

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	64	関節リウマチ	127	コフィン・シリシス症候群		
2	アイザックス症候群	65	完全大血管転位症	128	コフィン・ローリー症候群		
3	I g A腎症	66	眼皮皕白皮症	129	混合性結合組織病		
4	I g G 4 関連疾患	67	偽性副甲状腺機能低下症	130	鰓耳腎症候群		
5	亜急性硬化性全脳炎	68	ギャロウェイ・モフト症候群	131	再生不良性貧血		
6	アジソン病	69	急性壊死性脳症	○	132	サイトメガロウイルス角膜炎	○
7	アッシャー症候群	70	急性網膜壊死	○	133	再発性多発軟骨炎	
8	アトピー性脊髄炎	71	球脊髄性筋萎縮症	134	左心低形成症候群		
9	アペール症候群	72	急速進行性糸球体腎炎	135	サルコイドーシス		
10	アミロイドーシス	73	強直性脊椎炎	136	三尖弁閉鎖症		
11	アラジール症候群	74	巨細胞性動脈炎	137	三頭筋素欠損症		
12	アルポート症候群	75	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	138	CFC症候群		
13	アレキサンダー病	76	巨大動脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	139	シェーグレン症候群		
14	アンジェルマン症候群	77	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	140	色素性乾皮症		
15	アントレー・ピクスラー症候群	78	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	141	自己貪食空胞性ミオパチー		
16	イソ吉草酸血症	79	筋萎縮性側索硬化症	142	自己免疫性肝炎		
17	一次性ネフローゼ症候群	80	筋型糖原病	143	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症		
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	81	筋ジストロフィー	144	自己免疫性溶血性貧血		
19	1 p 36欠失症候群	82	クッシング病	145	四肢形成不全	○	
20	遺伝性自己炎症疾患	83	クリオピリン関連周期熱症候群	146	シトステロール血症		
21	遺伝性ジストニア	84	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	147	シトリン欠損症		
22	遺伝性周期性四肢麻痺	85	クルーゾン症候群	148	紫斑病性腎炎		
23	遺伝性膀胱炎	86	グルコーストランスポーター 1 欠損症	149	脂肪萎縮症		
24	遺伝性鉄芽球性貧血	87	グルタル酸血症1型	150	若年性特異性関節炎		
25	ウィーバー症候群	88	グルタル酸血症2型	151	若年性肺気腫		
26	ウィリアムズ症候群	89	クロウ・深瀬症候群	152	シャルコー・マリー・トゥース病		
27	ウィルソン病	90	クローン病	153	重症筋無力症		
28	ウエスト症候群	91	クロンカイト・カナダ症候群	154	修正大血管転位症		
29	ウェルナー症候群	92	癱攣重構型（二相性）急性脳症	155	シュベール症候群関連疾患		
30	ウォルフラム症候群	93	結節性硬化症	156	シュワルツ・ヤンベル症候群		
31	ウルリッヒ病	94	結節性多発動脈炎	157	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症		
32	HTRA1関連脳小血管病	△	95	血栓性血小板減少性紫斑病	158	神経細胞移動異常症	
33	HTLV-1 関連脊髄症	96	限局性皮質異形成	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		
34	A T R - X 症候群	97	原発性局所多汗症	○	160	神経線維腫症	
35	A D H 分泌異常症	98	原発性硬化性胆管炎	161	神経有棘赤血球症		
36	エーラス・ダンロス症候群	99	原発性高脂血症	162	進行性核上性麻痺		
37	エプスタイン症候群	100	原発性側索硬化症	163	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症		
38	エプスタイン病	101	原発性胆汁性胆管炎	164	進行性骨化性線維異形成症		
39	エマヌエル症候群	102	原発性免疫不全症候群	165	進行性多巣性白質脳症		
40	MECP2重複症候群	●	103	顕微鏡的大腸炎	○	166	進行性白質脳症
41	遠位型ミオパチー	104	顕微鏡的多発血管炎	167	進行性ミオクロームステんかん		
42	円錐角膜	○	105	高 I g D 症候群	168	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	
43	黄色靑帯骨化症	106	好酸球性消化管疾患	169	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症		
44	黄斑ジストロフィー	107	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	170	スタージ・ウェーバー症候群		
45	大田原症候群	108	好酸球性副鼻腔炎	171	ステイーヴンス・ジョンソン症候群		
46	オクシピタル・ホーン症候群	109	抗糸球体基底膜腎炎	172	スミス・マジニス症候群		
47	オスラー病	110	後縦靑帯骨化症	173	スモン	○	
48	カーニー複合	111	甲状腺ホルモン不応症	174	脆弱X症候群		
49	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	112	拘束型心筋症	175	脆弱X症候群関連疾患		
50	潰瘍性大腸炎	113	高チロシン血症1型	176	成人発症スチル病	△	
51	下垂体前葉機能低下症	114	高チロシン血症2型	177	成長ホルモン分泌亢進症		
52	家族性地中海熱	115	高チロシン血症3型	178	脊髄空洞症		
53	家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)	116	後天性赤芽球癆	179	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)		
54	家族性良性慢性天疱瘡	117	広範脊柱管狭窄症	180	脊髄髄膜瘤		
55	カナパン病	118	膠様滴状角膜炎ジストロフィー	181	脊髄性筋萎縮症		
56	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	119	抗リン脂質抗体症候群	182	セピアブテリン還元酵素 (SR) 欠損症		
57	歌舞伎症候群	120	コケイン症候群	183	前眼形成異常		
58	カラクトース-1-リン酸ウリシルトランスフェラーゼ欠損症	121	コステロ症候群	184	全身性エリテマトーデス		
59	カルニチン回路異常症	122	骨形成不全症	185	全身性強皮症		
60	加齢黄斑変性	○	123	骨髄異形成症候群	○	186	先天異常症候群
61	肝型糖原病	124	骨髄線維症	○	187	先天性横隔膜ヘルニア	
62	間質性膀胱炎 (ハンナ型)	125	ゴナドトロピン分泌亢進症	188	先天性核上性球麻痺		
63	環状20番染色体症候群	126	5p欠失症候群	189	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症		

番号	疾病名	番号	疾病名	番号	疾病名
190	先天性魚鱗癬	250	突発性難聴 ○	310	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）
191	先天性筋無力症候群	251	ドラベ症候群	311	閉塞性細気管支炎
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	252	中條・西村症候群	312	β-ケトチオラーゼ欠損症
193	先天性三尖弁狭窄症	253	那須・ハコラ病	313	ベーチェット病
194	先天性腎性尿崩症	254	軟骨無形成症	314	ベスレムミオパチー
195	先天性赤血球形成異常性貧血	255	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	315	ヘパリン起因性血小板減少症 ○
196	先天性僧帽弁狭窄症	256	22q11.2欠失症候群	316	ヘモクロマトーシス ○
197	先天性大脳白質形成不全症	257	乳幼児肝巨大血管腫	317	ペリー病 △
198	先天性肺静脈狭窄症	258	尿素サイクル異常症	318	ペルーシド角膜辺縁変性症 ○
199	先天性風疹症候群 ○	259	ヌーナン症候群	319	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
200	先天性副腎低形成症	260	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症	320	片側巨脳症
201	先天性副腎皮質酵素欠損症	261	ネフロロン癆	321	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
202	先天性ミオパチー	262	脳クレアチン欠乏症候群	322	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
203	先天性無痛無汗症	263	脳髄黄色腫症	323	発作性夜間ヘモグロビン尿症
204	先天性葉酸吸収不全	264	脳内鉄沈着神経変性症（※） △	324	ホモシチン尿症
205	前頭側頭葉変性症	265	脳表ヘモジデリン沈着症	325	ポルフィリン症
206	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。） ●	266	膿疱性乾癬	326	マリネスコ・シェーグレン症候群
207	早期ミオクロニー脳症	267	嚢胞性線維症	327	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群 △
208	総動脈幹遺残症	268	パーキンソン病	328	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
209	総排泄腔遺残	269	パージャール病	329	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
210	総排泄腔外反症	270	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	330	慢性再発性多発性骨髄炎
211	ソトス症候群	271	肺動脈性肺高血圧症	331	慢性肺炎 ○
212	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	272	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	332	慢性特発性偽性腸閉塞症
213	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	273	肺胞低換気症候群	333	ミオクロニー欠神てんかん
214	大脳皮質基底核変性症	274	ハッチンソン・ギルフォード症候群	334	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
215	大理石骨病	275	バッド・キアリ症候群	335	ミトコンドリア病
216	ダウン症候群 ○	276	ハンチントン病	336	無虹彩症
217	高安静脈炎	277	汎発性特発性骨増殖症 ○	337	無脾症候群
218	多系統萎縮症	278	P C D H 19関連症候群	338	無βリポタンパク血症
219	タナトフォリック骨異形成症	279	非ケトーシス型高グリシン血症	339	メーブルシロップ尿症
220	多発血管炎性肉芽腫症	280	肥厚性皮膚骨膜炎	340	メチルグルタコン酸尿症
221	多発性硬化症/視神経脊髄炎	281	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	341	メチルマロン酸血症
222	多発性軟骨性外骨腫症 ○	282	皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	342	メビウス症候群
223	多発性嚢胞腎	283	肥大型心筋症	343	メンケス病
224	多脾症候群	284	左肺動脈右肺動脈起始症	344	網膜色素変性症
225	タンジール病	285	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	345	もやもや病
226	単心室症	286	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	346	モワット・ウイルソン症候群
227	弾性線維性仮性黄色腫	287	ピッカースタッフ脳幹脳炎	347	薬剤性過敏症候群 ○
228	短腸症候群 ○	288	非典型溶血性尿毒症症候群	348	ヤング・シンソン症候群
229	胆道閉鎖症	289	非特異性多発性小腸潰瘍症	349	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
230	遅発性内リンパ水腫	290	皮膚筋炎/多発性筋炎	350	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
231	チャージ症候群	291	びまん性汎細気管支炎 ○	351	4p欠失症候群
232	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	292	肥満低換気症候群 ○	352	ライソゾーム病
233	中毒性表皮壊死症	293	表皮水疱症	353	ラスムッセン脳炎
234	腸管神経節細胞減少症	294	ヒルシュスプリング病（全結腸型又は小腸型）	354	ランゲルハンス細胞組織球症 ○
235	TRPV 4 異常症 ●	295	VATER症候群	355	ランドウ・クレフナー症候群
236	TSH分泌亢進症	296	ファイファー症候群	356	リジン尿性蛋白不耐症
237	TNF受容体関連週期性症候群	297	ファロー四徴症	357	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○
238	低ホスファターゼ症	298	ファンコニ貧血	358	両大血管右室起始症
239	天疱瘡	299	封入体筋炎	359	リンパ管腫症/ゴーム病
240	特発性拡張型心筋症	300	フェニルケトン尿症	360	リンパ管筋腫症
241	特発性間質性肺炎	301	フォンタン術後症候群 ○	361	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
242	特発性基底核石灰化症	302	複合カルボキシラーゼ欠損症	362	ルビンシュタイン・ティビ症候群
243	特発性血小板減少性紫斑病	303	副甲状腺機能低下症	363	レーベル遺伝性視神経症
244	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	304	副腎白質ジストロフィー	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
245	特発性後天性全身性無汗症	305	副腎皮質刺激ホルモン不応症	365	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
246	特発性大腿骨頭壊死症	306	ブラウ症候群	366	レット症候群
247	特発性多中心性キャッスルマン病	307	ブラダー・ウィリ症候群	367	レノックス・ガストー症候群
248	特発性門脈圧亢進症	308	プリオン病	368	ロスムンド・トムソン症候群
249	特発性両側性感音難聴	309	プロピオン酸血症	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