

別表3 障害者総合支援法の対象疾病一覧（369疾病）

1	アイカルディ症候群	43	黄斑ジストロフィー	85	グルコーストランスポーター1欠損症
2	アイザックス症候群	44	大田原症候群	86	グルタル酸血症1型
3	I g A腎症	45	オクシピタル・ホーン症候群	87	グルタル酸血症2型
4	I g G 4 関連疾患	46	オスラー病	88	クロウ・深瀬症候群
5	亜急性硬化性全脳炎	47	カーニー複合	89	クローン病
6	アジソン病	48	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	90	クローンカイト・カナダ症候群
7	アッシャー症候群	49	潰瘍性大腸炎	91	痙攣重積型（二相性）急性脳症
8	アトピー性脊髄炎	50	下垂体前葉機能低下症	92	結節性硬化症
9	アペール症候群	51	家族性地中海熱	93	結節性多発動脈炎
10	アミロイドーシス	52	家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）	94	血栓性血小板減少性紫斑病
11	アラジール症候群	53	家族性良性慢性天疱瘡	95	限局性皮質異形成
12	アルポート症候群	54	カナバン病	96	原発性局所多汗症
13	アレキサンダー病	55	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	97	原発性硬化性胆管炎
14	アンジェルマン症候群	56	歌舞伎症候群	98	原発性高脂血症
15	アントレー・ピクスラー症候群	57	ガラクトース-1リン酸ウリシルトランスフェラーゼ欠損症	99	原発性側索硬化症
16	イソ吉草酸血症	58	カルニチン回路異常症	100	原発性胆汁性胆管炎
17	一次性ネフロローゼ症候群	59	加齢黄斑変性	101	原発性免疫不全症候群
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	60	肝型糖原病	102	顕微鏡的大腸炎
19	1 p 36欠失症候群	61	間質性膀胱炎（ハンナ型）	103	顕微鏡的多発血管炎
20	遺伝性自己炎症疾患	62	環状20番染色体症候群	104	高I g D症候群
21	遺伝性ジストニア	63	関節リウマチ	105	好酸球性消化管疾患
22	遺伝性周期性四肢麻痺	64	完全大血管転位症	106	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
23	遺伝性腭炎	65	眼皮膚白皮症	107	好酸球性副鼻腔炎
24	遺伝性鉄芽球性貧血	66	偽性副甲状腺機能低下症	108	抗糸球体基底膜腎炎
25	ウィーバー症候群	67	ギャロウェイ・モフト症候群	109	後縦靭帯骨化症
26	ウィリアムズ症候群	68	急性壊死性脳症	110	甲状腺ホルモン不応症
27	ウィルソン病	69	急性網膜壊死	111	拘束型心筋症
28	ウエスト症候群	70	球脊髄性筋萎縮症	112	高チロシン血症1型
29	ウェルナー症候群	71	急速進行性糸球体腎炎	113	高チロシン血症2型
30	ウォルフラム症候群	72	強直性脊椎炎	114	高チロシン血症3型
31	ウルリッヒ病	73	巨細胞性動脈炎	115	後天性赤芽球癆
32	HTLV-1 関連脊髄症	74	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	116	広範脊柱管狭窄症
33	A T R - X 症候群	75	巨大動脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	117	膠様滴状角膜ジストロフィー
34	A D H 分泌異常症	76	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	118	抗リン脂質抗体症候群
35	エーラス・ダンロス症候群	77	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	119	コケイン症候群
36	エプスタイン症候群	78	筋萎縮性側索硬化症	120	コステロ症候群
37	エプスタイン病	79	筋型糖原病	121	骨形成不全症
38	エマヌエル症候群	80	筋ジストロフィー	122	骨髄異形成症候群
39	MECP2重複症候群	81	クッシング病	123	骨髄線維症
40	遠位型ミオパチー	82	クリオピリン関連周期熱症候群	124	ゴナドトロピン分泌亢進症
41	円錐角膜	83	クリッペル・トレネー・ウェーバー症候群	125	5p 欠失症候群
42	黄色靭帯骨化症	84	クルーゾン症候群	126	コフィン・シリス症候群

127	コフィン・ローリー症候群	168	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	209	総排泄腔遺残
128	混合性結合組織病	169	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	210	総排泄腔外反症
129	鰓耳腎症候群	170	スタージ・ウェーバー症候群	211	ソトス症候群
130	再生不良性貧血	171	スティーヴンス・ジョンソン症候群	212	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
131	サイトメガロウイルス角膜炎	172	スミス・マガニス症候群	213	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
132	再発性多発軟骨炎	173	スモン	214	大脳皮質基底核変性症
133	左心低形成症候群	174	脆弱X症候群	215	大理石骨病
134	サルコイドーシス	175	脆弱X症候群関連疾患	216	ダウン症候群
135	三尖弁閉鎖症	176	成人スチル病	217	高安動脈炎
136	三頭酵素欠損症	177	成長ホルモン分泌亢進症	218	多系統萎縮症
137	CFC症候群	178	脊髄空洞症	219	タナトフォリック骨異形成症
138	シェーグレン症候群	179	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)	220	多発血管炎性肉芽腫症
139	色素性乾皮症	180	脊髄髄膜瘤	221	多発性硬化症/視神経脊髄炎
140	自己食空胞性ミオパチー	181	脊髄性筋萎縮症	222	多発性軟骨性外骨腫症
141	自己免疫性肝炎	182	セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症	223	多発性嚢胞腎
142	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	183	前眼部形成異常	224	多脾症候群
143	自己免疫性溶血性貧血	184	全身性エリテマトーデス	225	タンジール病
144	四肢形成不全	185	全身強皮症	226	単心室症
145	シトステロール血症	186	先天異常症候群	227	弾性線維性仮性黄色腫
146	シトリン欠損症	187	先天性横隔膜ヘルニア	228	短腸症候群
147	紫斑病性腎炎	188	先天性核上性球麻痺	229	胆道閉鎖症
148	脂肪萎縮症	189	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	230	遅発性内リンパ水腫
149	若年性特発性関節炎	190	先天性魚鱗癬	231	チャージ症候群
150	若年性肺気腫	191	先天性筋無力症候群	232	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
151	シャルコー・マリー・トゥース病	192	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	233	中毒性表皮壊死症
152	重症筋無力症	193	先天性三尖弁狭窄症	234	腸管神経節細胞僅少症
153	修正大血管転位症	194	先天性腎性尿崩症	235	TRPV4異常症
154	ジュベール症候群関連疾患	195	先天性赤血球形成異常性貧血	236	TSH分泌亢進症
155	シュワルツ・ヤンペル症候群	196	先天性僧帽弁狭窄症	237	TNF受容体関連周期性症候群
156	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	197	先天性大脳白質形成不全症	238	低ホスファターゼ症
157	神経細胞移動異常症	198	先天性肺静脈狭窄症	239	天疱瘡
158	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	199	先天性風疹症候群	240	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
159	神経線維腫症	200	先天性副腎低形成症	241	特発性拡張型心筋症
160	神経フェリチン症	201	先天性副腎皮質酵素欠損症	242	特発性間質性肺炎
161	神経有棘赤血球症	202	先天性ミオパチー	243	特発性基底核石灰化症
162	進行性核上性麻痺	203	先天性無痛無汗症	244	特発性血小板減少性紫斑病
163	進行性家庭性肝内胆汁うっ滞症	204	先天性葉酸吸収不全	245	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
164	進行性骨化性線維異形成症	205	前頭側頭葉変性症	246	特発性後天性全身性無汗症
165	進行性多巣性白質脳症	206	線毛機能不全症候群	247	特発性大腿骨頭壊死症
166	進行性白質脳症	207	早期ミオクロニー脳症	248	特発性多中心性キャッスルマン病
167	進行性ミオクローヌステんかん	208	総動脈幹遺残症	249	特発性門脈圧亢進症

250	特発性両側性感音難聴	290	皮膚筋炎／多発性筋炎	330	慢性再発性多発性骨髄炎
251	突発性難聴	291	びまん性汎細気管支炎	331	慢性睚炎
252	ドラベ症候群	292	肥満低換気症候群	332	慢性特発性偽性腸閉塞症
253	中條・西村症候群	293	表皮水疱症	333	ミオクロニー欠伸てんかん
254	那須・ハコラ病	294	ヒルシュスブルグ病（全結腸型又は小腸型）	334	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
255	軟骨無形成症	295	VATER症候群	335	ミトコンドリア病
256	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	296	ファイファー症候群	336	無虹彩症
257	22q11.2欠失症候群	297	ファロー四徴症	337	無脾症候群
258	乳幼児肝巨大血管腫	298	ファンコニ貧血	338	無βリポタンパク血症
259	尿素サイクル異常症	299	封入体筋炎	339	メーブルシロップ尿症
260	ヌーナン症候群	300	フェニルケトン尿症	340	メチルグルタコン酸尿症
261	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症	301	フォンタン術後症候群	341	メチルマロン酸血症
262	ネフロン癆	302	複合カルボキシラーゼ欠損症	342	メビウス症候群
263	脳クレアチン欠乏症候群	303	副甲状腺機能低下症	343	メンケス病
264	脳髄黄色腫症	304	副腎白質ジストロフィー	344	網膜色素変性症
265	脳表ヘモジデリン沈着症	305	副腎皮質刺激ホルモン不応症	345	もやもや病
266	膿疱性乾癬	306	ブラウ症候群	346	モワット・ウイルソン症候群
267	嚢胞性線維症	307	ブラダー・ウィリ症候群	347	薬剤性過敏症候群
268	パーキンソン病	308	プリオン病	348	ヤング・シンプソン症候群
269	パージャー病	309	プロピオン酸血症	349	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴
270	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	310	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）	350	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
271	肺動脈性肺高血圧症	311	閉塞性細気管支炎	351	4p欠失症候群
272	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	312	β-ケトチオラーゼ欠損症	352	ライソゾーム病
273	肺胞低換気症候群	313	パーチェット病	353	ラスムッセン脳炎
274	ハッチンソン・ギルフォード症候群	314	バスレムミオパチー	354	ランゲルハンス細胞組織球症
275	バッド・キアリ症候群	315	ヘパリン起因性血小板減少症	355	ランドウ・クレフナー症候群
276	ハンチントン病	316	ヘモクロマトーシス	356	リジン尿性蛋白不耐症
277	汎発性特発性骨増殖症	317	ペリー症候群	357	両側性小耳症・外耳道閉鎖症
278	P C D H 19関連症候群	318	ペルーシド角膜辺縁変性症	358	両大血管右室起始症
279	非ケトーシス型高グリシン血症	319	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く）	359	リンパ管腫症/ゴーハム病
280	肥厚性皮膚骨膜炎	320	片側巨脳症	360	リンパ脈管筋腫症
281	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	321	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	361	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
282	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	322	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	362	ルビンシュタイン・テイビ症候群
283	肥大型心筋症	323	発作性夜間ヘモグロビン尿症	363	レーベル遺伝性視神経症
284	左肺動脈右肺動脈起始症	324	ホモシチン尿症	364	レチンコレステロールアルトランスフェラーゼ欠損症
285	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	325	ポルフィリン症	365	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴
286	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	326	マリネスコ・シェーグレン症候群	366	レット症候群
287	ピッカースタッフ脳幹脳炎	327	マルファン症候群	367	レノックス・ガストー症候群
288	非典型溶血性尿毒症症候群	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	368	ロスモンド・トムソン症候群
289	非特異性多発性小腸潰瘍症	329	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	369	肋骨異常を伴う先天性側弯症