

令和7年4月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（376疾病）

※ 新たに対象となる疾病（7疾病）

△ 表記が変更された疾病（2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	潰瘍性大腸炎
2	アイザックス症候群	52	下垂体前葉機能低下症
3	I g A腎症	53	家族性地中海熱
4	I g G 4 関連疾患	54	家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)
5	亜急性硬化性全脳炎	55	家族性良性慢性天疱瘡
6	アジソン病	56	カナバン病
7	アッシャー症候群	57	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
8	アトピー性脊髄炎	58	歌舞伎症候群
9	アペール症候群	59	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
10	アミロイドーシス	60	カルニチン回路異常症
11	アラジール症候群	61	加齢黄斑変性○
12	アルポート症候群	62	肝型糖原病
13	アレキサンダー病	63	間質性膀胱炎（ハンナ型）
14	アンジェルマン症候群	64	環状20番染色体症候群
15	アントレー・ビクスラー症候群	65	関節リウマチ
16	イソ吉草酸血症	66	完全大血管転位症
17	一次性ネフローゼ症候群	67	眼皮膚白皮症
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	68	偽性副甲状腺機能低下症
19	1 p 36欠失症候群	69	ギャロウェイ・モフト症候群
20	遺伝性自己炎症疾患	70	急性壊死性脳症○
21	遺伝性ジストニア	71	急性網膜壊死○
22	遺伝性周期性四肢麻痺	72	球脊髄性筋萎縮症
23	遺伝性膀胱炎	73	急速進行性糸球体腎炎
24	遺伝性鉄芽球性貧血	74	強直性脊椎炎
25	ウィーバー症候群	75	巨細胞性動脈炎
26	ウィリアムズ症候群	76	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）
27	ウィルソン病	77	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）
28	ウエスト症候群	78	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
29	ウェルナー症候群	79	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）
30	ウォルフラム症候群	80	筋萎縮性側索硬化症
31	ウルリッヒ病	81	筋型糖原病
32	HTRA1関連脳小血管病	82	筋ジストロフィー
33	HTLV－1 関連脊髄症	83	クッシング病
34	A T R－X 症候群	84	クリオピリン関連周期熱症候群
35	A D H 分泌異常症	85	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
36	エーラス・ダンロス症候群	86	クルーゾン症候群
37	エプスタイン症候群	87	グルコーストランスポーター 1 欠損症
38	エプスタイン病	88	グルタル酸血症1型
39	エマヌエル症候群	89	グルタル酸血症2型
40	MECP2重複症候群	90	クロウ・深瀬症候群
41	LMNB1関連大脳白質脳症※	91	クローン病
42	遠位型ミオパチー	92	クロンカイト・カナダ症候群
43	円錐角膜○	93	痙攣重積型（二相性）急性脳症
44	黄色靱帯骨化症	94	結節性硬化症
45	黄斑ジストロフィー	95	結節性多発動脈炎
46	大田原症候群	96	血栓性血小板減少性紫斑病
47	オクシピタル・ホーン症候群	97	限局性皮質異形成
48	オスラー病	98	原発性肝外門脈閉塞症※
49	カーニー複合	99	原発性局所多汗症○
50	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	100	原発性硬化性胆管炎

令和7年4月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（376疾病）

※ 新たに対象となる疾病（7疾病）

△ 表記が変更された疾病（2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
101	原発性高脂血症	151	紫斑病性腎炎
102	原発性側索硬化症	152	脂肪萎縮症
103	原発性胆汁性胆管炎	153	若年性特発性関節炎
104	原発性免疫不全症候群	154	若年性肺気腫
105	顕微鏡的大腸炎 ○	155	シャルコー・マリー・トゥース病
106	顕微鏡的多発血管炎	156	重症筋無力症
107	高IgD症候群	157	修正大血管転位症
108	好酸球性消化管疾患	158	出血性線溶異常症 ※
109	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	159	ジュベール症候群関連疾患
110	好酸球性副鼻腔炎	160	シュワルツ・ヤンペル症候群
111	抗糸球体基底膜腎炎	161	神経細胞移動異常症
112	後縦靱帯骨化症	162	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
113	甲状腺ホルモン不応症	163	神経線維腫症
114	拘束型心筋症	164	神経有棘赤血球症
115	高チロシン血症1型	165	進行性核上性麻痺
116	高チロシン血症2型	166	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
117	高チロシン血症3型	167	進行性骨化性線維異形成症
118	後天性赤芽球癆	168	進行性多巣性白質脳症
119	広範脊柱管狭窄症	169	進行性白質脳症
120	膠様滴状角膜ジストロフィー	170	進行性ミオクロームスてんかん
121	抗リン脂質抗体症候群	171	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
122	極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症 ※	172	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
123	コケイン症候群	173	睡眠時棘徐波活性化を示す発達性てんかん性脳症及びてんかん性脳症 △
124	コステロ症候群	174	スタージ・ウェーバー症候群
125	骨形成不全症	175	スティーヴンス・ジョンソン症候群
126	骨髄異形成症候群 ○	176	スミス・マギニス症候群
127	骨髄線維症 ○	177	スモン ○
128	ゴナドトロピン分泌亢進症	178	脆弱X症候群
129	5p欠失症候群	179	脆弱X症候群関連疾患
130	コフィン・シリス症候群	180	成人発症スチル病
131	コフィン・ローリー症候群	181	成長ホルモン分泌亢進症
132	混合性結合組織病	182	脊髄空洞症
133	鰓耳腎症候群	183	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
134	再生不良性貧血	184	脊髄髄膜瘤
135	サイトメガロウィルス角膜内皮炎 ○	185	脊髄性筋萎縮症
136	再発性多発軟骨炎	186	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症
137	左心低形成症候群	187	前眼部形成異常
138	サルコイドーシス	188	全身性エリテマトーデス
139	三尖弁閉鎖症	189	全身性強皮症
140	三頭酵素欠損症	190	先天異常症候群
141	CFC症候群	191	先天性横隔膜ヘルニア
142	シェーグレン症候群	192	先天性核上性球麻痺
143	色素性乾皮症	193	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症
144	自己貪食空胞性ミオパチー	194	先天性魚鱗癬
145	自己免疫性肝炎	195	先天性筋無力症候群
146	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	196	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
147	自己免疫性溶血性貧血	197	先天性三尖弁狭窄症
148	四肢形成不全 ○	198	先天性腎性尿崩症
149	シトステロール血症	199	先天性赤血球形成異常性貧血
150	シトリン欠損症	200	先天性僧帽弁狭窄症

令和7年4月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（376疾病）

※ 新たに対象となる疾病（7疾病）

△ 表記が変更された疾病（2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
201	先天性大脳白質形成不全症	251	特発性門脈圧亢進症
202	先天性肺静脈狭窄症	252	特発性両側性感音難聴
203	先天性風疹症候群○	253	突発性難聴○
204	先天性副腎低形成症	254	ドラベ症候群
205	先天性副腎皮質酵素欠損症	255	中條・西村症候群
206	先天性ミオパチー	256	那須・ハコラ病
207	先天性無痛無汗症	257	軟骨無形成症
208	先天性葉酸吸収不全	258	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
209	前頭側頭葉変性症	259	22q11.2欠失症候群
210	線毛機能不全症候群（カルタゲナー（Kartagener）症候群を含む。）	260	乳児発症STING 関連血管炎※
211	早期ミオクロニー脳症	261	乳幼児肝巨大血管腫
212	総動脈幹遺残症	262	尿素サイクル異常症
213	総排泄腔遺残	263	ヌーナン症候群
214	総排泄腔外反症	264	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症
215	ソトス症候群	265	ネフロン癆
216	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	266	脳クレアチン欠乏症候群
217	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	267	脳腱黄色腫症
218	大脳皮質基底核変性症	268	脳内鉄沈着神経変性症
219	大理石骨病	269	脳表ヘモジデリン沈着症
220	ダウン症候群○	270	膿疱性乾癬
221	高安動脈炎	271	嚢胞性線維症
222	多系統萎縮症	272	パーキンソン病
223	タナトフォリック骨異形成症	273	バージャー病
224	多発血管炎性肉芽腫症	274	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
225	多発性硬化症／視神経脊髄炎	275	肺動脈性肺高血圧症
226	多発性軟骨性外骨腫症○	276	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
227	多発性嚢胞腎	277	肺胞低換気症候群
228	多脾症候群	278	ハッチンソン・ギルフォード症候群
229	タンジール病	279	バッド・キアリ症候群
230	単心室症	280	ハンチントン病
231	弾性線維性仮性黄色腫	281	汎発性特発性骨増殖症○
232	短腸症候群○	282	P C D H 19関連症候群
233	胆道閉鎖症	283	P U R A 関連神経発達異常症※
234	遅発性内リンパ水腫	284	非ケトーシス型高グリシン血症
235	チャージ症候群	285	肥厚性皮膚骨膜症
236	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	286	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
237	中毒性表皮壊死症	287	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
238	腸管神経節細胞僅少症	288	肥大型心筋症
239	TRPV 4 異常症	289	左肺動脈右肺動脈起始症
240	TSH分泌亢進症	290	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
241	TNF受容体関連周期性症候群	291	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
242	低ホスファターゼ症	292	ビッカースタッフ脳幹脳炎
243	天疱瘡	293	非典型溶血性尿毒症症候群
244	特発性拡張型心筋症	294	非特異性多発性小腸潰瘍症
245	特発性間質性肺炎	295	皮膚筋炎／多発性筋炎
246	特発性基底核石灰化症	296	びまん性汎細気管支炎○
247	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	297	肥満低換気症候群○
248	特発性後天性全身性無汗症	298	表皮水疱症
249	特発性大腿骨頭壊死症	299	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）
250	特発性多中心性キャスルマン病	300	VATER症候群

令和7年4月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（376疾病）

※ 新たに対象となる疾病（7疾病）

△ 表記が変更された疾病（2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
301	ファイファー症候群	351	もやもや病
302	ファロー四徴症	352	モワット・ウイルソン症候群
303	ファンコニ貧血	353	薬剤性過敏症症候群○
304	封入体筋炎	354	ヤング・シンプソン症候群
305	フェニルケトン尿症	355	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴○
306	フォンタン術後症候群○	356	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
307	複合カルボキシラーゼ欠損症	357	4p欠失症候群
308	副甲状腺機能低下症	358	ライソゾーム病
309	副腎白質ジストロフィー	359	ラスムッセン脳炎
310	副腎皮質刺激ホルモン不応症	360	ランゲルハンス細胞組織球症○
311	ブラウ症候群	361	ランドウ・クレフナー症候群
312	ブラダー・ウィリ症候群	362	リジン尿性蛋白不耐症
313	プリオン病	363	両側性小耳症・外耳道閉鎖症○
314	プロピオン酸血症	364	両大血管右室起始症
315	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）	365	リンパ管腫症/ゴーハム病
316	閉塞性細気管支炎	366	リンパ脈管筋腫症
317	β-ケトチオラーゼ欠損症	367	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
318	ベーチェット病	368	ルビンシュタイン・ティビ症候群
319	ベスレムミオパチー	369	レーベル遺伝性視神経症
320	ヘパリン起因性血小板減少症○	370	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
321	ヘモクロマトーシス○	371	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴○
322	ペリー病	372	レット症候群
323	ペルーシド角膜辺縁変性症○	373	レノックス・ガストー症候群
324	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	374	ロウ症候群※
325	片側巨脳症	375	ロスムンド・トムソン症候群
326	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	376	肋骨異常を伴う先天性側弯症
327	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症		
328	発作性夜間ヘモグロビン尿症		
329	ホモシスチン尿症		
330	ポルフィリン症		
331	マリネスコ・シェーグレン症候群		
332	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群		
333	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		
334	慢性血栓塞栓性肺高血圧症		
335	慢性再発性多発性骨髄炎		
336	慢性膵炎○		
337	慢性特発性偽性腸閉塞症		
338	ミオクロニー欠伸てんかん		
339	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん		
340	ミトコンドリア病		
341	無虹彩症		
342	無脾症候群		
343	無βリボタンパク血症		
344	メーブルシロップ尿症		
345	メチルグルタコン酸尿症		
346	メチルマロン酸血症		
347	メビウス症候群		
348	免疫性血小板減少症△		
349	メンケス病		
350	網膜色素変性症		

（※）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。