

## Ⅱ 難病患者等の支援

障害者総合支援法が施行されたことにより、障がい者の定義に難病等(治療方法が確立されていない疾病その他の特殊の疾病であって、政令で定めるものによる障がいの程度が、厚生労働大臣が定める程度のもの)が追加され、障がい福祉サービスや、補装具・日常生活用具の給付の対象となりました。(詳しくは後述しています)

「障害者総合支援法の対象疾病(366疾病)一覧表」(令和3年11月より)

疾患番号	疾患名
1	アイカルディ症候群(あいかるでいしょうこうぐん)
2	アイザックス症候群(あいざっくすしょうこうぐん)
3	IgA腎症(あい・じー・えーじんしょう)
4	IgG4関連疾患(あい・じー・じー・4・かんれんしっかん)
5	亜急性硬化性全脳炎(あきゅうせいこうかせいぜんのうえん)
6	アジソン病(あじそんびょう)
7	アッシャー症候群(あっしゃーしょうこうぐん)
8	アトピー性脊髄炎(あとぴーせいせきずいえん)
9	アペール症候群(あぺーるしょうこうぐん)
10	アミロイドーシス(あみろいどーしす)
11	アラジール症候群(あらじーるしょうこうぐん)
12	アルポート症候群(あるぽーとしょうこうぐん)
13	アレキサンダー病(あれきさんだーびょう)
14	アンジェルマン症候群(あんじえるまんしょうこうぐん)
15	アントレー・ピクスラー症候群(あんとれー・びくすらーしょうこうぐん)
16	イソ吉草酸血症(いそきっそうさんけつしょう)
17	一次性ネフローゼ症候群(いちじせいふねろーぜしょうこうぐん)
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎(いちじせいまくせいぞうしよくせいしきゅうたいじんえん)
19	1p36 欠失症候群(1びー36けつしつしょうこうぐん)
20	遺伝性自己炎症疾患(いでんせいじこえんしょうしっかん)
21	遺伝性ジストニア(いでんせいじすとにあ)
22	遺伝性周期性四肢麻痺(いでんせいしゅうきせいししまひ)
23	遺伝性膵炎(いでんせいすいえん)
24	遺伝性鉄芽球性貧血(いでんせいてつがきゅうせいひんけつ)
25	ウィーバー症候群(ういーばーしょうこうぐん)
26	ウィリアムズ症候群(ういりあむずしょうこうぐん)
27	ウィルソン病(ういるそんびょう)
28	ウエスト症候群(うえすとしょうこうぐん)
29	ウェルナー症候群(うえるなーしょうこうぐん)
30	ウォルフラム症候群(うおるふらむしょうこうぐん)
31	ウルリッヒ病(うるりっひびょう)
32	HTLV-1関連脊髄症(えいち・てい・えーる・ぶい-1 かんれんせきずいしょう)
33	ATR-X症候群(えー・てい・あーる-えっくすしょうこうぐん)
34	ADH分泌異常症(えー・でい・えいちぶんびつじょうしょう)
35	エーラス・ダンロス症候群(えーらす・だんろすしょうこうぐん)
36	エプスタイン症候群(えぷすたいんしょうこうぐん)
37	エプスタイン病(えぷすたいんびょう)
38	エマヌエル症候群(えまぬえるしょうこうぐん)
39	遠位型ミオパチー(えんいがたみおぱちー)
40 ○	円錐角膜(えんすいかくまく)
41	黄色靭帯骨化症(おうしょくじんたいこつかしょう)
42	黄斑ジストロフィー(おうはんじすとろふいー)
43	大田原症候群(おおたはらしょうこうぐん)

44	オクシピタル・ホーン症候群(おくしびたる・ほーんしょうこうぐん)
45	オスラー病(おすらーびょう)
46	カーニー複合(かーにーふくごう)
47	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん(かいばこうかをともなうないそくそくとうようてんかん)
48	潰瘍性大腸炎(かいようせいだいちょうえん)
49	下垂体前葉機能低下症(かすいたいぜんようきのうていかしょう)
50	家族性地中海熱(かぞくせいちちゅうかいねつ)
51 ※	家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体) (かぞくせいていべーたりぽたんぱくけっしょう1 (ほもせつごうたい) )
52	家族性良性慢性天疱瘡(かぞくせいりょうせいまんせいてんぽうそう)
53	カナバン病(かなばんびょう)
54	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群 (かのうせいむきんせいかんせつえん・えそせいのうひしょう・あくねしょうこうぐん)
55	歌舞伎症候群(かぶきしょうこうぐん)
56	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 (がらくとーす-1りんさんうるじるとらんすふえらーぜけっそんしょう)
57	カルニチン回路異常症(かるにちんかいろいじょうしょう)
58 ○	加齢黄斑変性(かれいおうはんへんせい)
59	肝型糖原病(かんがたとうげんびょう)
60	間質性膀胱炎(ハンナ型)(かんしつせいぼうこうえん(はんながた))
61	環状20番染色体症候群(かんじょう20ばんせんしょくたいしょうこうぐん)
62	関節リウマチ(かんせつりうち)
63	完全大血管転位症(かんぜんたいけつかんでんいしょう)
64 ○	眼皮膚白皮症(がんひふはくひしょう)
65	偽性副甲状腺機能低下症(ぎせいふくこうじょうせんきのうていかしょう)
66	ギャロウェイ・モワト症候群(ぎやろうえい・もわとしょうこうぐん)
67 ○	急性壊死性脳症(きゅうせいえしせいのしょう)
68 ○	急性網膜壊死(きゅうせいもうまくえし)
69	球脊髄性筋萎縮症(きゅうせきずいせいきんいしゆくしょう)
70	急速進行性糸球体腎炎(きゅうせいしんこうせいしきゅうたいじんえん)
71	強直性脊椎炎(きょうちよくせいせきついえん)
72	巨細胞性動脈炎(きよさいぼうせいどうみやくえん)
73	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変) (きょだいじょうみやくきけい(けいぶこうくういんとうびまんせいびょうへん))
74	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変) (きょだいどうじょうみやくきけい(けいぶがんめんまたはしじびょうへん))
75	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 (きょだいぼうこうたんしょうけつちょうちょうかんぜんどうふぜんしょう)
76	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)(きょだいらんぱかんきけい(けいぶがんめんびょうへん))
77	筋萎縮性側索硬化症(きんいしゆくせいそくさくこうかしょう)
78	筋型糖原病(きんがたとうげんびょう)
79	筋ジストロフィー(きんじすとろふいー)
80	クッシング病(くっしんぐびょう)
81	クリオピリン関連周期熱症候群(くりおぴりんかんれんしゅうきねつしょうこうぐん)
82	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群 (くりっぺる・とれのねー・うえーばーしょうこうぐん)
83	クルーゾン症候群(くるーぞんしょうこうぐん)
84	グルコーストランスポーター1欠損症(ぐるこーすとらんすぽーたー1けっそんしょう)
85	グルタル酸血症1型(ぐるたるさんけつしょう1がた)
86	グルタル酸血症2型(ぐるたるさんけつしょう2がた)
87	クロウ・深瀬症候群(くろう・ふかせしょうこうぐん)
88	クローン病(くろーんびょう)
89	クロンカイト・カナダ症候群(くろんかないと・かなだしょうこうぐん)

90	痙攣重積型(二相性)急性脳症(けいれんじゅうせきがた(にそうせい)きゅうせいのうしょう)
91	結節性硬化症(けっせつせいこうかしょう)
92	結節性多発動脈炎(けっせつせいたはつどうみやくえん)
93	血栓性血小板減少性紫斑病(けっせんせいけっしょうばんげんしょうせいしはんびょう)
94	限局性皮質異形成(げんきょくせいひしついかいせい)
95 ○	原発性局所多汗症(げんぱつせいきょくじょたかんしょう)
96	原発性硬化性胆管炎(げんぱつせいこうかせいたんかんえん)
97	原発性高脂血症(げんぱつせいこうしけっしょう)
98	原発性側索硬化症(げんぱつせいそくさくこうかしょう)
99	原発性胆汁性肝硬変(げんぱつせいたんじゅうせいかんこうへん)
100	原発性免疫不全症候群(げんぱつせいめんえきふぜんしょうこうぐん)
101 ○	顕微鏡的大腸炎(けんびきょうてきだいちょうえん)
102	顕微鏡的多発血管炎(けんびきょうてきたはつけっかんえん)
103	高IgD症候群(こうあい・じー・でいしょうこうぐん)
104	好酸球性消化管疾患(こうさんきゅうせいしょうかかんしかん)
105	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症(こうさんきゅうせいたはつつけっかんえんせいにくげしゅしょう)
106	好酸球性副鼻腔炎(こうさんきゅうせいふくびくうえん)
107	抗糸球体基底膜腎炎(こうしきゅうたいきていまくじんえん)
108	後縦靭帯骨化症(こうじゅうじじんたいこっかしょう)
109	甲状腺ホルモン不応症(こうじょうせんほるもんふおうしょう)
110	拘束型心筋症(こうそくがたしんきんしょう)
111	高チロシン血症 1 型(こうちろしんけっしょう1がた)
112	高チロシン血症 2 型(こうちろしんけっしょう2がた)
113	高チロシン血症 3 型(こうちろしんけっしょう3がた)
114	後天性赤芽球癆(こうてんせいせきがきゅうろう)
115	広範脊柱管狭窄症(こうはんせきちゅうかんきょうさくしょう)
116	膠様滴状角膜ジストロフィー(こうようてきじょうかくまくじすとろふいー)
117	抗リン脂質抗体症候群(こうりんしじつこうたいしょうこうぐん)
118	コケイン症候群(こけいんしょうこうぐん)
119	コステロ症候群(こすてろしょうこうぐん)
120	骨形成不全症(こつけいせいふぜんしょう)
121 ○	骨髄異形成症候群(こつずいいけいせいしょうこうぐん)
122 ○	骨髄線維症(こつずいせんいしょう)
123	ゴナドトロピン分泌亢進症(ごなどとろぴんぶんぴつこうしんしょう)
124	5p 欠失症候群(5 ピーけっしつしょうこうぐん)
125	コフィン・シリス症候群(こふいん・しりすしょうこうぐん)
126	コフィン・ローリー症候群(こふいん・ろーりーしょうこうぐん)
127	混合性結合組織病(こんごうせいけつごうそしきびょう)
128	鰓耳腎症候群(さいじじんしょうこうぐん)
129	再生不良性貧血(さいせいふりょうせいひんけつ)
130 ○	サイトメガロウイルス角膜内皮炎(さいとめがろういるすかくまくないひえん)
131	再発性多発軟骨炎(さいはつせいたはつなんこつえん)
132	左心低形成症候群(さしんていけいせいしょうこうぐん)
133	サルコイドーシス(さるこいどーしす)
134	三尖弁閉鎖症(さんせんべんへいさしょう)
135	三頭酸素欠損症(さんとうさんそけっそんしょう)
136	CFC 症候群(しー・えふ・しーしょうこうぐん)
137	シェーグレン症候群(しえーぐれんしょうこうぐん)
138	色素性乾皮症(しきそけいかんびしょう)
139	自己貪食空胞性ミオパチー(じこどんしょくくうほうせいみおぱちー)
140	自己免疫性肝炎(じこめんえいきせいかんえん)
141※	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症(※)(めんえきせいこうてんせいぎょうこいんしけつぼうしょう)
142	自己免疫性溶血性貧血(じこめんえきせいやうけつせいひんけつ)

143 ○	四肢形成不全(ししけいせいふぜん)
144	システロール血症(しとすてろーるけっしょう)
145	シリン欠損症(しとりんけつそんしょう)
146	紫斑病性腎炎(しはんびょうせいじんえん)
147	脂肪萎縮症(しぼういしゅくしょう)
148	若年性特発性関節炎(じゃくねんせいとくはつせいかんせつえん)
149	若年性肺気腫(じゃくねんせいはいきしゅ)
150	シャルコー・マリー・トゥース病(しゃるこー・まりー・とーすびょう)
151	重症筋無力症(じゅうしょうきんむりよくしょう)
152	修正大血管転位症(しゅうせいだいけつかんてんいしょう)
153	ジュベール症候群関連疾病(じゅべーるしょうこうぐんかんれんしつぺい)
154	シュワルツ・ヤンペル症候群(しゅわるとつ・やんぺるしょうこうぐん)
155	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症 (じょはすいみんきじぞくせいきょくじょはをしめすてんかんせいのおうしょう)
156	神経細胞移動異常症(しんけいさいぼういどういじょうしょう)
157	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(しんけいじくさくすふえろいどけいせいをともなういでんせいびまんせはくしつのおうしょう)
158	神経線維腫症(しんけいせんいしゅしょう)
159	神経フェリチン症(しんけいふえりちんしょう)
160	神経有棘赤血球症(しんけいゆうきよくせつけつきゅうしょう)
161	進行性核上性麻痺(しんこうせいかくじょうせいまひ)
161	進行性骨化性線維異形成症(しんこうせいこっかせいせんいけいせいしょう)
162※	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症(しんこうせいかぞくせいかんないたんじゅううっけつしょう)
163	進行性骨化性線維異形成症(しんこうせいこっかせいせんいけいせいしょう)
164	進行性多発性白質脳症(しんこうせいたはつせいはくしつのおうしょう)
165	進行性白質脳症(しんこうはくしつのおうしょう)
166	進行性ミオクローヌステんかん(しんこうせいみおくろーぬすてんかん)
167	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症 (しんしつちゅうかくけつそんをともなうはいどうみやくへいさしょう)
168	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症 (しんしつちゅうかくけつそんをともなわなはいどうみやくへいさしょう)
169	スタージ・ウェーバー症候群(すたーじ・うゑーばーしょうこうぐん)
170	ステイーヴンス・ジョンソン症候群(すていーぶんす・じょんそんしょうこうぐん)
171	スミス・マギニス症候群(すみす・まぎにすしょうこうぐん)
172 ○	スモン(すもん)
173	脆弱 X 症候群(ぜいじゃくえつくすしょうこうぐん)
174	脆弱X症候群関連疾患(ぜいじゃくえつくすしょうこうぐんかんれんしつかん)
175	成人スチル病(せいじんすちるびょう)
176	成長ホルモン分泌亢進症(せいちょうほるもんぶんびつこうしんしょう)
177	脊髄空洞症(せきずいくどうしょう)
178	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。) (せきずいしょうのおへんせいしょう(たけいどういしゅくしょうをのぞく。))
179	脊髄髄膜瘤(せいきずいずいまくりゅう)
180	脊髄性筋萎縮症(せきずいせいきんいしゅくしょう)
181	セピアプテリン還元酸素(SR)欠損症(せぴあぷてりんかんげんさんそけつそんしょう)
182	前眼部形成異常(ぜんがんぶけいせいいじょう)
183	全身性エリテマトーデス(せんしんせいえりてまとーです)
184	全身性強皮症(ぜんしんせいきょうひしょう)
185	先天異常症候群(せんてんいじょうしょうこうぐん)
186	先天性横隔膜ヘルニア(せんてんせいおうかくまくへるにあ)
187	先天性核上性球麻痺(せんてんせいかくじょうせいきゅうまひ)
188	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症 (せんていせいきかんきょうさくしょう/せんてんせいせいもんかきょうさくしょう)

189	先天性魚鱗癬(せんてんせいぎよりんせん)
190	先天性筋無力症候群(せんてんせいきんむりょくしょうこうぐん)
191	先天性グルコシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症 (せんてんせいグルコシルホスファチジルイノシトールけつそんしょう)
192	先天性三尖弁狭窄症(せんてんせいさんせんべんしょうさくしょう)
193	先天性腎性尿崩症(せんてんせいじんせいにょうほうしょう)
194	先天性赤血球形成異常性貧血(せんてんせいせつけきゅうけいせいいいじょうせいひんけつ)
195	先天性僧帽弁狭窄症(せんてんせいそうぼうべんきょうさくしょう)
196	先天性大脳白質形成不全症(せんてんせいだいのうはくしつけいせいふぜんしょう)
197	先天性肺静脈狭窄症(せんてんせいはいじょうみやくきょうさくしょう)
198 ○	先天性風疹症候群(せんてんせいふうしんしょうこうぐん)
199	先天性副腎低形成症(せんてんせいふくじんていけいせいしょう)
200	先天性副腎皮質酵素欠損症(せんてんせいふくじんひしつこうそけつそんしょう)
201	先天性ミオパチー(せんてんせいみおぱちー)
202	先天性無痛無汗症(せんてんせいむつうむかんしょう)
203	先天性葉酸吸収不全(せんてんせいやうさんきゅうしゅうふぜん)
204	前頭側頭葉変性症(ぜんとうそくとうようへんせいしょう)
205	早期ミオクロニー脳症(そうきみおくろにーのうしょう)
206	総動脈幹遺残症(そうどうみやくかんいざんしょう)
207	総排泄腔遺残(そうはいせつくういざん)
208	総排泄腔外反症(そうはいせつくうがいはんしょう)
209	ソトス症候群(そとすしょうこうぐん)
210	ダイヤモンド・ブラックファン貧血(だいあもんど・ぶらつくふあんひんけつ)
211	第14番染色体父親性ダイソミー症候群 (だい14ばんせんしよくたいちちおやせいだいそみーしょうこうぐん)
212	大脳皮質基底核変性症(だいのうひしつきていかくへんせいしょう)
213	大理石骨病(だいにりせきこつびょう)
214 ○	ダウン症候群(だうんしょうこうぐん)
215	高安動脈炎(たかやすどうみやくえん)
216	多系統萎縮症(たけいとういしゅくしょう)
217	タナトフォリック骨異形成症(たなとふおりつくこつつけいせいしょう)
218	多発血管炎性肉芽腫症(たはつけつかんえんせいにくげしゅしょう)
219	多発性硬化症/視神経脊髄炎(たはつせいこうかしょう/しんけいせきずいえん)
220 ○	多発性軟骨性外骨腫症(たはつせいなんこつせいがいこつしゅしょう)
221	多発性嚢胞腎(たはつせいのうほうじん)
222	多脾症候群(たひしょうこうぐん)
223	タンジール病(たんじーるびょう)
224	単心室症(たんしんしつしょう)
225	弾性線維性仮性黄色腫(だんせいせんいせいかせいおうしよくしゅ)
226 ○	短腸症候群(たんちょうしょうこうぐん)
227	胆道閉鎖症(たんだうへいさしょう)
228	遅発性内リンパ水腫(ちはつせいないらんぱすいしゅ)
229	チャージ症候群(チャーじしょうこうぐん)
230	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 (ちゅうかくしんけいけいせいいいじょうしょう/どもるしあしょうこうぐん)
231	中毒性表皮壊死症(ちゅうどくせいひょうひえししょう)
232	腸管神経節細胞僅少症(ちようかんしんけいせつさいいぼうきんしょうしょう)
233	TSH 分泌亢進症(ていー・えす・えいちぶんぴつこうしんしょう)
234	TNF 受容体関連周期性症候群 (ていー・えぬ・えふじゅようたいかんれんしゅうきせいしょうこうぐん)
235	低ホスファターゼ症(ていほすふあたーぜしょう)
236	天疱瘡(てんぼうそう)
237	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症(とくとうとへんけいせいせきつしょうをとものうじょうせんしよくたいれっせいはいくしつしょう)

238	特発性拡張型心筋症(とくはつせいかくちょうがたしんきんしょう)
239	特発性間質性肺炎(とくはつせいかんしつせいはいえん)
240	特発性基底核石灰化症(とくはつせいきていかくせつかいかしょう)
241	特発性血小板減少性紫斑病(とくはつせいけっしょうばんげんしょうせいしはんびょう)
242	特発性血栓症(遺伝性血栓性要因によるものに限る。) (とくはつせいけっせんしょう(いでんせいけっせんせいよういんによるものにかぎる))
243	特発性後天性全身性無汗症(とくはつせいこうてんせいぜんしんせいむかんしょう)
244	特発性大腿骨頭壊死症(とくはつせいだいたいこつとうえししょう)
245	特発性多中心性キャスルマン病
246	特発性門脈圧亢進症(とくはつせいもんみゃくあつこうしんしょう)
247	特発性両側性感音難聴(とくはつせいりょうそくせいかんおんなんちょう)
248 ○	突発性難聴(とつぱつせいなんちょう)
249	ドラベ症候群(どらべしょうこうぐん)
250	中條・西村症候群(なかじょう・にしむらしょうこうぐん)
251	那須・ハコラ病(なす・はこらびょう)
252	軟骨無形成症(なんこつむけいせいしょう)
253	難治頻回部分発作重積型急性脳炎 (なんちひんかいぶぶんほっさじゅうせきがたきゅうせいのうえん)
254	22q11.2 欠失症候群(22 きゅー11.2 けっしつしょうこうぐん)
255	乳幼児肝巨大血管腫(にゅうようじかんきょだいけっかんしゅ)
256	尿素サイクル異常症(にようそさいくわいじょうしょう)
257	ヌーナン症候群(ぬーなんしょうこうぐん)
258	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症 (ねいるぱてらしょうこうぐん(そうしつがいしょうこうぐん))
259※	ネフロン癆(ねふろんろう)
260※	脳クレアチン欠乏症候群(のうくれあちにんけつぼうしょうこうぐん)
261	脳髄黄色腫症(のうけんおうしょくしゅしょう)
262	脳表ヘモジデリン沈着症(のうひょうへもじでりんちんちゃくしょう)
263	膿疱性乾癬(のうほうせいかんせん)
264	嚢胞性線維症(のうほうせいせんいしょう)
265	パーキンソン病(ぱーきんそんびょう)
266	バージャー病(ばーじゃーびょう)
267	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症 (はいじょうみゃくへいそくしょう/はいもうさいけっかんしゅしょう)
268	肺動脈性肺高血圧症(はいどうみゃくせいはいこうけつあつしょう)
269	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性) (はいほうたんぱくしょう(じこめんえきせいまたはせんてんせい))
270	肺胞低換気症候群(はいほうていかんきしょうこうぐん)
271	ハッチンソン・ギルフォード症候群(はっちんそん・ぎるふおーどしょうこうぐん)
272	バッド・キアリ症候群(ばっど・きありしょうこうぐん)
273	ハンチントン病(はんちんとんびょう)
274 ○	汎発性特発性骨増殖症(はんぱつせいとくはつせいこつぞうしょくしょう)
275	PCDH19 関連症候群(ぴー・しー・でいー・えいち19かんれんしょうこうぐん)
276	非ケトーシス型高グリニン血症(ひけとーしすがたこうぐりしんけつしょう)
277	肥厚性皮膚骨膜炎(ひこうせいひふこつまくしょう)
278	非ジストロフィー性ミオトニー症候群(ひじすとろふいーせいみおとにーしょうこうぐん)
279	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症(ひしつかこうそくとはいくしつしょうをともなうじょうせんしょくたいゆうせいのうどうみゃくしょう)
280	肥大型心筋症(ひだいがたしんきんしょう)
281	左肺動脈右肺動脈起始症(ひだりはいどうみゃくみぎどうみゃくきししょう)
282	ビタミンD 依存性くる病/骨軟化症
283	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 (びたみんでいーていこうせいくるびょう/こつなんかしょう)
284	ビッカースタッフ脳幹脳炎(びっかーすたっふのうかんのうえん)

285	非典型溶血性尿毒症症候群(ひてんけいがたようけつせいにようどくしょうしょうこうぐん)
286	非特異性多発性小腸潰瘍症(ひとくいせいたはつせいしょうちようかいようしょう)
287	皮膚筋炎/多発性筋炎 (ひふきんえん/たはつせいきんえん)
288 ○	びまん性汎細気管支炎(びまんせいはんさいきかんしえん)
289 ○	肥満低換気症候群(ひまんでいかんきしょうこうぐん)
290	表皮水疱症(ひょうひすいほうしょう)
291	ヒルシュスブルグ病(全結腸型又は小腸型) (ひるしゅすふるんぐびょう(ぜんけつちようがたまたはしょうちようがた))
292	VATER 症候群(ばーたーしょうこうぐん)
293	ファイファー症候群(ふあいふあーしょうこうぐん)
294	ファロー四徴症(ふあろーしちようしょう)
295	ファンコニ貧血(ふあんこにひんけつ)
296	封入体筋炎(ふうにゆうたいきんえん)
297	フェニルケトン尿症(ふえにるけとんにようしょう)
298 ○	フォンタン術後症候群(ふおんたんじゅつごしょうこうぐん)
299	複合カルボキシラーゼ欠損症 (ふくごうかるぼきしらーぜけつそんしょう)
300	副甲状腺機能低下症(ふくごうじょうせんきのうていかしょう)
301	副腎白質ジストロフィー(ふくじんはくしつじすとろふいー)
302	副腎皮質刺激ホルモン不応症(ふくじんひしつしげきほるもんふおうしょう)
303	ブラウ症候群(ぶらうしょうこうぐん)
304	プラダー・ウィリ症候群(ふらだー・ういりしょうこうぐん)
305	プリオン病(ぷりおんびょう)
306	プロピオン酸血症(ぷろぴおんさんけつしょう)
307	PRL 分泌亢進症(高プロラクチン血症) (びー・あーる・えるぶんびつこうしんしょう(こうぷろらくちんけつしょう))
308	閉塞性細気管支炎(へいそくせいさいきかんしえん)
309	β-ケトチオラーゼ欠損症(べーたけとちおらーぜけつそんしょう)
310	ベーチェット病(べーちえつとびょう)
311	ベスレムミオパチー(べすれむみおぱちー)
312 ○	ヘパリン起因性血小板減少症(へぱりんきんせいけつしょうばんげんしょうしょう)
313 ○	ヘモクロマトーシス(へもくろまとーしす)
314	ペリー症候群(ぺりーしょうこうぐん)
315 ○	ペルーシド角膜辺縁変性症(ぺるーしどかくまくへんえんへんせいしょう)
316	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。) (ぺるおきしそーむびょう(ふくじんはくしつじすとろふいーをのぞく。))
317	片側巨脳症(へんそくきょのうしょう)
318	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群(へんそくけいれん・かたまひ・てんかんしょうこうぐん)
319	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酸素欠損症(ほうこうぞくえるあみのさんだつたんさんさんそけつそんしょう)
320	発作性夜間ヘモグロビン尿症(ほっさせいやかんへもぐろびんにようしょう)
321※	ホモシスチン尿症 (ほもしすちんにようしょう)
322	ポルフィリン症(ぼるふいりんしょう)
323	マリネスコ・シェーグレン症候群(まりねすこ・しえーぐれんしょうこうぐん)
324	マルファン症候群(まるふあんしょうこうぐん)
325	慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多単性運動ニューロパチー(まんせいえんしょうせいだつずいせいいたはつしんけいえん/たそうせいうんどうにゅーろぱちー)
326	慢性血栓塞栓性肺高血圧症(まんせいけっせんそくせんせいはいこうけつあつしょう)
327	慢性再発性多発性骨髄炎(まんせいさいはつせいたはつせいこつずいえん)
328 ○	慢性膵炎(まんせいすいえん)
329	慢性特発性偽性腸閉塞症(まんせいとくはつせいぎせいちょうへいそくしょう)
330	ミオクロニー欠伸てんかん(みおくろにーけつしんてんかん)
331	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん(みおくろにーだつりよくほっさをともなうてんかん)

332	ミトコンドリア病(みとこんどりあびょう)
333	無虹彩症(むこうさいしょう)
334	無脾症候群(むひしょうこうぐん)
335	無βリポタンパク血症(むべーたりぼたんぱくけっしょう)
336	メープルシロップ尿症(めーぷるしろうぷにょうしょう)
337	メチルグルタコン酸尿症(めちるぐるたこんさんにょうしょう)
338	メチルマロン酸血症(めちるまろんさんけっしょう)
339	メビウス症候群(めびうすしょうこうぐん)
340	メンケス病(めんけすびょう)
341	網膜色素変性症(もうまくしきそへんせいしょう)
342	もやもや病(もやもやびょう)
343	モワット・ウイルソン症候群(もわっと・ういるそんしょうこうぐん)
344 ○	薬剤性過敏症症候群(やくざいせいひんしょうしょうこうぐん)
345	ヤング・シンプソン症候群(やんぐ・しんぷそんしょうこうぐん)
346 ○	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴(ゆうせいいでんけいしきをとりいでんせいなんちょう)
347	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん (ゆうそうせいしょうてんほっさをともなうにゅうじてんかん)
348	4p 欠失症候群(4びーけっしつしょうこうぐん)
349	ライソゾーム病(らいそぞーむびょう)
350	ラスムッセン脳炎(らすむっせんのうえん)
351 ○	ランゲルハンス細胞組織球症(らんげるはんすさいいぼうそしききゅうしょう)
352	ランドウ・クレフナー症候群(らんどう・くれふなーしょうこうぐん)
353	リジン尿性蛋白不耐症(りじんにょうせいたんぱくふたいしょう)
354 ○	両側性小耳症・外耳道閉鎖症(りょうそくせいしょうじしょう・がいじどうへいさしょう)
355	両大血管右室起始症(りょうだいいけっかんうしつきししょう)
356	リンパ管腫症/ゴーハム病(りんぱかんしゅしょう/ごーはむびょう)
357	リンパ脈管筋腫症(りんぱみやくかんきんしゅしょう)
358	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。) (るいてんぼうそう(こうてんせいひょうひすいほうしょうをふくむ。))
359	ルビンシュタイン・テイビ症候群(るびんしゅたいん・ていびしょうこうぐん)
360	レーベル遺伝性視神経症(れーべるいでんせいしんけいしょう)
361	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(れしちんこれすてろーあしるとらんすふえらーぜけっそんしょう)
362 ○	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴(れっせいいでんけいしきをとりいでんせいなんちょう)
363	レット症候群(れつとしょうこうぐん)
364	レノックス・ガストー症候群(れのつくす・がすとーしょうこうぐん)
365	ロスマンド・トムソン症候群(ろすむんど・とむそんしょうこうぐん)
366	肋骨異常を伴う先天性側弯症(ろっこつじょうをともなうせんてんせいそくわんしょう)
※令和3年11月1日から新たに対象となる疾病 ○障害者総合支援法独自の対象疾病	