

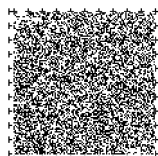
令和6年4月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（369疾病）

※ 新たに対象となる疾病（3疾病）

△ 標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	番号	疾病名
1	アイカルディ症候群	51	下垂体前葉機能低下症
2	アイザックス症候群	52	家族性地中海熱
3	I g A腎症	53	家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）
4	I g G4関連疾患	54	家族性良性慢性天疱瘡
5	亜急性硬化性全脳炎	55	カナバン病
6	アジソン病	56	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
7	アッシャー症候群	57	歌舞伎症候群
8	アトピー性脊髄炎	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
9	アペール症候群	59	カルニチン回路異常性
10	アミロイドーシス	60	加齢黄斑変性 ○
11	アラジール症候群	61	肝型糖原病
12	アルポート症候群	62	間質性膀胱炎（ハンナ型）
13	アレキサンダー病	63	環状20番染色体症候群
14	アンジェルマン症候群	64	関節リウマチ
15	アントレー・ビクスラー症候群	65	完全大血管転位症
16	イソ吉草酸血症	66	眼皮膚白皮症
17	一次性ネフローゼ症候群	67	偽性副甲状腺機能低下症
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	68	ギャロウェイ・モフト症候群
19	1 p 3 6 欠失症候群	69	急性壊死性脳症 ○
20	遺伝性自己炎症疾患	70	急性網膜壊死 ○
21	遺伝性ジストニア	71	球脊髄性筋萎縮症
22	遺伝性周期性四肢麻痺	72	急速進行性糸球体腎炎
23	遺伝性腭炎	73	強直性脊椎炎
24	遺伝性鉄芽球性貧血	74	巨細胞性動脈炎
25	ウィーバー症候群	75	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）
26	ウィリアムズ症候群	76	巨大動脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）
27	ウィルソン病	77	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
28	ウエスト症候群	78	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）
29	ウェルナー症候群	79	筋萎縮性側索硬化症
30	ウォルフラム症候群	80	筋型糖原病
31	ウルリッヒ病	81	筋ジストロフィー
32	H T R A 1 関連脳小血管病 △	82	クッシング病
33	H T L V - 1 関連脊髄症	83	クリオピリン関連周期熱症候群
34	A T R - X 症候群	84	クリッパル・トレノネー・ウェーバー症候群
35	A D H 分泌異常症	85	クルーゾン症候群
36	エーラス・ダンロス症候群	86	グルコーストランスポーター1欠損症
37	エプスタイン症候群	87	グルタル酸血症1型
38	エプスタイン病	88	グルタル酸血症2型
39	エマヌエル症候群	89	クロウ・深瀬症候群
40	M E C P 2 重複症候群 ※	90	クローン病
41	遠位型ミオパチー	91	クロンカイト・カナダ症候群
42	円錐角膜 ○	92	痙攣重積型（二相性）急性脳症
43	黄色靱帯骨化症	93	結節性硬化症
44	黄斑ジストロフィー	94	結節性多発動脈炎
45	大田原症候群	95	血栓性血小板減少性紫斑病
46	オキシピタル・ホーン症候群	96	限局性皮質異形成
47	オスラー病	97	原発性局所多汗症 ○
48	カーニー複合	98	原発性硬化性胆管炎
49	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	99	原発性高脂血症
50	潰瘍性大腸炎	100	原発性側索硬化症



令和6年4月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（369疾病）

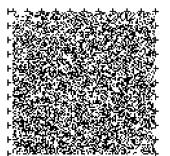
※ 新たに対象となる疾病（3疾病）

△ 標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
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IgD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	後天性赤芽球癆
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
121	コステロ症候群
122	骨形成不全症
123	骨髄異形成症候群 ○
124	骨髄線維症 ○
125	ゴナドトロピン分泌亢進症
126	5p欠失症候群
127	コフィン・シリズ症候群
128	コフィン・ローリー症候群
129	混合性結合組織病
130	鰓耳腎症候群
131	再生不良性貧血
132	サイトメガロウイルス角膜炎皮炎 ○
133	再発性多発軟骨炎
134	左心低形成症候群
135	サルコイドーシス
136	三尖弁閉鎖症
137	三頭酵素欠損症
138	CFC症候群
139	シェーグレン症候群
140	色素性乾皮症
141	自己貪食空胞性ミオパチー
142	自己免疫性肝炎
143	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
144	自己免疫性溶血性貧血
145	四肢形成不全 ○
146	シトステロール血症
147	シトリン欠損症
148	紫斑病性腎炎
149	脂肪萎縮症
150	若年性特発性関節炎

番号	疾病名
151	若年性肺気腫
152	シャルコー・マリー・トゥース病
153	重症筋無力症
154	修正大血管転位症
155	ジュベール症候群関連疾患
156	シュワルツ・ヤンベル症候群
157	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
158	神経細胞移動異常症
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
160	神経線維腫症
161	神経有棘赤血球症
162	進行性核上性麻痺
163	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
164	進行性骨化性線維異形成症
165	進行性多巣性白質脳症
166	進行性白質脳症
167	進行性ミオクロームステんかん
168	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
169	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
170	スタージ・ウェーバー症候群
171	スティーヴンス・ジョンソン症候群
172	スミス・マギニス症候群
173	スモン ○
174	脆弱X症候群
175	脆弱X症候群関連疾患
176	成人発症スチル病 △
177	成長ホルモン分泌亢進症
178	脊髄空洞症
179	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）
180	脊髄髄膜瘤
181	脊髄性筋萎縮症
182	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症
183	前眼部形成異常
184	全身性エリテマトーデス
185	全身性強皮症
186	先天異常症候群
187	先天性横隔膜ヘルニア
188	先天性核上性球麻痺
189	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症
190	先天性魚鱗癬
191	先天性筋無力症候群
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
193	先天性三尖弁狭窄症
194	先天性腎性尿崩症
195	先天性赤血球形成異常性貧血
196	先天性僧帽弁狭窄症
197	先天性大脳白質形成不全症
198	先天性肺静脈狭窄症
199	先天性風疹症候群 ○
200	先天性副腎低形成症



令和6年4月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（369疾病）

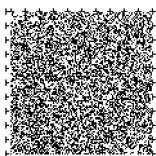
※ 新たに対象となる疾病（3疾病）

△ 標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
201	先天性副腎皮質酵素欠損症
202	先天性ミオパチー
203	先天性無痛無汗症
204	先天性葉酸吸収不全
205	前頭側頭葉変性症
206	線毛機能不全症候群（カルタゲナー（Kartagener）症候群を含む。） ※
207	早期ミオクロニー脳症
208	総動脈幹遺残症
209	総排泄腔遺残
210	総排泄腔外反症
211	ソトス症候群
212	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
213	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
214	大脳皮質基底核変性症
215	大理石骨病
216	ダウン症候群 ○
217	高安動脈炎
218	多系統萎縮症
219	タナトフォリック骨異形成症
220	多発血管炎性肉芽腫症
221	多発性硬化症／視神経脊髄炎
222	多発性軟骨性外骨腫症 ○
223	多発性嚢胞腎
224	多脾症候群
225	タンジール病
226	単心室症
227	弾性線維性仮性黄色腫
228	短腸症候群 ○
229	胆道閉鎖症
230	遅発性内リンパ水腫
231	チャージ症候群
232	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群
233	中毒性表皮壊死症
234	腸管神経節細胞減少症
235	T P R V 4 異常症 ※
236	T S H 分泌亢進症
237	T N F 受容体関連周期性症候群
238	低ホスファターゼ症
239	天疱瘡
240	特発性拡張型心筋症
241	特発性間質性肺炎
242	特発性基底核石灰化症
243	特発性血小板減少性紫斑病
244	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）
245	特発性後天性全身性無汗症
246	特発性大腿骨頭壊死症
247	特発性多中心性キャッスルマン病
248	特発性門脈圧亢進症
249	特発性両側性感音難聴
250	突発性難聴 ○

番号	疾病名
251	ドラベ症候群
252	中條・西村症候群
253	那須・ハコラ病
254	軟骨無形成症
255	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
256	2 2 q 1 1 . 2 欠失症候群
257	乳幼児肝巨大血管腫
258	尿素サイクル異常症
259	ヌーナン症候群
260	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症
261	ネフロン癆
262	脳クレアチン欠乏症候群
263	脳腱黄色腫症
264	脳内鉄沈着神経変性症（※） △
265	脳表ヘモジデリン沈着症
266	膿疱性乾癬
267	嚢胞性線維症
268	パーキンソン病
269	バージャー病
270	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
271	肺動脈性肺高血圧症
272	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
273	肺胞低換気症候群
274	ハッチンソン・ギルフォード症候群
275	バッド・キアリ症候群
276	ハンチントン病
277	汎発性特発性骨増殖症 ○
278	P C D H 1 9 関連症候群
279	非ケトーシス型高グリシン血症
280	肥厚性皮膚骨膜炎
281	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
282	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
283	肥大型心筋症
284	左肺動脈右肺動脈起始症
285	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
286	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
287	ビッカースタッフ脳幹脳炎
288	非典型溶血性尿毒症症候群
289	非特異性多発性小腸潰瘍症
290	皮膚筋炎／多発性筋炎
291	びまん性汎細気管支炎 ○
292	肥満低換気症候群 ○
293	表皮水疱症
294	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）
295	V A T E R 症候群
296	ファイファー症候群
297	ファロー四徴症
298	ファンコニ貧血
299	封入体筋炎
300	フェニルケトン尿症



令和6年4月1日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）

△ 標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	
301	フォンタン術後症候群	○
302	複合カルボキシラーゼ欠損症	
303	副甲状腺機能低下症	
304	副腎白質ジストロフィー	
305	副腎皮質刺激ホルモン不応症	
306	ブラウ症候群	
307	プラダー・ウィリ症候群	
308	プリオン病	
309	プロピオン酸血症	
310	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）	
311	閉塞性細気管支炎	
312	β-ケトチオラーゼ欠損症	
313	バーチェット病	
314	バスレムミオパチー	
315	ヘパリン起因性血小板減少症	○
316	ヘモクロマトーシス	○
317	パリー病	△
318	ペルーシド角膜辺縁変性症	○
319	ベルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	
320	片側巨脳症	
321	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	
322	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	
323	発作性夜間ヘモグロビン尿症	
324	ホモシスチン尿症	
325	ポルフィリン症	
326	マリネスコ・シェーグレン症候群	
327	マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群	△
328	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	
329	慢性血栓性肺高血圧症	
330	慢性再発性多発性骨髄炎	
331	慢性膵炎	○
332	慢性特発性偽性腸閉塞症	
333	ミオクロニー欠伸てんかん	
334	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	
335	ミトコンドリア病	
336	無虹彩症	
337	無脾症候群	
338	無βリボタンパク血症	
339	メープルシロップ尿症	
340	メチルグルタコン酸尿症	
341	メチルマロン酸血症	
342	メビウス症候群	
343	メンケス病	
344	網膜色素変性症	
345	もやもや病	
346	モワット・ウイルソン症候群	
347	薬剤性過敏症候群	○
348	ヤング・シンブソン症候群	
349	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴	○
350	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	

番号	疾病名	
351	4p欠失症候群	
352	ライソゾーム病	
353	ラスムッセン脳炎	
354	ランゲルハンス細胞組織球症	○
355	ランドウ・クレフナー症候群	
356	リジン尿性蛋白不耐症	
357	両側性小耳症・外耳道閉鎖症	○
358	両大血管右室起始症	
359	リンパ管腫症／ゴーハム病	
360	リンパ脈管筋腫症	
361	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	
362	ルビンシュタイン・ティビ症候群	
363	レーベル遺伝性視神経症	
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	
365	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴	○
366	レット症候群	
367	レノックス・ガストー症候群	
368	ロスムンド・トムソン症候群	
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。

（※）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。

