

# 医師の皆様へ

- 令和7年4月1日から「障害者総合支援法」の対象となる疾病が369疾病から**376疾病に拡大**されます。
- 難病患者さんが障害福祉サービス等を利用する際に、区市町村での手続きに必要な診断書、医師意見書につきまして、御留意いただきたい事項をまとめましたので、御確認の上作成していただきますよう、よろしくお願いいたします。

 東京都福祉局

## 難病患者等が障害福祉サービス等を利用する際に必要な 診断書、医師意見書作成の留意事項について

### 1 申請時の診断書作成の留意点

#### (1) 診断書の役割

- ・ 難病患者さんからサービスの支給申請があった場合、区市町村の窓口では、患者さんが提出する医師の診断書（あるいは、病名のわかる医療費助成の医療券等）によって、政令に定める疾患に該当するかどうかを確認することとされています。
- ・ 診断書の様式は特段に定められていませんが、区市町村の障害福祉担当が、申請者の疾患が対象であるかどうかを容易に確認できることが重要です。  
※ 診断書作成の費用は、自費負担となります。

#### (2) 診断書記載上の留意点

### ☆診断病名は政令で定める疾病名(別紙)を記載してください。

- ・ サービスの対象となる難病等の範囲として、政令で定められたものは、別紙の376疾病です。
- ・ 難病等の種類によっては、さらに疾病が分類される場合等がありますが、そのような場合には、( )書きを活用して補足するなどにより、政令で定める疾病に該当しているかどうか、区市町村窓口の職員にも分かるように記載をお願いいたします。

#### ※対象疾病について

- ・ 別紙の対象疾患一覧は、50音順に記載され番号が付番されています。
- ・ 平成27年1月1日以降対象外となった、劇症肝炎、重症急性膵炎は、平成26年12月31日までに障害福祉サービス等\*の支給決定等を受けたことがある方は引き続き利用が可能です。
- ・ 平成27年7月1日以降対象外となった、肝外門脈閉塞症、肝内結石症、偽性低アルドステロン症、ギラン・バレー症候群、グルココルチコイド抵抗症、原発性アルドステロン症、硬化性萎縮性苔癬、好酸球性筋膜炎、視神経症、神経性過食症、神経性食欲不振症、先天性QT延長症候群、TSH受容体異常症、特発性血栓症、フィッシャー症候群、メニエール病は、平成27年6月30日までに障害福祉サービス等\*の支給決定等を受けたことがある方は引き続き利用が可能です。
- ・ 令和元年7月1日以降対象外となった、正常圧水頭症は、令和元年6月30日までに障害福祉サービス等\*の支給決定等を受けたことがある方は引き続き利用が可能です。  
\*障害福祉サービス・相談支援・補装具及び地域生活支援事業  
(障害児の場合は、障害児通所支援と障害児入所支援も含む)

## 2 障害支援区分認定時の意見書作成の留意点

### (1) 医師意見書の役割

**☆外見からは分かりにくい難病等の「症状の変化や進行」等に関して、医学的な観点からの意見を区分認定に反映させます。**

- ・居宅介護等の介護給付等を申請する場合には、障害支援区分の認定が必要です。
- ・「医師意見書」は、一般的な診断書ではなく、主治医の医学的な観点からの意見を障害支援区分の認定に反映させるための書類です。区市町村審査会の委員には福祉・介護関係者が多いため、**専門用語は避けて、分かりやすい内容で**記載していただきますようお願いいたします。

※ 意見書作成の費用は、基本的に区市町村が負担します。

### (2) 意見書記載上の留意点 (※詳細は、『医師意見書記載の手引き』及び手引き別冊を参照)

#### 「1－(1) 診断名及び発症年月日」欄

**☆障害の原因となる疾病については、政令で定める疾病名(別紙)を記載してください。**

- ・細分類された疾病名である場合には、( ) 書きで補足してください。
- ・合併症やその他の疾病などがある場合にも、疾病名等を記載してください。

#### 「1－(2) 症状としての安定性」欄

**☆症状の変化や進行は、障害支援区分の認定や有効期間を判断する際の重要な情報となります。**

- ・難病等の症状に変化や進行がある場合は、具体的な状況を記載してください。本人や家族からの聞き取りでは分からない場合があるため、必ず記載をお願いいたします。

【変化の例】一日の中で変動する、毎日変動する、急に重くなる、数ヶ月(季節)で変動する、天候で変わる 等

- ・症状が変化する場合は、「どのように変化するのか」、また、症状が進行する場合は、「どのくらいの期間」で「どのような状態になることが想定されるのか」を具体的に記載してください。(「1－(3) 障害の直接の原因となっている傷病の経過及び投薬内容を含む治療内容」と合わせて記載いただいても差し支えありません。)

## 「1－（3）傷病の経過及び投薬内容を含む治療内容」欄

**☆難病等の「状態」には、治療や投薬により生ずる「副作用」、合併症等による生活上の支障も含まれます。**

- ・難病等の症状の経過については、時期も具体的に記載してください。
- ・投薬を行っている場合は、薬剤の名称や投薬量、効果、副作用などについて具体的に記載してください。合併症やその他の疾病などについても記載してください。

## 「2 身体の状態に関する意見」欄

**☆「身体の状態（麻痺や筋力の低下、関節の痛み等）」の内容や程度について記載してください。**

- ・症状の変化により状態が変わる場合は、空欄に補足してください。

## 「3 行動及び精神等の状態に関する意見」欄

**☆「行動上の障害」、「精神症状・能力障害二軸評価」、「生活障害評価」を記載する医師の診療科に制限はないため、主治医の医学的観点から評価してください。**

- ・「精神症状・能力障害二軸評価」と「生活障害評価」は、精神障害の場合に限らず、全員、何らかのチェックをしてください。
- ・難病患者等が精神科に受診している等、他に「行動上の障害」、「精神症状・能力障害二軸評価」、「生活障害評価」の記載が可能な医師がいる場合は、当該医師に確認の上で記載してください。
- ・「行動上の障害」、「精神症状・能力障害二軸評価」、「生活障害評価」、「精神・神経症状」及び「てんかん」の内容や程度について、記載してください。なお、症状の変化により状態が変わる場合は、空欄に補足してください。

## 「6 その他特記すべき事項」欄

**☆症状の悪化を防ぐために障害福祉サービス等の利用が必要な理由等があれば、この欄に記入してください。**

- ・他の欄に記載した症状や意見等以外で、障害支援区分の認定及び障害福祉サービス等の利用に関して、参考となる意見などを記載してください。

令和7年4月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（376疾病）

※ 新たに対象となる疾病（7疾病）

△ 表記が変更された疾病（2疾病）

○ 障害者総合支援法独自の対象疾病（29疾病）

| 番号 | 疾病名             | 番号 | 疾病名                          |
|----|-----------------|----|------------------------------|
| 1  | アイカルディ症候群       | 46 | 大田原症候群                       |
| 2  | アイザックス症候群       | 47 | オキシピタル・ホーン症候群                |
| 3  | I g A腎症         | 48 | オスラー病                        |
| 4  | I g G 4 関連疾患    | 49 | カーニー複合                       |
| 5  | 亜急性硬化性全脳炎       | 50 | 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん             |
| 6  | アジソン病           | 51 | 潰瘍性大腸炎                       |
| 7  | アッシャー症候群        | 52 | 下垂体前葉機能低下症                   |
| 8  | アトピー性脊髄炎        | 53 | 家族性地中海熱                      |
| 9  | アペール症候群         | 54 | 家族性低βリポタンパク血症 1 (ホモ接合体)      |
| 10 | アミロイドーシス        | 55 | 家族性良性慢性天疱瘡                   |
| 11 | アラジール症候群        | 56 | カナバン病                        |
| 12 | アルポート症候群        | 57 | 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群      |
| 13 | アレキサンダー病        | 58 | 歌舞伎症候群                       |
| 14 | アンジェルマン症候群      | 59 | 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 |
| 15 | アントレー・ピクスラー症候群  | 60 | カルニチン回路異常症                   |
| 16 | イソ吉草酸血症         | 61 | 加齢黄斑変性 ○                     |
| 17 | 一次性ネフローゼ症候群     | 62 | 肝型糖原病                        |
| 18 | 一次性膜性増殖性糸球体腎炎   | 63 | 間質性膀胱炎（ハンナ型）                 |
| 19 | 1 p 36欠失症候群     | 64 | 環状20番染色体症候群                  |
| 20 | 遺伝性自己炎症疾患       | 65 | 関節リウマチ                       |
| 21 | 遺伝性ジストニア        | 66 | 完全大血管転位症                     |
| 22 | 遺伝性周期性四肢麻痺      | 67 | 眼皮膚白皮症                       |
| 23 | 遺伝性腭炎           | 68 | 偽性副甲状腺機能低下症                  |
| 24 | 遺伝性鉄芽球性貧血       | 69 | ギャロウェイ・モフト症候群                |
| 25 | ウィーバー症候群        | 70 | 急性壊死性脳症 ○                    |
| 26 | ウィリアムズ症候群       | 71 | 急性網膜壊死 ○                     |
| 27 | ウィルソン病          | 72 | 球脊髄性筋萎縮症                     |
| 28 | ウエスト症候群         | 73 | 急速進行性糸球体腎炎                   |
| 29 | ウェルナー症候群        | 74 | 強直性脊椎炎                       |
| 30 | ウォルフラム症候群       | 75 | 巨細胞性動脈炎                      |
| 31 | ウルリッヒ病          | 76 | 巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）         |
| 32 | HTRA1関連脳小血管病    | 77 | 巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）          |
| 33 | HTLV-1 関連脊髄症    | 78 | 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症              |
| 34 | A T R-X 症候群     | 79 | 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）             |
| 35 | A D H分泌異常症      | 80 | 筋萎縮性側索硬化症                    |
| 36 | エーラス・ダンロス症候群    | 81 | 筋型糖原病                        |
| 37 | エプスタイン症候群       | 82 | 筋ジストロフィー                     |
| 38 | エプスタイン病         | 83 | クッシング病                       |
| 39 | エマヌエル症候群        | 84 | クリオピリン関連周期熱症候群               |
| 40 | MECP2重複症候群      | 85 | クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群         |
| 41 | LMNB1関連大脳白質脳症 ※ | 86 | クルーゾン症候群                     |
| 42 | 遠位型ミオパチー        | 87 | グルコーストランスポーター 1 欠損症          |
| 43 | 円錐角膜 ○          | 88 | グルタル酸血症1型                    |
| 44 | 黄色靱帯骨化症         | 89 | グルタル酸血症2型                    |
| 45 | 黄斑ジストロフィー       | 90 | クロウ・深瀬症候群                    |

| 番号  | 疾病名                | 番号  | 疾病名                             |
|-----|--------------------|-----|---------------------------------|
| 91  | クローン病              | 140 | 三頭酵素欠損症                         |
| 92  | クロンカイト・カナダ症候群      | 141 | CFC症候群                          |
| 93  | 痙攣重積型（二相性）急性脳症     | 142 | シェーグレン症候群                       |
| 94  | 結節性硬化症             | 143 | 色素性乾皮症                          |
| 95  | 結節性多発動脈炎           | 144 | 自己貪食空胞性ミオパチー                    |
| 96  | 血栓性血小板減少性紫斑病       | 145 | 自己免疫性肝炎                         |
| 97  | 限局性皮膚異形成           | 146 | 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症                 |
| 98  | 原発性肝外門脈閉塞症         | ※   | 自己免疫性溶血性貧血                      |
| 99  | 原発性局所多汗症           | ○   | 四肢形成不全                          |
| 100 | 原発性硬化性胆管炎          | 149 | システロール血症                        |
| 101 | 原発性高脂血症            | 150 | シトリン欠損症                         |
| 102 | 原発性側索硬化症           | 151 | 紫斑病性腎炎                          |
| 103 | 原発性胆汁性胆管炎          | 152 | 脂肪萎縮症                           |
| 104 | 原発性免疫不全症候群         | 153 | 若年性特発性関節炎                       |
| 105 | 顕微鏡の大腸炎            | ○   | 若年性肺気腫                          |
| 106 | 顕微鏡的多発血管炎          | 155 | シャルコー・マリー・トゥース病                 |
| 107 | 高IgD症候群            | 156 | 重症筋無力症                          |
| 108 | 好酸球性消化管疾患          | 157 | 修正大血管転位症                        |
| 109 | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症     | 158 | 出血性線溶異常症                        |
| 110 | 好酸球性副鼻腔炎           | 159 | ジュベール症候群関連疾患                    |
| 111 | 抗糸球体基底膜腎炎          | 160 | シュワルツ・ヤンベル症候群                   |
| 112 | 後縦韌帯骨化症            | 161 | 神経細胞移動異常症                       |
| 113 | 甲状腺ホルモン不応症         | 162 | 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      |
| 114 | 拘束型心筋症             | 163 | 神経線維腫症                          |
| 115 | 高チロシン血症1型          | 164 | 神経有棘赤血球症                        |
| 116 | 高チロシン血症2型          | 165 | 進行性核上性麻痺                        |
| 117 | 高チロシン血症3型          | 166 | 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症                  |
| 118 | 後天性赤芽球癆            | 167 | 進行性骨化性線維異形成症                    |
| 119 | 広範脊柱管狭窄症           | 168 | 進行性多巣性白質脳症                      |
| 120 | 膠様滴状角膜ジストロフィー      | 169 | 進行性白質脳症                         |
| 121 | 抗リン脂質抗体症候群         | 170 | 進行性ミオクロヌスてんかん                   |
| 122 | 極長鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症 | ※   | 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症                 |
| 123 | コケイン症候群            | 172 | 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症               |
| 124 | コステロ症候群            | 173 | 睡眠時棘徐波活性化を示す発達性てんかん性脳症及びてんかん性脳症 |
| 125 | 骨形成不全症             | △   | スタージ・ウェーバー症候群                   |
| 126 | 骨髄異形成症候群           | ○   | スティーヴンス・ジョンソン症候群                |
| 127 | 骨髄線維症              | ○   | スミス・マギニス症候群                     |
| 128 | ゴナドトロピン分泌亢進症       | 177 | スモン                             |
| 129 | 5p欠失症候群            | ○   | 脆弱X症候群                          |
| 130 | コフィン・シリス症候群        | 178 | 脆弱X症候群関連疾患                      |
| 131 | コフィン・ローリー症候群       | 179 | 成人発症スチル病                        |
| 132 | 混合性結合組織病           | 180 | 成長ホルモン分泌亢進症                     |
| 133 | 鰓耳腎症候群             | 181 | 脊髄空洞症                           |
| 134 | 再生不良性貧血            | 182 | 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)             |
| 135 | サイトメガロウィルス角膜内皮炎    | ○   | 脊髄髄膜瘤                           |
| 136 | 再発性多発軟骨炎           | 184 | 脊髄性筋萎縮症                         |
| 137 | 左心低形成症候群           | 185 | セピアブテリン還元酵素（SR）欠損症              |
| 138 | サルコイドーシス           | 186 | 前眼部形成異常                         |
| 139 | 三尖弁閉鎖症             | 187 | 全身性エリテマトーデス                     |
|     |                    | 188 |                                 |



| 番号  | 疾病名                                  | 番号  | 疾病名                          |
|-----|--------------------------------------|-----|------------------------------|
| 189 | 全身性强皮症                               | 238 | 腸管神経節細胞僅少症                   |
| 190 | 先天異常症候群                              | 239 | TRPV 4 異常症                   |
| 191 | 先天性横隔膜ヘルニア                           | 240 | TSH分泌亢進症                     |
| 192 | 先天性核上性球麻痺                            | 241 | TNF受容体関連周期性症候群               |
| 193 | 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症                   | 242 | 低ホスファターゼ症                    |
| 194 | 先天性魚鱗癬                               | 243 | 天疱瘡                          |
| 195 | 先天性筋無力症候群                            | 244 | 特発性拡張型心筋症                    |
| 196 | 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        | 245 | 特発性間質性肺炎                     |
| 197 | 先天性三尖弁狭窄症                            | 246 | 特発性基底核石灰化症                   |
| 198 | 先天性腎性尿崩症                             | 247 | 特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）    |
| 199 | 先天性赤血球形成異常性貧血                        | 248 | 特発性後天性全身性無汗症                 |
| 200 | 先天性僧帽弁狭窄症                            | 249 | 特発性大腿骨頭壊死症                   |
| 201 | 先天性大脳白質形成不全症                         | 250 | 特発性多中心性キャスルマン病               |
| 202 | 先天性肺静脈狭窄症                            | 251 | 特発性門脈圧亢進症                    |
| 203 | 先天性風疹症候群 ○                           | 252 | 特発性両側性感音難聴                   |
| 204 | 先天性副腎低形成症                            | 253 | 突発性難聴 ○                      |
| 205 | 先天性副腎皮質酵素欠損症                         | 254 | ドラベ症候群                       |
| 206 | 先天性ミオパチー                             | 255 | 中條・西村症候群                     |
| 207 | 先天性無痛無汗症                             | 256 | 那須・ハコラ病                      |
| 208 | 先天性葉酸吸収不全                            | 257 | 軟骨無形成症                       |
| 209 | 前頭側頭葉変性症                             | 258 | 難治頻回部分発作重積型急性脳炎              |
| 210 | 線毛機能不全症候群（カルタゲナー（Kartagener）症候群を含む。） | 259 | 22q11.2欠失症候群                 |
| 211 | 早期ミオクロニー脳症                           | 260 | 乳児発症STING関連血管炎 ※             |
| 212 | 総動脈幹遺残症                              | 261 | 乳幼児肝巨大血管腫                    |
| 213 | 総排泄腔遺残                               | 262 | 尿素サイクル異常症                    |
| 214 | 総排泄腔外反症                              | 263 | ヌーナン症候群                      |
| 215 | ソトス症候群                               | 264 | ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症 |
| 216 | ダイヤモンド・ブラックファン貧血                     | 265 | ネフロン癆                        |
| 217 | 第14番染色体父親性ダイソミー症候群                   | 266 | 脳クレアチン欠乏症候群                  |
| 218 | 大脳皮質基底核変性症                           | 267 | 脳腱黄色腫症                       |
| 219 | 大理石骨病                                | 268 | 脳内鉄沈着神経変性症（※）                |
| 220 | ダウン症候群 ○                             | 269 | 脳表ヘモジデリン沈着症                  |
| 221 | 高安動脈炎                                | 270 | 膿疱性乾癬                        |
| 222 | 多系統萎縮症                               | 271 | 嚢胞性線維症                       |
| 223 | タナトフォリック骨異形成症                        | 272 | パーキンソン病                      |
| 224 | 多発血管炎性肉芽腫症                           | 273 | バージャー病                       |
| 225 | 多発性硬化症／視神経脊髄炎                        | 274 | 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症               |
| 226 | 多発性軟骨性外骨腫症 ○                         | 275 | 肺動脈性肺高血圧症                    |
| 227 | 多発性嚢胞腎                               | 276 | 肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）            |
| 228 | 多脾症候群                                | 277 | 肺胞低換気症候群                     |
| 229 | タンジール病                               | 278 | ハッチンソン・ギルフォード症候群             |
| 230 | 単心室症                                 | 279 | バッド・キアリ症候群                   |
| 231 | 弾性線維性仮性黄色腫                           | 280 | ハンチントン病                      |
| 232 | 短腸症候群 ○                              | 281 | 汎発性特発性骨増殖症 ○                 |
| 233 | 胆道閉鎖症                                | 282 | P C D H19関連症候群               |
| 234 | 遅発性内リンパ水腫                            | 283 | P U R A 関連神経発達異常症 ※          |
| 235 | チャージ症候群                              | 284 | 非ケトーシス型高グリシン血症               |
| 236 | 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群                  | 285 | 肥厚性皮膚骨膜炎                     |
| 237 | 中毒性表皮壊死症                             | 286 | 非ジストロフィー性ミオトニー症候群            |

| 番号  | 疾病名                        | 番号  | 疾病名                        |
|-----|----------------------------|-----|----------------------------|
| 287 | 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症    | 332 | マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群       |
| 288 | 肥大型心筋症                     | 333 | 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 |
| 289 | 左肺動脈右肺動脈起始症                | 334 | 慢性血栓塞栓性肺高血圧症               |
| 290 | ビタミンD依存性くる病/骨軟化症           | 335 | 慢性再発性多発性骨髄炎                |
| 291 | ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症           | 336 | 慢性膵炎 ○                     |
| 292 | ビッカースタッフ脳幹脳炎               | 337 | 慢性特発性偽性腸閉塞症                |
| 293 | 非典型溶血性尿毒症候群                | 338 | ミオクロニー欠伸てんかん               |
| 294 | 非特異性多発性小腸潰瘍症               | 339 | ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん          |
| 295 | 皮膚筋炎／多発性筋炎                 | 340 | ミトコンドリア病                   |
| 296 | びまん性汎細気管支炎 ○               | 341 | 無虹彩症                       |
| 297 | 肥満低換気症候群 ○                 | 342 | 無脾症候群                      |
| 298 | 表皮水疱症                      | 343 | 無βリポタンパク血症                 |
| 299 | ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）      | 344 | メーブルシロップ尿症                 |
| 300 | VATER症候群                   | 345 | メチルグルタコン酸尿症                |
| 301 | ファイファー症候群                  | 346 | メチルマロン酸血症                  |
| 302 | ファロー四徴症                    | 347 | メビウス症候群                    |
| 303 | ファンコニ貧血                    | 348 | 免疫性血小板減少症 △                |
| 304 | 封入体筋炎                      | 349 | メンケス病                      |
| 305 | フェニルケトン尿症                  | 350 | 網膜色素変性症                    |
| 306 | フォンタン術後症候群 ○               | 351 | もやもや病                      |
| 307 | 複合カルボキシラーゼ欠損症              | 352 | モワット・ウイルソン症候群              |
| 308 | 副甲状腺機能低下症                  | 353 | 薬剤性過敏症候群 ○                 |
| 309 | 副腎白質ジストロフィー                | 354 | ヤング・シンプソン症候群               |
| 310 | 副腎皮質刺激ホルモン不応症              | 355 | 優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○           |
| 311 | ブラウ症候群                     | 356 | 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん           |
| 312 | ブラダー・ウィリ症候群                | 357 | 4p欠失症候群                    |
| 313 | プリオン病                      | 358 | ライソゾーム病                    |
| 314 | プロピオン酸血症                   | 359 | ラスムッセン脳炎                   |
| 315 | PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）        | 360 | ランゲルハンス細胞組織球症 ○            |
| 316 | 閉塞性細気管支炎                   | 361 | ランドウ・クレフナー症候群              |
| 317 | β-ケトチオラーゼ欠損症               | 362 | リジン尿性蛋白不耐症                 |
| 318 | ベーチェット病                    | 363 | 両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○            |
| 319 | ベスレムミオパチー                  | 364 | 両大血管右室起始症                  |
| 320 | ヘパリン起因性血小板減少症 ○            | 365 | リンパ管腫症/ゴーハム病               |
| 321 | ヘモクロマトーシス ○                | 366 | リンパ脈管筋腫症                   |
| 322 | ペリー病                       | 367 | 類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）         |
| 323 | ペルーシド角膜辺縁変性症 ○             | 368 | ルビンシュタイン・ティビ症候群            |
| 324 | ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。） | 369 | レーベル遺伝性視神経症                |
| 325 | 片側巨脳症                      | 370 | 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 |
| 326 | 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群           | 371 | 劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○           |
| 327 | 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症          | 372 | レット症候群                     |
| 328 | 発作性夜間ヘモグロビン尿症              | 373 | レノックス・ガストー症候群              |
| 329 | ホモシスチン尿症                   | 374 | ロウ症候群 ※                    |
| 330 | ポルフィリン症                    | 375 | ロスムンド・トムソン症候群              |
| 331 | マリネスコ・シェーグレン症候群            | 376 | 肋骨異常を伴う先天性側弯症              |

（※）一覧には代表的な疾病名が記載されており、内含する疾病名までは記載されておりません。

各疾病の詳細については、難病情報センターのホームページ（<https://www.nanbyou.or.jp/>）等を参照ください。

## 経過的に対象となっている疾病

- 下表の疾病については、障害者総合支援法の対象外となりましたが、対象外となる前日までにすでに障害福祉サービス等※の支給決定等を受けたことがある方は、引き続き利用可能です。

※障害福祉サービス・相談支援・補装具及び地域生活支援事業  
(障害児の場合は、障害児通所支援と障害児入所支援も含む)

### ① 平成27年1月1日以降に対象外になった疾病

| 疾病名    |
|--------|
| 劇症肝炎   |
| 重症急性膵炎 |

### ② 平成27年7月1日以降に対象外になった疾病

| 疾病名          | 疾病名        |
|--------------|------------|
| 肝外門脈閉塞症      | 視神経症       |
| 肝内結石症        | 神経性過食症     |
| 偽性低アルドステロン症  | 神経性食欲不振症   |
| ギラン・バレ症候群    | 先天性QT延長症候群 |
| グルココルチコイド抵抗症 | TSH受容体異常症  |
| 原発性アルドステロン症  | 特発性血栓症     |
| 硬化性萎縮性苔癬     | フィッシャー症候群  |
| 好酸球性筋膜炎      | メニエール病     |

### ③ 令和元年7月1日以降に対象外になった疾病

| 疾病名    |
|--------|
| 正常圧水頭症 |



# 指定難病と障害者総合支援法対象疾病の疾病名の相違

○ 難病法に基づく指定難病は、障害者総合支援法の対象疾病に全て含まれておりますが、下表の疾病については、異なる疾病名を用いているため御留意ください。

| 障害者総合支援法の対象疾病       | 難病法の指定難病             |
|---------------------|----------------------|
| アミロイドーシス            | 全身性アミロイドーシス          |
| ADH分泌異常症            | 下垂体性ADH分泌異常症         |
| 関節リウマチ              | 悪性関節リウマチ             |
| 原発性高脂血症             | 家族性高コレステロール血症（ホモ接合体） |
|                     | 原発性高カイロミクロン血症        |
| 抗リン脂質抗体症候群          | 原発性抗リン脂質抗体症候群        |
| ゴナドトロピン分泌亢進症        | 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症     |
| 若年性肺気腫              | α1－アンチトリプシン欠乏症       |
| 成長ホルモン分泌亢進症         | 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症      |
| TSH分泌亢進症            | 下垂体性TSH分泌亢進症         |
| 特発性両側性感音難聴          | 若年発症型両側性感音難聴         |
| 膿疱性乾癬               | 膿疱性乾癬（汎発型）           |
| PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症） | 下垂体性PRL分泌亢進症         |

# 疾病名の表記を変更したもの（新旧対照表）

## ① 平成27年 1 月 1 日に表記を変更した疾病

| 【旧】<br>平成26年12月31日までの疾病名 | 【新】<br>平成27年 1 月 1 日以降の疾病名 |
|--------------------------|----------------------------|
| アミロイド症                   | アミロイドーシス                   |
| アレルギー性肉芽腫性血管炎            | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症             |
| ウェゲナー肉芽腫症                | 多発血管炎性肉芽腫症                 |
| ADH不適合分泌症候群              | ADH分泌異常症                   |
| 中枢性尿崩症                   |                            |
| 結節性動脈周囲炎                 | 結節性多発動脈炎                   |
|                          | 顕微鏡的多発血管炎                  |
| 高プロラクチン血症                | PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）        |
| ゴナドトロピン分泌過剰症             | ゴナドトロピン分泌亢進症               |
| 脊髄小脳変性症                  | 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)        |
| 先端巨大症                    | 成長ホルモン分泌亢進症                |
| 側頭動脈炎                    | 巨細胞性動脈炎                    |
| 大動脈炎症候群                  | 高安動脈炎                      |
| 多巣性運動ニューロパチー             | 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 |
| 慢性炎症性脱髄性多発神経炎            |                            |
| 多発筋炎                     | 皮膚筋炎／多発性筋炎                 |
| 皮膚筋炎                     |                            |
| 多発性硬化症                   | 多発性硬化症／視神経脊髄炎              |
| TSH産生下垂体腺腫               | TSH分泌亢進症                   |
| 特発性大腿骨頭壊死                | 特発性大腿骨頭壊死症                 |
| 有棘赤血球舞踏病                 | 神経有棘赤血球症                   |
| リソソーム病                   | ライソゾーム病                    |
| リンパ管筋腫症                  | リンパ脈管筋腫症                   |
| レフェトフ症候群                 | 甲状腺ホルモン不応症                 |

# 疾病名の表記を変更したもの（新旧対照表）

## ② 平成27年 7 月 1 日に表記変更した疾病

| 【旧】<br>平成27年 6 月30日までの疾病名 | 【新】<br>平成27年 7 月 1 日以降の疾病名 |
|---------------------------|----------------------------|
| 難治性ネフローゼ症候群               | 一次性ネフローゼ症候群                |
| 加齢性黄斑変性症                  | 加齢黄斑変性                     |
| 進行性骨化性線維形成異常症             | 進行性骨化性線維異形成症               |
| 先天性魚鱗癬様紅皮症                | 先天性魚鱗癬                     |
| ビタミンD依存症二型                | ビタミンD依存性くる病/骨軟化症           |
| ペルオキシソーム病                 | 副腎白質ジストロフィー                |
|                           | ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。） |

## ③ 平成29年 4 月 1 日に表記を変更した疾病

| 【旧】<br>平成29年 3 月31日までの疾病名 | 【新】<br>平成29年 4 月 1 日以降の疾病名 |
|---------------------------|----------------------------|
| 原発性胆汁性肝硬変                 | 原発性胆汁性胆管炎                  |
| 自己免疫性出血病ⅩⅢ                | 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症            |

## ④ 平成30年 4 月 1 日に表記を変更した疾病

| 【旧】<br>平成30年 3 月31日までの疾病名 | 【新】<br>平成30年 4 月 1 日以降の疾病名 |
|---------------------------|----------------------------|
| 有馬症候群                     | ジュベール症候群関連疾患               |
| 全身型若年性特発性関節炎              | 若年性特発性関節炎                  |
| 先天性気管狭窄症                  | 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症         |

## ⑤ 令和元年 7 月 1 日に表記を変更した疾病

| 【旧】<br>令和元年 6 月30日までの疾病名 | 【新】<br>令和元年 7 月 1 日以降の疾病名 |
|--------------------------|---------------------------|
| 強皮症                      | 全身性強皮症                    |

# 疾病名の表記を変更したもの（新旧対照表）

## ⑥ 令和6年4月1日に表記を変更した疾病

| 【旧】<br>令和6年3月31日までの疾病名 | 【新】<br>令和6年4月1日以降の疾病名 |
|------------------------|-----------------------|
| 神経フェリチン症               | 脳内鉄沈着神経変性症            |
| 成人スチル病                 | 成人発症スチル病              |
| 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣勢白質脳症 | HTRA1関連脳小血管病          |
| ペリー症候群                 | ペリー病                  |
| マルファン症候群               | マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群  |

## ⑦ 令和7年4月1日に表記を変更した疾病

| 【旧】<br>令和7年3月31日までの疾病名 | 【新】<br>令和7年4月1日以降の疾病名               |
|------------------------|-------------------------------------|
| 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症  | 睡眠時棘徐波活性化を示す発達性てんかん性脳症<br>及びてんかん性脳症 |
| 特発性血小板減少性紫斑病           | 免疫性血小板減少症                           |