

○障害福祉サービス等の対象となる難病等369疾病（50音順）

あ	アイカルティ症候群	か	カルニチン回路異常症	こ	広範脊柱管狭窄症
	アイザックス症候群		加齢黄斑変性		膠様滴状角膜ジストロフィー
	I g A腎症		肝型糖尿病		抗リン脂質抗体症候群
	I g G4 関連疾患		間質性膀胱炎（ハンナ型）		コケイン症候群
	亜急性硬化性全脳炎		環状20番染色体症候群		コステロ症候群
	アジソン病		関節リウマチ		骨形成不全症
	アッシャー症候群		完全大血管転位症		骨髄異形成症候群
	アトピー性腎臓炎		眼皮膚白皮症		骨髄線維症
	アペール症候群		偽性副甲状腺機能低下症		ゴナドトロピン分泌亢進症
	アミロイドーシス		ギャロウェイ・モフト症候群		5p欠失症候群
アラジール症候群	急性壊死性脳症	コフィン・シリス症候群			
アルポート症候群	急性網膜壊死	コフィン・ローリー症候群			
アレキサンダー病	球脊髄性筋萎縮症	混合性結合組織病			
アンジェルマン症候群	急速進行性糸球体腎炎	鱧耳腎症候群			
アントレー・ピクスラー症候群	強直性脊椎炎	再生不良性貧血			
い	イソ吉草酸血症	き	巨細胞性動脈炎	さ	サイトメガロウィルス角膜内皮炎
	一次性ネフローゼ症候群		巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）		再発性多発軟骨炎
	一次性膜性増殖性糸球体腎炎		巨大動脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）		左心低形成症候群
	I p36欠失症候群		巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症		サルコイドーシス
	遺伝性自己炎症疾患		巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）		三尖弁閉鎖症
	遺伝性ジストニア		筋萎縮性側索硬化症		三頭筋素欠損症
	遺伝性周期性四肢麻痺		筋型糖尿病		CFC症候群
	遺伝性腓炎		筋ジストロフィー		シェーグレン症候群
	遺伝性鉄芽球性貧血		クッシング病		色素性乾皮症
	う		ウィーバー症候群		く
ウィリアムズ症候群		クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症		
ウィルソン病		クルーゾン症候群	自己免疫性溶血性貧血		
ウエスト症候群		グルコーストランスporter-1欠損症	四肢形成不全		
ウェルナー症候群		グルタル酸血症1型	シトステロール血症		
ウォルフラム症候群		グルタル酸血症2型	シトリン欠損症		
ウルリッヒ病		クロウ・深瀬症候群	紫斑病性腎炎		
え		HTRA1 関連脳小血管病	け	クローン病	
	HTLV-1 関連脊髄症	クローンカイト・カナダ症候群		若年性特発性関節炎	
	ATTR-X症候群	痙攣重積型（二相性）急性脳症		若年性肺気腫	
	ADH分泌異常症	結節性硬化症		シャルコー・マリー・トゥース病	
	エーラス・ダンロス症候群	結節性多発動脈炎		重症筋無力症	
	エプスタイン症候群	血栓性血小板減少性紫斑病		修正大血管転位症	
	エプスタイン病	限局性皮質異形成		シュベール症候群関連疾患	
	エマヌエル症候群	原発性局所多汗症		シュワルツ・マンベル症候群	
	MECP2重複症候群	原発性硬化性胆管炎		徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	
	遠位型ミオパチー	原発性高脂血症		神経細胞移動異常症	
円錐角膜	原発性側索硬化症	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			
お	黄色靭帯骨化症	こ	原発性胆汁性胆管炎	す	神経線維腫症
	黄斑ジストロフィー		原発性免疫不全症候群		神経有棘赤血球症
	大田原症候群		顕微鏡的大腸炎		進行性核上性麻痺
	オクシピタル・ホーン症候群		顕微鏡的多発血管炎		進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
	オスラー病		高I g D症候群		進行性骨化性線維異形成症
	か		カーニー複合		こ
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	進行性白質脳症		
潰瘍性大腸炎		好酸球性副鼻腔炎	進行性ミオクローヌスてんかん		
下垂体前葉機能低下症		抗糸球体基底膜腎炎	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症		
家族性地中海熱		後縦靭帯骨化症	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症		
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	スタージ・ウェーバー症候群		
家族性良性慢性天疱瘡		拘束型心筋症	スティーヴンス・ジョンソン症候群		
カナバン病		高チロシン血症1型	スミス・マガニス症候群		
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	スモン		
歌舞伎症候群		高チロシン血症3型	脆弱X症候群		
ガラクトース-1-リン酸ウリシルトランスフェラーゼ欠損症		後天性赤芽球癆	脆弱X症候群関連疾患		

せ	成人発症スチル病	て	TNF受容体関連周期性症候群	い	ファロー四徴症			
	成長ホルモン分泌亢進症		低ホスファターゼ症		ファンコニ貧血			
	腎髄空洞症		天疱瘡		封入体筋炎			
	腎髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)		特発性拡張型心筋症		フェニルケトン尿症			
	腎髄膜瘤		特発性間質性肺炎		フォンタン術後症候群			
	腎髄性筋萎縮症		特発性基底核石灰化症		複合カルボキシラーゼ欠損症			
	セピアペリン還元酵素(SR)欠損症		特発性血小板減少性紫斑病		副甲状腺機能低下症			
	前眼部形成異常		特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)		副腎白質ジストロフィー			
	全身性エリテマトーデス		特発性後天性全身性無汗症		副腎皮質刺激ホルモン不応症			
	全身性強皮症		特発性大腿骨頭壊死症		ブラウ症候群			
	先天異常症候群		特発性大腿骨頭壊死症		ブラダー・ウィリ症候群			
	先天性横膈膜ヘルニア		特発性多中心性キヤッスルマン病		ブリオン病			
	先天性核上性球麻痺		特発性門脈圧亢進症		プロピオン酸血症			
	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症		特発性両側性感音難聴		PRL分泌亢進症(高プロラクチン血症)			
	先天性魚鱗癬		突発性難聴					
	先天性筋無力症候群		ドラベ症候群					
	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		中條・西村症候群					
	先天性三尖弁狭窄症		那須・ハコラ病					
	先天性腎性尿崩症		軟骨無形成症					
	先天性赤血球形成異常性貧血		難治頻回部分発作重積型急性脳炎					
	先天性僧帽弁狭窄症		22q11.2欠失症候群					
	先天性大脳白質形成不全症		乳幼児肝巨大血管腫					
	先天性肺静脈狭窄症		尿素サイクル異常症					
	先天性風疹症候群		ヌーナン症候群					
	先天性副腎低形成症		ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症					
先天性副腎皮質酵素欠損症	ネフロン癆							
先天性ミオパチー	脳クレアチン欠乏症候群							
先天性無痛無汗症	脳髄黄色腫症							
先天性葉酸吸収不全	脳内鉄沈着神経変性症(※)							
前頭側頭葉変性症	脳表ヘモジデリン沈着症							
線毛機能不全症候群(カルタゲナー(Kartagener)症候群を含む。)	膿疱性乾癬							
	膿疱性線維症							
そ	早期ミオクロニー脳症	は	パーキンソン病	ま	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症			
	総動脈幹遺残症		パーチャー病		発作性夜間ヘモグロビン尿症			
	総排泌腔遺残		肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症		ホモシスチン尿症			
	総排泌腔外反症		肺動脈性肺高血圧症		ボルフィリン症			
	ソトス症候群		肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)		マリネスコ・シェーグレン症候群			
	ダイヤモンド・ブラックファン貧血		肺胞低換気症候群		マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群			
	第14番染色体父親性ダイソミー症候群		ハッチンソン・ギルフォード症候群		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			
	大脳皮質基底核変性症		バッド・キアリ症候群		慢性血栓性肺高血圧症			
	大理石骨病		ハンチントン病		慢性再発性多発性骨髄炎			
	ダウン症候群		汎発性特発性骨増殖症		慢性膀胱炎			
た	高安動脈炎	ひ	P CDH19関連症候群	み	慢性特発性偽性腸閉塞症			
	多系統萎縮症		非ケト-シス型高グリシン血症		ミオクロニー欠神てんかん			
	タナトフォリック骨異形成症		肥厚性皮膚骨膜炎		ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん			
	多発血管炎性肉芽腫症		非ジストロフィー性ミオトニー症候群		ミトコンドリア病			
	多発性硬化症/視神経脊髄炎		皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症		無虹彩症			
	多発性軟骨性外骨腫症		肥大型心筋症		無脾症候群			
	多発性嚢胞腎		左肺動脈右肺動脈起始症		無βリボタンパク血症			
	多脾症候群		ビタミンD依存性くる病/骨軟化症		メーブルシロップ尿症			
	タンジール病		ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症		メチルグルタコン酸尿症			
	単心室症		ピッカースタッフ脳幹脳炎		メチルマロン酸血症			
	弾性線維性仮性黄色腫		非典型溶血性尿毒症症候群		メビウス症候群			
	短腸症候群		非特異性多発性小腸潰瘍症		メンクス病			
	胆道閉鎖症		皮膚筋炎/多発性筋炎		網膜色素変性症			
	ち		遅発性内リンパ水腫		い	びまん性汎細気管支炎	も	モワット・ウイルソン症候群
			チャージ症候群			肥満低換気症候群		薬剤性過敏症候群
中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群		表皮水疱症	ヤング・シンブソン症候群					
中毒性表皮壊死症		ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型)	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴					
腸管神経節細胞減少症		VATER症候群	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん					
て	TRPV4異常症	い	ファイファー症候群	り	4p欠失症候群			
	TSH分泌亢進症				ライソゾーム病			
					ラスムッセン脳炎			
					ランゲルハンス細胞組織球症			
					ランドウ・クレフナー症候群			
					リジン尿性蛋白不耐症			

り	両側性小耳症・外耳道閉鎖症
	両大血管右室起始症
	リンパ管腫症/ゴーラム病
	リンパ脈管筋腫症
る	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
	ルビシユタイン・テイビ症候群
れ	レーベル遺伝性視神経症
	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
	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴
	レット症候群
	レノックス・ガストー症候群
ろ	ロスムンド・トムソン症候群
	肋骨異常を伴う先天性側弯症

※神経フェリチン症は脳内鉄沈着神経変性症に統合。

経過的に対象となっている疾病について

以下の疾病については、障害者総合支援法の対象外となりましたが、対象外となる前日までにすでに障害福祉サービス等（※）の支給決定等を受けたことがある方は引き続き利用可能です。

※障害福祉サービス・相談支援・補装具及び地域生活支援事業（障害児の場合は、障害児通所支援と障害児入所支援も含む）

①平成27年1月1日以降に対象外になった疾病

疾病名	
劇症肝炎	重症急性膵炎

②平成27年7月1日以降に対象外になった疾病

疾病名		
肝外門脈閉塞症	硬化性萎縮性苔癬	TSH受容体異常症
肝内結石症	好酸球性筋膜炎	突発性血栓症
偽性低アルドステロン症	視神経症	フィッシャー症候群
ギラン・バレ症候群	神経性過食症	メニエール病
グルココルチコイド抵抗症	神経性食欲不振症	
原発性アルドステロン症	先天性QT延長症候群	

③令和元年7月1日以降に対象外になった疾病

疾病名
正常圧水頭症