

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 | 遺伝性腓炎            | 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・ヤンベル症候群                     |
| 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 | 進行性ミオクローヌステんかん                    |
| 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 H19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 | 肥厚性皮膚骨膜炎                     |
| 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 | TRPV4 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 | ヒルシュスプルング病（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 | ラスマッセン脳炎                   |
| 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 | プラダー・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 | 口ウ症候群※                     |
| 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 | 慢性睥炎○                      |     |                            |
| 337 | 慢性特発性偽性腸閉塞症                |     |                            |
| 338 | ミオクロニー欠神てんかん               |     |                            |
| 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リポタンパク血症                 |     |                            |
| 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いません。

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。