



福岡医発第 2669 号 (地)

令和 6 年 1 月 23 日

各 医 師 会 長 殿

福 岡 県 医 師 会
会 長 蓮 澤 浩 明
(公 印 省 略)

障害者総合支援法の対象となる疾病の見直しに関する周知について

今般、厚生労働省より日本医師会を通じて、国の障害者総合支援法対象疾病検討会における議論等を踏まえ、令和 6 年 4 月 1 日より同法に基づく障害福祉サービス等の対象となる疾病が 366 疾病から 369 疾病となった旨、連絡がありました。

つきましては、貴会におかれましても本件についてご了解いただき、貴会会員への周知方よろしくお願いいたします。

なお、障害福祉サービス等の申請に必要な診断書や障害支援区分の認定に必要な医師意見書等の作成に際しましては、別添リーフレットにある対象疾病一覧の疾病名を記載いただきますよう、ご留意のほどお願い申し上げます。

記

○新たに対象となる疾病 (3 疾病)

- ・MECP2 重複症候群
- ・線毛機能不全症候群 (カルタゲナー症候群を含む。)
- ・TRPV4 異常症

小郡三井医師会より

地域保健担当理事 淡河喜雄
会長 島田昇二郎

日医発第 1767 号(健Ⅱ)

令和 6 年 1 月 9 日

都道府県医師会
担当理事 殿

日本医師会常任理事
江 澤 和 彦
(公印省略)

障害者総合支援法の対象となる疾病の見直しに関する周知について

今般、障害者総合支援法対象疾病検討会における議論等を踏まえ、令和 6 年 4 月 1 日より同法に基づく障害福祉サービス等の対象となる疾病が 3 6 6 疾病から 3 6 9 疾病となり、厚生労働省及びこども家庭庁より各都道府県等宛に別添の通知がなされるとともに、本会へも周知方依頼がありましたのでご連絡申し上げます。

つきましては、貴会におかれましても本件についてご了知いただき、郡市区医師会及び医療機関への周知方につきご高配のほどよろしくお願い申し上げます。

なお、障害福祉サービス等の申請に必要となる診断書や障害支援区分の認定に必要となる医師意見書等の作成に際しましては、別添リーフレットにある対象疾病一覧の疾病名を記載いただきますよう、ご留意のほどお願い申し上げます。

事 務 連 絡
令和5年12月27日

公益社団法人 日本医師会 御中

厚生労働省社会・援護局障害保健福祉部企画課
こども家庭庁支援局障害児支援課

障害者総合支援法の対象となる疾病の見直しに関する周知について

時下、貴会におかれましては益々御清栄のこととお慶び申し上げます。

また、平素より厚生労働行政の運営に御理解、御協力いただき厚く御礼申し上げます。

今般、障害者総合支援法対象疾病検討会における議論等を踏まえ、障害者総合支援法の対象となる疾病が366疾病から369疾病となり、令和6年4月1日から適用となりました。

障害福祉サービス等の対象となる難病患者が必要なサービスの利用に向けて申請を行っていただくためには、難病患者御本人に対して、身近な医療機関や相談機関に従事する医師や相談員等より、受診や相談の機会を通じて、対象となる疾病や制度について周知いただくことが重要となります。

貴会におかれましては、会員への周知について御協力いただきますようお願い申し上げます。

なお、医療機関に対する周知については、別添のとおり令和5年12月26日付けで各都道府県・政令市・特別区の衛生主管部（局）長宛てに通知しております。

【担当】

厚生労働省 社会・援護局 障害保健福祉部 企画課
人材養成・障害認定係

TEL：03-5253-1111（内線 3029）

メール：nintei3029@mhlw.go.jp

障企発 1226 第 2 号
こ 支 障 第 121 号
令和 5 年 12 月 26 日

都 道 府 県
各 指 定 都 市 衛生主管部（局）長 殿
特 別 区

厚生労働省社会・援護局障害保健福祉部企画課長
こども家庭庁支援局障害児支援課長
（ 公 印 省 略 ）

障害者総合支援法の対象となる疾病の見直しに関する周知について

厚生労働行政の推進については、日頃より御尽力いただき厚く御礼申し上げます。

今般、障害者総合支援法対象疾病検討会における議論等を踏まえ、「障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律施行令第 1 条に基づきこども家庭庁長官及び厚生労働大臣が定める特殊の疾病の一部を改正する件」（令和 5 年厚生労働省告示第 5 号）が告示されました（別紙参照）。これにより、「障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律」（平成 17 年法律第 123 号）に基づく障害福祉サービス等の対象となる疾病が新たに 3 疾病追加され、告示される疾病が 366 疾病から 369 疾病へと見直しが行われ、令和 6 年 4 月 1 日より適用されることとなります。

つきましては、別添のとおり周知用のリーフレットを作成しましたので、適宜ご活用いただき、管内の医療機関等に対し今回の改正の周知方お願い申し上げます。

また、その際、事務手続を円滑に進め、難病患者等に必要なサービスを速やかに受けていただく観点から、障害福祉サービス等の申請に必要な診断書や障害支援区分の認定に必要な医師意見書等の作成に当たっては、別添リーフレットにある対象疾病一覧の疾病名を記載することについて御配慮いただけますよう、併せて、周知方お願い申し上げます。

なお、障害福祉サービス等の対象となる難病患者が必要なサービスの利用に向けて申請を行っていただくためには、難病患者ご本人に対して、身近な医療機関や相談機関に従事する医師や相談員等より、受診や相談の機会を通じて、対象となる疾病や制度について周知いただくことが重要となります。

そのため、「難病の患者に対する医療等に関する法律」（平成 26 年法律第 69 号）に基づく特定医療費の支給認定を行う都道府県や難病患者等の相談に応じる難病相談支援センター等において、それぞれの業務を通じて難病患者ご本人に対して必要な情報提供を行う等の取組について、特段のご配慮をお願い申し上げます。

三十三 業務委託の基準
三十四 競争入札その他契約に関する基本的事項
三十五 その他機構の業務の執行に関して必要な事項

三十二 業務委託の基準
三十三 競争入札その他契約に関する基本的事項
三十四 その他機構の業務の執行に関して必要な事項

附則

この省令は、空家等対策の推進に関する特別措置法の二部を改正する法律の施行の日（令和五年十二月十三日）から施行する。

告

示

〇子ども家庭庁 厚生労働省 告示第五号

障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律施行令（平成十八年政令第十号）第一条の規定に基づき、障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律施行令第一条に基づき子ども家庭庁長官及び厚生労働大臣が定める特殊の疾病は次の各号に掲げるとおりとする。

令和五年十二月八日

子ども家庭庁長官 渡辺由美子
厚生労働大臣 武見 敬三
（傍線部分は改正部分）

改 正 後	改 正 前
障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律施行令第一条に基づき子ども家庭庁長官及び厚生労働大臣が定める特殊の疾病は次の各号に掲げるとおりとする。	障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律施行令第一条に基づき子ども家庭庁長官及び厚生労働大臣が定める特殊の疾病は次の各号に掲げるとおりとする。
一〇三十一（略）	一〇三十一（略）

〇総務省告示第四百九号

特定無線設備の技術基準適合証明等に関する規則（昭和五十六年郵政省令第三十七号）別表第一号一（3）の規定に基づき、平成十六年総務省告示第八十八号（特性試験の試験方法を定める件）の一部を次のように改正する。

令和五年十二月八日

総務大臣 鈴木 淳司

次の表により、改正前欄に掲げる破線で囲んだ部分をこれに対応する改正後欄に掲げる破線で囲んだ部分のように改め、改正前欄及び改正後欄に対応して掲げるその標記部分に二重傍線（二重下線を含む。以下同じ）を付した規定（以下「対象規定」という）は、その標記部分が異なるものは改正前欄に掲げる対象規定を改正後欄に掲げる対象規定として移動し、改正後欄に掲げる対象規定で改正前欄にこれに対応するものを掲げていないものは、これを加える。

改 正 後

改 正 前

1	特性試験の試験方法のうち、スプリアス発射又は不要発射の強度の測定方法については、別表第一に定める方法とし、当該測定方法以外の試験方法については、次の表の上欄に掲げる特定無線設備の技術基準適合証明等に関する規則（以下「証明規則」という）第二条第一項に定める無線設備の種類ごとにそれぞれ同表の下欄に掲げる表に定める方法とする。
一〇四十八（略）	無線設備の種類別
四十九 証明規則第二条第一項第十一号の二十の三に掲げる無線設備	別表第八十七

1	〔同上〕
一〇四十八（同上）	無線設備の種類別
四十九 証明規則第二条第一項第十一号の二十の三に掲げる無線設備	別表第八十七

三十二 HTR A1関連脳小血管病 三十三 三十九（略） 四十 MECP2重複症候群 四十一 百六十（略） （削る） 百六十一 百七十五（略） 百七十六 成人発症スチル病 百七十七 二百五（略） 二百六 線毛機能不全症候群（カルタゲナ1症候群を含む） 二百七 二百三十四（略） 二百三十五 TRPV4異常症 二百三十六 二百三十九（略） （削る） 二百四十 二百六十三（略） 二百六十四 脳内鉄沈着神経変性症 二百六十五 三百十六（略） 三百十七 ペリー病 三百十八 三百二十六（略） 三百二十七 マルフアン症候群／ロイス・ダイーツ症候群 三百二十八 三百六十九（略） （新設） 三十二 三十八（略） （新設） 三十九 百五十八（略） 百五十九 神経フェリチン症 百六十 百七十四（略） 百七十五 成人スチル病 百七十六 二百四（略） （新設） 二百五 二百三十二（略） （新設） 二百三十三 二百三十六（略） 二百三十七 常染色体劣性白質脳症 二百三十八 二百六十一（略） （新設） 二百六十二 三百十三（略） 三百十四 ペリー症候群 三百十五 三百二十三（略） 三百二十四 マルフアン症候群 三百二十五 三百六十六（略）

令和6年4月1日
から適用

障害者総合支援法の 対象となる難病が 追加されます

- ・ MECP2重複症候群
- ・ 線毛機能不全症候群
(カルタゲナー症候群を含む。)
- ・ TRPV4異常症

障害福祉サービス等の対象となる難病が、366疾病から369疾病へと見直しが行われます。対象となる方は、障害者手帳※をお持ちでなくても、必要と認められた支援が受けられます。

※ 身体障害者手帳・療育手帳・精神障害者保健福祉手帳

対象疾病※の一覧は厚生労働省のホームページでご確認いただけます。



※ 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。また、罹患している疾病が障害福祉サービス等の対象となる疾病かどうか等の詳細については、お住まいの市区町村の担当窓口にお問い合わせください。

手続き

- ◆対象疾病に罹患していることがわかる証明書※（診断書など）を持参し、お住まいの市区町村の担当窓口にてサービスの利用を申請してください。

※ 難病法に基づき指定難病の方に発行される「登録者証」をお持ちでない方でも、障害者総合支援法の独自の対象疾病の方は障害福祉サービスの利用が可能です。

- ◆障害支援区分の認定や支給決定などの手続き後、必要と認められたサービスを利用できます。（訓練系・就労系サービス等は障害支援区分の認定を受ける必要はありません）
- ◆詳しいサービスの内容や手続き方法については、お住まいの市区町村の担当窓口にお問い合わせください。



厚生労働省

こどもまんなか

こども家庭庁

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）

△ 表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 G 4 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症
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 36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	遺伝性脾炎	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	巨大動静脈奇形（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	HTRA1関連脳小血管病 △	82	クッシング病
33	HTLV-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	クリッペル・トレノナー・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	MECP2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	オクシピタル・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）

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

△ 表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
201	先天性副腎皮質酵素欠損症	251	ドラベ症候群
202	先天性ミオパチー	252	中條・西村症候群
203	先天性無痛無汗症	253	那須・ハコラ病
204	先天性葉酸吸収不全	254	軟骨無形成症
205	前頭側頭葉変性症	255	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
206	線毛機能不全症候群（カルタゲナー（Kartagener）症候群を含む。）	※	256 22q11.2欠失症候群
207	早期ミオクロニー脳症	257	乳幼児肝巨大血管腫
208	総動脈幹遺残症	258	尿素サイクル異常症
209	総排泄腔遺残	259	ヌーナン症候群
210	総排泄腔外反症	260	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症
211	ソトス症候群	261	ネフロン癆
212	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	262	脳クレアチン欠乏症候群
213	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	263	脳髄黄色腫症
214	大脳皮質基底核変性症	264	脳内鉄沈着神経変性症（※）
215	大理石骨病	△	265 脳表ヘモジデリン沈着症
216	ダウン症候群	○	266 膿疱性乾癬
217	高安動脈炎	267	嚢胞性線維症
218	多系統萎縮症	268	パーキンソン病
219	タナトフォリック骨異形成症	269	バージャー病
220	多発血管炎性肉芽腫症	270	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
221	多発性硬化症／視神経脊髄炎	271	肺動脈性肺高血圧症
222	多発性軟骨性外骨腫症	○	272 肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
223	多発性嚢胞腎	273	肺胞低換気症候群
224	多脾症候群	274	ハッチンソン・ギルフォード症候群
225	タンジール病	275	バッド・キアリ症候群
226	単心室症	276	ハンチントン病
227	弾性線維性仮性黄色腫	277	汎発性特発性骨増殖症
228	短腸症候群	○	278 PCDH19関連症候群
229	胆道閉鎖症	279	非ケトーシス型高グリシン血症
230	遅発性内リンパ水腫	280	肥厚性皮膚骨膜炎
231	チャージ症候群	281	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
232	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	282	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
233	中毒性表皮壊死症	283	肥大型心筋症
234	腸管神経節細胞僅少症	284	左肺動脈右肺動脈起始症
235	TRPV4異常症	※	285 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
236	TSH分泌亢進症	286	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
237	TNF受容体関連周期性症候群	287	ビッカースタッフ脳幹脳炎
238	低ホスファターゼ症	288	非典型溶血性尿毒症症候群
239	天疱瘡	289	非特異性多発性小腸潰瘍症
240	特発性拡張型心筋症	290	皮膚筋炎／多発性筋炎
241	特発性間質性肺炎	○	291 びまん性汎細気管支炎
242	特発性基底核石灰化症	○	292 肥満低換気症候群
243	特発性血小板減少性紫斑病	293	表皮水疱症
244	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	294	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）
245	特発性後天性全身性無汗症	295	VATER症候群
246	特発性大腿骨頭壊死症	296	ファイファー症候群
247	特発性多中心性キャッスルマン病	297	ファロー四徴症
248	特発性門脈圧亢進症	298	ファンconi貧血
249	特発性両側性感音難聴	299	封入体筋炎
250	突発性難聴	○	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）

△ 表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
301	フォンタン術後症候群 ○	351	4p欠失症候群
302	複合カルボキシラーゼ欠損症	352	ライソゾーム病
303	副甲状腺機能低下症	353	ラスマッセン脳炎
304	副腎白質ジストロフィー	354	ランゲルハンス細胞組織球症 ○
305	副腎皮質刺激ホルモン不応症	355	ランドウ・クレフナー症候群
306	ブラウ症候群	356	リジン尿性蛋白不耐症
307	ブラダー・ウィリ症候群	357	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○
308	プリオン病	358	両大血管右室起始症
309	プロピオン酸血症	359	リンパ管腫症/ゴーハム病
310	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）	360	リンパ脈管筋腫症
311	閉塞性細気管支炎	361	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
312	β-ケトチオラーゼ欠損症	362	ルビンシュタイン・ティビ症候群
313	ベーチェット病	363	レーベル遺伝性視神経症
314	ベスレムミオパチー	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
315	ヘパリン起因性血小板減少症 ○	365	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
316	ヘモクロマトーシス ○	366	レット症候群
317	ペリー病 △	367	レノックス・ガストー症候群
318	ペルーシド角膜辺縁変性症 ○	368	ロスムンド・トムソン症候群
319	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	369	肋骨異常を伴う先天性側弯症
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/多巣性運動ニューロパチー		
329	慢性血栓塞栓性肺高血圧症		
330	慢性再発性多発性骨髄炎		
331	慢性睥炎 ○		
332	慢性特発性偽性腸閉塞症		
333	ミオクロニー欠神てんかん		
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リポタンパク血症		
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・ウィルソン症候群		
347	薬剤性過敏症候群 ○		
348	ヤング・シンプソン症候群		
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		

（※）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。

経過的に対象となっている疾病

- 下表の疾病については、障害者総合支援法の対象外となりましたが、対象外となる前日までにすでに障害福祉サービス等※の支給決定等を受けたことがある方は、引き続き利用可能です。

※障害福祉サービス・相談支援・補装具及び地域生活支援事業
(障害児の場合は、障害児通所支援と障害児入所支援も含む)

① 平成27年1月1日以降に対象外になった疾病

疾病名
劇症肝炎
重症急性膵炎

② 平成27年7月1日以降に対象外になった疾病

疾病名	疾病名
肝外門脈閉塞症	視神経症
肝内結石症	神経性過食症
偽性低アルドステロン症	神経性食欲不振症
ギラン・バレ症候群	先天性QT延長症候群
グルココルチコイド抵抗症	TSH受容体異常症
原発性アルドステロン症	特発性血栓症
硬化性萎縮性苔癬	フィッシャー症候群
好酸球性筋膜炎	メニエール病

③ 令和元年7月1日以降に対象外になった疾病

疾病名
正常圧水頭症

指定難病と障害者総合支援法対象疾病の疾病名の相違

- 難病法に基づく指定難病は、障害者総合支援法の対象疾病に全て含まれておりますが、下表の疾病については、異なる疾病名を用いているためご注意ください。

障害者総合支援法の対象疾病	難病法の指定難病
アミロイドーシス	全身性アミロイドーシス
ADH分泌異常症	下垂体性ADH分泌異常症
関節リウマチ	悪性関節リウマチ
原発性高脂血症	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）
	原発性高カイロミクロン血症
抗リン脂質抗体症候群	原発性抗リン脂質抗体症候群
ゴナドトロピン分泌亢進症	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
若年性肺気腫	$\alpha 1$ - アンチトリプシン欠乏症
成長ホルモン分泌亢進症	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
TSH分泌亢進症	下垂体性TSH分泌亢進症
特発性両側性感音難聴	若年発症型両側性感音難聴
膿疱性乾癬	膿疱性乾癬（汎発型）
PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）	下垂体性PRL分泌亢進症

疾病名の表記を変更したもの（新旧対照表）

① 平成27年1月1日に表記を変更した疾病

【旧】 平成26年12月31日までの疾病名	【新】 平成27年1月1日以降の疾病名
アミロイド症	アミロイドーシス
アレルギー性肉芽腫性血管炎	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
ウェゲナー肉芽腫症	多発血管炎性肉芽腫症
ADH不適合分泌症候群	ADH分泌異常症
中枢性尿崩症	
結節性動脈周囲炎	結節性多発動脈炎
	顕微鏡的多発血管炎
高プロラクチン血症	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）
ゴナドトロピン分泌過剰症	ゴナドトロピン分泌亢進症
脊髄小脳変性症	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
先端巨大症	成長ホルモン分泌亢進症
側頭動脈炎	巨細胞性動脈炎
大動脈炎症候群	高安動脈炎
多巣性運動ニューロパチー	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
慢性炎症性脱髄性多発神経炎	
多発筋炎	皮膚筋炎／多発性筋炎
皮膚筋炎	
多発性硬化症	多発性硬化症／視神経脊髄炎
TSH産生下垂体腺腫	TSH分泌亢進症
特発性大腿骨頭壊死	特発性大腿骨頭壊死症
有棘赤血球舞蹈病	神経有棘赤血球症
リソソーム病	ライソゾーム病
リンパ管筋腫症	リンパ脈管筋腫症
レフェトフ症候群	甲状腺ホルモン不応症

疾病名の表記を変更したもの（新旧対照表）

② 平成27年7月1日に表記を変更した疾病

【旧】 平成27年6月30日までの疾病名	【新】 平成27年7月1日以降の疾病名
難治性ネフローゼ症候群	一次性ネフローゼ症候群
加齢性黄斑変性症	加齢黄斑変性
進行性骨化性線維形成異常症	進行性骨化性線維異形成症
先天性魚鱗癬様紅皮症	先天性魚鱗癬
ビタミンD依存症二型	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
ペルオキシソーム病	副腎白質ジストロフィー
	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）

③ 平成29年4月1日に表記を変更した疾病

【旧】 平成29年3月31日までの疾病名	【新】 平成29年4月1日以降の疾病名
原発性胆汁性肝硬変	原発性胆汁性胆管炎
自己免疫性出血病ⅩⅢ	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症

④ 平成30年4月1日に表記を変更した疾病

【旧】 平成30年3月31日までの疾病名	【新】 平成30年4月1日以降の疾病名
有馬症候群	ジュベール症候群関連疾患
全身型若年性特発性関節炎	若年性特発性関節炎
先天性気管狭窄症	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症

⑤ 令和元年7月1日に表記を変更した疾病

【旧】 令和元年6月30日までの疾病名	【新】 令和元年7月1日以降の疾病名
強皮症	全身性強皮症

⑥ 令和6年4月1日に表記を変更した疾病

【旧】 令和6年3月31日までの疾病名	【新】 令和6年4月1日以降の疾病名
神経フェリチン症	脳内鉄沈着神経変性症
成人スチル病	成人発症スチル病
禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	HTRA1関連脳小血管病
ペリー症候群	ペリー病
マルファン症候群	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群