

## 令和7年4月からの障害者総合支援法の対象疾患一覧（376疾患）

（疾病名の表記が変更になる可能性があります。ご相談の際は主治医にご確認ください。）

番号	疾病名	番号	疾病名
1	アイカルディ症候群	42	遠位型ミオパシー
2	アイザックス症候群	43	円錐角膜
3	IgA腎症	44	黄色靭帯骨化症
4	IgG4関連疾患	45	黄斑ジストロフィー
5	亜急性硬化性全脳炎	46	大田原症候群
6	アジソン病	47	オクシピタル・ホーン症候群
7	アッシャー症候群	48	オスラー病
8	アトピー性脊髄炎	49	カーニー複合
9	アペール症候群	50	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
10	アミロイドーシス	51	潰瘍性大腸炎
11	アラジール症候群	52	下垂体前葉機能低下症
12	アルポート症候群	53	家族性地中海熱
13	アレキサンダー病	54	家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）
14	アンジェルマン症候群	55	家族性良性慢性天疱瘡
15	アントレー・ビクスラー症候群	56	カナバン病
16	イソ吉草酸血症	57	化膿性無菌性関節炎・壞疽性膿皮症・アクネ症候群
17	一次性ネフローゼ症候群	58	歌舞伎症候群
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	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
19	1p36欠失症候群	60	カルニチン回路異常症
20	遺伝性自己炎症疾患	61	加齢黄斑変性
21	遺伝性ジストニア	62	肝型糖原病
22	遺伝性周期性四肢麻痺	63	間質性膀胱炎（ハンナ型）
23	遺伝性膜炎	64	環状20番染色体症候群
24	遺伝性鉄芽球性貧血	65	関節リウマチ
25	ウィーバー症候群	66	完全大血管転位症
26	ウィリアムズ症候群	67	眼皮膚白皮症
27	ウィルソン病	68	偽性副甲状腺機能低下症
28	ウエスト症候群	69	ギャロウェイ・モワト症候群
29	ウェルナー症候群	70	急性壊死性脳症
30	ウォルフラム症候群	71	急性網膜壊死
31	ウルリッヒ病	72	球脊髄性筋萎縮症
32	HTRA1関連脳小血管病	73	急速進行性糸球体腎炎
33	HTLV-1関連脊髄症	74	強直性脊椎炎
34	ATR-X症候群	75	巨細胞性動脈炎
35	ADH分泌異常症	76	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）
36	エーラス・ダンロス症候群	77	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）
37	エプスタイン症候群	78	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
38	エプスタイン病	79	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）
39	エマヌエル症候群	80	筋萎縮性側索硬化症
40	MECP2重複症候群	81	筋型糖原病
41	LMNB1関連大脳白質脳症	82	筋ジストロフィー

●新たに対象となる疾患（7疾患）

△表記が変更された疾患（2疾患）

○障害者総合支援法独自の対象疾患（29疾患）

## 令和7年4月からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（376疾病）

（疾病名の表記が変更になる可能性があります。ご相談の際は主治医にご確認ください。）

番号	疾病名		番号	疾病名	
83	クッシング病		126	骨髄異形成症候群	○
84	クリオピリン関連周期熱症候群		127	骨髄線維症	○
85	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群		128	ゴナドトロピン分泌亢進症	
86	クルーゾン症候群		129	5p欠失症候群	
87	グルコーストランスポーター1欠損症		130	コフィン・シリス症候群	
88	グルタル酸血症1型		131	コフィン・ローリー症候群	
89	グルタル酸血症2型		132	混合性結合組織病	
90	クロウ・深瀬症候群		133	鰓耳腎症候群	
91	クローン病		134	再生不良性貧血	
92	クロンカイト・カナダ症候群		135	サイトメガロウィルス角膜内皮炎	○
93	痙攣重積型（二相性）急性脳症		136	再発性多発軟骨炎	
94	結節性硬化症		137	左心低形成症候群	
95	結節性多発動脈炎		138	ナルコイドーシス	
96	血栓性血小板減少性紫斑病		139	三尖弁閉鎖症	
97	限局性皮質異形成		140	三頭酵素欠損症	
98	原発性肝外門脈閉塞症	●	141	CFC症候群	
99	原発性局所多汗症	○	142	シェーグレン症候群	
100	原発性硬化性胆管炎		143	色素性乾皮症	
101	原発性高脂血症		144	自己貪食空胞性ミオパチー	
102	原発性側索硬化症		145	自己免疫性肝炎	
103	原発性胆汁性肝硬変		146	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	
104	原発性免疫不全症候群		147	自己免疫性溶血性貧血	
105	顕微鏡的大腸炎	○	148	四肢形成不全	○
106	顕微鏡的多発血管炎		149	シトステロール血症	
107	高IgD症候群		150	シトリン欠損症	
108	好酸球性消化管疾患		151	紫斑病性腎炎	
109	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症		152	脂肪萎縮症	
110	好酸球性副鼻腔炎		153	若年性突発性関節炎	
111	抗糸球体基底膜腎炎		154	若年性肺気腫	
112	後縦靭帯骨化症		155	シャルコー・マリー・トゥース病	
113	甲状腺ホルモン不応症		156	重症筋無力症	
114	拘束型心筋症		157	修正大血管転位症	
115	高チロシン血症1型		158	出血性線溶異常症	●
116	高チロシン血症2型		159	ジュベール症候群関連疾患	
117	高チロシン血症3型		160	シュワルツ・ヤンペル症候群	
118	後天性赤芽球病		161	神経細胞移動異常症	
119	広範脊柱管狭窄症		162	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性ひまん性白質脳症	
120	膠様滴状角膜ジストロフィー		163	神経線維腫症	
121	抗リン脂質抗体症候群		164	神経有棘赤血球症	
122	極長鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症	●	165	進行性核上性麻痺	
123	コケイン症候群		166	進行性家族性肝内胆うつ滞証	
124	コステロ症候群		167	進行性骨化性線維異形成症	
125	骨形成不全症		168	進行性多巣性白質脳症	

●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）

## 令和7年4月からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（376疾病）

（疾病名の表記が変更になる可能性があります。ご相談の際は主治医にご確認ください。）

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

●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）

## 令和7年4月からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（376疾病）

（疾病名の表記が変更になる可能性があります。ご相談の際は主治医にご確認ください。）

番号	疾病名	番号	疾病名
251	特発性門脈圧亢進症	293	非典型溶血性尿毒症症候群
252	特発性両側性感音難聴	294	非特異性多発性小腸潰瘍症
253	突発性難聴	295	皮膚筋炎／多発性筋炎
254	ドラベ症候群	296	びまん性汎細気管支炎
255	中條・西村症候群	297	肥満低換気症候群
256	那須・ハコラ病	298	表皮水疱症
257	軟骨無形成症	299	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）
258	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	300	VATER症候群
259	22q11.2欠失症候群	301	ファイファー症候群
260	乳児発症STING関連血管炎	302	ファロー四徴症
261	乳幼児肝巨大血管腫	303	ファンコニ貧血
262	尿素サイクル異常症	304	封入体筋炎
263	ヌーナン症候群	305	フェニルケトン尿症
264	ネイルバテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症	306	フォンタン術後症候群
265	ネフロン癆	307	複合カルボキシラーゼ欠損症
266	脳クレアチン欠乏症候群	308	副甲状腺機能低下症
267	脳膜黄色腫症	309	副腎白質ジストロフィー
268	脳内鉄沈着神経変性症	310	副腎皮質刺激ホルモン不応症
269	脳表ヘモジデリン沈着症	311	ブラウ症候群
270	膿疱性乾癬	312	プラダー・ウィリ症候群
271	囊胞性線維症	313	プリオン病
272	パーキンソン病	314	プロピオノ酸血症
273	バージャー病	315	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）
274	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	316	閉塞性細気管支炎
275	肺動脈性肺高血圧症	317	β-ケトチオラーゼ欠損症
276	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	318	ベーチエット病
277	肺胞低換気症候群	319	ベスレムミオパチー
278	ハッチンソン・ギルフォード症候群	320	ヘパリン起因性血小板減少症
279	バッド・キアリ症候群	321	ヘモクロマトーシス
280	ハンチントン病	322	ペリー病
281	汎発性特発性骨増殖症	323	ペルーシド角膜辺縁変性症
282	P C D H 19関連症候群	324	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
283	P U R A関連神経発達異常症	325	片側巨脳症
284	非ケトーシス型高グリシン血症	326	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
285	肥厚性皮膚骨膜症	327	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
286	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	328	発作性夜間ヘモグロビン尿症
287	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	329	ホモシスチン尿症
288	肥大型心筋症	330	ポルフィリリン症
289	左肺動脈右肺動脈起始症	331	マリネスコ・シェーグレン症候群
290	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	332	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群
291	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	333	慢性炎症性脱髓性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー
292	ビックカースタッフ脳幹脳炎	334	慢性血栓塞栓性肺高血圧症

●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）

## 令和7年4月からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（376疾病）

（疾病名の表記が変更になる可能性があります。ご相談の際は主治医にご確認ください。）

番号	疾病名	番号	疾病名
335	慢性再発性多発性骨髄炎	361	ランドウ・クレフナー症候群
336	慢性睥炎	362	リジン尿性蛋白不耐症
337	慢性特発性偽性腸閉塞症	363	両側性小耳症・外耳道閉鎖症
338	ミオクロニー欠神てんかん	364	両大血管右室起始症
339	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	365	リンパ管腫症/ゴーハム病
340	ミトコンドリア病	366	リンパ脈管筋腫症
341	無虹彩症	367	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
342	無脾症候群	368	ルビンシュタイン・ティビ症候群
343	無βリポタンパク血症	369	レーベル遺伝性視神経症
344	メープルシロップ尿症	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
345	メチルグリタコン酸尿症	371	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴
346	メチルマロン酸血症	372	レット症候群
347	メビウス症候群	373	レノックス・ガストー症候群
348	免疫性血小板減少症	374	口ウ症候群
349	メンケス病	375	ロスムンド・トムソン症候群
350	網膜色素変性症	376	肋骨異常を伴う先天性側弯症
351	ちやもや病		
352	モワット・ウイルソン症候群		
353	薬剤性過敏症候群		
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		

- 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）