

情報提供

那医発第 483 号
令和 7 年 3 月 19 日

施設長 各位

那覇市医師会

会 長 友利 博朗

常任理事 宮城 政剛



平素より医師会事業へのご支援ご協力賜り感謝申し上げます。
沖縄県医師会より「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」の通知が届きましたのでご案内申し上げます。別紙は当会ホームページに掲載致しますので、お手数ですがダウンロードをお願いします。☆ 問合せ先（那覇市医師会 事務局：宮城・前泊 / 電話 098-868-7579）
.....記.....

沖 医 発 第 1786 号

令和 7 年 3 月 13 日

地区医師会担当理事 殿

沖縄県医師会
理事 當間隆也



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、日本医師会より、標記文書が発出されましたのでお知らせ致します。

本件は、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の通知となっております。

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 7 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 369 疾病から 376 疾病（別添リーフレット参照）となり、厚生労働省及び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、日本医師会へ周知依頼があったとのことです。

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。

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の上、貴管下会員及び医療機関への周知方につきご高配を賜りますよう宜しくお願い申し上げます。

記

- 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

(令和 7 年 2 月 13 日付 (日医発第 1923 号 (健Ⅱ)))

※関係文書は文書管理システムへ掲載致します。

沖縄県医師会事務局業務 2 課：喜納、平良

TEL:098-888-0087

FAX:098-888-0089

g2@okinawa.med.or.jp



日医発第 1923 号(健Ⅱ)

令和 7 年 2 月 1 3 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 7 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 9 疾病から 3 7 6 疾病(別添リーフレット参照)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。

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。

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、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。

事 務 連 絡
令和 7 年 2 月 5 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、平素より障害福祉施策の運営に御理解、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 369 疾病から 376 疾病となり、令和 7 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 7 年 2 月 5 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 0205 第 2 号
こ 支 障 第 23 号
令和 7 年 2 月 5 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

障害福祉施策の推進については、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 7 年こども家庭庁告示第 1 号、厚生労働省告示第 1 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 7 疾病追加され、告示される疾病が 369 疾病から 376 疾病へと見直しが行われ、令和 7 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。

○こども家庭庁 告示 第一号
厚生労働省 告示 第一号

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（平成二十七年厚生労働省告示第二
百九十一号）の一部を次の表のように改正し、令和七年四月一日から適用する。
令和七年 月二十四日

こども家庭庁長官 渡辺 由美子
厚生労働大臣 萩岡 尚磨
（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 殊の疾病は次の各号に掲げるとおりとする。 一、四十（略） 四十、LMBI関連大脳口蓋脳症 四十一、九十七（略） 九十八、原発性肝外門脈閉塞症 九十九、百二十一（略） 百二十二、極長鎖アシルCoA脱水素酵 素欠損症 百二十三、百五十七（略） 百五十八、出血性線溶異常症 百五十九、百八十（略） （削る） 百六十、百七十二（略） 百七十二、睡眠時無呼吸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 百七十四、二百四十六（略） （削る） 二百四十七、二百五十九（略） 二百六十、乳児癇症STING関連血管炎 二百六十一、二百八十二（略） 二百八十三、PLRA関連神経発達異常症 二百八十四、二百四十七（略） 二百四十八、免疫性血小板減少症 二百四十九、百七十三（略） 二百七十四、口ウ症候群 二百七十五、百七十六（略）	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 殊の疾病は次の各号に掲げるとおりとする。 一、四十（略） （新設） 四十一、九十六（略） （新設） 九十七、百十九（略） （新設） 百二十、百五十四（略） （新設） 百五十五、百五十六（略） （新設） 百五十七、徐波睡眠期持続性棘徐波を示 すてんかん性脳症 百五十八、百六十九（略） （新設） 百七十、二百四十二（略） 二百四十三、特発性血小板減少性紫斑病 二百四十四、二百五十六（略） （新設） 二百五十七、二百七十八（略） （新設） 二百七十九、二百四十二（略） （新設） 二百八十二、二百六十七（略） （新設） 二百八十八、二百六十九（略）

令和7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

- ・ LMNB1関連大脳白質脳症
- ・ P U R A 関連神経発達異常症
- ・ 極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症
- ・ 乳児発症STING 関連血管炎
- ・ 原発性肝外門脈閉塞症
- ・ 出血性線溶異常症
- ・ ロウ症候群

障害福祉サービス等の対象となる難病が、369疾病から376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。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

こども家庭庁

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リボタンパク血症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・ピクスラー症候群	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	遺伝性脾炎	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・トレノナー・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	後縦韧带骨化症	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	後天性赤芽球病	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	進行性ミオクロームスてんかん
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	骨髓異形成症候群 ○	176	スミス・マギニス症候群
127	骨髓線維症 ○	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・シリズ症候群	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炎 ○	185	脊髄性筋萎縮症
136	再発性多発軟骨炎	186	セピアブテリン還元酵素（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osis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	皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
238	腸管神経節細胞減少症	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	ピ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	ヒルシュスブルグ病（全結腸型又は小腸型）
250	特発性多中心性キャッスルマン病	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	ラスムッセン脳炎
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	ブラダー・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	パーチェット病	368	ルビンシュタイン・ティビ症候群
319	バスレムミオパシー	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	ベルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	374	ロウ症候群 ※
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シー		
334	慢性血栓性肺高血圧症		
335	慢性再発性多発性骨髄炎		
336	慢性膀胱炎 ○		
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リボタンパク血症		
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、障害者総合支援法の対象疾病は指定難病よりも範囲が広がっ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
有棘赤血球舞踏病	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

疾病名の表記を変更したもの（新旧対照表）

⑦ 令和7年4月1日に表記を変更した疾病

【旧】 令和7年3月31日までの疾病名	【新】 令和7年4月1日以降の疾病名
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	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
特発性血小板減少性紫斑病	免疫性血小板減少症