

# 障害者総合支援法対象疾病」と「指定難病及び都単医療費助成対象疾病」早見表(五十音順)

●30年4月に総合支援法・指定難病に追加、 ▲名称変更のあったもの

番号	障害者総合支援法対象疾病(359疾病)	番号	指定難病(331疾病)及び都単医療費助成対象疾病(8疾病)
あ	1 アイカルデイ症候群	135	アイカルデイ症候群
	2 アイザックス症候群	119	アイザックス症候群
	3 IgA腎症	66	IgA腎症
	4 IgG4関連疾患	300	IgG4関連疾患
	5 亜急性硬化性全脳炎	24	亜急性硬化性全脳炎
	6 アジソン病	83	アジソン病
	7 アッシャー症候群	303	アッシャー症候群
	8 アトピー性脊髄炎	116	アトピー性脊髄炎
	9 アペール症候群	182	アペール症候群
	10 <b>アミロイドーシス</b>	28	<b>全身性アミロイドーシス</b>
	11 アラジール症候群	297	アラジール症候群
	12 アルポート症候群	218	アルポート症候群
	13 アレキサンダー病	131	アレキサンダー病
	14 アンジェルマン症候群	201	アンジェルマン症候群
	15 アントレー・ビクスラー症候群	184	アントレー・ビクスラー症候群
い	16 イソ吉草酸血症	247	イソ吉草酸血症
	17 一次性ネフローゼ症候群	222	一次性ネフローゼ症候群
	18 一次性膜性増殖性糸球体腎炎	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
	19 1p36欠失症候群	197	1p36欠失症候群
	20 遺伝性自己炎症疾患	325	遺伝性自己炎症疾患
	21 遺伝性ジストニア	120	遺伝性ジストニア
	22 遺伝性周期性四肢麻痺	115	遺伝性周期性四肢麻痺
	23 遺伝性膀胱炎	298	遺伝性膀胱炎
	24 遺伝性鉄芽球性貧血	286	遺伝性鉄芽球性貧血
う	25 VATER症候群	173	VATER症候群
	26 ウィーバー症候群	175	ウィーバー症候群
	27 ウィリアムズ症候群	179	ウィリアムズ症候群
	28 ウィルソン病	171	ウィルソン病
	29 ウエスト症候群	145	ウエスト症候群
	30 ウェルナー症候群	191	ウェルナー症候群
	31 ウォルフラム症候群	233	ウォルフラム症候群
	32 ウルリッヒ病	29	ウルリッヒ病
え	33 HTLV-1関連脊髄症	26	HTLV-1関連脊髄症
	34 ATR-X症候群	180	ATR-X症候群
	35 <b>ADH分泌異常症</b>	72	<b>下垂体性ADH分泌異常症</b>
	36 エーラス・ダンロス症候群	168	エーラス・ダンロス症候群
	37 エプスタイン症候群	287	エプスタイン症候群
	38 エプスタイン病	217	エプスタイン病

# 障害者総合支援法対象疾病」と「指定難病及び都単医療費助成対象疾病」早見表(五十音順)

●30年4月に総合支援法・指定難病に追加、 ▲名称変更のあったもの

番号	障害者総合支援法対象疾病(359疾病)	番号	指定難病(331疾病)及び都単医療費助成対象疾病(8疾病)
39	エマヌエル症候群	204	エマヌエル症候群
40	遠位型ミオパチー	30	遠位型ミオパチー
41	円錐角膜		【相当する疾病が存在しない】
お	42 黄色靭帯骨化症	68	黄色靭帯骨化症
	43 黄斑ジストロフィー	301	黄斑ジストロフィー
	44 大田原症候群	146	大田原症候群
	45 オクシピタル・ホーン症候群	170	オクシピタル・ホーン症候群
	46 オスラー病	227	オスラー病
か	47 カーニー複合	232	カーニー複合
	48 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
	49 潰瘍性大腸炎	97	潰瘍性大腸炎
	50 下垂体前葉機能低下症	78	下垂体前葉機能低下症
	51 家族性地中海熱	266	家族性地中海熱
	52 家族性良性慢性天疱瘡	161	家族性良性慢性天疱瘡
	53 カナバン病	307	カナバン病
	54 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
	55 歌舞伎症候群	187	歌舞伎症候群
	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	258	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
	57 カルニチン回路異常症	316	カルニチン回路異常症
	58 加齢黄斑変性		【相当する疾病が存在しない】
	59 肝型糖原病	257	肝型糖原病
	60 間質性膀胱炎(ハンナ型)	226	間質性膀胱炎(ハンナ型)
	61 環状20番染色体症候群	150	環状20番染色体症候群
	62 関節リウマチ	46	悪性関節リウマチ
	63 完全大血管転位症	209	完全大血管転位症
	64 眼皮膚白皮症	164	眼皮膚白皮症
き	65 偽性副甲状腺機能低下症	236	偽性副甲状腺機能低下症
	66 ギャロウェイ・モワト症候群	219	ギャロウェイ・モワト症候群
	67 急性壊死性脳症		【相当する疾病が存在しない】
	68 急性網膜壊死		【相当する疾病が存在しない】
	69 球脊髄性筋萎縮症	1	球脊髄性筋萎縮症
	70 急速進行性糸球体腎炎	220	急速進行性糸球体腎炎
	71 強直性脊椎炎	271	強直性脊椎炎
	72 強皮症	51	全身性強皮症
	73 巨細胞性動脈炎	41	巨細胞性動脈炎
	74 巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
	75 巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
	76 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症

# 障害者総合支援法対象疾病」と「指定難病及び都単医療費助成対象疾病」早見表(五十音順)

●30年4月に総合支援法・指定難病に追加、 ▲名称変更のあったもの

番号	障害者総合支援法対象疾病(359疾病)	番号	指定難病(331疾病)及び都単医療費助成対象疾病(8疾病)	
77	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	
78	筋萎縮性側索硬化症	2	筋萎縮性側索硬化症	
79	筋型糖原病	256	筋型糖原病	
80	筋ジストロフィー	113	筋ジストロフィー	
く	81	クッシング病	75	クッシング病
	82	クリオピリン関連周期熱症候群	106	クリオピリン関連周期熱症候群
	83	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
	84	クルーゾン症候群	181	クルーゾン症候群
	85	グルコーストランスポーター1欠損症	248	グルコーストランスポーター1欠損症
	86	グルタル酸血症1型	249	グルタル酸血症1型
	87	グルタル酸血症2型	250	グルタル酸血症2型
	88	クロウ・深瀬症候群	16	クロウ・深瀬症候群
	89	クローン病	96	クローン病
	90	クロンカイト・カナダ症候群	289	クロンカイト・カナダ症候群
け	91	けいれんじゆうせきた にそうせい きゆうせうしやう 痙攣重積型(二相性)急性脳症	129	けいれんじゆうせきた にそうせい きゆうせうしやう 痙攣重積型(二相性)急性脳症
	92	けっせつせいこうかしやう 結節性硬化症	158	けっせつせいこうかしやう 結節性硬化症
	93	けっせつせいはつ どうみやえん 結節性多発動脈炎	42	けっせつせいはつ どうみやえん 結節性多発動脈炎
	94	けっせんせいけつしやうばんげんしやうせいはん びやう 血栓性血小板減少性紫斑病	64	けっせんせいけつしやうばんげんしやうせいはん びやう 血栓性血小板減少性紫斑病
	95	げんきよくせいしつ い けいせい 限局性皮質異形成	137	げんきよくせいしつ い けいせい 限局性皮質異形成
	96	げんばつせいきよくしやたかんしやう 原発性局所多汗症		【相当する疾病が存在しない】
	97	げんばつせいこうかせい たんかんえん 原発性硬化性胆管炎	94	げんばつせいこうかせい たんかんえん 原発性硬化性胆管炎
	98	げんばつせいこうしけつしやう 原発性高脂血症	262	げんばつせいこう けつしやう 原発性高カイロミクロン血症
			79	かぞくせいこう けつしやう せつごうたい 家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)
	99	げんばつせいそくさく こうかしやう 原発性側索硬化症	4	げんばつせいそくさく こうかしやう 原発性側索硬化症
	100	げんばつせいたんじゆうせいたんかんえん 原発性胆汁性胆管炎	93	げんばつせいたんじゆうせいたんかんえん 原発性胆汁性胆管炎
	101	げんばつせいめんえきふぜん しやうこうぐん 原発性免疫不全症候群	65	げんばつせいめんえきふぜん しやうこうぐん 原発性免疫不全症候群
	102	げんびきやうてきだいしやうえん 顕微鏡的大腸炎		【相当する疾病が存在しない】
	103	げんびきやうてきたはつ けっかんえん 顕微鏡的多発血管炎	43	げんびきやうてきたはつ けっかんえん 顕微鏡的多発血管炎
こ	104	こう しやうこうぐん 高IgD症候群	267	こう しやうこうぐん 高IgD症候群
	105	こうさんきゆうせいしやうかかん しつかん 好酸球性消化管疾患	98	こうさんきゆうせいしやうかかん しつかん 好酸球性消化管疾患
	106	こうさんきゆうせいはつ けっかんえんせいにくげ しゆしやう 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	45	こうさんきゆうせいはつ けっかんえんせいにくげ しゆしやう 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
	107	こうさんきゆうせいふくびくう えん 好酸球性副鼻腔炎	306	こうさんきゆうせいふくびくう えん 好酸球性副鼻腔炎
	108	こうしきゆうたい きていまく じんえん 抗糸球体基底膜腎炎	221	こうしきゆうたい きていまく じんえん 抗糸球体基底膜腎炎
	109	こうじゆうしんたいこつか しやう 後縦靭帯骨化症	69	こうじゆうしんたいこつか しやう 後縦靭帯骨化症
	110	こうじやうせん ふ おうしやう 甲状腺ホルモン不応症	80	こうじやうせん ふ おうしやう 甲状腺ホルモン不応症
	111	こうそく がたしんきんしやう 拘束型心筋症	59	こうそく がたしんきんしやう 拘束型心筋症
	112	こう けつしやう がた 高チロシン血症1型	241	こう けつしやう がた 高チロシン血症1型
	113	こう けつしやう がた 高チロシン血症2型	242	こう けつしやう がた 高チロシン血症2型

# 障害者総合支援法対象疾病」と「指定難病及び都単医療費助成対象疾病」早見表(五十音順)

●30年4月に総合支援法・指定難病に追加、 ▲名称変更のあったもの

番号	障害者総合支援法対象疾病(359疾病)	番号	指定難病(331疾病)及び都単医療費助成対象疾病(8疾病)
114	高チロシン血症3型	243	高チロシン血症3型
115	後天性赤芽球癆	283	後天性赤芽球癆
116	広範脊柱管狭窄症	70	広範脊柱管狭窄症
117	抗リン脂質抗体症候群	48	原発性抗リン脂質抗体症候群
118	コケイン症候群	192	コケイン症候群
119	コステロ症候群	104	コステロ症候群
120	骨形成不全症	274	骨形成不全症
121	骨髄異型性症候群		【相当する疾病が存在しない】
122	骨髄線維症	都80 ▲	原発性骨髄線維症
123	ゴナドトロピン分泌亢進症	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
124	5p欠失症候群	199	5p欠失症候群
125	コフィン・シリズ症候群	185	コフィン・シリズ症候群
126	コフィン・ローリー症候群	176	コフィン・ローリー症候群
127	混合性結合組織病	52	混合性結合組織病
さ	128 鯉耳腎症候群	190	鯉耳腎症候群
129	再生不良性貧血	60	再生不良性貧血
130	サイトメガロウイルス角膜炎		【相当する疾病が存在しない】
131	再発性多発軟骨炎	55	再発性多発軟骨炎
132	左心低形成症候群	211	左心低形成症候群
133	サルコイドーシス	84	サルコイドーシス
134	三尖弁閉鎖症	212	三尖弁閉鎖症
135	三頭酵素欠損症	317	三頭酵素欠損症
し	136 CFC症候群	103	CFC症候群
137	シェーグレン症候群	53	シェーグレン症候群
138	色素性乾皮症	159	色素性乾皮症
139	自己貪食空胞性ミオパチー	32	自己貪食空胞性ミオパチー
140	自己免疫性肝炎	95	自己免疫性肝炎
141	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
142	自己免疫性溶血性貧血	61	自己免疫性溶血性貧血
143	四肢形成不全		【相当する疾病が存在しない】
144	シトステロール血症	260	シトステロール血症
145	シトリン欠損症	318	シトリン欠損症
146	紫斑病性腎炎	224	紫斑病性腎炎
147	脂肪萎縮症	265	脂肪萎縮症
148 ▲	若年性特発性関節炎	107 ▲	若年性特発性関節炎
149	若年性肺気腫	231	α1-アンチトリプシン欠乏症
150	シャルコー・マリー・トゥース病	10	シャルコー・マリー・トゥース病
151	重症筋無力症	11	重症筋無力症

# 障害者総合支援法対象疾病」と「指定難病及び都単医療費助成対象疾病」早見表(五十音順)

●30年4月に総合支援法・指定難病に追加、 ▲名称変更のあったもの

番号	障害者総合支援法対象疾病(359疾病)
152	修正大血管転位症
153 ▲	ジュベール症候群関連疾患
154	シュワルツ・ヤンペル症候群
155	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
156	神経細胞移動異常症
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
158	神経線維腫症
159	神経フェリチン症
160	神経有棘赤血球症
161	進行性核上性麻痺
162	進行性骨化性線維異形成症
163	進行性多巣性白質脳症
164	進行性白質脳症
165	進行性ミオクローヌステんかん
166	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
167	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
す	168 スタージ・ウェーバー症候群
	169 スティーヴンス・ジョンソン症候群
	170 スミス・マガニス症候群
	171 スモン
せ	172 脆弱X症候群
	173 脆弱X症候群関連疾患
	174 正常圧水頭症
	175 成人スチル病
	176 成長ホルモン分泌亢進症
	177 脊髄空洞症
	178 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)
	179 脊髄髄膜瘤
	180 脊髄性筋萎縮症
	181 セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症
	182 前眼部形成異常
	183 全身性エリテマトーデス
	184 先天異常症候群
	185 先天性横隔膜ヘルニア
	186 先天性核上性球麻痺
	187 ▲ 先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症
	188 先天性魚鱗癬
	189 先天性筋無力症候群

番号	指定難病(331疾病)及び都単医療費助成対象疾病(8疾病)
208	修正大血管転位症
177 ▲	ジュベール症候群関連疾患
33	シュワルツ・ヤンペル症候群
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
138	神経細胞移動異常症
125	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
34	神経線維腫症
121	神経フェリチン症
9	神経有棘赤血球症
5	進行性核上性麻痺
272	進行性骨化性線維異形成症
25	進行性多巣性白質脳症
308	進行性白質脳症
309	進行性ミオクローヌステんかん
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
157	スタージ・ウェーバー症候群
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群
202	スミス・マガニス症候群
他123 国研究事業	スモン
206	脆弱X症候群
205	脆弱X症候群関連疾患
	【相当する疾病が存在しない】
54	成人スチル病
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
117	脊髄空洞症
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)
118	脊髄髄膜瘤
3	脊髄性筋萎縮症
319	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症
328	前眼部形成異常
49	全身性エリテマトーデス
310	先天異常症候群
294	先天性横隔膜ヘルニア
132	先天性核上性球麻痺
330 ▲	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症
160	先天性魚鱗癬
12	先天性筋無力症候群

# 障害者総合支援法対象疾病」と「指定難病及び都単医療費助成対象疾病」早見表(五十音順)

●30年4月に総合支援法・指定難病に追加、 ▲名称変更のあったもの

番号	障害者総合支援法対象疾病(359疾病)
190	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
191	先天性三尖弁狭窄症
192	先天性腎性尿崩症
193	先天性赤血球形成異常性貧血
194	先天性僧帽弁狭窄症
195	先天性大脳白質形成不全症
196	先天性肺動脈狭窄症
197	先天性風疹症候群
198	先天性副腎低形成症
199	先天性副腎皮質酵素欠損症
200	先天性ミオパチー
201	先天性無痛無汗症
202	先天性葉酸吸収不全
203	前頭側頭葉変性症
そ	204 早期ミオクロニー脳症
	205 総動脈幹遺残症
	206 総排泄腔遺残
	207 総排泄腔外反症
	208 ソトス症候群
た	209 ダイヤモンド・ブラックファン貧血
	210 第14番染色体父親性ダイソミー症候群
	211 大脳皮質基底核変性症
	212 大理石骨病
	213 ダウン症候群
	214 高安動脈炎
	215 多系統萎縮症
	216 タナトフォリック骨異形成症
	217 多発血管炎性肉芽腫症
	218 多発性硬化症／視神経脊髄炎
	219 多発性軟骨性外骨腫症
	220 多発性嚢胞腎
	221 多脾症候群
	222 タンジール病
	223 単心室症
	224 弾性線維性仮性黄色腫
	225 短腸症候群
	226 胆道閉鎖症
ち	227 遅発性内リンパ水腫

番号	指定難病(331疾病)及び都単医療費助成対象疾病(8疾病)
320	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
311	先天性三尖弁狭窄症
225	先天性腎性尿崩症
282	先天性赤血球形成異常性貧血
312	先天性僧帽弁狭窄症
139	先天性大脳白質形成不全症
313	先天性肺動脈狭窄症
	【相当する疾病が存在しない】
82	先天性副腎低形成症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症
111	先天性ミオパチー
130	先天性無痛無汗症
253	先天性葉酸吸収不全
127	前頭側頭葉変性症
147	早期ミオクロニー脳症
207	総動脈幹遺残症
293	総排泄腔遺残
292	総排泄腔外反症
194	ソトス症候群
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
7	大脳皮質基底核変性症
326	大理石骨病
	【相当する疾病が存在しない】
40	高安動脈炎
17	多系統萎縮症
275	タナトフォリック骨異形成症
44	多発血管炎性肉芽腫症
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎
	【相当する疾病が存在しない】
67	多発性嚢胞腎
188	多脾症候群
261	タンジール病
210	単心室症
166	弾性線維性仮性黄色腫
	【相当する疾病が存在しない】
296	胆道閉鎖症
305	遅発性内リンパ水腫

# 障害者総合支援法対象疾病」と「指定難病及び都単医療費助成対象疾病」早見表(五十音順)

●30年4月に総合支援法・指定難病に追加、 ▲名称変更のあったもの

	番号	障害者総合支援法対象疾病(359疾病)	番号	指定難病(331疾病)及び都単医療費助成対象疾病(8疾病)
	228	チャージ症候群	105	チャージ症候群
	229	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
	230	中毒性表皮壊死症	39	中毒性表皮壊死症
	231	腸管神経節細胞僅少症	101	腸管神経節細胞僅少症
て	232	TSH分泌亢進症	73	下垂体性TSH分泌亢進症
	233	TNF受容体関連周期性症候群	108	TNF受容体関連周期性症候群
	234	低ホスファターゼ症	172	低ホスファターゼ症
	235	天疱瘡	35	天疱瘡
と	236	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
	237	特発性拡張型心筋症	57	特発性拡張型心筋症
	238	特発性間質性肺炎	85	特発性間質性肺炎
	239	特発性基底核石灰化症	27	特発性基底核石灰化症
	240	特発性血小板減少性紫斑病	63	特発性血小板減少性紫斑病
	241	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
	242	特発性後天性全身性無汗症	163	特発性後天性全身性無汗症
	243	特発性大腿骨頭壊死症	71	特発性大腿骨頭壊死症
	244	●特発性多中心性キャッスルマン病	331	●特発性多中心性キャッスルマン病
	245	特発性門脈圧亢進症	92	特発性門脈圧亢進症
	246	特発性両側性感音難聴	304	若年発症型両側性感音難聴
	247	突発性難聴		【相当する疾病が存在しない】
	248	ドラベ症候群	140	ドラベ症候群
な	249	中條・西村症候群	268	中條・西村症候群
	250	那須ハコラ病	174	那須ハコラ病
	251	軟骨無形成症	276	軟骨無形成症
	252	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
に	253	22q11.2欠失症候群	203	22q11.2欠失症候群
	254	乳幼児肝巨大血管腫	295	乳幼児肝巨大血管腫
	255	尿素サイクル異常症	251	尿素サイクル異常症
ぬ	256	ヌーナン症候群	195	ヌーナン症候群
ね	257	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症	315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症
の	258	脳髄黄色腫症	263	脳髄黄色腫症
	259	脳表ヘモジデリン沈着症	122	脳表ヘモジデリン沈着症
	260	膿疱性乾癬	37	膿疱性乾癬(汎発型)
	261	嚢胞性線維症	299	嚢胞性線維症
は	262	パーキンソン病	6	パーキンソン病
	263	パージャー病	47	パージャー病
	264	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症
	265	肺動脈性肺高血圧症	86	肺動脈性肺高血圧症
	266	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)

# 障害者総合支援法対象疾病」と「指定難病及び都単医療費助成対象疾病」早見表(五十音順)

●30年4月に総合支援法・指定難病に追加、 ▲名称変更のあったもの

番号	障害者総合支援法対象疾病(359疾病)	番号	指定難病(331疾病)及び都単医療費助成対象疾病(8疾病)
267	はいほうていかんき しょうこうぐん 肺胞低換気症候群	230	はいほうていかんき しょうこうぐん 肺胞低換気症候群
268	しょうこうぐん バッド・キアリ症候群	91	しょうこうぐん バッド・キアリ症候群
269	びょう ハンチントン病	8	びょう ハンチントン病
270	はんぱつせいとくはつせいこつぞうしよくしょう 汎発性特発性骨増殖症		【相当する疾病が存在しない】
ひ 271	かんれんしょうこうぐん PCDH19関連症候群	152	かんれんしょうこうぐん PCDH19関連症候群
272	ひ がたこう けっしょう 非ケトーシス型高グリシン血症	321	ひ がたこう けっしょう 非ケトーシス型高グリシン血症
273	ひこうせい ひふ こつまくしょう 肥厚性皮膚骨膜炎	165	ひこうせい ひふ こつまくしょう 肥厚性皮膚骨膜炎
274	ひ せい しょうこうぐん 非ジストロフィー性ミオトニー症候群	114	ひ せい しょうこうぐん 非ジストロフィー性ミオトニー症候群
275	ひしつか こうそく はくしつ のうしょう ともな じょうせんしよくたゆうせいのうどうみやしよくしょう 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	124	ひしつか こうそく はくしつ のうしょう ともな じょうせんしよくたゆうせいのうどうみやしよくしょう 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
276	ひだい がたしんきんしょう 肥大型心筋症	58	ひだい がたしんきんしょう 肥大型心筋症
277	ひだはいどうみややぎはいどうみやき し しょう 左肺動脈右肺動脈起始症	314	ひだはいどうみややぎはいどうみやき し しょう 左肺動脈右肺動脈起始症
278	いぞん せい びょう こつなんか しょう ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	239	いぞん せい びょう こつなんか しょう ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
279	ていこうせい びょう こつなんか しょう ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	238	ていこうせい びょう こつなんか しょう ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
280	のうかんのうえん ビッカースタッフ脳幹脳炎	128	のうかんのうえん ビッカースタッフ脳幹脳炎
281	ひ てんけいほうけつ せいによまぐしょうこうぐん 非典型溶血性尿毒症症候群	109	ひ てんけいほうけつ せいによまぐしょうこうぐん 非典型溶血性尿毒症症候群
282	ひ とくせい たはつせい しょうちよかいようしょう 非特異性多発性小腸潰瘍症	290	ひ とくせい たはつせい しょうちよかいようしょう 非特異性多発性小腸潰瘍症
283	ひふきんえん たはつせい きんえん 皮膚筋炎/多発性筋炎	50	ひふきんえん たはつせい きんえん 皮膚筋炎/多発性筋炎
284	せいはんさいきかんしえん びまん性汎細気管支炎	都91	せいはんさいきかんし えん びまん性汎細気管支炎
285	ひまんていかんきしょうこうぐん 肥満低換気症候群		【相当する疾病が存在しない】
286	ひょうひ すいほうしょう 表皮水疱症	36	ひょうひ すいほうしょう 表皮水疱症
287	びょう ぜんけつちよびたまた しょうちよびた ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	291	びょう ぜんけつちよびたまた しょうちよびた ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)
ふ 288	しょうこうぐん ファイファー症候群	183	しょうこうぐん ファイファー症候群
289	し ちよまよう ファロー四徴症	215	し ちよまよう ファロー四徴症
290	ひんけつ ファンコニ貧血	285	ひんけつ ファンコニ貧血
291	ふうにゆまいきんえん 封入体筋炎	15	ふうにゆまいきんえん 封入体筋炎
292	によまよう フェニルケトン尿症	240	によまよう フェニルケトン尿症
293	ふくごう けつそんしょう 複合カルボキシラーゼ欠損症	255	ふくごう けつそんしょう 複合カルボキシラーゼ欠損症
294	ふくごうじょうせんきのう ていか しょう 副甲状腺機能低下症	235	ふくごうじょうせんきのう ていか しょう 副甲状腺機能低下症
295	ふくじん はくしつ 副腎白質ジストロフィー	20	ふくじん はくしつ 副腎白質ジストロフィー
296	ふくじん ひしつ しげき ふ おうしょう 副腎皮質刺激ホルモン不応症	237	ふくじん ひしつ しげき ふ おうしょう 副腎皮質刺激ホルモン不応症
297	しょうこうぐん ブラウ症候群	110	しょうこうぐん ブラウ症候群
298	しょうこうぐん プラダー・ウィリ症候群	193	しょうこうぐん プラダー・ウィリ症候群
299	びょう プリオン病	23	びょう プリオン病
300	きんけつしょう プロピオン酸血症	他22 国研究事業	プリオン病(ヒト由来乾燥硬膜移植によるクロイツフェルト・ヤコブ病に限る。)
301	ぶんびこうしんしょう こう けっしょう PRL分泌亢進症(高プロラクチン血症)	245	きんけつしょう プロピオン酸血症
へ 302	へいそくせいさいきかんしえん 閉塞性細気管支炎	74	かすいたいせい ぶんびこうしんしょう 下垂体性PRL分泌亢進症
303	けつそんしょう β-ケトチオラーゼ欠損症	228	へいそくせいさいきかんしえん 閉塞性細気管支炎
		322	けつそんしょう β-ケトチオラーゼ欠損症



# 障害者総合支援法対象疾病」と「指定難病及び都単医療費助成対象疾病」早見表(五十音順)

●30年4月に総合支援法・指定難病に追加、 ▲名称変更のあったもの

番号	障害者総合支援法対象疾病(359疾病)
304	ペーチェット病
305	ベスレムミオパチー
306	ヘパリン起因性血小板減少症
307	ヘモクロマトーシス
308	ペリー症候群
309	ペルーシド角膜辺縁変性症
310	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)
311	片側巨脳症
312	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
ほ	313 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
314	発作性夜間ヘモグロビン尿症
315	ポルフィリン症
ま	316 マリネスコ・シェーグレン症候群
317	マルファン症候群
318	慢性炎症性脱髄性多発神経炎/嚙巣性運動ニューロパチー
319	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
320	慢性再発性多発性骨髄炎
321	慢性膵炎
322	慢性特発性偽性腸閉塞症
み	323 ミオクロニー欠神てんかん
324	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
325	ミトコンドリア病
む	326 無虹彩症
327	無脾症候群
328	無βリポタンパク血症
め	329 メープルシロップ尿症
330	メチルグルタコン酸尿症
331	メチルマロン酸血症
332	メビウス症候群
333	メンケス病
も	334 網膜色素変性症
335	もやもや病
336	モワット・ウィルソン症候群
や	337 薬剤性過敏症候群
338	ヤング・シンプソン症候群
ゆ	339 優性遺伝形式をとる遺伝性難聴
340	游走性焦点発作を伴う乳児てんかん
よ	341 4p欠失症候群

番号	指定難病(331疾病)及び都単医療費助成対象疾病(8疾病)
56	ペーチェット病
31	ベスレムミオパチー
	【相当する疾病が存在しない】
	【相当する疾病が存在しない】
126	ペリー症候群
	【相当する疾病が存在しない】
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)
136	片側巨脳症
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症
254	ポルフィリン症
112	マリネスコ・シェーグレン症候群
167	マルファン症候群
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎/嚙巣性運動ニューロパチー
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
270	慢性再発性多発性骨髄炎
	【相当する疾病が存在しない】
99	慢性特発性偽性腸閉塞症
142	ミオクロニー欠神てんかん
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
21	ミトコンドリア病
329	無虹彩症
189	無脾症候群
264	無βリポタンパク血症
244	メープルシロップ尿症
324	メチルグルタコン酸尿症
246	メチルマロン酸血症
133	メビウス症候群
169	メンケス病
90	網膜色素変性症
22	もやもや病
178	モワット・ウィルソン症候群
	【相当する疾病が存在しない】
196	ヤング・シンプソン症候群
	【相当する疾病が存在しない】
148	游走性焦点発作を伴う乳児てんかん
198	4p欠失症候群

# 障害者総合支援法対象疾病」と「指定難病及び都単医療費助成対象疾病」早見表(五十音順)

●30年4月に総合支援法・指定難病に追加、 ▲名称変更のあったもの

番号	障害者総合支援法対象疾病(359疾病)	番号	指定難病(331疾病)及び都単医療費助成対象疾病(8疾病)
ら	342 ライソゾーム病	19	ライソゾーム病
	343 ラスムツセン脳炎	151	ラスムツセン脳炎
	344 ランゲルハンス細胞組織球症		【相当する疾病が存在しない】
	345 ランドウ・クレフナー症候群	155	ランドウ・クレフナー症候群
り	346 リジン尿性蛋白不耐症	252	リジン尿性蛋白不耐症
	347 両側性小耳症・外耳道閉鎖症		【相当する疾病が存在しない】
	348 両大血管右室起始症	216	両大血管右室起始症
	349 リンパ管腫症/ゴーハム病	277	リンパ管腫症/ゴーハム病
	350 リンパ脈管筋腫症	89	リンパ脈管筋腫症
る	351 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む)	162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む)
	352 ルビンシュタイン・テイビ症候群	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群
れ	353 レーベル遺伝性視神経症	302	レーベル遺伝性視神経症
	354 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	259	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
	355 劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴		【相当する疾病が存在しない】
	356 レット症候群	156	レット症候群
	357 レノックス・ガストー症候群	144	レノックス・ガストー症候群
ろ	358 ロスマンド・トムソン症候群	186	ロスマンド・トムソン症候群
	359 肋骨異常を伴う先天性側弯症	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症
	【相当する疾病が存在しない】	都77	悪性高血圧
	【相当する疾病が存在しない】	都83	母斑症(指定難病を除く。)
	【相当する疾病が存在しない】	都866	肝内結石症
	【相当する疾病が存在しない】	都88 ▲	古典的特発性好酸球增多症候群
	【相当する疾病が存在しない】	都95	遺伝性QT延長症候群
	【相当する疾病が存在しない】	都97	網膜脈絡膜萎縮症