

## 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(369疾病)一覧表」(令和6年4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(あいざつ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おえん)
6	アジソン病(あじそんびょう)
7	アッシャー症候群(あつ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・ビクスラー症候群(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(いそきつ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	遺伝性腓炎(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 △	HTRA1関連脳小血管病(えいち・てい・あーる・えー・1かんれんのおうしょうけつかんびょう) 旧:禿頭と変形症を伴う常染色体劣性白質脳症
33	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)
34	ATR-X症候群(えー・てい・あーる-えつくすしょうこうぐん)
35	ADH分泌異常症(えー・でい・えいちぶんびつじょうしょう)
36	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)
37	エプスタイン症候群(えぶすたいんしょうこうぐん)
38	エプスタイン病(えぶすたいんびょう)
39	エマヌエル症候群(えまぬえるしょうこうぐん)
40 ※	MECP2重複症候群(えむ・いー・しー・ぴー・2じゅうふくしょうこうぐん)
41	遠位型ミオパチー(えんいがたみおぱちー)
42 ○	円錐角膜(えんすいかくまく)
43	黄色靭帯骨化症(おうしよくじんたいこつかしょう)
44	黄斑ジストロフィー(おうはんじすとろふいー)

45	大田原症候群(おおたはらしょうこうぐん)
46	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)
47	オスラー病(おすらーびょう)
48	カーニー複合(かーにーふくごう)
49	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)
50	潰瘍性大腸炎(かいようせいだいちょうえん)
51	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)
52	家族性地中海熱(かぞくせいちちゅうかいねつ)
53	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ぼたんぱくけっしょう1 (ほもせつごうたい) )
54	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)
55	カナバン病(かなばんびょう)
56	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)
57	歌舞伎症候群(かぶきしょうこうぐん)
58	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)
59	カルニチン回路異常症(かるにちんかいりょういじょうしょう)
60 ○	加齢黄斑変性(かれいおうはんへんせい)
61	肝型糖原病(かんがたとうげんびょう)
62	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))
63	環状20番染色体症候群(かんじょう20ばんせんしよくたいしょうこうぐん)
64	関節リウマチ(かんせつりうち)
65	完全大血管転位症(かんぜんたいけっかんでんいしょう)
66 ○	眼皮膚白皮症(がんひふはくひしょう)
67	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)
68	ギャロウェイ・モフト症候群(ぎやろうえい・もわとしょうこうぐん)
69 ○	急性壊死性脳症(きゅうせいえしせいのしょう)
70 ○	急性網膜壊死(きゅうせいもうまくえし)
71	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)
72	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)
73	強直性脊椎炎(きょうちよくせいせきついえん)
74	巨細胞性動脈炎(きよさいぼうせいどうみゃくえん)
75	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変) (きよだいじょうみゃくきけい(けいぶこうくういんとうびまんせいびょうへん))
76	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変) (きよだいじょうみゃくきけい(けいぶがんめんまたはしじびょうへん))
77	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 (きよだいぼうこうたんしょうけつちようちようかんぜんどうふぜんしょう)
78	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)(きよだいらんぱかんきけい(けいぶがんめんびょうへん))
79	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)
80	筋型糖原病(きんがたとうげんびょう)
81	筋ジストロフィー(きんじすとろふいー)
82	クッシング病(くっしんぐびょう)
83	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)
84	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)
85	クルーズン症候群(くるーぞんしょうこうぐん)
86	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)
87	グルタル酸血症1型(ぐるたるさんけつしょう1がた)
88	グルタル酸血症2型(ぐるたるさんけつしょう2がた)
89	クロウ・深瀬症候群(くろう・ふかせしょうこうぐん)
90	クローン病(くろーんびょう)
91	クローンカイト・カナダ症候群(くろんかないと・かなだしょうこうぐん)

92	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)
93	結節性硬化症(けっせつせいこうかしょう)
94	結節性多発動脈炎(けっせつせいたはつどうみやくえん)
95	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)
96	限局性皮質異形成(げんきょくせいひしついかいせい)
97 ○	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)
98	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)
99	原発性高脂血症(げんぱつせいこうしけっしょう)
100	原発性側索硬化症(げんぱつせいそくさくこうかしょう)
101	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)
102	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)
103 ○	顕微鏡的大腸炎(けんびきょうてきだいちょうえん)
104	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)
105	高IgD症候群(こうあい・じー・でいしょうこうぐん)
106	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)
107	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けっかんえんせいにくげしゅしょう)
108	好酸球性副鼻腔炎(こうさんきゅうせいふくびくうえん)
109	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)
110	後縦靭帯骨化症(こうじゅうじじんたいこっかしょう)
111	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)
112	拘束型心筋症(こうそくがたしんきんしょう)
113	高チロシン血症 1 型(こうちろしんけっしょう1がた)
114	高チロシン血症 2 型(こうちろしんけっしょう2がた)
115	高チロシン血症 3 型(こうちろしんけっしょう3がた)
116	後天性赤芽球癆(こうてんせいせきがきゅうろう)
117	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)
118	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)
119	抗リン脂質抗体症候群(こうりんししつこうたいしょうこうぐん)
120	コケイン症候群(こけいんしょうこうぐん)
121	コステロ症候群(こすてろしょうこうぐん)
122	骨形成不全症(こつけいせいふぜんしょう)
123 ○	骨髄異形成症候群(こつずいいけいせいしょうこうぐん)
124	骨髄線維症(こつずいせんいしょう)
125	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)
126	5p 欠失症候群(5 ぴーけっしつしょうこうぐん)
127	コフィン・シリス症候群(こふいん・しりすしょうこうぐん)
128	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)
129	混合性結合組織病(こんごうせいけつごうそしきびょう)
130	鰓耳腎症候群(さいじじんしょうこうぐん)
131	再生不良性貧血(さいせいふりょうせいひんけつ)
132 ○	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)
133	再発性多発軟骨炎(さいはつせいたはつなんこつえん)
134	左心低形成症候群(さしんていけいせいしょうこうぐん)
135	サルコイドーシス(さるこいどーしす)
136	三尖弁閉鎖症(さんせんべんへいさしょう)
137	三頭酸素欠損症(さんとうさんそけつそんしょう)
138	CFC 症候群(しー・えふ・しーしょうこうぐん)
139	シェーグレン症候群(しえーぐれんしょうこうぐん)
140	色素性乾皮症(しきそけいかんびしょう)
141	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)
142	自己免疫性肝炎(じこめんえいきせいかんえん)
143	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)
144	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)
145 ○	四肢形成不全(ししけいせいふぜん)

146	シトステロール血症(しとすてろーるけっしょう)
147	シトリン欠損症(しとりんけっそんしょう)
148	紫斑病性腎炎(しはんびょうせいじんえん)
149	脂肪萎縮症(しぼういしゅくしょう)
150	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)
151	若年性肺気腫(じゃくねんせいはいきしゅ)
152	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)
153	重症筋無力症(じゅうしょうきんむりよくしょう)
154	修正大血管転位症(しゅうせいだいけっかんでんいしょう)
155	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)
156	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)
157	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うしょう)
158	神経細胞移動異常症(しんけいさいいぼういどういじょうしょう)
159	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うしょう)
160	神経線維腫症(しんけいせんいしゅしょう)
161	神経有棘赤血球症(しんけいゆうきょくせつけきゅうしょう)
162	進行性核上性麻痺(しんこうせいかくじょうせいまひ)
163※	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)
164	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)
165	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うしょう)
166	進行性白質脳症(しんこうはくしつのうしょう)
167	進行性ミオクローヌスてんかん(しんこうせいみおくろーぬすてんかん)
168	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っそんをともなうはいどうみやくへいさしょう)
169	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っそんをともなわなはいどうみやくへいさしょう)
170	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)
171	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)
172	スミス・マギニス症候群(すみす・まぎにすしょうこうぐん)
173 ○	スモン(すもん)
174	脆弱 X 症候群(ぜいじゃくえつくすしょうこうぐん)
175	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)
176 △	成人発症スチル病(せいじんはっしょうすちるびょう) 旧:成人スチル病
177	成長ホルモン分泌亢進症(せいちょうほ르몬ぶんびつこうしんしょう)
178	脊髄空洞症(せきずいくどうしょう)
179	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。) (せきずいしょうのうへんせいしょう(たけいどういしゅくしょうをのぞく。))
180	脊髄髄膜瘤(せいきずいずいまくりゅう)
181	脊髄性筋萎縮症(せきずいせいきんいしゅくしょう)
182	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っそんしょう)
183	前眼部形成異常(ぜんがんぶけいせいいじょう)
184	全身性エリテマトーデス(ぜんしんせいえりてまとーです)
185	全身性強皮症(ぜんしんせいきょうひしょう)
186	先天異常症候群(せんてんいじょうしょうこうぐん)
187	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)
188	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)
189	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)
190	先天性魚鱗癬(せんてんせいぎよりんせん)
191	先天性筋無力症候群(せんてんせいきんむりよくしょうこうぐん)
192	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 (せんてんせいぐるこしるほすふあちじるいしとーるけっそんしょう)

193	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)
194	先天性腎性尿管症(せんてんせいじんせいにょうぼうしょう)
195	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はいじょうせいひんけつ)
196	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)
197	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)
198	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)
199 ○	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)
200	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)
201	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)
202	先天性ミオパチー(せんてんせいみおぱちー)
203	先天性無痛無汗症(せんてんせいむつうむかんしょう)
204	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)
205	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)
206 ※	線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む。) (せんもうきのうふぜんしょうこうぐん(かるたげなーしょうこうぐんをふくむ))
207	早期ミオクロニー脳症(そうきみおくろにーのうしょう)
208	総動脈幹遺残症(そうどうみやくかんいざんしょう)
209	総排泄腔遺残(そうはいせつくういざん)
210	総排泄腔外反症(そうはいせつくうがいはんしょう)
211	ソトス症候群(そとすしょうこうぐん)
212	ダイヤモンド・ブラックファン貧血(だいまもんど・ぶらつくふあんひんけつ)
213	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)
214	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)
215	大理石骨病(だいらせきこつびょう)
216 ○	ダウン症候群(だうんしょうこうぐん)
217	高安動脈炎(たかやすどうみやくえん)
218	多系統萎縮症(たけいとういしゆくしょう)
219	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)
220	多発血管炎性肉芽腫症(たはつけっかんえんせいにくげしゅしょう)
221	多発性硬化症/視神経脊髄炎(たはつせいこうかしょう/しんしんけいせきずいえん)
222 ○	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)
223	多発性嚢胞腎(たはつせいのうほうじん)
224	多脾症候群(たひしょうこうぐん)
225	タンジール病(たんじーるびょう)
226	単心室症(たんしんしつしょう)
227	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)
228 ○	短腸症候群(たんちょうしょうこうぐん)
229	胆道閉鎖症(たんだうへいさしょう)
230	遅発性内リンパ水腫(ちはつせいなりんぱすいしゅ)
231	チャージ症候群(チャーじしょうこうぐん)
232	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 (ちゅうかくしんしんけいけいせいはいじょうしょう/どもるしあしょうこうぐん)
233	中毒性表皮壊死症(ちゅうどくせいひょうひえししょう)
234	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)
235 ※	TRPV4異常症(ていー・あーる・ぴー・ぶい・4いじょうしょう)
236	TSH 分泌亢進症(ていー・えず・えいちぶんぴつこうしんしょう)
237	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)
238	低ホスファターゼ症(ていほすふあたーぜしょう)
239	天疱瘡(てんぼうそう)
240	特発性拡張型心筋症(とくはつせいかくちようがたしんきんしょう)
241	特発性間質性肺炎(とくはつせいかんしつせいはいえん)
242	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)
243	特発性血小板減少性紫斑病(とくはつせいけつしょうばんげんしょうせいしはんびょう)

244	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))
245	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)
246	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)
247	特発性多中心性キャスルマン病
248	特発性門脈圧亢進症(とくはつせいもんみやくあつこうしんしょう)
249	特発性両側性感音難聴(とくはつせいらいりょうそくせいかんおんなんちょう)
250 ○	突発性難聴(とつぱつせいなんちょう)
251	ドラベ症候群(どらべしょうこうぐん)
252	中條・西村症候群(なかじょう・にしむらしょうこうぐん)
253	那須・ハコラ病(なす・はこらびょう)
254	軟骨無形成症(なんこつむけいせいしょう)
255	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)
256	22q11.2 欠失症候群(22 きゅー11.2 けつしつしょうこうぐん)
257	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)
258	尿素サイクル異常症(にょうそさいくろいじょうしょう)
259	ヌーナン症候群(ぬーなんしょうこうぐん)
260	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))
261	ネフロン癆(ねふろんろう)
262	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)
263	脳髄黄色腫症(のうけんおうしょくしゅしょう)
264 △	脳内鉄沈着神経変性症(のうないてつちんちやくしんけいへんしょうしょう) 旧:神経フェリチン症
265	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やくしょう)
266	膿疱性乾癬(のうほうせいかんせん)
267	嚢胞性線維症(のうほうせいせんいしょう)
268	パーキンソン病(ぱーきんそんびょう)
269	バージャー病(ばーじゃーびょう)
270	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症 (はいじょうみやくへいそくしょう/はいもうさいけっかんしゅしょう)
271	肺動脈性肺高血圧症(はいどうみやくせいはいこうけつあつしょう)
272	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))
273	肺胞低換気症候群(はいほうていかんきしょうこうぐん)
274	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)
275	バッド・キアリ症候群(ばっど・きありしょうこうぐん)
276	ハンチントン病(はんちんとんびょう)
277 ○	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)
278	PCDH19 関連症候群(ぴー・しー・でい・えいち19かんれんしょうこうぐん)
279	非ケトーシス型高グリシン血症(ひけとーしすがたこうぐりしんけつしょう)
280	肥厚性皮膚骨膜症(ひこうせいひふこつまくしょう)
281	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)
282	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くしつのう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やくしょう)
283	肥大型心筋症(ひだいがたしんきんしょう)
284	左肺動脈右肺動脈起始症(ひだりはいどうみやくみぎどうみやくしじしょう)
285	ビタミン D 依存性くる病/骨軟化症
286	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)
287	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)
288	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ょうどくしょうしょうこうぐん)
289	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ょうかいようしょう)
290	皮膚筋炎/多発性筋炎 (ひふきんえん/たはつせいきんえん)

291 ○	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)
292 ○	肥満低換気症候群(ひまんていかんきしょうこうぐん)
293	表皮水疱症(ひょうひすいほうしょう)
294	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型) (ひるしゅすぷるんぐびょう(ぜんけつちょうがたまたはしょうちょうがた))
295	VATER 症候群(ばーたーしょうこうぐん)
296	ファイファー症候群(ふあいふあーしょうこうぐん)
297	ファロー四徴症(ふあろーしちょうしょう)
298	ファンコニ貧血(ふあんこにひんけつ)
299	封入体筋炎(ふうにゅうたいきんえん)
300	フェニルケトン尿症(ふえにるけとんにょうしょう)
301 ○	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)
302	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)
303	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)
304	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)
305	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)
306	ブラウ症候群(ぶらうしょうこうぐん)
307	プラダー・ウイリ症候群(ぷらだー・ういりしょうこうぐん)
308	プリオン病(ぷりおんびょう)
309	プロピオン酸血症(ぷろびおんさんけっしょう)
310	PRL 分泌亢進症(高プロラクチン血症) (ピー・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っしょう))
311	閉塞性細気管支炎(へいそくせいさいきかんしえん)
312	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)
313	ベーチェット病(べーちえつとびょう)
314	ベスレムミオパチー(べすれむみおぱちー)
315 ○	ヘパリン起因性血小板減少症(へぱりんきんせいけっしょうばんげんしょうしょう)
316 ○	ヘモクロマトーシス(へもくろまとーしす)
317 △	ペリー病(ペリーびょう) 旧:ペリー症候群
318	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)
319	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。))
320	片側巨脳症(へんそくきょのうしょう)
321	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)
322	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)
323	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ょうしょう)
324	ホモシスチン尿症 (ほもしすちんにょうしょう)
325	ポルフィリン症(ぼるふいりんしょう)
326	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)
327 △	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群 (まるふあんしょうこうぐん/ろいす・でいーつしょうこうぐん) 旧:マルファン症候群
328	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(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)
329	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)
330	慢性再発性多発性骨髄炎(まんせいさいはつせいいたはつせいこつずいえん)
331 ○	慢性膵炎(まんせいすいえん)
332	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)
333	ミオクロニー欠伸てんかん(みおくろにーけっしんてんかん)
334	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)
335	ミトコンドリア病(みとこんどりあびょう)
336	無虹彩症(むこうさいしょう)
337	無脾症候群(むひしょうこうぐん)
338	無βリポタンパク血症(むべーたりぽたんぱくけっしょう)

339	メープルシロップ尿症(めーふるしろっぷにょうしょう)
340	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)
341	メチルマロン酸血症(めちるまろんさんけっしょう)
342	メビウス症候群(めびうすしょうこうぐん)
343	メンケス病(めんけすびょう)
344	網膜色素変性症(もうまくしきそへんせいしょう)
345	もやもや病(もやもやびょう)
346	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)
347 ○	薬剤性過敏症症候群(やくざいせいかびんしょうしょうこうぐん)
348	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)
349 ○	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るいでんせいなんちょう)
350	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ゆうじてんかん)
351	4p 欠失症候群(4ぴーけっしつしょうこうぐん)
352	ライソゾーム病(らいそぞーむびょう)
353	ラスマッセン脳炎(らすむっせんのうえん)
354 ○	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)
355	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)
356	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)
357 ○	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)
368	両大血管右室起始症(りょうだいいけつかんうしつきしょう)
359	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)
360	リンパ脈管筋腫症(りんぱみやくかんきんしゅしょう)
361	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。))
362	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)
363	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)
364	レン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るあしとらんすふえらーぜけっそんしょう)
365 ○	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るいでんせいなんちょう)
366	レット症候群(れつとしょうこうぐん)
367	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)
368	ロスムンド・トムソン症候群(ろすむんど・とむそんしょうこうぐん)
369	肋骨異常を伴う先天性側弯症(ろっこついじょうをともなうせんてんせいそくわんしょう)
※令和6年4月1日から新たに対象となる疾病 △令和6年4月1日から名称が変更になった疾病 ○障害者総合支援法独自の対象疾病	