

障害者総合支援法第4条第1項の政令で定める疾病

番号	疾病名	番号	疾病名	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	56	加齢黄斑変性	111	高チロシン血症2型	166	成人スチル病	221	特発性基底核石灰化症
2	アイザックス症候群	57	肝型糖原病	112	高チロシン血症3型	167	成長ホルモン分泌亢進症	222	特発性血小板減少性紫斑病
3	I g A腎症	58	間質性膀胱炎（ハンナ型）	113	後天性赤芽球病	168	脊髄空洞症	223	特発性後天性全身性無汗症
4	I g G 4 関連疾患	59	環状20番染色体症候群	114	広範脊柱管狭窄症	169	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	224	特発性大腿骨頭壊死症
5	亜急性硬化性全脳炎	60	関節リウマチ	115	抗リン脂質抗体症候群	170	脊髄髄膜瘤	225	特発性門脈圧亢進症
6	アジソン病	61	完全大血管転位症	116	コケイン症候群	171	脊髄性筋萎縮症 全身型右半性特発性関節即 炎	226	特発性両側性感音難聴
7	アッシャー症候群	62	眼皮皮膚白皮症	117	コステロ症候群	172	全身性エリテマトーデス	227	突発性難聴
8	アトピー性脊髄炎	63	偽性副甲状腺機能低下症	118	骨形成不全症	173	先天性横隔膜ヘルニア	228	ドラベ症候群
9	アペール症候群	64	ギャロウェイ・モフト症候群	119	骨髄異形成症候群	174	先天性核上性球麻痺	229	中條・西村症候群
10	アミロイドーシス	65	急性壊死性脳症	120	骨髄線維症	175	先天性核上性球麻痺	230	那須・ハコラ病
11	アラジール症候群	66	急性網膜壊死	121	ゴナドトロピン分泌亢進症	176	先天性魚鱗癬	231	軟骨無形成症
12	有馬症候群	67	球脊髄性筋萎縮症	122	5p欠失症候群	177	先天性筋無力症候群	232	難治頻回部分発作重積型急性 脳炎
13	アルポート症候群	68	急速進行性糸球体腎炎	123	コフィン・シリス症候群	178	先天性腎性尿崩症	233	22q11.2欠失症候群
14	アレキサンダー病	69	強直性脊椎炎	124	コフィン・ローリー症候群	179	先天性赤血球形成異常性貧血	234	乳幼児肝巨大血管腫
15	アンジェルマン症候群	70	強皮症	125	混合性結合組織病	180	先天性大脳白質形成不全症	235	尿素サイクル異常症
16	アントレー・ピクスラー症候群	71	巨細胞性動脈炎	126	鯉耳腎症候群	181	先天性風疹症候群	236	ヌーナン症候群
17	イソ吉草酸血症	72	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	127	再生不良性貧血	182	先天性副腎低形成症	237	脳腱黄色腫症
18	一次性ネフローゼ症候群	73	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	128	サイトメガロウィルス角膜炎	183	先天性副腎皮質酵素欠損症	238	脳表ヘモジドリン沈着症
19	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	74	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	129	再発性多発軟骨炎	184	先天性ミオパチー	239	膿疱性乾癬
20	1 p36欠失症候群	75	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	130	左心低形成症候群	185	先天性無痛無汗症	240	嚢胞性線維症
21	遺伝性ジストニア	76	筋萎縮性側索硬化症	131	サルコイドーシス	186	先天性葉酸吸収不全	241	パーキンソン病
22	遺伝性周期性四肢麻痺	77	筋型糖原病	132	三尖弁閉鎖症	187	前頭側頭葉変性症	242	パージャール病
23	遺伝性脾炎	78	筋ジストロフィー	133	CFC症候群	188	早期ミオクロニー脳症	243	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫 症
24	遺伝性鉄芽球性貧血	79	クッシング病	134	シェーグレン症候群	189	総動脈幹遺残症	244	肺動脈性肺高血圧症
25	VATER症候群	80	クリオピリン関連周期熱症候群	135	色素性乾皮症	190	総排泄腔遺残	245	肺胞蛋白症（自己免疫性又は 先天性）
26	ウィーバー症候群	81	クリッペル・トレノネー・ウェー バー症候群	136	自己食空腔性ミオパチー	191	総排泄腔外反症	246	肺胞低換気症候群
27	ウィリアムズ症候群	82	クルーゼン症候群	137	自己免疫性肝炎	192	ソトス症候群	247	バッド・キアリ症候群
28	ウィルソン病	83	グルコーストランスポートー1欠損症	138	自己免疫性出血病XIII	193	ダイヤモンド・ブラック ファン貧血	248	ハンチントン病
29	ウエスト症候群	84	グルタル酸血症1型	139	自己免疫性溶血性貧血	194	第14番染色体父親性ダイ ソミー症候群	249	汎発性特発性骨増殖症
30	ウェルナー症候群	85	グルタル酸血症2型	140	シトステロール血症	195	大脳皮質基底核変性症	250	P C D H 19関連症候群
31	ウォルフラム症候群	86	クロウ・深瀬症候群	141	紫斑病性腎炎	196	ダウン症候群	251	肥厚性皮膚骨膜症
32	ウルリッヒ病	87	クローン病	142	脂肪萎縮症	197	高安動脈炎	252	非ジストロフィー性ミオト ニー症候群
33	HTLV-1 関連脊髄症	88	クローンカイト・カナダ症候群	143	若年性肺炎腫	198	多系統萎縮症	253	皮質下梗塞と白質脳症を伴う 常染色体優性脳動脈症
34	A T R - X 症候群	89	痙攣重積型（二相性）急性脳症	144	シャルコー・マリー・トゥース病	199	タナトフォリック骨異形成症	254	肥大型心筋症
35	A D H 分泌異常症	90	結節性硬化症	145	重症筋無力症	200	多発血管炎性肉芽腫症	255	ビタミンD依存性くる病/骨軟 化症
36	エーラス・ダンロス症候群	91	結節性多発動脈炎	146	修正大血管転位症	201	多発性硬化症/視神経脊髄炎	256	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟 化症
37	エプスタイン症候群	92	血栓性血小板減少性紫斑病	147	シュワルツ・ヤンヘル症候群	202	多発性嚢胞腎	257	ピッカースタッフ脳幹脳炎
38	エプスタイン病	93	限局性皮膚異形成	148	徐波睡眠期持続性棘徐波 を示すてんかん性脳症	203	多脾症候群	258	非典型溶血性尿毒症症候群
39	エマヌエル症候群	94	原発性局所多汗症	149	神経細胞移動異常症	204	タンジール病	259	非特異性多発性小腸潰瘍症
40	遠位型ミオパチー	95	原発性硬化性胆管炎	150	神経軸索スフェロイド形 成を伴う遺伝性びまん性	205	単心室症	260	皮膚筋炎/多発性筋炎
41	円錐角膜	96	原発性高脂血症	151	神経線維腫症	206	弾性線維性仮性黄色腫	261	びまん性汎細気管支炎
42	黄色靑帯骨化症	97	原発性側索硬化症	152	神経フェリチン症	207	短腸症候群	262	肥満低換気症候群
43	黄斑ジストロフィー	98	原発性胆汁性肝硬変	153	神経有棘赤血球症	208	胆道閉鎖症	263	表皮水疱症
44	大田原症候群	99	原発性免疫不全症候群	154	進行性核上性麻痺	209	遅発性内リンパ水腫	264	ヒルシュブルング病（全結 腸型又は小腸型）
45	オクシピタル・ホーン症候群	100	顕微鏡の大腸炎	155	進行性骨化性線維異形成症	210	チャージ症候群	265	ファイファー症候群
46	オスラー病	101	顕微鏡的多発血管炎	156	進行性多巣性白質脳症	211	中隔視神経形成異常症/ド モルシア症候群	266	ファロー四徴症
47	カーニー複合	102	高 I g D 症候群	157	心室中隔欠損を伴う肺動 脈閉鎖症	212	中毒性表皮壊死症	267	ファンコニ貧血
48	海馬硬化を伴う内側側頭葉て んかん	103	好酸球性消化管疾患	158	心室中隔欠損を伴わない 肺動脈閉鎖症	213	腸管神経節細胞減少症	268	封入体筋炎
49	潰瘍性大腸炎	104	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	159	スタージ・ウェーバー症候群	214	TSH分泌亢進症	269	フェニルケトン尿症
50	下垂体前葉機能低下症	105	好酸球性副鼻腔炎	160	スティーヴンス・ジョン ソン症候群	215	TNF受容体関連周期性症候群	270	複合カルボキシラーゼ欠損症
51	家族性地中海熱	106	抗糸球体基底膜腎炎	161	スミス・マギニス症候群	216	低ホスファターゼ症	271	副甲状腺機能低下症
52	家族性良性慢性天疱瘡	107	後縦靑帯骨化症	162	スモン	217	天疱瘡	272	副腎白質ジストロフィー
53	化膿性無菌性関節炎・壊疽性 膿皮症・アクネ症候群	108	甲状腺ホルモン不応症	163	脆弱X症候群	218	禿頭と変形性脊椎症を伴 う常染色体劣性白質脳症	273	副腎皮質刺激ホルモン不応症
54	歌舞伎症候群	109	拘束型心筋症	164	脆弱X症候群関連疾患	219	特発性拡張型心筋症	274	ブラウ症候群
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	110	高チロシン血症1型	165	正常圧水頭症	220	特発性間質性肺炎	275	ブラダー・ウィリ症候群
276	プリオン病								
277	プロピオン酸血症								
278	PRL分泌亢進症（高プロラ クチン血症）								
279	閉塞性細気管支炎								
280	ベーチェット病								
281	バズレムミオパチー								
282	ヘパリン起因性血小板減少症								
283	ヘモグロマトーシス								
284	ペリー症候群								
285	ペルーシド角膜辺縁変性症 （ペルーシド角膜病）								
286	白質ジストロフィーを除 く。）								
287	片側巨脳症								
288	片側痙攣・片麻痺・てんか ん症候群								
289	発作性夜間ヘモグロビン尿								
290	ポルフィリン症								
291	マリネスコ・シェーグレン症候群								
292	マルファン症候群								
293	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								
294	慢性血栓塞栓性肺高血圧症								
295	慢性再発性多発性骨髄炎								
296	慢性脾炎								
297	慢性特発性偽性腸閉塞症								
298	ミオクロニー欠伸てんかん （ミオクロニー脱力発作を伴 うてんかん）								
299									
300	ミトコンドリア病								
301	無脾症候群								
302	無βリポタンパク血症								
303	メーブルシロップ尿症								
304	メチルマロン酸血症								
305	メビウス症候群								
306	メンクス病								
307	網膜色素変性症								
308	もやもや病								
309	モフット・ウイルソン症候群								
310	薬剤性過敏症症候群								
311	ヤング・シンプソン症候群								
312	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 （遊走性焦点発作を伴う乳児 てんかん）								
313									
314	4p欠失症候群								
315	ライソゾーム病								
316	ラスマッセン脳炎								
317	ランゲルハンス細胞組織球症								
318	ランドウ・クレフナー症候群								
319	リジン尿性蛋白不耐症								
320	両側性小耳症・外耳道閉鎖症								
321	両大血管右室起始症								
322	リンパ管腫症/ゴーラム病								
323	リンパ管筋腫症								
324	類天疱瘡（後天性表皮水疱 症を含む。）								
325	ルビンシュタイン・ティビ症候群								
326	レーベル遺伝性視神経症 （レーベル遺伝性視神経病）								
327	シルトランスフェラーゼ欠 損症								
328	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴								
329	レット症候群								
330	レノックス・ガストー症候群								
331	ロスムンド・トムソン症候群								
332	肋骨異常を伴う先天性側弯症								

平成27年7月に新たに対象となった疾病