

# 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            |
|----|----------------|
| 1  | アイカルディ症候群      |
| 2  | アイザックス症候群      |
| 3  | I g A腎症        |
| 4  | I g G 4 関連疾患   |
| 5  | 亜急性硬化性全脳炎      |
| 6  | アジソン病          |
| 7  | アッシャー症候群       |
| 8  | アトピー性脊髄炎       |
| 9  | アペール症候群        |
| 10 | アミロイドーシス       |
| 11 | アラジール症候群       |
| 12 | アルポート症候群       |
| 13 | アレキサンダー病       |
| 14 | アンジェルマン症候群     |
| 15 | アントレー・ピクスラー症候群 |
| 16 | イソ吉草酸血症        |
| 17 | 一次性ネフローゼ症候群    |
| 18 | 一次性膜性増殖性糸球体腎炎  |
| 19 | 1 p 36欠失症候群    |
| 20 | 遺伝性自己炎症疾患      |
| 21 | 遺伝性ジストニア       |
| 22 | 遺伝性周期性四肢麻痺     |
| 23 | 遺伝性脾炎          |
| 24 | 遺伝性鉄芽球性貧血      |
| 25 | ウィーバー症候群       |
| 26 | ウィリアムズ症候群      |
| 27 | ウィルソン病         |
| 28 | ウエスト症候群        |
| 29 | ウェルナー症候群       |
| 30 | ウォルフラム症候群      |
| 31 | ウルリッヒ病         |
| 32 | HTRA1関連脳小血管病 △ |
| 33 | HTLV－1 関連脊髄症   |
| 34 | A T R－X 症候群    |
| 35 | A D H 分泌異常症    |
| 36 | エーラス・ダンロス症候群   |
| 37 | エプスタイン症候群      |
| 38 | エプスタイン病        |
| 39 | エマヌエル症候群       |
| 40 | MECP2重複症候群 ●   |

| 番号 | 疾病名                          |
|----|------------------------------|
| 41 | 遠位型ミオパチー                     |
| 42 | 円錐角膜 ○                       |
| 43 | 黄色靱帯骨化症                      |
| 44 | 黄斑ジストロフィー                    |
| 45 | 大田原症候群                       |
| 46 | オクシタル・ホーン症候群                 |
| 47 | オスラー病                        |
| 48 | カーニー複合                       |
| 49 | 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん             |
| 50 | 潰瘍性大腸炎                       |
| 51 | 下垂体前葉機能低下症                   |
| 52 | 家族性地中海熱                      |
| 53 | 家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)        |
| 54 | 家族性良性慢性天疱瘡                   |
| 55 | カナバン病                        |
| 56 | 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群      |
| 57 | 歌舞伎症候群                       |
| 58 | 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 |
| 59 | カルニチン回路異常症                   |
| 60 | 加齢黄斑変性 ○                     |
| 61 | 肝型糖尿病                        |
| 62 | 間質性膀胱炎（ハンナ型）                 |
| 63 | 環状20番染色体症候群                  |
| 64 | 関節リウマチ                       |
| 65 | 完全大血管転位症                     |
| 66 | 眼皮膚白皮症                       |
| 67 | 偽性副甲状腺機能低下症                  |
| 68 | ギャロウェイ・モフト症候群                |
| 69 | 急性壊死性脳症 ○                    |
| 70 | 急性網膜壊死 ○                     |
| 71 | 球脊髄性筋萎縮症                     |
| 72 | 急速進行性糸球体腎炎                   |
| 73 | 強直性脊椎炎                       |
| 74 | 巨細胞性動脈炎                      |
| 75 | 巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）         |
| 76 | 巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）          |
| 77 | 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症              |
| 78 | 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）             |
| 79 | 筋萎縮性側索硬化症                    |
| 80 | 筋型糖尿病                        |

| 番号  | 疾病名                  |
|-----|----------------------|
| 81  | 筋ジストロフィー             |
| 82  | クッシング病               |
| 83  | クリオピリン関連周期熱症候群       |
| 84  | クリッペル・トレブナー・ウェーバー症候群 |
| 85  | クルーゾン症候群             |
| 86  | グルコーストランスポーター 1 欠損症  |
| 87  | グルタル酸血症1型            |
| 88  | グルタル酸血症2型            |
| 89  | クロウ・深瀬症候群            |
| 90  | クローン病                |
| 91  | クロンカイト・カナダ症候群        |
| 92  | 痙攣重積型（二相性）急性脳症       |
| 93  | 結節性硬化症               |
| 94  | 結節性多発動脈炎             |
| 95  | 血栓性血小板減少性紫斑病         |
| 96  | 限局性皮膚異形成             |
| 97  | 原発性局所多汗症 ○           |
| 98  | 原発性硬化性胆管炎            |
| 99  | 原発性高脂血症              |
| 100 | 原発性側索硬化症             |
| 101 | 原発性胆汁性胆管炎            |
| 102 | 原発性免疫不全症候群           |
| 103 | 顕微鏡的大腸炎 ○            |
| 104 | 顕微鏡的多発血管炎            |
| 105 | 高 I g D 症候群          |
| 106 | 好酸球性消化管疾患            |
| 107 | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症       |
| 108 | 好酸球性副鼻腔炎             |
| 109 | 抗糸球体基底膜腎炎            |
| 110 | 後縦靱帯骨化症              |
| 111 | 甲状腺ホルモン不応症           |
| 112 | 拘束型心筋症               |
| 113 | 高チロシン血症1型            |
| 114 | 高チロシン血症2型            |
| 115 | 高チロシン血症3型            |
| 116 | 後天性赤芽球病              |
| 117 | 広範脊柱管狭窄症             |
| 118 | 膠様滴状角膜ジストロフィー        |
| 119 | 抗リン脂質抗体症候群           |
| 120 | コケイン症候群              |

# 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)

|     |                            |     |                               |     |                            |
|-----|----------------------------|-----|-------------------------------|-----|----------------------------|
| 121 | コステロ症候群                    | 161 | 神経有棘赤血球症                      | 201 | 先天性副腎皮質酵素欠損症               |
| 122 | 骨形成不全症                     | 162 | 進行性核上性麻痺                      | 202 | 先天性ミオパチー                   |
| 123 | 骨髓異形成症候群 ○                 | 163 | 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症                | 203 | 先天性無痛無汗症                   |
| 124 | 骨髓線維症 ○                    | 164 | 進行性骨化性線維異形成症                  | 204 | 先天性葉酸吸収不全                  |
| 125 | ゴナドトロピン分泌亢進症               | 165 | 進行性多巣性白質脳症                    | 205 | 前頭側頭葉変性症                   |
| 126 | 5p欠失症候群                    | 166 | 進行性白質脳症                       | 206 | 線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む。) ● |
| 127 | コフィン・シリズ症候群                | 167 | 進行性ミオクローヌステんかん                | 207 | 早期ミオクロニー脳症                 |
| 128 | コフィン・ローリー症候群               | 168 | 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症               | 208 | 総動脈幹遺残症                    |
| 129 | 混合性結合組織病                   | 169 | 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症             | 209 | 総排泄腔遺残                     |
| 130 | 鰓耳腎症候群                     | 170 | スタージ・ウェーバー症候群                 | 210 | 総排泄腔外反症                    |
| 131 | 再生不良性貧血                    | 171 | スティーヴンス・ジョンソン症候群              | 211 | ソトス症候群                     |
| 132 | サイトメガロウィルス角膜炎 ○            | 172 | スミス・マギニス症候群                   | 212 | ダイヤモンド・ブラックファン貧血           |
| 133 | 再発性多発軟骨炎                   | 173 | スモン ○                         | 213 | 第14番染色体父親性ダイソミー症候群         |
| 134 | 左心低形成症候群                   | 174 | 脆弱X症候群                        | 214 | 大脳皮質基底核変性症                 |
| 135 | サルコイドーシス                   | 175 | 脆弱X症候群関連疾患                    | 215 | 大理石骨病                      |
| 136 | 三尖弁閉鎖症                     | 176 | 成人発症スチル病 △                    | 216 | ダウン症候群 ○                   |
| 137 | 三頭酵素欠損症                    | 177 | 成長ホルモン分泌亢進症                   | 217 | 高安静脈炎                      |
| 138 | CFC症候群                     | 178 | 脊髄空洞症                         | 218 | 多系統萎縮症                     |
| 139 | シェーグレン症候群                  | 179 | 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)           | 219 | タナトフォリック骨異形成症              |
| 140 | 色素性乾皮症                     | 180 | 脊髄髄膜瘤                         | 220 | 多発血管炎性肉芽腫症                 |
| 141 | 自己食空胞性ミオパチー                | 181 | 脊髄性筋萎縮症                       | 221 | 多発性硬化症/視神経脊髄炎              |
| 142 | 自己免疫性肝炎                    | 182 | セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症            | 222 | 多発性軟骨性外骨腫症 ○               |
| 143 | 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症            | 183 | 前眼部形成異常                       | 223 | 多発性嚢胞腎                     |
| 144 | 自己免疫性溶血性貧血                 | 184 | 全身性エリテマトーデス                   | 224 | 多脾症候群                      |
| 145 | 四肢形成不全 ○                   | 185 | 全身性強皮症                        | 225 | タンジール病                     |
| 146 | シトステロール血症                  | 186 | 先天異常症候群                       | 226 | 単心室症                       |
| 147 | シトリン欠損症                    | 187 | 先天性横隔膜ヘルニア                    | 227 | 弾性線維性仮性黄色腫                 |
| 148 | 紫斑病性腎炎                     | 188 | 先天性核上性球麻痺                     | 228 | 短腸症候群 ○                    |
| 149 | 脂肪萎縮症                      | 189 | 先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症            | 229 | 胆道閉鎖症                      |
| 150 | 若年性特発性関節炎                  | 190 | 先天性魚鱗癬                        | 230 | 遅発性内リンパ水腫                  |
| 151 | 若年性肺気腫                     | 191 | 先天性筋無力症候群                     | 231 | チャージ症候群                    |
| 152 | シャルコー・マリー・トゥース病            | 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 | 232 | 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群        |
| 153 | 重症筋無力症                     | 193 | 先天性三尖弁狭窄症                     | 233 | 中毒性表皮壊死症                   |
| 154 | 修正大血管転位症                   | 194 | 先天性腎性尿崩症                      | 234 | 腸管神経節細胞僅少症                 |
| 155 | ジュベール症候群関連疾患               | 195 | 先天性赤血球形成異常性貧血                 | 235 | TRPV4異常症 ●                 |
| 156 | シュワルツ・ヤンベル症候群              | 196 | 先天性僧帽弁狭窄症                     | 236 | TSH分泌亢進症                   |
| 157 | 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症      | 197 | 先天性大脳白質形成不全症                  | 237 | TNF受容体関連連周期性症候群            |
| 158 | 神経細胞移動異常症                  | 198 | 先天性肺静脈狭窄症                     | 238 | 低ホスファターゼ症                  |
| 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 | 199 | 先天性風疹症候群 ○                    | 239 | 天疱瘡                        |
| 160 | 神経線維腫症                     | 200 | 先天性副腎低形成症                     | 240 | 特発性拡張型心筋症                  |

# 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)

|     |                              |     |                            |     |                            |
|-----|------------------------------|-----|----------------------------|-----|----------------------------|
| 241 | 特発性間質性肺炎                     | 284 | 左肺動脈右肺動脈起始症                | 327 | マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群 △     |
| 242 | 特発性基底核石灰化症                   | 285 | ビタミンD依存性くる病/骨軟化症           | 328 | 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 |
| 243 | 特発性血小板減少性紫斑病                 | 286 | ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症           | 329 | 慢性血栓塞栓性肺高血圧症               |
| 244 | 特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）    | 287 | ピカースタッフ脳幹脳炎                | 330 | 慢性再発性多発性骨髄炎                |
| 245 | 特発性後天性全身性無汗症                 | 288 | 非典型溶血性尿毒症症候群               | 331 | 慢性肺炎 ○                     |
| 246 | 特発性大腿骨頭壊死症                   | 289 | 非特異性多発性小腸潰瘍症               | 332 | 慢性特発性偽性腸閉塞症                |
| 247 | 特発性多中心性キャッスルマン病              | 290 | 皮膚筋炎/多発性筋炎                 | 333 | ミオクロニー欠神てんかん               |
| 248 | 特発性門脈圧亢進症                    | 291 | びまん性汎細気管支炎 ○               | 334 | ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん          |
| 249 | 特発性両側性感音難聴                   | 292 | 肥満低換気症候群 ○                 | 335 | ミトコンドリア病                   |
| 250 | 突発性難聴 ○                      | 293 | 表皮水疱症                      | 336 | 無虹彩症                       |
| 251 | ドラベ症候群                       | 294 | ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）      | 337 | 無脾症候群                      |
| 252 | 中條・西村症候群                     | 295 | VATER症候群                   | 338 | 無βリボタンパク血症                 |
| 253 | 那須・ハコラ病                      | 296 | ファイファー症候群                  | 339 | メーブルシロップ尿症                 |
| 254 | 軟骨無形成症                       | 297 | ファロー四徴症                    | 340 | メチルグルタコン酸尿症                |
| 255 | 難治頻回部分発作重積型急性脳炎              | 298 | ファンコニ貧血                    | 341 | メチルマロン酸血症                  |
| 256 | 22q11.2欠失症候群                 | 299 | 封入体筋炎                      | 342 | メビウス症候群                    |
| 257 | 乳幼児肝巨大血管腫                    | 300 | フェニルケトン尿症                  | 343 | メンケス病                      |
| 258 | 尿素サイクル異常症                    | 301 | フォンタン術後症候群 ○               | 344 | 網膜色素変性症                    |
| 259 | ヌーナン症候群                      | 302 | 複合カルボキシラーゼ欠損症              | 345 | もやもや病                      |
| 260 | ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症 | 303 | 副甲状腺機能低下症                  | 346 | モワット・ウィルソン症候群              |
| 261 | ネフロン病                        | 304 | 副腎白質ジストロフィー                | 347 | 薬剤性過敏症症候群 ○                |
| 262 | 脳クレアチン欠乏症候群                  | 305 | 副腎皮質刺激ホルモン不応症              | 348 | ヤング・シンブソン症候群               |
| 263 | 脳腱黄色腫症                       | 306 | ブラウ症候群                     | 349 | 優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○           |
| 264 | 脳内鉄沈着神経変性症（※） △              | 307 | ブラダー・ウィリ症候群                | 350 | 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん           |
| 265 | 脳表ヘモジリン沈着症                   | 308 | プリオン病                      | 351 | 4p欠失症候群                    |
| 266 | 膿疱性乾癬                        | 309 | プロピオン酸血症                   | 352 | ライソゾーム病                    |
| 267 | 嚢胞性線維症                       | 310 | PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）        | 353 | ラスマッセン脳炎                   |
| 268 | パーキンソン病                      | 311 | 閉塞性細気管支炎                   | 354 | ランゲルハンス細胞組織球症 ○            |
| 269 | パージャー病                       | 312 | β-クトチオラーゼ欠損症               | 355 | ランドウ・クレフナー症候群              |
| 270 | 肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症               | 313 | ベーチェット病                    | 356 | リジン尿性蛋白不耐症                 |
| 271 | 肺動脈性肺高血圧症                    | 314 | ベスレムミオパチー                  | 357 | 両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○            |
| 272 | 肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）            | 315 | ヘパリン起因性血小板減少症 ○            | 358 | 両大血管右室起始症                  |
| 273 | 肺胞低換気症候群                     | 316 | ヘモクロマトーシス ○                | 359 | リンパ管腫症/ゴーハム病               |
| 274 | ハッチンソン・ギルフォード症候群             | 317 | ベリー病 △                     | 360 | リンパ脈管筋腫症                   |
| 275 | バッド・キアリ症候群                   | 318 | ペルーシド角膜辺縁変性症 ○             | 361 | 類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）         |
| 276 | ハンチントン病                      | 319 | ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。） | 362 | ルビンシュタイン・ティビ症候群            |
| 277 | 汎発性特発性骨増殖症 ○                 | 320 | 片側巨脳症                      | 363 | レーベル遺伝性視神経症                |
| 278 | P C D H19関連症候群               | 321 | 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群           | 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 |
| 279 | 非ケトーシス型高グリシシ血症               | 322 | 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症          | 365 | 劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○           |
| 280 | 肥厚性皮膚骨膜炎                     | 323 | 発作性夜間ヘモグロビン尿症              | 366 | レット症候群                     |
| 281 | 非ジストロフィー性ミオトニー症候群            | 324 | ホモシスチン尿症                   | 367 | レノックス・ガストー症候群              |
| 282 | 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症      | 325 | ポルフィリン症                    | 368 | ロスムンド・トムソン症候群              |
| 283 | 肥大型心筋症                       | 326 | マリネスコ・シェーグレン症候群            | 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