

障害福祉サービスの対象となる369疾病 ~五十音順~

★対象疾病は年度途中で追加される場合があります

(令和6年4月現在)

△ 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)

五十音	疾病名	五十音	疾病名	五十音	疾病名	
あ	アイカルディ症候群	か	肝型糖原病	こ	コステロ症候群	
	アイザックス症候群		間質性膀胱炎 (ハンナ型)		骨形成不全症	
	I g A腎症		環状20番染色体症候群		骨髄異形成症候群 ○	
	I g G 4 関連疾患		関節リウマチ		骨髄線維症 ○	
	亜急性硬化性全脳炎		完全大血管転位症		ゴナドトロピン分泌亢進症	
	アジソン病	眼皮膚白皮症	5 p 欠失症候群			
	アッシャー症候群	き	偽性副甲状腺機能低下症		コフィン・シリズ症候群	
	アトピー性脊髄炎		ギャロウェイ・モフト症候群		コフィン・ローリー症候群	
	アペール症候群		急性壊死性脳症 ○		混合性結合組織病	
	アミロイドーシス		急性網膜壊死 ○		さ	鯔耳腎症候群
	アラジール症候群		球脊髄性筋萎縮症			再生不良性貧血
	アルポート症候群		急速進行性糸球体腎炎			サイトメガロウイルス角膜炎 ○
	アレキサンダー病		強直性脊椎炎			再発性多発軟骨炎
	アンジェルマン症候群		巨細胞性動脈炎			左心低形成症候群
アントレー・ビクスラー症候群	巨大静脈奇形 (頸部口腔咽頭びまん性病変)		サルコイドーシス			
い	イソ吉草酸血症		巨大動静脈奇形 (頸部顔面又は四肢病変)	三尖弁閉鎖症		
	一次性ネフローゼ症候群	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	三頭酵素欠損症			
	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	巨大リンパ管奇形 (頸部顔面病変)	し	CFC症候群		
	1 p 36 欠失症候群	筋萎縮性側索硬化症		シェーグレン症候群		
	遺伝性自己炎症疾患	筋型糖原病		色素性乾皮症		
	遺伝性ジストニア	筋ジストロフィー		自己食空胞性ミオパチー		
	遺伝性周期性四肢麻痺	く		自己免疫性肝炎		
	遺伝性膀胱炎			クッシング病	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症(※)	
	遺伝性鉄芽球形貧血			クリオピリン関連周期熱症候群	自己免疫性溶血性貧血	
	う			ウィーバー症候群	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	四肢形成不全 ○
ウィリアムズ症候群				クルーゾン症候群	シトステロール血症	
ウィルソン病				グルコーストランスポーター 1 欠損症	シトリン欠損症	
ウエスト症候群			グルタル酸血症1型	紫斑病性腎炎		
ウェルナー症候群			グルタル酸血症2型	脂肪萎縮症		
ウォルフラム症候群			クローウ・深瀬症候群	若年性特異性関節炎		
ウルリッヒ病			クローン病	若年性肺気腫		
え		HTRA1関連脳小血管病 △	クロンカイト・カナダ症候群	シャルコー・マリー・トゥース病		
		HTLV-1 関連脊髄症	け	痙攣重積型 (二相性) 急性脳症		
		ATR-X 症候群		結節性硬化症	重症筋無力症	
	A D H 分泌異常症	結節性多発動脈炎		修正大血管転位症		
	エーラス・ダンロス症候群	血柱性血小板減少性紫斑病		ジューベール症候群関連疾患		
	エプスタイン症候群	限局性皮膚異形成		シュワルツ・ヤンベル症候群		
	エプスタイン病	原発性局所多汗症 ○		徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症		
	エマヌエル症候群	原発性硬化性胆管炎		神経細胞移動異常症		
	MECP2 重複症候群(※)	原発性高脂血症		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		
	遠位型ミオパチー	原発性側索硬化症		神経線維腫症		
円錐角膜 ○	原発性胆汁性胆管炎	神経有棘赤血球症				
お	黄色靭帯骨化症	原発性免疫不全症候群	進行性核上性麻痺			
	黄斑ジストロフィー	顕微鏡的大腸炎 ○	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症			
	大田原症候群	顕微鏡的多発血管炎	進行性骨化性線維異形成症			
	オクシピタル・ホーン症候群	こ	進行性多巣性白質脳症			
	オスラー病		高 I g D 症候群	進行性白質脳症		
	カーニー複合		好酸球性消化管疾患	進行性白質脳症		
	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん		好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	進行性ミオクローヌステんかん		
	潰瘍性大腸炎		好酸球性副鼻腔炎	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症		
	下垂体前葉機能低下症		抗糸球体基底膜腎炎	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症		
	家族性地中海熱		後縦靭帯骨化症	す	スタージ・ウェーバー症候群	
家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)	甲状腺ホルモン不応症		スティーヴンス・ジョンソン症候群			
家族性良性慢性天疱瘡	拘束型心筋症		スミス・マジニス症候群			
カナハン病	高チロシン血症1型		スモン ○			
化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	高チロシン血症2型	せ	脆弱X症候群			
歌舞伎症候群	高チロシン血症3型		脆弱X症候群関連疾患			
カラクトース-1-リン酸ワリシルトランスフェラーゼ欠損症	後天性赤芽球癆		成人発症スチル病 △			
カルニチン回路異常症	広範脊柱管狭窄症		成長ホルモン分泌亢進症			
加齢黄斑変性 ○	膠様滴状角膜筋ジストロフィー		脊髄空洞症			
	抗リン脂質抗体症候群		脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)			
	コケイン症候群		脊髄髄膜瘤			

	疾病名		疾病名		疾病名				
せ	脊髄性筋萎縮症	と	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	ふ	ブラダー・ウィリ症候群				
	セピアブテリン還元酵素（SR）欠損症		特発性後天性全身性無汗症		プリオン病				
	前眼部形成異常		特発性大腿骨頭壊死症		プロピオン酸血症				
	全身性エリテマトーデス		特発性多中心性キャスルマン病		PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）				
	全身性強皮症		特発性門脈圧亢進症		へ	閉塞性細気管支炎			
	先天異常症候群		特発性両側性感音難聴			β-ケトチオラーゼ欠損症			
	先天性横隔膜ヘルニア		突発性難聴 ○			ベーチェット病			
	先天性核上性球麻痺		ドラベ症候群			バスレムミオパチー			
	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症		な			ヘパリン起因性血小板減少症 ○			
	先天性魚鱗癬					中條・西村症候群	ヘモクロマトーシス ○		
	先天性筋無力症候群					那須・ハコラ病	ペリー病 △		
	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					軟骨無形成症	ペルーシド角膜辺縁変性症 ○		
	先天性三尖弁狭窄症		に			22q11.2欠失症候群	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）		
	先天性腎性尿崩症					乳幼児肝巨大血管腫	片側巨脳症		
	先天性赤血球形成異常性貧血					尿素サイクル異常症	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群		
	先天性僧帽弁狭窄症		ぬ			スーナン症候群	ほ	芳香族L-アミノ酸炭酸酵素欠損症	
	先天性大脳白質形成不全症	ね	ネイル（テラ）症候群（肝臓骨髄症候群）/LMX1B関連症	発作性夜間ヘモグロビン尿症					
	先天性肺静脈狭窄症	の	ネフロン癆	ホモシスチン尿症					
	先天性風疹症候群 ○	の	脳クレアチン欠乏症候群	ポルフィリン症					
	先天性副腎低形成症		脳髄黄色腫症	ま		マリネスコ・シェーグレン症候群			
	先天性副腎皮質酵素欠損症		脳内鉄沈着神経変性症 △		マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群 △				
	先天性ミオパチー		脳表ヘモジデリン沈着症		慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多発性運動ニューロパチー				
	先天性無痛無汗症		膿疱性乾癬		慢性血栓性肺高血圧症				
	先天性葉酸吸収不全		嚢胞性線維症		慢性再発性多発性骨髄炎				
	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）（※）		は		パーキンソン病	慢性膀胱炎 ○			
	前頭側頭葉変性症				バージャー病	慢性特発性偽性腸閉塞症			
	そ	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症			肺動脈性肺高血圧症	み		ミオクロニー欠伸てんかん	
					肺動脈性肺高血圧症			ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	
					肺蛋白血症（自己免疫性又は先天性）			ミトコンドリア病	
					肺胞低換気症候群			む	無虹彩症
	ハッチンソン・ギルフォード症候群	無脾症候群							
	バッド・キアリ症候群	無βリポタンパク血症							
ハンチントン病	め	メーブルシロップ尿症							
汎発性特発性骨増殖症 ○		メチルグルタコン酸尿症							
た		ひ	P C D H 19関連症候群		メチルマロン酸血症				
			非ケトーシス型高グリシニン血症	メビウス症候群					
			肥厚性皮膚骨膜炎	メンケス病					
			非ジストロフィー性ミオトニー症候群	も	網膜色素変性症				
			皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症		もやもや病				
			肥大型心筋症		モワット・ウイルソン症候群				
			左肺動脈右肺動脈起始症		や		薬剤性過敏症症候群 ○		
			ビタミンD依存性くる病/骨軟化症				ヤング・シンプソン症候群		
			ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症			ゆ	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○		
			ビッカースタッフ脳幹脳炎				遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん		
			非典型溶血性尿毒症症候群				よ		4p欠失症候群
			非特異性多発性小腸潰瘍症					ら	ライソゾーム病
			皮膚筋炎／多発性筋炎						ラスムッセン脳炎
			びまん性汎細気管支炎 ○						ランゲルハンス細胞組織球症 ○
	肥満低換気症候群 ○		ランドウ・クレフナー症候群						
	表皮水疱症		り						リジン尿性蛋白不耐症
ヒルシウスブルング病（全結腸型又は小腸型）	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○								
と	ふ	VATER症候群							両大血管右室起始症
		ファイファー症候群							リンパ管腫症/ゴーハム病
		ファロー四徴症		リンパ脈管筋腫症					
		ファンconi 2 貧血		る					類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
		封入体筋炎							ルビンシュタイン・テイビ症候群
		フェニルケトン尿症			れ				レーベル遺伝性視神経症
		フォンタン術後症候群 ○							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
		複合カルボキシラーゼ欠損症				劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○			
		副甲状腺機能低下症				レット症候群			
		副腎白質ジストロフィー				レノックス・ガストー症候群			
		副腎皮質刺激ホルモン不応症				ろ	ロスモンド・トムソン症候群		
		ブラウ症候群					肋骨異常を伴う先天性側弯症		

(※)MECP 2 重複症候群、線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）、TRPV4異常症が追加になりました。