性副腎皮質酵素欠損症
142	シェーグレン症候群	206	先天性ミオパチー
143	色素性乾皮症	207	先天性無痛無汗症
144	自己食空胞性ミオパチー	208	先天性葉酸吸収不全
145	自己免疫性肝炎	209	前頭側頭葉変性症
146	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	210	線毛機能不全症候群 (カルタゲナー (Kartagener) 症候群を含む。)
147	自己免疫性溶血性貧血	211	早期ミオクロニー脳症
148	四肢形成不全	○ 212	総動脈幹遺残症
149	シトステロール血症	213	総排泄腔遺残
150	シトリン欠損症	214	総排泄腔外反症
151	紫斑病性腎炎	215	ソトス症候群
152	脂肪萎縮症	216	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
153	若年性特発性関節炎	217	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
154	若年性肺気腫	218	大脳皮質基底核変性症
155	シャルコー・マリー・トゥース病	219	大理石骨病
156	重症筋無力症	220	ダウン症候群
157	修正大血管転位症	221	高安動脈炎
158	出血性線容異常症	※ 222	多系統萎縮症
159	ジュベール症候群関連疾患	223	タナトフォリック骨異形成症
160	シュワルツ・ヤンペル症候群	224	多発血管炎性肉芽腫症
161	神経細胞移動異常症	225	多発性硬化症／視神経脊髄炎
162	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	226	多発性軟骨性外骨腫症
163	神経線維腫症	227	多発性嚢胞腎
164	神経有棘赤血球症	228	多脾症候群
165	進行性核上性麻痺	229	タンジール病
166	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	230	単心室症
167	進行性骨化性線維異形成症	231	弾性線維性仮性黄色腫
168	進行性多巣性白質脳症	232	短腸症候群
169	進行性白質脳症	○ 233	胆道閉鎖症
170	進行性ミオクローヌステんかん	234	遅発性内リンパ水腫
171	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	235	チャージ症候群
172	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	236	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
173	睡眠時棘徐波活性化を示す発達性てんかん性脳症及びてんかん性脳症	△ 237	中毒性表皮壊死症
174	スタージ・ウェーバー症候群	238	腸管神経節細胞減少症
175	スティーヴンス・ジョンソン症候群	239	TRPV 4 異常症
176	スミス・マギニス症候群	240	TSH分泌亢進症
177	スモン	○ 241	TNF受容体関連周期性症候群
178	脆弱X症候群	242	低ホスファターゼ症
179	脆弱X症候群関連疾患	243	天疱瘡
180	成人発症スチル病	244	特発性拡張型心筋症
181	成長ホルモン分泌亢進症	245	特発性間質性肺炎
182	脊髄空洞症	246	特発性基底核石灰化症
183	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	247	特発性血栓症 (遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
184	脊髄髄膜瘤	248	特発性後天性全身性無汗症

番号	疾 病 名	番号	疾 病 名
249	特発性大腿骨頭壊死症	313	プリオン病
250	特発性多中心性キャスルマン病	314	プロピオン酸血症
251	特発性門脈圧亢進症	315	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）
252	特発性両側性感音難聴	316	閉塞性細気管支炎
253	突発性難聴 ○	317	β -ケトチオラーゼ欠損症
254	ドラベ症候群	318	ベーチェット病
255	中條・西村症候群	319	ベスレミアオパチー
256	那須・ハコラ病	320	ヘパリン起因性血小板減少症 ○
257	軟骨無形成症	321	ヘモクロマトーシス ○
258	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	322	ペリー病
259	22q11.2欠失症候群	323	ペルーシド角膜辺縁変性症 ○
260	乳児発症S T I N G関連血管炎 ※	324	ベルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
261	乳幼児肝巨大血管腫	325	片側巨脳症
262	尿素サイクル異常症	326	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
263	ヌーナン症候群	327	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
264	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症	328	発作性夜間ヘモグロビン尿症
265	ネフロン癆	329	ホモシスチン尿症
266	脳クレアチン欠乏症候群	330	ボルフィリン症
267	脳腱黄色腫症	331	マリネスコ・シェーグレン症候群
268	脳内鉄沈着神経変性症	332	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群
269	脳表ヘモジデリン沈着症	333	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
270	膿疱性乾癬	334	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
271	嚢胞性線維症	335	慢性再発性多発性骨髄炎
272	パーキンソン病	336	慢性痔炎 ○
273	バージャー病	337	慢性特発性偽性腸閉塞症
274	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	338	ミオクロニー欠神てんかん
275	肺動脈性肺高血圧症	339	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
276	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	340	ミトコンドリア病
277	肺胞低換気症候群	341	無虹彩症
278	ハッチンソン・ギルフォード症候群	342	無脾症候群
279	バッド・キアリ症候群	343	無 β リポタンパク血症
280	ハンチントン病	344	メーブルシロップ尿症
281	汎発性特発性骨増殖症 ○	345	メチルグルタコン酸尿症
282	P C D H 19関連症候群	346	メチルマロン酸血症
283	P U R A 関連神経発達異常症 ※	347	メビウス症候群
284	非ケトーシス型高グリシン血症	348	免疫性血小板減少症 △
285	肥厚性皮膚骨膜炎	349	メンケス病
286	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	350	網膜色素変性症
287	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	351	もやもや病
288	肥大型心筋症	352	モワット・ウイルソン症候群
289	左肺動脈右肺動脈起始症	353	薬剤性過敏症候群 ○
290	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	354	ヤング・シンプソン症候群
291	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	355	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
292	ビッカースタッフ脳幹脳炎	356	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
293	非典型溶血性尿毒症候群	357	4p欠失症候群
294	非特異性多発性小腸潰瘍症	358	ライソゾーム病
295	皮膚筋炎/多発性筋炎	359	ラスマッセン脳炎
296	びまん性汎細気管支炎 ○	360	ランゲルハンス細胞組織球症 ○
297	肥満低換気症候群 ○	361	ランドウ・クレフナー症候群
298	表皮水疱症	362	リジン尿性蛋白不耐症
299	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）	363	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○
300	VATER症候群	364	両大血管右室起始症
301	ファイファー症候群	365	リンパ管腫症/ゴーハム病
302	ファロー四徴症	366	リンパ管筋腫症
303	ファンconi貧血	367	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
304	封入体筋炎	368	ルビンシュタイン・ティビ症候群
305	フェニルケトン尿症	369	レーベル遺伝性視神経症
306	フォンタン術後症候群 ○	370	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
307	複合カルボキシルーゼ欠損症	371	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
308	副甲状腺機能低下症	372	レット症候群
309	副腎白質ジストロフィー	373	レノックス・ガストー症候群
310	副腎皮質刺激ホルモン不応症	374	ロウ症候群 ※
311	ブラウ症候群	375	ロスモンド・トムソン症候群
312	ブラダー・ウィリ症候群	376	肋骨異常を伴う先天性側弯症