別表３　　障害者総合支援法の対象疾病一覧（３６６疾病）

1	アイカルディ症候群	42	黄斑ジストロフィー	83	クルーゾン症候群
2	アイザックス症候群	43	大田原症候群	84	グルコーストランスポーター１欠損症
3	ＩｇＡ腎症	44	オクシピタル・ホーン症候群	85	グルタル酸血症1型
4	ＩｇＧ４関連疾患	45	オスラー病	86	グルタル酸血症2型
5	亜急性硬化性全脳炎	46	カーニー複合	87	クロウ・深瀬症候群
6	アジソン病	47	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	88	クローン病
7	アッシャー症候群	48	潰瘍性大腸炎	89	クロンカイト・カナダ症候群
8	アトピー性脊髄炎	49	下垂体前葉機能低下症	90	痙攣重積型（二相性）急性脳症
9	アペール症候群	50	家族性地中海熱	91	結節性硬化症
10	アミロイドーシス	51	家族性低β リポタンパク血症1（ホモ接合体）	92	結節性多発動脈炎
11	アラジール症候群	52	家族性良性慢性天疱瘡	93	血栓性血小板減少性紫斑病
12	アルポート症候群	53	カナバン病	94	限局性皮質異形成
13	アレキサンダー病	54	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	95	原発性局所多汗症
14	アンジェルマン症候群	55	歌舞伎症候群	96	原発性硬化性胆管炎
15	アントレー・ビクスラー症候群	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	97	原発性高脂血症
16	イソ吉草酸血症	57	カルニチン回路異常症	98	原発性側索硬化症
17	一次性ネフローゼ症候群	58	加齢黄斑変性	99	原発性胆汁性胆管炎
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	59	肝型糖原病	100	原発性免疫不全症候群
19	１ｐ36 欠失症候群	60	間質性膀胱炎（ハンナ型）	101	顕微鏡的大腸炎
20	遺伝性自己炎症疾患	61	環状20番染色体症候群	102	顕微鏡的多発血管炎
21	遺伝性ジストニア	62	関節リウマチ	103	高ＩｇＤ症候群
22	遺伝性周期性四肢麻痺	63	完全大血管転位症	104	好酸球性消化管疾患
23	遺伝性膵炎	64	眼皮膚白皮症	105	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
24	遺伝性鉄芽球性貧血	65	偽性副甲状腺機能低下症	106	好酸球性副鼻腔炎
25	ウィーバー症候群	66	ギャロウェイ・モワト症候群	107	抗糸球体基底膜腎炎
26	ウィリアムズ症候群	67	急性壊死性脳症	108	後縦靭帯骨化症
27	ウィルソン病	68	急性網膜壊死	109	甲状腺ホルモン不応症
28	ウエスト症候群	69	球脊髄性筋萎縮症	110	拘束型心筋症
29	ウェルナー症候群	70	急速進行性糸球体腎炎	111	高チロシン血症1型
30	ウォルフラム症候群	71	強直性脊椎炎	112	高チロシン血症2型
31	ウルリッヒ病	72	巨細胞性動脈炎	113	高チロシン血症3型
32	HTLV－１関連脊髄症	73	巨大静脈奇形（頚部口腔咽頭びまん性病変）	114	後天性赤芽球癆
33	ＡＴＲ－Ｘ症候群	74	巨大動静脈奇形（頚部顔面又は四肢病変）	115	広範脊柱管狭窄症
34	ＡＤＨ分泌異常症	75	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	116	膠様滴状角膜ジストロフィー
35	エーラス・ダンロス症候群	76	巨大リンパ管奇形（頚部顔面病変）	117	抗リン脂質抗体症候群
36	エプスタイン症候群	77	筋萎縮性側索硬化症	118	コケイン症候群
37	エプスタイン病	78	筋型糖原病	119	コステロ症候群
38	エマヌエル症候群	79	筋ジストロフィー	120	骨形成不全症
39	遠位型ミオパチー	80	クッシング病	121	骨髄異形成症候群
40	円錐角膜	81	クリオピリン関連周期熱症候群	122	骨髄線維症
41	黄色靭帯骨化症	82	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	123	ゴナドトロピン分泌亢進症

124	５p欠失症候群	165	進行性白質脳症	206	総動脈幹遺残症
125	コフィン・シリス症候群	166	進行性ミオクローヌスてんかん	207	総排泄腔遺残
126	コフィン・ローリー症候群	167	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	208	総排泄腔外反症
127	混合性結合組織病	168	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	209	ソトス症候群
128	鰓耳腎症候群	169	スタージ・ウェーバー症候群	210	ダイアモンド・ブラックファン貧血
129	再生不良性貧血	170	スティーヴンス・ジョンソン症候群	211	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
130	サイトメガロウィルス角膜内皮炎	171	スミス・マギニス症候群	212	大脳皮質基底核変性症
131	再発性多発軟骨炎	172	スモン	213	大理石骨病
132	左心低形成症候群	173	脆弱X症候群	214	ダウン症候群
133	サルコイドーシス	174	脆弱Ｘ症候群関連疾患	215	高安動脈炎
134	三尖弁閉鎖症	175	成人スチル病	216	多系統萎縮症
135	三頭酵素欠損症	176	成長ホルモン分泌亢進症	217	タナトフォリック骨異形成症
136	CFC症候群	177	脊髄空洞症	218	多発血管炎性肉芽腫症
137	シェーグレン症候群	178	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	219	多発性硬化症／視神経脊髄炎
138	色素性乾皮症	179	脊髄髄膜瘤	220	多発性軟骨性外骨腫症
139	自己貪食空胞性ミオパチー	180	脊髄性筋萎縮症	221	多発性嚢胞腎
140	自己免疫性肝炎	181	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症	222	多脾症候群
141	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	182	前眼部形成異常	223	タンジール病
142	自己免疫性溶血性貧血	183	全身性エリテマトーデス	224	単心室症
143	四肢形成不全	184	全身強皮症	225	弾性線維性仮性黄色腫
144	シトステロール血症	185	先天異常症候群	226	短腸症候群
145	シトリン欠損症	186	先天性横隔膜ヘルニア	227	胆道閉鎖症
146	紫斑病性腎炎	187	先天性核上性球麻痺	228	遅発性内リンパ水腫
147	脂肪萎縮症	188	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	229	チャージ症候群
148	若年性特発性関節炎	189	先天性魚鱗癬	230	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
149	若年性肺気腫	190	先天性筋無力症候群	231	中毒性表皮壊死症
150	シャルコー・マリー・トゥース病	191	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	232	腸管神経節細胞僅少症
151	重症筋無力症	192	先天性三尖弁狭窄症	233	TSH分泌亢進症
152	修正大血管転位症	193	先天性腎性尿崩症	234	TNF受容体関連周期性症候群
153	ジュベール症候群関連疾患	194	先天性赤血球形成異常性貧血	235	低ホスファターゼ症
154	シュワルツ・ヤンペル症候群	195	先天性僧帽弁狭窄症	236	天疱瘡
155	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	196	先天性大脳白質形成不全症	237	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
156	神経細胞移動異常症	197	先天性肺静脈狭窄症	238	特発性拡張型心筋症
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	198	先天性風疹症候群	239	特発性間質性肺炎
158	神経線維腫症	199	先天性副腎低形成症	240	特発性基底核石灰化症
159	神経フェリチン症	200	先天性副腎皮質酵素欠損症	241	特発性血小板減少性紫斑病
160	神経有棘赤血球症	201	先天性ミオパチー	242	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）
161	進行性核上性麻痺	202	先天性無痛無汗症	243	特発性後天性全身性無汗症
162	進行性家庭性肝内胆汁うっ滞症	203	先天性葉酸吸収不全	244	特発性大腿骨頭壊死症
163	進行性骨化性線維異形成症	204	前頭側頭葉変性症	245	特発性多中心性キャッスルマン病
164	進行性多巣性白質脳症	205	早期ミオクロニー脳症	246	特発性門脈圧亢進症

247	特発性両側性感音難聴	287	皮膚筋炎／多発性筋炎	327	慢性再発性多発性骨髄炎
248	突発性難聴	288	びまん性汎細気管支炎	328	慢性膵炎
249	ドラベ症候群	289	肥満低換気症候群	329	慢性特発性偽性腸閉塞症
250	中條・西村症候群	290	表皮水疱症	330	ミオクロニー欠神てんかん
251	那須・ハコラ病	291	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）	331	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
252	軟骨無形成症	292	VATER症候群	332	ミトコンドリア病
253	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	293	ファイファー症候群	333	無虹彩症
254	22q11.2欠失症候群	294	ファロー四徴症	334	無脾症候群
255	乳幼児肝巨大血管腫	295	ファンコニ貧血	335	無β リポタンパク血症
256	尿素サイクル異常症	296	封入体筋炎	336	メープルシロップ尿症
257	ヌーナン症候群	297	フェニルケトン尿症	337	メチルグルタコン酸尿症
258	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症	298	フォンタン術後症候群	338	メチルマロン酸血症
259	ネフロン癆	299	複合カルボキシラーゼ欠損症	339	メビウス症候群
260	脳クレアチン欠乏症候群	300	副甲状腺機能低下症	340	メンケス病
261	脳腱黄色腫症	301	副腎白質ジストロフィー	341	網膜色素変性症
262	脳表ヘモジデリン沈着症	302	副腎皮質刺激ホルモン不応症	342	もやもや病
263	膿疱性乾癬	303	ブラウ症候群	343	モワット・ウイルソン症候群
264	嚢胞性線維症	304	プラダー・ウィリ症候群	344	薬剤性過敏症症候群
265	パーキンソン病	305	プリオン病	345	ヤング・シンプソン症候群
266	バージャー病	306	プロピオン酸血症	346	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴
267	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	307	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）	347	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
268	肺動脈性肺高血圧症	308	閉塞性細気管支炎	348	４p欠失症候群
269	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	309	β -ケトチオラーゼ欠損症	349	ライソゾーム病
270	肺胞低換気症候群	310	ベーチェット病	350	ラスムッセン脳炎
271	ハッチンソン・ギルフォード症候群	311	ベスレムミオパチー	351	ランゲルハンス細胞組織球症
272	バッド・キアリ症候群	312	ヘパリン起因性血小板減少症	352	ランドウ・クレフナー症候群
273	ハンチントン病	313	ヘモクロマトーシス	353	リジン尿性蛋白不耐症
274	汎発性特発性骨増殖症	314	ペリー症候群	354	両側性小耳症・外耳道閉鎖症
275	ＰＣＤＨ19関連症候群	315	ペルーシド角膜辺縁変性症	355	両大血管右室起始症
276	非ケトーシス型高グリシン血症	316	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	356	リンパ管腫症/ゴーハム病
277	肥厚性皮膚骨膜症	317	片側巨脳症	357	リンパ脈管筋腫症
278	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	318	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	358	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
279	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	319	芳香族Ｌ－アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	359	ルビンシュタイン・テイビ症候群
280	肥大型心筋症	320	発作性夜間ヘモグロビン尿症	360	レーベル遺伝性視神経症
281	左肺動脈右肺動脈起始症	321	ホモシスチン尿症	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
282	ビタミンＤ依存性くる病/骨軟化症	322	ポルフィリン症	362	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴
283	ビタミンＤ抵抗性くる病/骨軟化症	323	マリネスコ・シェーグレン症候群	363	レット症候群
284	ビッカースタッフ脳幹脳炎	324	マルファン症候群	364	レノックス・ガストー症候群
285	非典型溶血性尿毒症症候群	325	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	365	ロスムンド・トムソン症候群
286	非特異性多発性小腸潰瘍症	326	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	366	肋骨異常を伴う先天性側弯症