

平成30年4月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（359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・ビクスラー症候群
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	遺伝性膝炎
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	HTLV-1 関連脊髄症
33	A T R - X 症候群
34	A D H 分泌異常症
35	エーラス・ダンロス症候群
36	エプスタイン症候群
37	エプスタイン病
38	エマヌエル症候群
39	遠位型ミオパチー
40	円錐角膜 ○
41	黄色靭帯骨化症
42	黄斑ジストロフィー
43	大田原症候群
44	オクシピタル・ホーン症候群
45	オスラー病

番号	疾病名
46	カーニー複合
47	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
48	潰瘍性大腸炎
49	下垂体前葉機能低下症
50	家族性地中海熱
51	家族性良性慢性天疱瘡
52	カナバン病
53	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
54	歌舞伎症候群
55	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
56	カルニチン回路異常症
57	加齢黄斑変性 ○
58	肝型糖原病
59	間質性膀胱炎（ハンナ型）
60	環状20番染色体症候群
61	関節リウマチ
62	完全大血管転位症
63	眼皮膚白皮症
64	偽性副甲状腺機能低下症
65	ギャロウェイ・モフト症候群
66	急性壊死性脳症 ○
67	急性網膜壊死 ○
68	球脊髄性筋萎縮症
69	急速進行性糸球体腎炎
70	強直性脊椎炎
71	強皮症
72	巨細胞性動脈炎
73	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）
74	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）
75	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
76	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）
77	筋萎縮性側索硬化症
78	筋型糖原病
79	筋ジストロフィー
80	クッシング病
81	クリオピリン関連周期熱症候群
82	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
83	クルーゾン症候群
84	グルコーストランスポーター 1 欠損症
85	グルタル酸血症1型
86	グルタル酸血症2型
87	クロウ・深瀬症候群
88	クローン病
89	クロンカイト・カナダ症候群
90	痙攣重積型（二相性）急性脳症

※新たに対象となる疾病（1疾病）  
 △表記が変更された疾病（3疾病）  
 ○障害者総合支援法独自の対象疾病（29疾病）

平成30年4月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（359疾病）

番号	疾病名
91	結節性硬化症
92	結節性多発動脈炎
93	血栓性血小板減少性紫斑病
94	限局性皮質異形成
95	原発性局所多汗症 ○
96	原発性硬化性胆管炎
97	原発性高脂血症
98	原発性側索硬化症
99	原発性胆汁性肝硬変
100	原発性免疫不全症候群
101	顕微鏡的大腸炎 ○
102	顕微鏡的多発血管炎
103	高IgD症候群
104	好酸球性消化管疾患
105	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
106	好酸球性副鼻腔炎
107	抗糸球体基底膜腎炎
108	後縦靭帯骨化症
109	甲状腺ホルモン不応症
110	拘束型心筋症
111	高チロシン血症1型
112	高チロシン血症2型
113	高チロシン血症3型
114	後天性赤芽球癆
115	広範脊柱管狭窄症
116	抗リン脂質抗体症候群
117	コケイン症候群
118	コストロ症候群
119	骨形成不全症
120	骨髄異形成症候群 ○
121	骨髄線維症 ○
122	ゴナドトロピン分泌亢進症
123	5p欠失症候群
124	コフィン・シリズ症候群
125	コフィン・ローリー症候群
126	混合性結合組織病
127	鰓耳腎症候群
128	再生不良性貧血
129	サイトメガロウイルス角膜内皮炎 ○
130	再発性多発軟骨炎
131	左心低形成症候群
132	サルコイドーシス
133	三尖弁閉鎖症
134	三頭酵素欠損症
135	CFC症候群

番号	疾病名
136	シェーグレン症候群
137	色素性乾皮症
138	自己貪食空胞性ミオパチー
139	自己免疫性肝炎
140	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
141	自己免疫性溶血性貧血
142	四肢形成不全 ○
143	シトステロール血症
144	シトリン欠損症
145	紫斑病性腎炎
146	脂肪萎縮症
147	若年性突発性関節炎 △
148	若年性肺気腫
149	シャルコー・マリー・トゥース病
150	重症筋無力症
151	修正大血管転位症
152	ジュベール症候群関連疾患 △
153	シュワルツ・ヤンペル症候群
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
155	神経細胞移動異常症
156	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
157	神経線維腫症
158	神経フェリチン症
159	神経有棘赤血球症
160	進行性核上性麻痺
161	進行性骨化性線維異形成症
162	進行性多巣性白質脳症
163	進行性白質脳症
164	進行性ミオクローヌステんかん
165	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
166	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
167	スタージ・ウェーバー症候群
168	スティーヴンス・ジョンソン症候群
169	スミス・マギニス症候群
170	スモン ○
171	脆弱X症候群
172	脆弱X症候群関連疾患
173	正常圧水頭症 ○
174	成人スチル病
175	成長ホルモン分泌亢進症
176	脊髄空洞症
177	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
178	脊髄髄膜瘤
179	脊髄性筋萎縮症
180	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症

※新たに対象となる疾病（1疾病）  
 △表記が変更された疾病（3疾病）  
 ○障害者総合支援法独自の対象疾病（29疾病）

平成30年4月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（359疾病）

番号	疾病名
181	前眼部形成異常
182	全身性エリテマトーデス
183	先天異常症候群
184	先天性横隔膜ヘルニア
185	先天性核上性球麻痺
186	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症 △
187	先天性魚鱗癬
188	先天性筋無力症候群
189	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
190	先天性三尖弁狭窄症
191	先天性腎性尿崩症
192	先天性赤血球形成異常性貧血
193	先天性僧帽弁狭窄症
194	先天性大脳白質形成不全症
195	先天性肺静脈狭窄症
196	先天性風疹症候群 ○
197	先天性副腎低形成症
198	先天性副腎皮質酵素欠損症
199	先天性ミオパチー
200	先天性無痛無汗症
201	先天性葉酸吸収不全
202	前頭側頭葉変性症
203	早期ミオクロニー脳症
204	総動脈幹遺残症
205	総排泄腔遺残
206	総排泄腔外反症
207	ソトス症候群
208	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
209	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
210	大脳皮質基底核変性症
211	大理石骨病
212	ダウン症候群 ○
213	高安動脈炎
214	多系統萎縮症
215	タナトフォリック骨異形成症
216	多発血管炎性肉芽腫症
217	多発性硬化症/視神経脊髄炎
218	多発性軟骨性外骨腫症 ○
219	多発性嚢胞腎
220	多脾症候群
221	タンジール病
222	単心室症
223	弾性線維性仮性黄色腫
224	短腸症候群 ○
225	胆道閉鎖症

番号	疾病名
226	遅発性内リンパ水腫
227	チャーシ症候群
228	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
229	中毒性表皮壊死症
230	腸管神経節細胞僅少症
231	TSH分泌亢進症
232	TNF受容体関連周期性症候群
233	低ホスファターゼ症
234	天疱瘡
235	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
236	特発性拡張型心筋症
237	特発性間質性肺炎
238	特発性基底核石灰化症
239	特発性血小板減少性紫斑病
240	突発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）
241	特発性後天性全身性無汗症
242	特発性大腿骨頭壊死症
243	突発性多中心性キャスルマン病 ※
244	特発性門脈圧亢進症
245	特発性両側性感音難聴
246	突発性難聴 ○
247	ドラベ症候群
248	中條・西村症候群
249	那須・ハコラ病
250	軟骨無形成症
251	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
252	22q11.2欠失症候群
253	乳幼児肝巨大血管腫
254	尿素サイクル異常症
255	ヌーナン症候群
256	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症
257	脳腱黄色腫症
258	脳表ヘモジデリン沈着症
259	膿疱性乾癬
260	嚢胞性線維症
261	パーキンソン病
262	バージャー病
263	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症
264	肺動脈性肺高血圧症
265	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
266	肺胞低換気症候群
267	バッド・キアリ症候群
268	ハンチントン病
269	汎発性特発性骨増殖症 ○
270	PCDH19関連症候群

※新たに対象となる疾病（1疾病）  
 △表記が変更された疾病（3疾病）  
 ○障害者総合支援法独自の対象疾病（29疾病）

平成30年4月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（359疾病）

番号	疾病名
271	非ケトーシス型高グリシン血症
272	肥厚性皮膚骨膜炎
273	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
274	皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
275	肥大型心筋症
276	左肺動脈右肺動脈起始症
277	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
278	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
279	ビッカースタッフ脳幹脳炎
280	非典型型溶血性尿毒症症候群
281	非特異性多発性小腸潰瘍症
282	皮膚筋炎/多発性筋炎
283	びまん性汎細気管支炎 ○
284	肥満低換気症候群 ○
285	表皮水疱症
286	ヒルシユスブルグ病（全結腸型又は小腸型）
287	VATER症候群
288	ファイファー症候群
289	ファロー四徴症
290	ファンコニ貧血
291	封入体筋炎
292	フェニルケトン尿症
293	複合カルボキシラーゼ欠損症
294	副甲状腺機能低下症
295	副腎白質ジストロフィー
296	副腎皮質刺激ホルモン不応症
297	ブラウ症候群
298	プラダー・ウィリ症候群
299	プリオン病
300	プロピオン酸血症
301	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）
302	閉塞性細気管支炎
303	β-ケトチオラーゼ欠損症
304	ベーチェット病
305	ベスレムミオパチー
306	ヘパリン起因性血小板減少症 ○
307	ヘモクロマトーシス ○
308	ペリー症候群
309	ペルーシド角膜辺縁変性症 ○
310	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
311	片側巨脳症
312	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
313	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
314	発作性夜間ヘモグロビン尿症
315	ポルフィリン症

番号	疾病名
316	マリネスコ・シェーグレン症候群
317	マルファン症候群
318	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
319	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
320	慢性再発性多発性骨髄炎
321	慢性腭炎 ○
322	慢性特発性偽性腸閉塞症
323	ミオクロニー欠伸てんかん
324	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
325	ミトコンドリア病
326	無虹彩症
327	無脾症候群
328	無βリポタンパク血症
329	メープルシロップ尿症
330	メチルグルタコン酸尿症
331	メチルマロン酸血症
332	メビウス症候群
333	メンケス病
334	網膜色素変性症
335	もやもや病
336	モワット・ウイルソン症候群
337	薬剤性過敏症症候群 ○
338	ヤング・シンプソン症候群
339	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
340	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
341	4p欠失症候群
342	ライソゾーム病
343	ラスムッセン脳炎
344	ランゲルハンス細胞組織球症 ○
345	ランドウ・クレフナー症候群
346	リジン尿性蛋白不耐症
347	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○
348	両大血管右室起始症
349	リンパ管腫症/ゴーハム病
350	リンパ脈管筋腫症
351	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
352	ルビンシュタイン・テイビ症候群
353	レーベル遺伝性視神経症
354	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
355	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
356	レット症候群
357	レノックス・ガストー症候群
358	ロスムンド・トムソン症候群
359	肋骨異常を伴う先天性側弯症

※新たに対象となる疾病（1疾病）  
 △表記が変更された疾病（3疾病）  
 ○障害者総合支援法独自の対象疾病（29疾病）