べっぴょう
別　表

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	ＩｇＡ腎症		53	家族性地中海熱	
4	ＩｇＧ４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	１ｐ36欠失症候群		69	ギャロウェイ・モワト症候群	
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	遺伝性膵炎		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（頚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（頚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（頚部顔面病変）	
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	ＡＴＲ－Ｘ症候群		84	クリオピリン関連周期熱症候群	
35	ＡＤＨ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	黄色靭帯骨化症		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
101	原発性高脂血症
102	原発性側索硬化症
103	原発性胆汁性胆管炎
104	原発性免疫不全症候群
105	顕微鏡的大腸炎 ○
106	顕微鏡的多発血管炎
107	高ＩｇＤ症候群
108	好酸球性消化管疾患
109	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
110	好酸球性副鼻腔炎
111	抗糸球体基底膜腎炎
112	後縦靭帯骨化症
113	甲状腺ホルモン不応症
114	拘束型心筋症
115	高チロシン血症1型
116	高チロシン血症2型
117	高チロシン血症3型
118	後天性赤芽球癆
119	広範脊柱管狭窄症
120	膠様滴状角膜ジストロフィー
121	抗リン脂質抗体症候群
122	極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症 ※
123	コケイン症候群
124	コステロ症候群
125	骨形成不全症
126	骨髄異形成症候群 ○
127	骨髄線維症 ○
128	ゴナドトロピン分泌亢進症
129	５ｐ欠失症候群
130	コフィン・シリス症候群
131	コフィン・ローリー症候群
132	混合性結合組織病
133	鰓耳腎症候群
134	再生不良性貧血
135	サイトメガロウィルス角膜内皮炎 ○
136	再発性多発軟骨炎
137	左心低形成症候群
138	サルコイドーシス
139	三尖弁閉鎖症
140	三頭酵素欠損症
141	CFC症候群
142	シェーグレン症候群
143	色素性乾皮症
144	自己貪食空胞性ミオパチー
145	自己免疫性肝炎
146	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
147	自己免疫性溶血性貧血
148	四肢形成不全 ○
149	シトステロール血症
150	シトリン欠損症

番号	疾病名
151	紫斑病性腎炎
152	脂肪萎縮症
153	若年性特発性関節炎
154	若年性肺気腫
155	シャルコー・マリー・トゥース病
156	重症筋無力症
157	修正大血管転位症
158	出血性線溶異常症 ※
159	ジュベール症候群関連疾患
160	シュワルツ・ヤンペル症候群
161	神経細胞移動異常症
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
163	神経線維腫症
164	神経有棘赤血球症
165	進行性核上性麻痺
166	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
167	進行性骨化性線維異形成症
168	進行性多巣性白質脳症
169	進行性白質脳症
170	進行性ミオクローヌスてんかん
171	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
172	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
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 △
174	スタージ・ウェーバー症候群
175	スティーヴンス・ジョンソン症候群
176	スミス・マギニス症候群
177	スモン ○
178	脆弱X症候群
179	脆弱Ｘ症候群関連疾患
180	成人発症スチル病
181	成長ホルモン分泌亢進症
182	脊髄空洞症
183	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
184	脊髄髄膜瘤
185	脊髄性筋萎縮症
186	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症
187	前眼部形成異常
188	全身性エリテマトーデス
189	全身性強皮症
190	先天異常症候群
191	先天性横隔膜ヘルニア
192	先天性核上性球麻痺
193	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症
194	先天性魚鱗癬
195	先天性筋無力症候群
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
197	先天性三尖弁狭窄症
198	先天性腎性尿崩症
199	先天性赤血球形成異常性貧血
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	
201	先天性大脳白質形成不全症	
202	先天性肺静脈狭窄症	
203	先天性風疹症候群	○
204	先天性副腎低形成症	
205	先天性副腎皮質酵素欠損症	
206	先天性ミオパチー	
207	先天性無痛無汗症	
208	先天性葉酸吸収不全	
209	前頭側頭葉変性症	
210	線毛機能不全症候群（カルタゲナー（Kartagener）症候群を含む。）	
211	早期ミオクロニー脳症	
212	総動脈幹遺残症	
213	総排泄腔遺残	
214	総排泄腔外反症	
215	ソトス症候群	
216	ダイアモンド・ブラックファン貧血	
217	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	
218	大脳皮質基底核変性症	
219	大理石骨病	
220	ダウン症候群	○
221	高安動脈炎	
222	多系統萎縮症	
223	タナトフォリック骨異形成症	
224	多発血管炎性肉芽腫症	
225	多発性硬化症／視神経脊髄炎	
226	多発性軟骨性外骨腫症	○
227	多発性嚢胞腎	
228	多脾症候群	
229	タンジール病	
230	単心室症	
231	弾性線維性仮性黄色腫	
232	短腸症候群	○
233	胆道閉鎖症	
234	遅発性内リンパ水腫	
235	チャージ症候群	
236	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	
237	中毒性表皮壊死症	
238	腸管神経節細胞僅少症	
239	TRPV４異常症	
240	TSH分泌亢進症	
241	TNF受容体関連周期性症候群	
242	低ホスファターゼ症	
243	天疱瘡	
244	特発性拡張型心筋症	
245	特発性間質性肺炎	
246	特発性基底核石灰化症	
247	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	
248	特発性後天性全身性無汗症	
249	特発性大腿骨頭壊死症	
250	特発性多中心性キャッスルマン病	

番号	疾病名	
251	特発性門脈圧亢進症	
252	特発性両側性感音難聴	
253	突発性難聴	○
254	ドラベ症候群	
255	中條・西村症候群	
256	那須・ハコラ病	
257	軟骨無形成症	
258	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	
259	22q11.2欠失症候群	
260	乳児発症STING 関連血管炎	※
261	乳幼児肝巨大血管腫	
262	尿素サイクル異常症	
263	ヌーナン症候群	
264	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症	
265	ネフロン癆	
266	脳クレアチン欠乏症候群	
267	脳腱黄色腫症	
268	脳内鉄沈着神経変性症	
269	脳表ヘモジデリン沈着症	
270	膿疱性乾癬	
271	嚢胞性線維症	
272	パーキンソン病	
273	バージャー病	
274	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	
275	肺動脈性肺高血圧症	
276	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	
277	肺胞低換気症候群	
278	ハッチンソン・ギルフォード症候群	
279	バッド・キアリ症候群	
280	ハンチントン病	
281	汎発性特発性骨増殖症	○
282	ＰＣＤＨ19関連症候群	
283	ＰＵＲＡ関連神経発達異常症	※
284	非ケトーシス型高グリシン血症	
285	肥厚性皮膚骨膜症	
286	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	
287	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	
288	肥大型心筋症	
289	左肺動脈右肺動脈起始症	
290	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	
291	ビタミンＤ抵抗性くる病/骨軟化症	
292	ビッカースタッフ脳幹脳炎	
293	非典型溶血性尿毒症症候群	
294	非特異性多発性小腸潰瘍症	
295	皮膚筋炎／多発性筋炎	
296	びまん性汎細気管支炎	○
297	肥満低換気症候群	○
298	表皮水疱症	
299	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）	
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	
301	ファイファー症候群	
302	ファロー四徴症	
303	ファンコニ貧血	
304	封入体筋炎	
305	フェニルケトン尿症	
306	フォンタン術後症候群	○
307	複合カルボキシラーゼ欠損症	
308	副甲状腺機能低下症	
309	副腎白質ジストロフィー	
310	副腎皮質刺激ホルモン不応症	
311	ブラウ症候群	
312	プラダー・ウィリ症候群	
313	プリオン病	
314	プロピオン酸血症	
315	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）	
316	閉塞性細気管支炎	
317	β-ケトチオラーゼ欠損症	
318	ベーチェット病	
319	ベスレムミオパチー	
320	ヘパリン起因性血小板減少症	○
321	ヘモクロマトーシス	○
322	ペリー病	
323	ペルーシド角膜辺縁変性症	○
324	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	
325	片側巨脳症	
326	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	
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	メープルシロップ尿症	
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	

番号	疾病名	
351	もやもや病	
352	モワット・ウイルソン症候群	
353	薬剤性過敏症症候群	○
354	ヤング・シンプソン症候群	
355	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴	○
356	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	
357	４ｐ欠失症候群	
358	ライソゾーム病	
359	ラスムッセン脳炎	
360	ランゲルハンス細胞組織球症	○
361	ランドウ・クレフナー症候群	
362	リジン尿性蛋白不耐症	
363	両側性小耳症・外耳道閉鎖症	○
364	両大血管右室起始症	
365	リンパ管腫症/ゴーハム病	
366	リンパ脈管筋腫症	
367	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	
368	ルビンシュタイン・テイビ症候群	
369	レーベル遺伝性視神経症	
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	
371	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴	○
372	レット症候群	
373	レノックス・ガストー症候群	
374	ロウ症候群	※
375	ロスムンド・トムソン症候群	
376	肋骨異常を伴う先天性側弯症	

（※）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。