

○障害福祉サービス等の対象となる難病等369疾病（50音順）

| | | | | | |
|------------------------------|---------------|----------------------|----------------------|----------------------------|-----------------|
| あ | アイカルティ症候群 | か | カルニチン回路異常症 | こ | 広範脊柱管狭窄症 |
| | アイザックス症候群 | | 加齢黄斑変性 | | 膠様滴状角膜ジストロフィー |
| | I g A腎症 | | 肝型糖尿病 | | 抗リン脂質抗体症候群 |
| | I g G4 関連疾患 | | 間質性膀胱炎（ハンナ型） | | コケイン症候群 |
| | 亜急性硬化性全脳炎 | | 環状20番染色体症候群 | | コステロ症候群 |
| | アジソン病 | | 関節リウマチ | | 骨形成不全症 |
| | アッシャー症候群 | | 完全大血管転位症 | | 骨髄異形成症候群 |
| | アトピー性腎臓炎 | | 眼皮膚白皮症 | | 骨髄線維症 |
| | アペール症候群 | | 偽性副甲状腺機能低下症 | | ゴナドトロピン分泌亢進症 |
| | アミロイドーシス | | ギャロウェイ・モフト症候群 | | 5p欠失症候群 |
| アラジール症候群 | 急性壊死性脳症 | コフィン・シリス症候群 | | | |
| アルポート症候群 | 急性網膜壊死 | コフィン・ローリー症候群 | | | |
| アレキサンダー病 | 球脊髄性筋萎縮症 | 混合性結合組織病 | | | |
| アンジェルマン症候群 | 急速進行性糸球体腎炎 | 鱧耳腎症候群 | | | |
| アントレー・ピクスラー症候群 | 強直性脊椎炎 | 再生不良性貧血 | | | |
| い | イソ吉草酸血症 | き | 巨細胞性動脈炎 | さ | サイトメガロウィルス角膜内皮炎 |
| | 一次性ネフローゼ症候群 | | 巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変） | | 再発性多発軟骨炎 |
| | 一次性膜性増殖性糸球体腎炎 | | 巨大動脈奇形（頸部顔面又は四肢病変） | | 左心低形成症候群 |
| | I p36欠失症候群 | | 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 | | サルコイドーシス |
| | 遺伝性自己炎症疾患 | | 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変） | | 三尖弁閉鎖症 |
| | 遺伝性ジストニア | | 筋萎縮性側索硬化症 | | 三頭筋素欠損症 |
| | 遺伝性周期性四肢麻痺 | | 筋型糖尿病 | | CFC症候群 |
| | 遺伝性腓炎 | | 筋ジストロフィー | | シェーグレン症候群 |
| | 遺伝性鉄芽球性貧血 | | クッシング病 | | 色素性乾皮症 |
| | う | | ウィーバー症候群 | | く |
| ウィリアムズ症候群 | | クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群 | 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 | | |
| ウィルソン病 | | クルーゾン症候群 | 自己免疫性溶血性貧血 | | |
| ウエスト症候群 | | グルコーストランスporter-1欠損症 | 四肢形成不全 | | |
| ウェルナー症候群 | | グルタル酸血症1型 | シトステロール血症 | | |
| ウォルフラム症候群 | | グルタル酸血症2型 | シトリン欠損症 | | |
| ウルリッヒ病 | | クロウ・深瀬症候群 | 紫斑病性腎炎 | | |
| え | | HTRA1 関連脳小血管病 | クローン病 | 脂肪萎縮症 | |
| | HTLV-1 関連脊髄症 | クローンカイト・カナダ症候群 | 若年性肺気腫 | シャルコー・マリー・トゥース病 | |
| | ATTR-X症候群 | 痙攣重積型（二相性）急性脳症 | 重症筋無力症 | 修正大血管転位症 | |
| | ADH分泌異常症 | 結節性硬化症 | 修正大血管転位症 | シュベール症候群関連疾患 | |
| | エーラス・ダンロス症候群 | 結節性多発動脈炎 | シュバルツ・マンベル症候群 | 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症 | |
| | エプスタイン症候群 | 血栓性血小板減少性紫斑病 | 神経細胞移動異常症 | 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 | |
| | エプスタイン病 | 限局性皮質異形成 | 神経線維腫症 | 神経有棘赤血球症 | |
| | エマヌエル症候群 | 原発性局所多汗症 | 神経有棘赤血球症 | 進行性核上性麻痺 | |
| | MECP2重複症候群 | 原発性硬化性胆管炎 | 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症 | 進行性骨化性線維異形成症 | |
| | 遠位型ミオパチー | 原発性高脂血症 | 進行性骨化性線維異形成症 | 進行性多発性白質脳症 | |
| 円錐角膜 | 原発性側索硬化症 | 進行性白質脳症 | 進行性ミオクローヌスてんかん | | |
| お | 黄色靭帯骨化症 | 原発性胆汁性胆管炎 | 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症 | 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症 | |
| | 黄斑ジストロフィー | 原発性免疫不全症候群 | スタージ・ウェーバー症候群 | スタージ・ウェーバー症候群 | |
| | 大田原症候群 | 顕微鏡的大腸炎 | スティーヴンス・ジョンソン症候群 | スティーヴンス・ジョンソン症候群 | |
| | オクシピタル・ホーン症候群 | 顕微鏡的多発血管炎 | スミス・マガニス症候群 | スミス・マガニス症候群 | |
| | オスラー病 | 高I g D症候群 | スモン | スモン | |
| | か | カーニー複合 | 好酸球性消化管疾患 | せ | 脆弱X症候群 |
| | | 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 | | 脆弱X症候群関連疾患 |
| | | 潰瘍性大腸炎 | 好酸球性副鼻腔炎 | | |
| 下垂体前葉機能低下症 | | 抗糸球体基底膜腎炎 | | | |
| 家族性地中海熱 | | 後縦靭帯骨化症 | | | |
| 家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体） | | 甲状腺ホルモン不応症 | | | |
| 家族性良性慢性天疱瘡 | | 拘束型心筋症 | | | |
| カナバン病 | | 高チロシン血症1型 | | | |
| 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群 | | 高チロシン血症2型 | | | |
| 歌舞伎症候群 | | 高チロシン血症3型 | | | |
| ガラクトース-1-リン酸ウリシルトランスフェラーゼ欠損症 | 後天性赤芽球癆 | | | | |

| | | | | | | | |
|--------------------------------------|-------------------------------|---------------------|---------------------------|----------------------|------------------------------|----------------------------|--------------|
| せ | 成人発症スチル病 | て | TNF受容体関連周期性症候群 | い | ファロー四徴症 | | |
| | 成長ホルモン分泌亢進症 | | 低ホスファターゼ症 | | ファンコニ貧血 | | |
| | 腎髄空洞症 | | 天疱瘡 | | 封入体筋炎 | | |
| | 腎髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。) | | 特発性拡張型心筋症 | | フェニルケトン尿症 | | |
| | 腎髄髄膜瘤 | | 特発性間質性肺炎 | | フォンタン術後症候群 | | |
| | 腎髄性筋萎縮症 | | 特発性基底核石灰化症 | | 複合カルボキシラーゼ欠損症 | | |
| | セピアペリン還元酵素(SR)欠損症 | | 特発性血小板減少性紫斑病 | | 副甲状腺機能低下症 | | |
| | 前眼部形成異常 | | 特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。) | | 副腎白質ジストロフィー | | |
| | 全身性エリテマトーデス | | と | | 特発性後天性全身性無汗症 | 副腎皮質刺激ホルモン不応症 | |
| | 全身性強皮症 | | | | 特発性大腿骨頭壊死症 | ブラウ症候群 | |
| | 先天異常症候群 | | | | 特発性多中心性キャッスルマン病 | ブラダー・ウィリ症候群 | |
| | 先天性横膈膜ヘルニア | | | | 特発性門脈圧亢進症 | ブリオン病 | |
| | 先天性核上性球麻痺 | | | | 特発性両側性感音難聴 | プロピオン酸血症 | |
| | 先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症 | | | | 突発性難聴 | ハ | |
| | 先天性魚鱗癬 | | | | トラベ症候群 | | 閉塞性細気管支炎 |
| | 先天性筋無力症候群 | | | | 中條・西村症候群 | | β-ケトチオラーゼ欠損症 |
| | 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 | | | | 那須・ハコラ病 | | ベーチェット病 |
| | 先天性三尖弁狭窄症 | | | | 軟骨無形成症 | | バスレムミオパチー |
| | 先天性腎性尿崩症 | | 難治頻回部分発作重積型急性脳炎 | | ヘパリン起因性血小板減少症 | | |
| | 先天性赤血球形成異常性貧血 | | 22q11.2欠失症候群 | | ヘモクロマトーシス | | |
| | 先天性僧帽弁狭窄症 | | 乳幼児肝巨大血管腫 | | ペリー病 | | |
| | 先天性大脳白質形成不全症 | | 尿素サイクル異常症 | | ペルーシド角膜辺縁変性症 | | |
| | 先天性肺静脈狭窄症 | | ヌーナン症候群 | | ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。) | | |
| | 先天性風疹症候群 | | ね | | ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症 | 片側巨脳症 | |
| | 先天性副腎低形成症 | | | | ネフロン癆 | 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群 | |
| 先天性副腎皮質酵素欠損症 | の | 脳クレアチン欠乏症候群 | ほ | 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症 | | | |
| 先天性ミオパチー | | 脳髄黄色腫症 | | 発作性夜間ヘモグロビン尿症 | | | |
| 先天性無痛無汗症 | | 脳内鉄沈着神経変性症(※) | | ホモシスチン尿症 | | | |
| 先天性葉酸吸収不全 | | 脳表ヘモジデリン沈着症 | | ポルフィリン症 | | | |
| 前頭側頭葉変性症 | | 膿疱性乾癬 | | マリネスコ・シェーグレン症候群 | | | |
| 線毛機能不全症候群(カルタゲナー(Kartagener)症候群を含む。) | | 嚢胞性線維症 | | マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群 | | | |
| そ | | は | | 早期ミオクロニー脳症 | ま | 慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多発性運動ニューロパチー | |
| | | | | 総動脈幹遺残症 | | 慢性血栓性肺高血圧症 | |
| | | | | 総排泄腔遺残 | | 慢性再発性多発性骨髄炎 | |
| | | | | 総排泄腔外反症 | | 慢性膀胱炎 | |
| | ソトス症候群 | | 慢性特発性偽性腸閉塞症 | | | | |
| た | ひ | ダイヤモンド・ブラックファン貧血 | み | ミオクロニー欠神てんかん | | | |
| | | 第14番染色体父親性ダイソミー症候群 | | ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん | | | |
| | | 大脳皮質基底核変性症 | | ミトコンドリア病 | | | |
| | | 大理石骨病 | | む | 無虹彩症 | | |
| | | ダウン症候群 | | | 無脾症候群 | | |
| | | 高安動脈炎 | | | 無βリボタンパク血症 | | |
| | | 多系統萎縮症 | | | め | メーブルシロップ尿症 | |
| | | タナトフォリック骨異形成症 | | | | メチルグルタコン酸尿症 | |
| | | 多発血管炎性肉芽腫症 | | メチルマロン酸血症 | | | |
| | | 多発性硬化症/視神経脊髄炎 | | メビウス症候群 | | | |
| | | 多発性軟骨性外骨腫症 | | メンケス病 | | | |
| | | 多発性嚢胞腎 | | も | 網膜色素変性症 | | |
| | | 多脾症候群 | | | もやもや病 | | |
| | | タンジール病 | | | モワット・ウイルソン症候群 | | |
| | | 単心室症 | | | や | 薬剤性過敏症候群 | |
| 弾性線維性仮性黄色腫 | ヤング・シンブソン症候群 | | | | | | |
| 短腸症候群 | 優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 | | | | | | |
| 胆道閉鎖症 | 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん | | | | | | |
| ち | い | 遅発性内リンパ水腫 | ゆ | 4p欠失症候群 | | | |
| | | チャージ症候群 | | ライソゾーム病 | | | |
| | | 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 | | ラスムッセン脳炎 | | | |
| | | 中毒性表皮壊死症 | | ランゲルハンス細胞組織球症 | | | |
| | | 腸管神経節細胞減少症 | | ランドウ・クレフナー症候群 | | | |
| て | い | VATER症候群 | り | リジン尿性蛋白不耐症 | | | |
| | | ファイファー症候群 | | | | | |

| | |
|---|----------------------------|
| り | 両側性小耳症・外耳道閉鎖症 |
| | 両大血管右室起始症 |
| | リンパ管腫症/ゴーラム病 |
| | リンパ脈管筋腫症 |
| る | 類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。） |
| | ルビンシュタイン・テイビ症候群 |
| れ | レーベル遺伝性視神経症 |
| | 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 |
| | 劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 |
| | レット症候群 |
| | レノックス・ガストー症候群 |
| ろ | ロスムンド・トムソン症候群 |
| | 肋骨異常を伴う先天性側弯症 |

※神経フェリチン症は脳内鉄沈着神経変性症に統合。

経過的に対象となっている疾病について

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

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 |