

令和8年4月現在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・モフト症候群	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	鰓耳腎症候群
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	サイトメガロウィルス角膜炎 ○
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（頸部顔面又は四肢病変）	140	三頭酵素欠損症
15	アントレー・ビクスラー症候群	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	筋型糖原病	144	自己貪食空胞性ミオパチー
19	1p36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	クドウ・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	若年性肺気腫
29	ウェルナー症候群	92	クロンカイト・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	ATR-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	ADH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	黄色靭帯骨化症	107	高IgD症候群	170	進行性ミオクローヌステんかん
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	睡眠時棘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	後縦靭帯骨化症	175	スティーン・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-リン酸ウリジ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	カルニチン回路異常症	123	コケイン症候群	186	セピアプテリン還元酵素(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8年4月現在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ジルイノシトール（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	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
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	早期ミオクロニー脳症	274	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	336	慢性膀胱炎 ○
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	ミオクロニー欠神てんかん
214	総排泄腔外反症	277	肺胞低換気症候群	339	ミオクロニー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	無脾症候群
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・ウイルソン症候群
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	ビ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	ヒルシュスブルング病（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	TRPV4 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	ファンコニ貧血	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・テイビ症候群
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・ウィリ症候群	374	ロウ症候群 ●
250	特発性多中心性キャスルマン病	313	プリオン病	375	ロスムンド・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				