

「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)

●令和3年11月に総合支援法・指定難病に追加

番号	障害者総合支援法対象疾病(366疾病)	番号	指定難病(338疾病)及び都単医療費助成対象疾病(8疾病)
あ	1 アイカルディ症候群	135	アイカルディ症候群
	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 アミロイドーシス	28	全身性アミロイドーシス
	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 遺伝性腭炎	298	遺伝性腭炎
	24 遺伝性鉄芽球性貧血	286	遺伝性鉄芽球性貧血
う	25 ウィーバー症候群	175	ウィーバー症候群
	26 ウィリアムズ症候群	179	ウィリアムズ症候群
	27 ウィルソン病	171	ウィルソン病
	28 ウェスト症候群	145	ウェスト症候群
	29 ウェルナー症候群	191	ウェルナー症候群
	30 ウォルフラム症候群	233	ウォルフラム症候群
	31 ウルリッヒ病	29	ウルリッヒ病
え	32 HTLV-1関連脊髄症	26	HTLV-1関連脊髄症
	33 ATR-X症候群	180	ATR-X症候群
	34 ADH分泌異常症	72	下垂体性ADH分泌異常症
	35 エーラス・ダンロス症候群	168	エーラス・ダンロス症候群
	36 エプスタイン症候群	287	エプスタイン症候群
	37 エプスタイン病	217	エプスタイン病
	38 エマヌエル症候群	204	エマヌエル症候群

「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)

●令和3年11月に総合支援法・指定難病に追加

番号	障害者総合支援法対象疾病(366疾病)
39	えんい がた 遠位型ミオパチー
40	えんすいやくまく 円錐角膜炎
お	41 おうしよくじんたいこっか しょう 黄色靭帯骨化症
42	おうはん 黄斑ジストロフィー
43	おおたわら しょうこうぐん 大田原症候群
44	オクシピタル・ホーン しょうこうぐん 症候群
45	オスラー びょう 病
か	46 カーニー かくごう 複合
47	かいば こうか ともな ないそくそくとうよう 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
48	かいようせいだいちょうえん 潰瘍性大腸炎
49	かすいたい ぜんようきのう ていか しょう 下垂体前葉機能低下症
50	かぞくせい ちちゅうかい ねつ 家族性地中海熱
51 ●	かぞくせい てい けっしょう せつごうたい 家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)
52	かぞくせい りょうせいせんせいてんぼうそう 家族性良性慢性天疱瘡
53	カナバン びょう 病
54	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 しょうこうぐん 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
55	かぶき しょうこうぐん 歌舞伎症候群
56	ガラクトース-1-リン さん 酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症
57	かいろん いじょうしょう カルニチン回路異常症
58	かれいおうはんへんせい 加齢黄斑変性
59	かみがたとう げんびょう 肝型糖原病
60	かんしつせいぼうこう えん がた 間質性膀胱炎(ハンナ型)
61	かんじょう ばんせんしよくたいしょうこうぐん 環状20番染色体症候群
62	かんせつ 関節リウマチ
63	かんぜんたいけつかんてんい しょう 完全大血管転位症
64	がんひふ はくひ しょう 眼皮膚白皮症
き	65 ぎせい ふくこうじょうせんきのう ていか しょう 偽性副甲状腺機能低下症
66	ギャロウェイ・モワト しょうこうぐん 症候群
67	きゅうせいえいせいのうしょう 急性壊死性脳症
68	きゅうせいもうまくえし 急性網膜壊死
69	きゅうせきすいせいきんいしゆく しょう 球脊髄性筋萎縮症
70	きゅうそくしんこうせい しきゅうたい じんえん 急速進行性糸球体腎炎
71	きょうちよくせきついでん 強直性脊椎炎
72	きょさいぼうせいどうみやえん 巨細胞性動脈炎
73	きょたいじょうみけい けいぶ こうくう いんどう せびょうへん 巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
74	きょたいどうじょうみけい けいぶ がんめんまた しし びょうへん 巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
75	きょたいぼうこう たんしよつちよちょうか ぜんどうふぜんしょう 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
76	きょたい かんきけい けいぶ がんめんびょうへん 巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)

番号	指定難病(338疾病)及び都単医療費助成対象疾病(8疾病)
30	えんい がた 遠位型ミオパチー
	【相当する疾病が存在しない】
68	おうしよくじんたいこっか しょう 黄色靭帯骨化症
301	おうはん 黄斑ジストロフィー
146	おおたわら しょうこうぐん 大田原症候群
170	オクシピタル・ホーン しょうこうぐん 症候群
227	オスラー びょう 病
232	カーニー かくごう 複合
141	かいば こうか ともな ないそくそくとうよう 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
97	かいようせいだいちょうえん 潰瘍性大腸炎
78	かすいたい ぜんようきのう ていか しょう 下垂体前葉機能低下症
266	かぞくせい ちちゅうかい ねつ 家族性地中海熱
336 ●	かぞくせい てい けっしょう せつごうたい 家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)
161	かぞくせい りょうせいせんせいてんぼうそう 家族性良性慢性天疱瘡
307	カナバン びょう 病
269	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 しょうこうぐん 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
187	かぶき しょうこうぐん 歌舞伎症候群
258	ガラクトース-1-リン さん 酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症
316	かいろん いじょうしょう カルニチン回路異常症
	【相当する疾病が存在しない】
257	かみがたとう げんびょう 肝型糖原病
226	かんしつせいぼうこう えん がた 間質性膀胱炎(ハンナ型)
150	かんじょう ばんせんしよくたいしょうこうぐん 環状20番染色体症候群
46	あくせいかんせつ 悪性関節リウマチ
209	かんぜんたいけつかんてんい しょう 完全大血管転位症
164	がんひふ はくひ しょう 眼皮膚白皮症
236	ぎせい ふくこうじょうせんきのう ていか しょう 偽性副甲状腺機能低下症
219	ギャロウェイ・モワト しょうこうぐん 症候群
	【相当する疾病が存在しない】
	【相当する疾病が存在しない】
1	きゅうせきすいせいきんいしゆく しょう 球脊髄性筋萎縮症
220	きゅうそくしんこうせい しきゅうたい じんえん 急速進行性糸球体腎炎
271	きょうちよくせきついでん 強直性脊椎炎
41	きょさいぼうせいどうみやえん 巨細胞性動脈炎
279	きょたいじょうみけい けいぶ こうくう いんどう せびょうへん 巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
280	きょたいどうじょうみけい けいぶ がんめんまた しし びょうへん 巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
100	きょたいぼうこう たんしよつちよちょうか ぜんどうふぜんしょう 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
278	きょたい かんきけい けいぶ がんめんびょうへん 巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)

「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)

●令和3年11月に総合支援法・指定難病に追加

番号	障害者総合支援法対象疾病(366疾病)	番号	指定難病(338疾病)及び都単医療費助成対象疾病(8疾病)
77	筋萎縮性側索硬化症	2	筋萎縮性側索硬化症
78	筋型糖原病	256	筋型糖原病
79	筋ジストロフィー	113	筋ジストロフィー
く	クッシング病	75	クッシング病
81	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
82	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
83	クルーゾン症候群	181	クルーゾン症候群
84	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
85	グルタル酸血症1型	249	グルタル酸血症1型
86	グルタル酸血症2型	250	グルタル酸血症2型
87	クロウ・深瀬症候群	16	クロウ・深瀬症候群
88	クローン病	96	クローン病
89	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	けいれんじゆうせきたにそせい きゆうせいのうしやう 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せい きゆうせいのうしやう 痙攣重積型(二相性)急性脳症
91	結節性硬化症	158	結節性硬化症
92	結節性多発動脈炎	42	結節性多発動脈炎
93	血栓性血小板減少性紫斑病	64	血栓性血小板減少性紫斑病
94	限局性皮質異形成	137	限局性皮質異形成
95	原発性局所多汗症		【相当する疾病が存在しない】
96	原発性硬化性胆管炎	94	原発性硬化性胆管炎
97	原発性高脂血症	262	原発性高カイロミクロン血症
		79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)
98	原発性側索硬化症	4	原発性側索硬化症
99	原発性胆汁性胆管炎	93	原発性胆汁性胆管炎
100	原発性免疫不全症候群	65	原発性免疫不全症候群
101	顕微鏡の大腸炎		【相当する疾病が存在しない】
102	顕微鏡的多発血管炎	43	顕微鏡的多発血管炎
こ	高IgD症候群	267	高IgD症候群
104	好酸球性消化管疾患	98	好酸球性消化管疾患
105	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
106	好酸球性副鼻腔炎	306	好酸球性副鼻腔炎
107	抗糸球体基底膜腎炎	221	抗糸球体基底膜腎炎
108	後縦靭帯骨化症	69	後縦靭帯骨化症
109	甲状腺ホルモン不応症	80	甲状腺ホルモン不応症
110	拘束型心筋症	59	拘束型心筋症
111	高チロシン血症1型	241	高チロシン血症1型
112	高チロシン血症2型	242	高チロシン血症2型
113	高チロシン血症3型	243	高チロシン血症3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)

●令和3年11月に総合支援法・指定難病に追加

番号	障害者総合支援法対象疾病(366疾病)	番号	指定難病(338疾病)及び都単医療費助成対象疾病(8疾病)
114	こうてんせいせきが きゅあう 後天性赤芽球癬	283	こうてんせいせきが きゅあう 後天性赤芽球癬
115	こうはん せきちゆうか ちようさくしやう 広範脊柱管狭窄症	70	こうはん せきちゆうか ちようさくしやう 広範脊柱管狭窄症
116	こうよう てきじよかくまく 膠様滴状角膜ジストロフィー	332	こうよう てきじよかくまく 膠様滴状角膜ジストロフィー
117	こう しつこうたいしやうこうぐん 抗リン脂質抗体症候群	48	げんばつせいこう しつこうたいしやうこうぐん 原発性抗リン脂質抗体症候群
118	しやうこうぐん コケイン症候群	192	しやうこうぐん コケイン症候群
119	しやうこうぐん コステロ症候群	104	しやうこうぐん コステロ症候群
120	こつけいせいふぜんしやう 骨形成不全症	274	こつけいせいふぜんしやう 骨形成不全症
121	こつずいけいせいしやうこうぐん 骨髄異型性症候群		【相当する疾病が存在しない】
122	こつずいせんい しやう 骨髄線維症	都80	げんばつせいこつずいせんい しやう 原発性骨髄線維症
123	ぐなどろピンぶんひやくちんしやう ゴナドトロピン分泌亢進症	76	かすいたいせい ぐなどろピンぶんひやくちんしやう 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
124	けつしつしやうこうぐん 5p欠失症候群	199	けつしつしやうこうぐん 5p欠失症候群
125	しやうこうぐん コフィン・シリシ症候群	185	しやうこうぐん コフィン・シリシ症候群
126	しやうこうぐん コフィン・ローリー症候群	176	しやうこうぐん コフィン・ローリー症候群
127	こんごうせいけつごうそしき びやう 混合性結合組織病	52	こんごうせいけつごうそしき びやう 混合性結合組織病
さ	さいじ じんしやうこうぐん 鯀耳腎症候群	190	さいじ じんしやうこうぐん 鯀耳腎症候群
129	さいせいふりやうせい ひんけつ 再生不良性貧血	60	さいせいふりやうせい ひんけつ 再生不良性貧血
130	さいとメガロウイルスかまくないひえん サイトメガロウイルス角膜内皮炎		【相当する疾病が存在しない】
131	さいはつせいたはつ なんこつえん 再発性多発軟骨炎	55	さいはつせいたはつ なんこつえん 再発性多発軟骨炎
132	さしん ていけいせいしやうこうぐん 左心低形成症候群	211	さしん ていけいせいしやうこうぐん 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	さんせんべんへいさしやう 三尖弁閉鎖症	212	さんせんべんへいさしやう 三尖弁閉鎖症
135	さんとう こうそ けつそんしやう 三頭酵素欠損症	317	さんとう こうそ けつそんしやう 三頭酵素欠損症
し	しやうこうぐん CFC症候群	103	しやうこうぐん CFC症候群
137	しやうこうぐん シェーグレン症候群	53	しやうこうぐん シェーグレン症候群
138	しきそせい かんびしやう 色素性乾皮症	159	しきそせい かんびしやう 色素性乾皮症
139	じこ どんしよくうほう せい 自己貪食空胞性ミオパチー	32	じこ どんしよくうほう せい 自己貪食空胞性ミオパチー
140	じこ めんえきせいけんえん 自己免疫性肝炎	95	じこ めんえきせいけんえん 自己免疫性肝炎
141	じこめんえきせいこうてんせいぎやうこいんしけつぼうしやう 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 ●※令和3年11月1日から自己免疫性後天性凝固第X因子 けつぼうしやう ついか 欠乏症を追加	288	じこめんえきせいこうてんせいぎやうこいんしけつぼうしやう 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 ●※令和3年11月1日から自己免疫性後天性凝固第X因子 けつぼうしやう ついか 欠乏症を追加
142	じこ めんえきせいしやうけつ せいひんけつ 自己免疫性溶血性貧血	61	じこ めんえきせいしやうけつ せいひんけつ 自己免疫性溶血性貧血
143	しし けいせいふぜん 四肢形成不全		【相当する疾病が存在しない】
144	けつしやう シトステロール血症	260	けつしやう シトステロール血症
145	けつそんしやう シトリン欠損症	318	けつそんしやう シトリン欠損症
146	しはん びよせいけんえん 紫斑病性腎炎	224	しはん びよせいけんえん 紫斑病性腎炎
147	しぼう いしゆくしやう 脂肪萎縮症	265	しぼう いしゆくしやう 脂肪萎縮症
148	じやくねんせはくはつせい かんせつえん 若年性特発性関節炎	107	じやくねんせはくはつせい かんせつえん 若年性特発性関節炎
149	じやくねんせいはいきしゆ 若年性肺気腫	231	けつぼうしやう α1-アンチトリプシン欠乏症
150	しやるこー・まりー・とうえすびやう シャルコー・マリ－・トウス病	10	しやるこー・まりー・とうえすびやう シャルコー・マリ－・トウス病

「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)

●令和3年11月に総合支援法・指定難病に追加

番号	障害者総合支援法対象疾病(366疾病)
151	じゅうしよきんむりょくしよ 重症筋無力症
152	しゅうせだいいけつかんてんい しよ 修正大血管転位症
153	しよこうぐんかんれんしつかん ジュベール症候群関連疾患
154	しよこうぐん シュワルツ・ヤンペル症候群
155	じよは すいみんき じぞくせい きよむよは しめ せいろうしよ 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
156	しんけいさいぼういどう いじよ しよ 神経細胞移動異常症
157	しんけいじくさく けいせい ともな いでんせい せいはいくつ のうしよ 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	しんけいせんい しゆしよ 神経線維腫症
159	しんけい しよ 神経フェリチン症
160	しんけいゆうきよせつけつきゆまよ 神経有棘赤血球症
161	しんこうせい かくじよせいまひ 進行性核上性麻痺
162 ●	しんこうせい かぞく せいかんないたんじゆう たいしよ 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
163	しんこうせい こつか せいせんい い けいせいしよ 進行性骨化性線維異形成症
164	しんこうせい た そうせいはいくつ のうしよ 進行性多巣性白質脳症
165	しんこうせいはいくつ のうしよ 進行性白質脳症
166	しんこうせい 進行性ミオクローヌステんかん
167	しんしつちゆまぐけつそん ともな はいどうみやへいさしよ 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
168	しんしつちゆまぐけつそん ともな はいどうみやへいさしよ 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
す	169 すとあーじ・うゑーばーしよこうぐん スタージ・ウェーバー症候群
	170 すとゐーヴんす・じよんそんしよこうぐん ステイーヴンス・ジョンソン症候群
	171 すとみす・まぎんすしよこうぐん スミス・マギニス症候群
	172 スモン
せ	173 ぜいじやく しよこうぐん 脆弱X症候群
	174 ぜいじやく しよこうぐんかんれんしつかん 脆弱X症候群関連疾患
	175 せいじん びよ 成人スチル病
	176 せいちよ ぶんびこうしんしよ 成長ホルモン分泌亢進症
	177 せきずいくどう しよ 脊髄空洞症
	178 せきずいしよのうへんせいしよた けいとういしゆくしよ のぞ 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)
	179 せきずいずいまくりゆう 脊髄髄膜瘤
	180 せきずいせいきんいしゆくしよ 脊髄性筋萎縮症
	181 せぴあぷてりん かんげんこうそ けつそんしよ セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症
	182 ぜんがんぶ けいせいじよ 前眼部形成異常
	183 ぜんしんせい 全身性エリテマトーデス
	184 ぜんしんせいきよひしよ 全身性强皮症
	185 せんてんいじよしよこうぐん 先天異常症候群
	186 せんてんせいおうかくまく 先天性横隔膜ヘルニア
	187 せんてんせいかくじよせいきゆまひ 先天性核上性球麻痺
	188 せんてんせいきかん きよさくしよ せんてんせいせいもんか きよさくしよ 先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症

番号	指定難病(338疾病)及び都単医療費助成対象疾病(8疾病)
11	じゅうしよきんむりょくしよ 重症筋無力症
208	しゅうせだいいけつかんてんい しよ 修正大血管転位症
177	しよこうぐんかんれんしつかん ジュベール症候群関連疾患
33	しよこうぐん シュワルツ・ヤンペル症候群
154	じよは すいみんき じぞくせい きよむよは しめ せいろうしよ 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
138	しんけいさいぼういどう いじよ しよ 神経細胞移動異常症
125	しんけいじくさく けいせい ともな いでんせい せいはいくつ のうしよ 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	しんけいせんい しゆしよ 神経線維腫症
121	しんけい しよ 神経フェリチン症
9	しんけいゆうきよせつけつきゆまよ 神経有棘赤血球症
5	しんこうせい かくじよせいまひ 進行性核上性麻痺
338 ●	しんこうせい かぞく せいかんないたんじゆう たいしよ 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
272	しんこうせい こつか せいせんい い けいせいしよ 進行性骨化性線維異形成症
25	しんこうせい た そうせいはいくつ のうしよ 進行性多巣性白質脳症
308	しんこうせいはいくつ のうしよ 進行性白質脳症
309	しんこうせい 進行性ミオクローヌステんかん
214	しんしつちゆまぐけつそん ともな はいどうみやへいさしよ 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
213	しんしつちゆまぐけつそん ともな はいどうみやへいさしよ 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
157	すとあーじ・うゑーばーしよこうぐん スタージ・ウェーバー症候群
38	すとゐーヴんす・じよんそんしよこうぐん ステイーヴンス・ジョンソン症候群
202	すとみす・まぎんすしよこうぐん スミス・マギニス症候群
他123 国研究事業	スモン
206	ぜいじやく しよこうぐん 脆弱X症候群
205	ぜいじやく しよこうぐんかんれんしつかん 脆弱X症候群関連疾患
54	せいじん びよ 成人スチル病
77	かすいたいせいせいちよ ぶんびこうしんしよ 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
117	せきずいくどう しよ 脊髄空洞症
18	せきずいしよのうへんせいしよた けいとういしゆくしよ のぞ 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)
118	せきずいずいまくりゆう 脊髄髄膜瘤
3	せきずいせいきんいしゆくしよ 脊髄性筋萎縮症
319	せぴあぷてりん かんげんこうそ けつそんしよ セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症
328	ぜんがんぶ けいせいじよ 前眼部形成異常
49	ぜんしんせい 全身性エリテマトーデス
51	ぜんしんせいきよひしよ 全身性强皮症
310	せんてんいじよしよこうぐん 先天異常症候群
294	せんてんせいおうかくまく 先天性横隔膜ヘルニア
132	せんてんせいかくじよせいきゆまひ 先天性核上性球麻痺
330	せんてんせいきかん きよさくしよ せんてんせいせいもんか きよさくしよ 先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症

「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)

●令和3年11月に総合支援法・指定難病に追加

番号	障害者総合支援法対象疾病(366疾病)
189	先天性魚鱗癬
190	先天性筋無力症候群
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
192	先天性三尖弁狭窄症
193	先天性腎性尿崩症
194	先天性赤血球形成異常性貧血
195	先天性僧帽弁狭窄症
196	先天性大脳白質形成不全症
197	先天性肺動脈狭窄症
198	先天性風疹症候群
199	先天性副腎低形成症
200	先天性副腎皮質酵素欠損症
201	先天性ミオパチー
202	先天性無痛無汗症
203	先天性葉酸吸収不全
204	前頭側頭葉変性症
そ	205 早期ミオクロニー脳症
	206 総動脈幹遺残症
	207 総排泄腔遺残
	208 総排泄腔外反症
	209 ソース症候群
た	210 ダイヤモンド・ブラックファン貧血
	211 第14番染色体父親性ダイソミー症候群
	212 大脳皮質基底核変性症
	213 大理石骨病
	214 ダウン症候群
	215 高安動脈炎
	216 多系統萎縮症
	217 タナトフォリック骨異形成症
	218 多発血管炎性肉芽腫症
	219 多発性硬化症／視神経脊髄炎
	220 多発性軟骨性外骨腫症
	221 多発性嚢胞腎
	222 多脾症候群
	223 タンジール病
	224 単心室症
	225 弾性線維性仮性黄色腫
	226 短腸症候群

番号	指定難病(338疾病)及び都単医療費助成対象疾病(8疾病)
160	先天性魚鱗癬
12	先天性筋無力症候群
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	ソース症候群
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】

「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)

●令和3年11月に総合支援法・指定難病に追加

	番号	障害者総合支援法対象疾病(366疾病)	番号	指定難病(338疾病)及び都単医療費助成対象疾病(8疾病)
	227	たんだうへいさしやう 胆道閉鎖症	296	たんだうへいさしやう 胆道閉鎖症
ち	228	ちはつせい ない すいしゆ 遅発性内リンパ水腫	305	ちはつせい ない すいしゆ 遅発性内リンパ水腫
	229	しやうこうぐん チャージ症候群	105	しやうこうぐん チャージ症候群
	230	ちゆかくしんけい けいせいじやう しやう しやうこうぐん 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	134	ちゆかくしんけい けいせいじやう しやう しやうこうぐん 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
	231	ちゆうどくせいひやうひ えし しやう 中毒性表皮壊死症	39	ちゆうどくせいひやうひ えし しやう 中毒性表皮壊死症
	232	ちやうかんけいせいさいぼうきんしやう 腸管神経節細胞僅少症	101	ちやうかんけいせいさいぼうきんしやう 腸管神経節細胞僅少症
て	233	ぶんびこうしんしやう TSH分泌亢進症	73	かすいたいせい ぶんびこうしんしやう 下垂体性TSH分泌亢進症
	234	じゆやうたい かんれんしゆきせい しやうこうぐん TNF受容体関連周期性症候群	108	じゆやうたい かんれんしゆきせい しやうこうぐん TNF受容体関連周期性症候群
	235	てい しょう 低ホスファターゼ症	172	てい しょう 低ホスファターゼ症
	236	てんぼうそう 天疱瘡	35	てんぼうそう 天疱瘡
と	237	とくとう へんけいせいせきつしやう ともな じやうせんしよくたぬっせいはいくつ のうしやう 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	123	とくとう へんけいせいせきつしやう ともな じやうせんしよくたぬっせいはいくつ のうしやう 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
	238	とくはつせい かくちやうがじんきんしやう 特発性拡張型心筋症	57	とくはつせい かくちやうがじんきんしやう 特発性拡張型心筋症
	239	とくはつせい かんしつせいはいえん 特発性間質性肺炎	85	とくはつせい かんしつせいはいえん 特発性間質性肺炎
	240	とくはつせい きてい かくせつかいかい しやう 特発性基底核石灰化症	27	とくはつせい きてい かくせつかいかい しやう 特発性基底核石灰化症
	241	とくはつせい けつしやうばんげんしやうせいはん びやう 特発性血小板減少性紫斑病	63	とくはつせい けつしやうばんげんしやうせいはん びやう 特発性血小板減少性紫斑病
	242	とくはつせい けつせんしやう いでんせい けつせんせいぞいん かぎ 特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	327	とくはつせい けつせんしやう いでんせい けつせんせいぞいん かぎ 特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
	243	とくはつせい こうてんせい ぜんしんせいむかん しやう 特発性後天性全身性無汗症	163	とくはつせい こうてんせい ぜんしんせいむかん しやう 特発性後天性全身性無汗症
	244	とくはつせい だいたいこつとうえししやう 特発性大腿骨頭壊死症	71	とくはつせい だいたいこつとうえししやう 特発性大腿骨頭壊死症
	245	とくはつせい た ちゆうしんせい びやう 特発性多中心性キャッスルマン病	331	とくはつせい た ちゆうしんせい びやう 特発性多中心性キャッスルマン病
	246	とくはつせい もんみやあつこうしんしやう 特発性門脈圧亢進症	92	とくはつせい もんみやあつこうしんしやう 特発性門脈圧亢進症
	247	とくはつせい いろそくせい かんおんなんちやう 特発性両側性感音難聴	304	じやくねんはつしやうがたりやうそくせい かんおんなんちやう 若年発症型両側性感音難聴
	248	とつぱつせいなんちやう 突発性難聴		【相当する疾病が存在しない】
	249	しやうこうぐん ドラベ症候群	140	しやうこうぐん ドラベ症候群
な	250	なかじやう にしむらしやうこうぐん 中條・西村症候群	268	なかじやう にしむらしやうこうぐん 中條・西村症候群
	251	なす びやう 那須ハコラ病	174	なす びやう 那須ハコラ病
	252	なんこつむ けいせいしやう 軟骨無形成症	276	なんこつむ けいせいしやう 軟骨無形成症
	253	なんち ひんかいぶぶん ほつき じゆうせあつたきゆうせいのうえん 難治頻回部分発作重積型急性脳炎	153	なんち ひんかいぶぶん ほつき じゆうせあつたきゆうせいのうえん 難治頻回部分発作重積型急性脳炎
に	254	けつしつしやうこうぐん 22q11. 2欠失症候群	203	けつしつしやうこうぐん 22q11. 2欠失症候群
	255	にゆうようじ かんきよたい けつかんしゆ 乳幼児肝巨大血管腫	295	にゆうようじ かんきよたい けつかんしゆ 乳幼児肝巨大血管腫
	256	にようそ いじやうしやう 尿素サイクル異常症	251	にようそ いじやうしやう 尿素サイクル異常症
ぬ	257	しやうこうぐん ヌーナン症候群	195	しやうこうぐん ヌーナン症候群
ね	258	しやうこうぐん そうしつがいこつしやうこうぐん かんれんじんしやう ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症	315	しやうこうぐん そうしつがいこつしやうこうぐん かんれんじんしやう ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症
	259 ●	ろう ネフロン癆	335 ●	ろう ネフロン癆
の	260 ●	のう けつぼうしやうこうぐん 脳クレアチン欠乏症行群	334 ●	のう けつぼうしやうこうぐん 脳クレアチン欠乏症行群
	261	のうけんおうしよくしゆしやう 脳腱黄色腫症	263	のうけんおうしよくしゆしやう 脳腱黄色腫症
	262	のうひやう ちんちやしやう 脳表ヘモジデリン沈着症	122	のうひやう ちんちやしやう 脳表ヘモジデリン沈着症
	263	のうほうせい かんせん はんばつがた 膿疱性乾癬	37	のうほうせい かんせん はんばつがた 膿疱性乾癬(汎発型)
	264	のうほうせい せんい しやう 嚢胞性線維症	299	のうほうせい せんい しやう 嚢胞性線維症

「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)

●令和3年11月に総合支援法・指定難病に追加

	番号	障害者総合支援法対象疾病(366疾病)
は	265	パーキンソン病
	266	パージャヤー病
	267	はいじょうみやくいそくしょう はいもうさい けっかんしゅしょう 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
	268	はいどうみやせいはいこうけつあつしょう 肺動脈性肺高血圧症
	269	はいほうたんぱくしょう じこ めんえきせいまた せんてんせい 肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)
	270	はいほうていかんき しょうこうぐん 肺胞低換気症候群
	271	ハッチンソン・ギルフォード症候群
	272	バッド・キアリ症候群
	273	ハンチントン病
	274	はんぱつせいとくはつせいこつぞうしゅしょう 汎発性特発性骨増殖症
ひ	275	PCDH19関連症候群
	276	ひ がたこう けっしょう 非ケトーシス型高グリシン血症
	277	ひこうせい ひふ こつまくしょう 肥厚性皮膚骨膜炎
	278	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
	279	ひしつか こうそく はくしつ のうしゅう とまたな じょうせんしよくたゆうせいのうどうみやせしゅう 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
	280	ひだい がたしんきんしゅう 肥大型心筋症
	281	ひだはいどうみやせいのうみやせき し しょう 左肺動脈右肺動脈起始症
	282	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
	283	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
	284	のうかんのうえん ビッカースタッフ脳幹脳炎
285	ひ てんけいしゅうけつ せいこくしゅうしょうこうぐん 非典型型溶血性尿毒症症候群	
286	ひ とくせい たはつせい しょうちよかいしゅうしょう 非特異性多発性小腸潰瘍症	
287	ひふきんえん たはつせい きんえん 皮膚筋炎／多発性筋炎	
288	せいほんさいきかんしえん びまん性汎細気管支炎	
289	ひまんでいかんきしょうこうぐん 肥満低換気症候群	
290	ひょうひ すいほうしょう 表皮水疱症	
291	びょう ぜんけつちよがたまた しょうちよがた ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	
ふ	292	VATER症候群
	293	ファイファー症候群
	294	ファロー四徴症
	295	ファンコニ貧血
	296	ふうにゆまいきんえん 封入体筋炎
	297	フェニルケトン尿症
	298	じゅつごしょうこうぐん フォンタン術後症候群
	299	ふくごう けつそんしょう 複合カルボキシラーゼ欠損症
	300	ふくこうじょうせんきのう ていか しょう 副甲状腺機能低下症
	301	ふくじん はくしつ 副腎白質ジストロフィー
302	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	

番号	指定難病(338疾病)及び都単医療費助成対象疾病(8疾病)
6	パーキンソン病
47	パージャヤー病
87	はいじょうみやくいそくしょう はいもうさい けっかんしゅしょう 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
86	はいどうみやせいはいこうけつあつしょう 肺動脈性肺高血圧症
229	はいほうたんぱくしょう じこ めんえきせいまた せんてんせい 肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)
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
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群
91	バッド・キアリ症候群
8	ハンチントン病
	【相当する疾病が存在しない】
152	PCDH19関連症候群
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
165	ひこうせい ひふ こつまくしょう 肥厚性皮膚骨膜炎
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
124	ひしつか こうそく はくしつ のうしゅう とまたな じょうせんしよくたゆうせいのうどうみやせしゅう 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
58	ひだい がたしんきんしゅう 肥大型心筋症
314	ひだはいどうみやせいのうみやせき し しょう 左肺動脈右肺動脈起始症
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
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
128	のうかんのうえん ビッカースタッフ脳幹脳炎
109	ひ てんけいしゅうけつ せいこくしゅうしょうこうぐん 非典型型溶血性尿毒症症候群
290	ひ とくせい たはつせい しょうちよかいしゅうしょう 非特異性多発性小腸潰瘍症
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
都91	せいほんさいきかんし えん びまん性汎細気管支炎
	【相当する疾病が存在しない】
36	ひょうひ すいほうしょう 表皮水疱症
291	びょう ぜんけつちよがたまた しょうちよがた ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)
173	VATER症候群
183	ファイファー症候群
215	ファロー四徴症
285	ファンコニ貧血
15	ふうにゆまいきんえん 封入体筋炎
240	フェニルケトン尿症
	【相当する疾病が存在しない】
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
235	ふくこうじょうせんきのう ていか しょう 副甲状腺機能低下症
20	ふくじん はくしつ 副腎白質ジストロフィー
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

「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)

●令和3年11月に総合支援法・指定難病に追加

番号	障害者総合支援法対象疾病(366疾病)	番号	指定難病(338疾病)及び都単医療費助成対象疾病(8疾病)
303	ブラウ症候群	110	ブラウ症候群
304	プラダー・ウィリ症候群	193	プラダー・ウィリ症候群
305	プリオン病	23	プリオン病
306	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。)
307	PRL分泌亢進症(高プロラクチン血症)	245	プロピオン酸血症
308	閉塞性細気管支炎	74	下垂体性PRL分泌亢進症
309	β-ケトチオラーゼ欠損症	228	閉塞性細気管支炎
310	ベーチェット病	322	β-ケトチオラーゼ欠損症
311	ベスレムミオパチー	56	ベーチェット病
312	ヘパリン起因性血小板減少症	31	ベスレムミオパチー
313	ヘモクロマトーシス		【相当する疾病が存在しない】
314	ペリー症候群		【相当する疾病が存在しない】
315	ペルーシド角膜辺縁変性症	126	ペリー症候群
316	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)		【相当する疾病が存在しない】
317	片側巨脳症	234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)
318	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	136	片側巨脳症
319	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
320	発作性夜間ヘモグロビン尿症	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
321	●ホモシスチン尿症	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症
322	ポルフィリン症	337	●ホモシスチン尿症
323	マリネスコ・シェーグレン症候群	254	ポルフィリン症
324	マルファン症候群	112	マリネスコ・シェーグレン症候群
325	慢性炎症性脱髄性多発神経炎/窓巣性運動ニューロパチー	167	マルファン症候群
326	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎/窓巣性運動ニューロパチー
327	慢性再発性多発性骨髄炎	88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
328	慢性膵炎	270	慢性再発性多発性骨髄炎
329	慢性特発性偽性腸閉塞症		【相当する疾病が存在しない】
330	ミオクロニー欠神てんかん	99	慢性特発性偽性腸閉塞症
331	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	142	ミオクロニー欠神てんかん
332	ミトコンドリア病	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
333	むこうさいしやう 無虹彩症	21	ミトコンドリア病
334	むひしやうこうぐん 無脾症候群	329	むこうさいしやう 無虹彩症
335	むβリポタンパク血症	189	むひしやうこうぐん 無脾症候群
336	メープルシロップ尿症	264	むβリポタンパク血症
337	メチルグルタコン酸尿症	244	メープルシロップ尿症
338	メチルマロン酸血症	324	メチルグルタコン酸尿症
339	メビウス症候群	246	メチルマロン酸血症
		133	メビウス症候群

「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)

●令和3年11月に総合支援法・指定難病に追加

番号	障害者総合支援法対象疾病(366疾病)	番号	指定難病(338疾病)及び都単医療費助成対象疾病(8疾病)
	340 メンケス病	169	メンケス病
も	341 もうまくしきそ へんせいしょう 網膜色素変性症	90	もうまくしきそ へんせいしょう 網膜色素変性症
	342 もやもや病	22	もやもや病
	343 モワット・ウィルソン症候群	178	モワット・ウィルソン症候群
や	344 やくざいせいびんしょうしょうこうぐん 薬剤性過敏症症候群		【相当する疾病が存在しない】
	345 ヤング・シンプソン症候群	196	ヤング・シンプソン症候群
ゆ	346 ゆうせいいでんけいしき いでんせいなんちよう 優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】
	347 ゆうそう せいしやうてんほつさ ともな にゆうじ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	148	ゆうそう せいしやうてんほつさ ともな にゆうじ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
よ	348 けつしつしょうこうぐん 4p欠失症候群	198	けつしつしょうこうぐん 4p欠失症候群
ら	349 ライソゾーム病	19	ライソゾーム病
	350 ラスムッセン脳炎	151	ラスムッセン脳炎
	351 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】
	352 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	353 りんじん尿性蛋白不耐症	252	りんじん尿性蛋白不耐症
	354 りやうそくせいしやうじしやう がいじどうへいさしやう 両側性小耳症・外耳道閉鎖症		【相当する疾病が存在しない】
	355 りやうざいけつかんうしつ きし しょう 両大血管右室起始症	216	りやうざいけつかんうしつ きし しょう 両大血管右室起始症
	356 かんゆしょう ゴーハム病	277	かんゆしょう ゴーハム病
	357 みやかんきんしゅしょう リンパ脈管筋腫症	89	みやかんきんしゅしょう リンパ脈管筋腫症
る	358 るいてんぼうそう こうてんせいひやうひ すいほうしょう ふく 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む)	162	るいてんぼうそう こうてんせいひやうひ すいほうしょう ふく 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む)
	359 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	360 いでんせい ししんけい しょう レーベル遺伝性視神経症	302	いでんせい ししんけい しょう レーベル遺伝性視神経症
	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	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
	362 れっせいいでんけいしき いでんせいなんちよう 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】
	363 レット症候群	156	レット症候群
	364 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	365 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
	366 ろっこつじじよう ともな せんてんせいそくわんしやう 肋骨異常を伴う先天性側弯症	273	ろっこつじじよう ともな せんてんせいそくわんしやう 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	あくせいこうけつあつ 悪性高血圧
	【相当する疾病が存在しない】	都83	ぼ はんしょう してい なんびやう のぞ 母斑症(指定難病を除く。)
	【相当する疾病が存在しない】	都866	かんないけつせきしょう 肝内結石症
	【相当する疾病が存在しない】	都88	こてんでき とくはつせい こうさんきゅうぞうた しょうこうぐん 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	いでんせい えんちやうちやうこうぐん 遺伝性QT延長症候群
	【相当する疾病が存在しない】	都97	もうまく みやくらまくいしゆくしょう 網膜脈絡膜萎縮症