

令和7年4月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                   | 番号  | 疾病名                               |
|----|-------------------------------|-----|-----------------------|-----|-----------------------------------|
| 1  | アイカルディ症候群                     | 64  | 環状20番染色体症候群           | 127 | 骨髄線維症 ○                           |
| 2  | アイザックス症候群                     | 65  | 関節リウマチ                | 128 | ゴナドトロピン分泌亢進症                      |
| 3  | I g A腎症                       | 66  | 完全大血管転位症              | 129 | 5p欠失症候群                           |
| 4  | I g G 4 関連疾患                  | 67  | 眼皮膚白皮症                | 130 | コフィン・シリス症候群                       |
| 5  | 亜急性硬化性全脳炎                     | 68  | 偽性副甲状腺機能低下症           | 131 | コフィン・ローリー症候群                      |
| 6  | アジソン病                         | 69  | ギャロウェイ・モトウ症候群         | 132 | 混合性結合組織病                          |
| 7  | アッシャー症候群                      | 70  | 急性壊死性脳症 ○             | 133 | 鯉耳腎症候群                            |
| 8  | アトピー性脊髄炎                      | 71  | 急性網膜壊死 ○              | 134 | 再生不良性貧血                           |
| 9  | アペール症候群                       | 72  | 球脊髄性筋萎縮症              | 135 | サイトメガロウイルス角膜炎内皮炎 ○                |
| 10 | アミロイドーシス                      | 73  | 急速進行性糸球体腎炎            | 136 | 再発性多発軟骨炎                          |
| 11 | アラジール症候群                      | 74  | 強直性脊椎炎                | 137 | 左心低形成症候群                          |
| 12 | アルポート症候群                      | 75  | 巨細胞性動脈炎               | 138 | サルコイドーシス                          |
| 13 | アレキサンダー病                      | 76  | 巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）  | 139 | 三尖弁閉鎖症                            |
| 14 | アンジェルマン症候群                    | 77  | 巨大動静脈奇形（顔部顔面又は四肢病変）   | 140 | 三頭群素欠損症                           |
| 15 | アントレー・ピクスラー症候群                | 78  | 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症       | 141 | CFC症候群                            |
| 16 | イソ吉草酸血症                       | 79  | 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）      | 142 | シェーグレン症候群                         |
| 17 | 一次性ネフローゼ症候群                   | 80  | 筋萎縮性側索硬化症             | 143 | 色素性乾皮症                            |
| 18 | 一次性膜性増殖性糸球体腎炎                 | 81  | 筋型糖尿病                 | 144 | 自己食空腔性ミオパチー                       |
| 19 | 1 p 36欠失症候群                   | 82  | 筋ジストロフィー              | 145 | 自己免疫性肝炎                           |
| 20 | 遺伝性自己炎症疾患                     | 83  | クッシング病                | 146 | 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症                   |
| 21 | 遺伝性ジストニア                      | 84  | クリオピリン関連周期熱症候群        | 147 | 自己免疫性溶血性貧血                        |
| 22 | 遺伝性周期性四肢麻痺                    | 85  | クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群  | 148 | 四肢形成不全 ○                          |
| 23 | 遺伝性膀胱炎                        | 86  | クルーゾン症候群              | 149 | シトステロール血症                         |
| 24 | 遺伝性鉄芽球性貧血                     | 87  | グルコーストランスポーター1欠損症     | 150 | シトリン欠損症                           |
| 25 | ウィーバー症候群                      | 88  | グルタル酸血症1型             | 151 | 紫斑病性腎炎                            |
| 26 | ウィリアムズ症候群                     | 89  | グルタル酸血症2型             | 152 | 脂肪萎縮症                             |
| 27 | ウィルソン病                        | 90  | クローウ・深瀬症候群            | 153 | 若年性特発性関節炎                         |
| 28 | ウエスト症候群                       | 91  | クローン病                 | 154 | 若年性肺炎腫                            |
| 29 | ウェルナー症候群                      | 92  | クローンカイト・カナダ症候群        | 155 | シャルコー・マリー・トゥース病                   |
| 30 | ウォルフラム症候群                     | 93  | 痙攣重積型（二相性）急性脳症        | 156 | 重症筋無力症                            |
| 31 | ウルリッヒ病                        | 94  | 結節性硬化症                | 157 | 修正大血管転位症                          |
| 32 | HTRA1関連脳小血管病                  | 95  | 結節性多発動脈炎              | 158 | 出血性線溶異常症 ●                        |
| 33 | HTLV-1関連脊髄症                   | 96  | 血栓性血小板減少性紫斑病          | 159 | ジュベール症候群関連疾患                      |
| 34 | A T R - X 症候群                 | 97  | 限局性皮質異形成              | 160 | シュワルツ・ヤンベル症候群                     |
| 35 | A D H 分泌異常症                   | 98  | 原発性肝外門脈閉塞症 ●          | 161 | 神経細胞移動異常症                         |
| 36 | エーラス・ダンロス症候群                  | 99  | 原発性局所多汗症 ○            | 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        |
| 37 | エプスタイン症候群                     | 100 | 原発性硬化性胆管炎             | 163 | 神経線維腫症                            |
| 38 | エプスタイン病                       | 101 | 原発性高脂血症               | 164 | 神経有棘赤血球症                          |
| 39 | エマヌエル症候群                      | 102 | 原発性側索硬化症              | 165 | 進行性核上性麻痺                          |
| 40 | MECP2重複症候群                    | 103 | 原発性胆汁性胆管炎             | 166 | 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症                    |
| 41 | LMNB1関連大脳白質脳症 ●               | 104 | 原発性免疫不全症候群            | 167 | 進行性骨化性線維異形成症                      |
| 42 | 遠位型ミオパチー                      | 105 | 顕微鏡的大腸炎 ○             | 168 | 進行性多巣性白質脳症                        |
| 43 | 円錐角膜 ○                        | 106 | 顕微鏡的多発血管炎             | 169 | 進行性白質脳症                           |
| 44 | 黄色靂帯骨化症                       | 107 | 高 I g D 症候群           | 170 | 進行性ミオクロームステんかん                    |
| 45 | 黄斑ジストロフィー                     | 108 | 好酸球性消化管疾患             | 171 | 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症                   |
| 46 | 大田原症候群                        | 109 | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症        | 172 | 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症                 |
| 47 | オクシピタル・ホーン症候群                 | 110 | 好酸球性副鼻腔炎              | 173 | 睡眠時呼吸徐波活性化を示す発達性てんかん性脳症及びびまん性脳症 △ |
| 48 | オスラー病                         | 111 | 抗糸球体基底膜腎炎             | 174 | スタージ・ウェーバー症候群                     |
| 49 | カーニー複合                        | 112 | 後縦靂帯骨化症               | 175 | スティーヴンス・ジョンソン症候群                  |
| 50 | 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん              | 113 | 甲状腺ホルモン不応症            | 176 | スミス・マギニス症候群                       |
| 51 | 潰瘍性大腸炎                        | 114 | 拘束型心筋症                | 177 | スモン ○                             |
| 52 | 下垂体前葉機能低下症                    | 115 | 高チロシン血症1型             | 178 | 脆弱X症候群                            |
| 53 | 家族性地中海熱                       | 116 | 高チロシン血症2型             | 179 | 脆弱X症候群関連疾患                        |
| 54 | 家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)         | 117 | 高チロシン血症3型             | 180 | 成人発症スチル病                          |
| 55 | 家族性良性慢性天疱瘡                    | 118 | 後天性赤芽球癆               | 181 | 成長ホルモン分泌亢進症                       |
| 56 | カナバン病                         | 119 | 広範脊柱管狭窄症              | 182 | 脊髄空洞症                             |
| 57 | 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群       | 120 | 膠様滴状角膜炎ジストロフィー        | 183 | 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)               |
| 58 | 歌舞伎症候群                        | 121 | 抗リン脂質抗体症候群            | 184 | 脊髄髄膜瘤                             |
| 59 | ガラクトース-1-リン酸ウルリシルトランスフェラーゼ欠損症 | 122 | 極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症 ● | 185 | 脊髄性筋萎縮症                           |
| 60 | カルチニン回路異常症                    | 123 | コケイン症候群               | 186 | セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症                |
| 61 | 加齢黄斑変性 ○                      | 124 | コステロ症候群               | 187 | 前眼部形成異常                           |
| 62 | 肝型糖原病                         | 125 | 骨形成不全症                | 188 | 全身性エリテマトーデス                       |
| 63 | 間質性膀胱炎(ハンナ型)                  | 126 | 骨髄異形成症候群 ○            | 189 | 全身性強皮症                            |

令和7年4月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                          | 番号  | 疾病名                        |
|-----|-----------------------------|-----|------------------------------|-----|----------------------------|
| 190 | 先天異常症候群                     | 253 | 突発性難聴                        | 315 | PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）        |
| 191 | 先天性横隔膜ヘルニア                  | 254 | ドラベ症候群                       | 316 | 閉塞性細気管支炎                   |
| 192 | 先天性核上性球麻痺                   | 255 | 中條・西村症候群                     | 317 | β-ケトチオラーゼ欠損症               |
| 193 | 先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症          | 256 | 那須・ハコラ病                      | 318 | ベーチェット病                    |
| 194 | 先天性魚鱗癬                      | 257 | 軟骨無形成症                       | 319 | ベスレムミオパチー                  |
| 195 | 先天性筋無力症候群                   | 258 | 難治頻回部分発作重積型急性脳炎              | 320 | ヘパリン起因性血小板減少症              |
| 196 | 先天性グリコシルホスファチリノシトール（GPI）欠損症 | 259 | 22q11.2欠失症候群                 | 321 | ヘモクロマトーシス                  |
| 197 | 先天性三尖弁狭窄症                   | 260 | 乳児発症STING 関連血管炎              | 322 | ペリー病                       |
| 198 | 先天性腎性尿崩症                    | 261 | 乳幼児肝巨大血管腫                    | 323 | ペルーシド角膜辺縁変性症               |
| 199 | 先天性赤血球形成異常性貧血               | 262 | 尿素サイクル異常症                    | 324 | ペロオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。） |
| 200 | 先天性僧帽弁狭窄症                   | 263 | ヌーナン症候群                      | 325 | 片側巨脳症                      |
| 201 | 先天性大脳白質形成不全症                | 264 | ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症 | 326 | 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群           |
| 202 | 先天性肺静脈狭窄症                   | 265 | ネフロン癆                        | 327 | 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症          |
| 203 | 先天性風疹症候群                    | 266 | 脳クレアチン欠乏症候群                  | 328 | 発作性夜間ヘモグロビン尿症              |
| 204 | 先天性副腎低形成症                   | 267 | 脳髄黄色腫症                       | 329 | ホモシスチン尿症                   |
| 205 | 先天性副腎皮質酵素欠損症                | 268 | 脳内鉄沈着神経変性症                   | 330 | ポルフィリン症                    |
| 206 | 先天性ミオパチー                    | 269 | 脳表ヘモジデリン沈着症                  | 331 | マリネスコ・シェーグレン症候群            |
| 207 | 先天性無痛無汗症                    | 270 | 膿疱性乾癬                        | 332 | マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群       |
| 208 | 先天性葉酸吸収不全                   | 271 | 嚢胞性線維症                       | 333 | 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 | 前頭側頭葉変性症                    | 272 | パーキンソン病                      | 334 | 慢性血栓性肺高血圧症                 |
| 210 | 線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）    | 273 | バージャー病                       | 335 | 慢性再発性多発性骨髄炎                |
| 211 | 早期ミオクローニ-脳症                 | 274 | 肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症               | 336 | 慢性肺炎                       |
| 212 | 総動脈幹遺残症                     | 275 | 肺動脈性肺高血圧症                    | 337 | 慢性特発性偽性腸閉塞症                |
| 213 | 総排泄腔遺残                      | 276 | 肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）            | 338 | ミオクローニ-欠伸てんかん              |
| 214 | 総排泄腔外反症                     | 277 | 肺胞低換気症候群                     | 339 | ミオクローニ-脱力発作を伴うてんかん         |
| 215 | ソトス症候群                      | 278 | ハッチンソン・ギルフォード症候群             | 340 | ミトコンドリア病                   |
| 216 | ダイヤモンド・ブラックファン貧血            | 279 | バッド・キアリ症候群                   | 341 | 無虹彩症                       |
| 217 | 第14番染色体父親性ダイソミー症候群          | 280 | ハンチントン病                      | 342 | 無脚症候群                      |
| 218 | 大脳皮質基底核変性症                  | 281 | 汎発性特発性骨増殖症                   | 343 | 無βリポタンパク血症                 |
| 219 | 大理石骨病                       | 282 | P C D H 19関連症候群              | 344 | メーブルシロップ尿症                 |
| 220 | ダウン症候群                      | 283 | P U R A 関連神経発達異常症            | 345 | メチルグルタコン酸尿症                |
| 221 | 高安動脈炎                       | 284 | 非ケトーシス型高グリシン血症               | 346 | メチルマロン酸血症                  |
| 222 | 多系統萎縮症                      | 285 | 肥厚性皮膚骨膜炎                     | 347 | メビウス症候群                    |
| 223 | タナトフォリック骨異形成症               | 286 | 非ジストロフィー性ミオトニー症候群            | 348 | 免疫性血小板減少症                  |
| 224 | 多発血管炎性肉芽腫症                  | 287 | 皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症      | 349 | メンケス病                      |
| 225 | 多発性硬化症/視神経脊髄炎               | 288 | 肥大型心筋症                       | 350 | 網膜色素変性症                    |
| 226 | 多発性軟骨性外骨腫症                  | 289 | 左肺動脈右肺動脈起始症                  | 351 | もやもや病                      |
| 227 | 多発性嚢胞腎                      | 290 | ビタミンD依存性くる病/骨軟化症             | 352 | モワット・ウィルソン症候群              |
| 228 | 多脾症候群                       | 291 | ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症             | 353 | 薬剤性過敏症症候群                  |
| 229 | タンジール病                      | 292 | ピッカースタッフ脳幹脳炎                 | 354 | ヤング・シンプソン症候群               |
| 230 | 単心室症                        | 293 | 非典型型溶血性尿毒症症候群                | 355 | 優性遺伝形式をとる遺伝性難聴             |
| 231 | 弾性線維性仮性黄色腫                  | 294 | 非特異性多発性小腸潰瘍症                 | 356 | 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん           |
| 232 | 短腸症候群                       | 295 | 皮膚筋炎/多発性筋炎                   | 357 | 4p欠失症候群                    |
| 233 | 胆道閉鎖症                       | 296 | びまん性汎細気管支炎                   | 358 | ライソゾーム病                    |
| 234 | 遅発性内リンパ水腫                   | 297 | 肥満低換気症候群                     | 359 | ラスムッセン脳炎                   |
| 235 | チャージ症候群                     | 298 | 表皮水疱症                        | 360 | ランゲルハンス細胞組織球症              |
| 236 | 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群         | 299 | ヒルシウスブルグ病（全結腸型又は小腸型）         | 361 | ランドウ・クレフナー症候群              |
| 237 | 中毒性表皮壊死症                    | 300 | VATER症候群                     | 362 | リジン尿性蛋白不耐症                 |
| 238 | 腸管神経節細胞僅少症                  | 301 | ファイファー症候群                    | 363 | 両側性小耳症・外耳道閉鎖症              |
| 239 | TRPV 4 異常症                  | 302 | ファロー-四徴症                     | 364 | 両大血管右室起始症                  |
| 240 | TSH分泌亢進症                    | 303 | ファンconi貧血                    | 365 | リンパ管腫症/ゴーハム病               |
| 241 | TNF受容体関連周期性症候群              | 304 | 封入体筋炎                        | 366 | リンパ脈管筋腫症                   |
| 242 | 低ホスファターゼ症                   | 305 | フェニルケトン尿症                    | 367 | 類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）         |
| 243 | 天疱瘡                         | 306 | フォンタン術後症候群                   | 368 | ルビンシュタイン・ティビ症候群            |
| 244 | 特発性拡張型心筋症                   | 307 | 複合カルボキシラーゼ欠損症                | 369 | レーベル遺伝性視神経症                |
| 245 | 特発性間質性肺炎                    | 308 | 副甲状腺機能低下症                    | 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 |
| 246 | 特発性基底核石灰化症                  | 309 | 副腎白質ジストロフィー                  | 371 | 劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴             |
| 247 | 特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）   | 310 | 副腎皮質刺激ホルモン不応症                | 372 | レット症候群                     |
| 248 | 特発性後天性全身性無汗症                | 311 | ブラウ症候群                       | 373 | レノックス・ガストー症候群              |
| 249 | 特発性大腿骨頭壊死症                  | 312 | ブラダー・ウィルソン症候群                | 374 | ロウ症候群                      |
| 250 | 特発性多中心性キャプスルマン病             | 313 | ブリオン病                        | 375 | ロスマンド・トムソン症候群              |
| 251 | 特発性門脈圧亢進症                   | 314 | プロピオン酸血症                     | 376 | 肋骨異常を伴う先天性側弯症              |
| 252 | 特発性両側性感音難聴                  |     |                              |     |                            |

(※) 一覧には代表的な疾病名が記載されており、内含する疾病名までは記載されておりません。  
各疾病の詳細については、難病情報センターのホームページ（<https://www.nanbyou.or.jp/>）等を参照ください。