

障害者総合支援法対象疾病の 見直しについて

こども家庭庁支援局障害児支援課
厚生労働省社会・援護局障害保健福祉部企画課

障害者総合支援法の対象疾病(難病等)の見直しについて

- 平成25年4月より、難病等が障害者総合支援法の対象となり、「難病患者等居宅生活支援事業」の対象疾病と同じ範囲(130疾病)としていた。

【障害者総合支援法における難病等の定義】

<法第4条抜粋>

治療方法が確立していない疾病その他の特殊の疾病であつて政令で定めるものによる障害の程度が主務大臣が定める程度である者。

<政令第1条より一部抜粋>

法第4条第1項の政令で定める特殊の疾病は、治療方法が確立しておらず、その診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっておらず、かつ、当該疾病にかかることにより長期にわたり療養を必要とすることとなるものであつて、当該疾病の患者の置かれている状況からみて当該疾病の患者が日常生活又は社会生活を営むための支援を行うことが特に必要なもの

- 指定難病の検討等を踏まえ、障害者総合支援法の対象となる難病等の範囲を検討するため、「障害者総合支援法対象疾病検討会」(平成26.8.27設置)において、疾病の要件や対象疾病の検討を行うこととしている。

<検討の経過>

| | | | | |
|------------|------------|-------|---|-------|
| ✓ 平成27年1月～ | 第1次対象疾病見直し | 130疾病 | ⇒ | 151疾病 |
| ✓ 平成27年7月～ | 第2次対象疾病見直し | 151疾病 | ⇒ | 332疾病 |
| ✓ 平成29年4月～ | 第3次対象疾病見直し | 332疾病 | ⇒ | 358疾病 |
| ✓ 平成30年4月～ | 第4次対象疾病見直し | 358疾病 | ⇒ | 359疾病 |
| ✓ 令和元年7月～ | 第5次対象疾病見直し | 359疾病 | ⇒ | 361疾病 |
| ✓ 令和3年11月～ | 第6次対象疾病見直し | 361疾病 | ⇒ | 366疾病 |

- その後の指定難病の検討状況等を踏まえ、令和5年3月24日に開催した第9回障害者総合支援法対象疾病検討会において対象疾病の検討が行われ、366疾病から369疾病に見直す等の方針が取りまとめられた。
- 令和6年4月より、対象疾病を366疾病から369疾病に見直すための告示改正を予定。

障害者総合支援法の対象疾病の要件

指定難病(医療費助成の対象となる難病)の基準を踏まえつつ、障害者総合支援法の対象となる難病等の要件は以下の通りとされている。

| 指定難病の要件 | 障害者総合支援法における取扱い |
|--------------------------------|-----------------|
| ① 発病の機構が明らかでない | <u>要件としない</u> |
| ② 治療方法が確立していない | 要件とする |
| ③ 患者数が人口の0.1%程度に達しない | <u>要件としない</u> |
| ④ 長期の療養を必要とするもの | 要件とする |
| ⑤ 診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていること | 要件とする |

※他の施策体系が樹立している疾病を除く。
※疾病の「重症度」は勘案しない。

第9回障害者総合支援法対象疾病検討会の検討結果

新たに障害者総合支援法の対象とする疾病

- MECP2重複症候群
- 線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む。)
- TRPV4異常症
 - ▷ 新たに指定難病として追加される上記の3疾病については、障害者総合支援法の対象疾病の要件を満たしているため、新たに障害者総合支援法の対象とする。

疾病の対象範囲を変更に伴い、疾病名を変更する疾病

- 神経フェリチン症 ▷ 変更案:脳内鉄沈着神経変性症

疾病名を変更する疾病

- 成人スチル病 ▷ 変更案:成人発症スチル病
- 禿頭^{とく}と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症 ▷ 変更案:HTRA1関連脳小血管病
- ペリー症候群 ▷ 変更案:ペリー病
- マルファン症候群 ▷ 変更案:マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群

障害者総合支援法の対象外とする疾病

- 該当無し

障害者総合支援法対象疾病検討会 構成員名簿

| | |
|---------|---------------------------------------|
| 飯野 ゆき子 | 東京北医療センター顧問兼耳鼻咽喉科科長 |
| 大澤 真木子 | 立教女学院理事長、赤坂クリニック非常勤医師、新宿神経クリニック非常勤医師 |
| 齋藤 有香 | 横浜市泉区福祉保健センター福祉保健課長 |
| 塩谷 昭子 | 川崎医科大学消化器内科主任教授 |
| 寺島 彰 | 公益財団法人日本障害者リハビリテーション協会参与 |
| 直江 知樹 | 国立病院機構名古屋医療センター名誉院長 |
| 中島 八十一 | 長野保健医療大学副学長 |
| 中村 耕三 | 東和病院院長・東京大学名誉教授 |
| 錦織 千佳子 | 兵庫県赤十字血液センター所長兼近畿ブロック血液センター副所長事務取扱 |
| ○ 平野 方紹 | 立教大学コミュニティ福祉学部キャリア支援講師 |
| 平家 俊男 | 兵庫県立尼崎総合医療センター 院長 |
| ◎ 水澤 英洋 | 国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター理事長特任補佐・名誉理事長 |
| 宮坂 信之 | 東京医科歯科大学名誉教授 |
| 和田 隆志 | 金沢大学学長 |

◎座長 ○座長代理

(50音順、敬称略)

令和6年4月からの障害者総合支援法の対象疾病一覧(369疾病)

● 新たに対象となる疾病 (3疾病)

△ 表記が変更された疾病 (5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 | 番号 | 疾病名 |
|----|----------------|----|------------------------------|-----|----------------------|
| 1 | アイカルディ症候群 | 41 | 遠位型ミオパチー | 81 | 筋ジストロフィー |
| 2 | アイザックス症候群 | 42 | 円錐角膜 ○ | 82 | クッシング病 |
| 3 | I g A腎症 | 43 | 黄色靭帯骨化症 | 83 | クリオピリン関連周期熱症候群 |
| 4 | I g G 4 関連疾患 | 44 | 黄斑ジストロフィー | 84 | クリッペル・トレブナー・ウェーバー症候群 |
| 5 | 亜急性硬化性全脳炎 | 45 | 大田原症候群 | 85 | クルーゾン症候群 |
| 6 | アジソン病 | 46 | オクシピタル・ホーン症候群 | 86 | グルコーストランスポーター 1 欠損症 |
| 7 | アッシャー症候群 | 47 | オスラー病 | 87 | グルタル酸血症1型 |
| 8 | アトピー性脊髄炎 | 48 | カーニー複合 | 88 | グルタル酸血症2型 |
| 9 | アペール症候群 | 49 | 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん | 89 | クロウ・深瀬症候群 |
| 10 | アミロイドーシス | 50 | 潰瘍性大腸炎 | 90 | クローン病 |
| 11 | アラジール症候群 | 51 | 下垂体前葉機能低下症 | 91 | クロンカイト・カナダ症候群 |
| 12 | アルポート症候群 | 52 | 家族性地中海熱 | 92 | 痙攣重積型 (二相性) 急性脳症 |
| 13 | アレキサンダー病 | 53 | 家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体) | 93 | 結節性硬化症 |
| 14 | アンジェルマン症候群 | 54 | 家族性良性慢性天疱瘡 | 94 | 結節性多発動脈炎 |
| 15 | アントレー・ピクスラー症候群 | 55 | カナパン病 | 95 | 血栓性血小板減少性紫斑病 |
| 16 | イソ吉草酸血症 | 56 | 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群 | 96 | 限局性皮膚異形成 |
| 17 | 一次性ネフローゼ症候群 | 57 | 歌舞伎症候群 | 97 | 原発性局所多汗症 ○ |
| 18 | 一次性膜性増殖性糸球体腎炎 | 58 | 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 | 98 | 原発性硬化性胆管炎 |
| 19 | 1 p 36欠失症候群 | 59 | カルニチン回路異常症 | 99 | 原発性高脂血症 |
| 20 | 遺伝性自己炎症疾患 | 60 | 加齢黄斑変性 ○ | 100 | 原発性側索硬化症 |
| 21 | 遺伝性ジストニア | 61 | 肝型糖原病 | 101 | 原発性胆汁性胆管炎 |
| 22 | 遺伝性周期性四肢麻痺 | 62 | 間質性膀胱炎 (ハンナ型) | 102 | 原発性免疫不全症候群 |
| 23 | 遺伝性腭炎 | 63 | 環状20番染色体症候群 | 103 | 顕微鏡の大腸炎 ○ |
| 24 | 遺伝性鉄芽球形貧血 | 64 | 関節リウマチ | 104 | 顕微鏡的多発血管炎 |
| 25 | ウィーバー症候群 | 65 | 完全大血管転位症 | 105 | 高 I g D 症候群 |
| 26 | ウィリアムズ症候群 | 66 | 眼皮膚白皮症 | 106 | 好酸球形消化管疾患 |
| 27 | ウィルソン病 | 67 | 偽性副甲状腺機能低下症 | 107 | 好酸球形多発血管炎性肉芽腫症 |
| 28 | ウエスト症候群 | 68 | ギャロウェイ・モフト症候群 | 108 | 好酸球形副鼻腔炎 |
| 29 | ウェルナー症候群 | 69 | 急性壊死性脳症 ○ | 109 | 抗糸球体基底膜腎炎 |
| 30 | ウォルフラム症候群 | 70 | 急性網膜壊死 ○ | 110 | 後縦靭帯骨化症 |
| 31 | ウルリッヒ病 | 71 | 球脊髄性筋萎縮症 | 111 | 甲状腺ホルモン不応症 |
| 32 | HTRA1関連脳小血管病 △ | 72 | 急速進行性糸球体腎炎 | 112 | 拘束型心筋症 |
| 33 | HTLV-1 関連脊髄症 | 73 | 強直性脊椎炎 | 113 | 高チロシン血症1型 |
| 34 | A T R - X 症候群 | 74 | 巨細胞性動脈炎 | 114 | 高チロシン血症2型 |
| 35 | A D H 分泌異常症 | 75 | 巨大静脈奇形 (頸部口腔咽頭びまん性病変) | 115 | 高チロシン血症3型 |
| 36 | エーラス・ダンロス症候群 | 76 | 巨大動静脈奇形 (頸部顔面又は四肢病変) | 116 | 後天性赤芽球癆 |
| 37 | エプスタイン症候群 | 77 | 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 | 117 | 広範脊柱管狭窄症 |
| 38 | エプスタイン病 | 78 | 巨大リンパ管奇形 (頸部顔面病変) | 118 | 膠様滴状角膜ジストロフィー |
| 39 | エマヌエル症候群 | 79 | 筋萎縮性側索硬化症 | 119 | 抗リン脂質抗体症候群 |
| 40 | MECP2重複症候群 ● | 80 | 筋型糖原病 | 120 | コケイン症候群 |

令和6年4月からの障害者総合支援法の対象疾病一覧(369疾病)

| | | | | | |
|-----|----------------------------|-----|-------------------------------|-----|----------------------------|
| 121 | コステロ症候群 | 161 | 神経有棘赤血球症 | 201 | 先天性副腎皮質酵素欠損症 |
| 122 | 骨形成不全症 | 162 | 進行性核上性麻痺 | 202 | 先天性ミオパチー |
| 123 | 骨髄異形成症候群 ○ | 163 | 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症 | 203 | 先天性無痛無汗症 |
| 124 | 骨髄線維症 ○ | 164 | 進行性骨化性線維異形成症 | 204 | 先天性葉酸吸収不全 |
| 125 | ゴナドトロピン分泌亢進症 | 165 | 進行性多巣性白質脳症 | 205 | 前頭側頭葉変性症 |
| 126 | 5p欠失症候群 | 166 | 進行性白質脳症 | 206 | 線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む。) ● |
| 127 | コフィン・シリズ症候群 | 167 | 進行性ミオクローヌステんかん | 207 | 早期ミオクロニー脳症 |
| 128 | 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 | 208 | 総動脈幹遺残症 |
| 129 | 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 | 209 | 総排泄腔遺残 |
| 130 | 鰓耳腎症候群 | 170 | スタージ・ウェーバー症候群 | 210 | 総排泄腔外反症 |
| 131 | 再生不良性貧血 | 171 | スティーヴンス・ジョンソン症候群 | 211 | ソトス症候群 |
| 132 | サイトメガロウイルス角膜炎 ○ | 172 | スミス・マガニス症候群 | 212 | ダイヤモンド・ブラックファン貧血 |
| 133 | 再発性多発軟骨炎 | 173 | スモン ○ | 213 | 第14番染色体父親性ダイソミー症候群 |
| 134 | 左心低形成症候群 | 174 | 脆弱X症候群 | 214 | 大脳皮質基底核変性症 |
| 135 | サルコイドーシス | 175 | 脆弱X症候群関連疾患 | 215 | 大理石骨病 |
| 136 | 三尖弁閉鎖症 | 176 | 成人発症スチル病 △ | 216 | ダウン症候群 ○ |
| 137 | 三頭酵素欠損症 | 177 | 成長ホルモン分泌亢進症 | 217 | 高安動脈炎 |
| 138 | CFC症候群 | 178 | 脊髄空洞症 | 218 | 多系統萎縮症 |
| 139 | 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。) | 219 | タナトフォリック骨異形成症 |
| 140 | 色素性乾皮症 | 180 | 脊髄髄膜瘤 | 220 | 多発血管炎性肉芽腫症 |
| 141 | 自己食空胞性ミオパチー | 181 | 脊髄性筋萎縮症 | 221 | 多発性硬化症/視神経脊髄炎 |
| 142 | 自己免疫性肝炎 | 182 | セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症 | 222 | 多発性軟骨性外骨腫症 ○ |
| 143 | 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 | 183 | 前眼部形成異常 | 223 | 多発性嚢胞腎 |
| 144 | 自己免疫性溶血性貧血 | 184 | 全身性エリテマトーデス | 224 | 多脾症候群 |
| 145 | 四肢形成不全 ○ | 185 | 全身性強皮症 | 225 | タンジール病 |
| 146 | シトステロール血症 | 186 | 先天異常症候群 | 226 | 単心室症 |
| 147 | シトリン欠損症 | 187 | 先天性横隔膜ヘルニア | 227 | 弾性線維性仮性黄色腫 |
| 148 | 紫斑病性腎炎 | 188 | 先天性核上性球麻痺 | 228 | 短腸症候群 ○ |
| 149 | 脂肪萎縮症 | 189 | 先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症 | 229 | 胆道閉鎖症 |
| 150 | 若年性特発性関節炎 | 190 | 先天性魚鱗癬 | 230 | 遅発性内リンパ水腫 |
| 151 | 若年性肺気腫 | 191 | 先天性筋無力症候群 | 231 | チャーシ症候群 |
| 152 | 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 | 232 | 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 |
| 153 | 重症筋無力症 | 193 | 先天性三尖弁狭窄症 | 233 | 中毒性表皮壊死症 |
| 154 | 修正大血管転位症 | 194 | 先天性腎性尿崩症 | 234 | 腸管神経節細胞僅少症 |
| 155 | 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 | 235 | TRPV4異常症 ● |
| 156 | シュワルツ・ヤンベル症候群 | 196 | 先天性僧帽弁狭窄症 | 236 | TSH分泌亢進症 |
| 157 | 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 | 237 | TNF受容体関連周期性症候群 |
| 158 | 神経細胞移動異常症 | 198 | 先天性肺静脈狭窄症 | 238 | 低ホスファターゼ症 |
| 159 | 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 ○ | 239 | 天疱瘡 |
| 160 | 神経線維腫症 | 200 | 先天性副腎低形成症 | 240 | 特発性拡張型心筋症 |

令和6年4月からの障害者総合支援法の対象疾病一覧(369疾病)

| | | | | | | |
|-----|------------------------------|-----|----------------------------|-----|----------------------------|---|
| 241 | 特発性間質性肺炎 | 284 | 左肺動脈右肺動脈起始症 | 327 | マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群 | △ |
| 242 | 特発性基底核石灰化症 | 285 | ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 | 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 | |
| 243 | 特発性血小板減少性紫斑病 | 286 | ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 | 329 | 慢性血栓性肺高血圧症 | |
| 244 | 特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。) | 287 | ビッカースタッフ脳幹脳炎 | 330 | 慢性再発性多発性骨髄炎 | |
| 245 | 特発性後天性全身性無汗症 | 288 | 非典型型溶血性尿毒症症候群 | 331 | 慢性肝炎 | ○ |
| 246 | 特発性大腿骨頭壊死症 | 289 | 非特異性多発性小腸潰瘍症 | 332 | 慢性特発性偽性腸閉塞症 | |
| 247 | 特発性多中心性キャスルマン病 | 290 | 皮膚筋炎/多発性筋炎 | 333 | ミオクロニー欠伸てんかん | |
| 248 | 特発性門脈圧亢進症 | 291 | びまん性汎細気管支炎 | 334 | ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん | |
| 249 | 特発性両側性感音難聴 | 292 | 肥満低換気症候群 | 335 | ミトコンドリア病 | |
| 250 | 突発性難聴 | 293 | 表皮水疱症 | 336 | 無虹彩症 | |
| 251 | ドラベ症候群 | 294 | ヒルシスブルグ病(全結腸型又は小腸型) | 337 | 無脾症候群 | |
| 252 | 中條・西村症候群 | 295 | VATER症候群 | 338 | 無βリポタンバク血症 | |
| 253 | 那須・ハコラ病 | 296 | ファイファー症候群 | 339 | メーブルシロップ尿症 | |
| 254 | 軟骨無形成症 | 297 | ファロー四徴症 | 340 | メチルグルタコン酸尿症 | |
| 255 | 難治頻回部分発作重積型急性脳炎 | 298 | ファンコニ貧血 | 341 | メチルマロン酸血症 | |
| 256 | 22q11.2欠失症候群 | 299 | 封入体筋炎 | 342 | メビウス症候群 | |
| 257 | 乳幼児肝巨大血管腫 | 300 | フェニルケトン尿症 | 343 | メンケス病 | |
| 258 | 尿素サイクル異常症 | 301 | フォンタン術後症候群 | 344 | 網膜色素変性症 | |
| 259 | ヌーナン症候群 | 302 | 複合カルボキシルゼ欠損症 | 345 | もやもや病 | |
| 260 | ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症 | 303 | 副甲状腺機能低下症 | 346 | モワット・ウイルソン症候群 | |
| 261 | ネフロン癆 | 304 | 副腎白質ジストロフィー | 347 | 薬剤性過敏症症候群 | ○ |
| 262 | 脳クレアチン欠乏症候群 | 305 | 副腎皮質刺激ホルモン不応症 | 348 | ヤング・シンプソン症候群 | |
| 263 | 脳髄黄色腫症 | 306 | ブラウ症候群 | 349 | 優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 | ○ |
| 264 | 脳内鉄沈着神経変性症(※) | 307 | プラダー・ウィリ症候群 | 350 | 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん | |
| 265 | 脳表ヘモジデリン沈着症 | 308 | プリオン病 | 351 | 4p欠失症候群 | |
| 266 | 膿疱性乾癬 | 309 | プロピオン酸血症 | 352 | ライソゾーム病 | |
| 267 | 嚢胞性線維症 | 310 | PRL分泌亢進症(高プロラクチン血症) | 353 | ラスマッセン脳炎 | |
| 268 | パーキンソン病 | 311 | 閉塞性細気管支炎 | 354 | ランゲルハンス細胞組織球症 | ○ |
| 269 | パージャー病 | 312 | β-ケトチオラーゼ欠損症 | 355 | ランドウ・クレフナー症候群 | |
| 270 | 肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症 | 313 | ベーチェット病 | 356 | リジン尿性蛋白不耐症 | |
| 271 | 肺動脈性肺高血圧症 | 314 | バスレムミオパチー | 357 | 両側性小耳症・外耳道閉鎖症 | ○ |
| 272 | 肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性) | 315 | ヘパリン起因性血小板減少症 | 358 | 両大血管右室起始症 | |
| 273 | 肺胞低換気症候群 | 316 | ヘモクロマトーシス | 359 | リンパ管腫症/ゴーム病 | |
| 274 | ハッチンソン・ギルフォード症候群 | 317 | ペリー病 | 360 | リンパ脈管筋腫症 | |
| 275 | バッド・キアリ症候群 | 318 | ペルーシド角膜辺縁変性症 | 361 | 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。) | |
| 276 | ハンチントン病 | 319 | ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。) | 362 | ルビンシュタイン・テイビ症候群 | |
| 277 | 汎発性特発性骨増殖症 | 320 | 片側巨脳症 | 363 | レーベル遺伝性視神経症 | |
| 278 | P C D H19関連症候群 | 321 | 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群 | 364 | 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 | |
| 279 | 非ケトーシス型高グリシン血症 | 322 | 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症 | 365 | 劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 | ○ |
| 280 | 肥厚性皮膚骨膜炎 | 323 | 発作性夜間ヘモグロビン尿症 | 366 | レット症候群 | |
| 281 | 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 | 324 | ホモシチン尿症 | 367 | レノックス・ガスター症候群 | |
| 282 | 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 | 325 | ポルフィリン症 | 368 | ロスモンド・トムソン症候群 | |
| 283 | 肥大型心筋症 | 326 | マリネスコ・シェーグレン症候群 | 369 | 肋骨異常を伴う先天性側弯症 | |

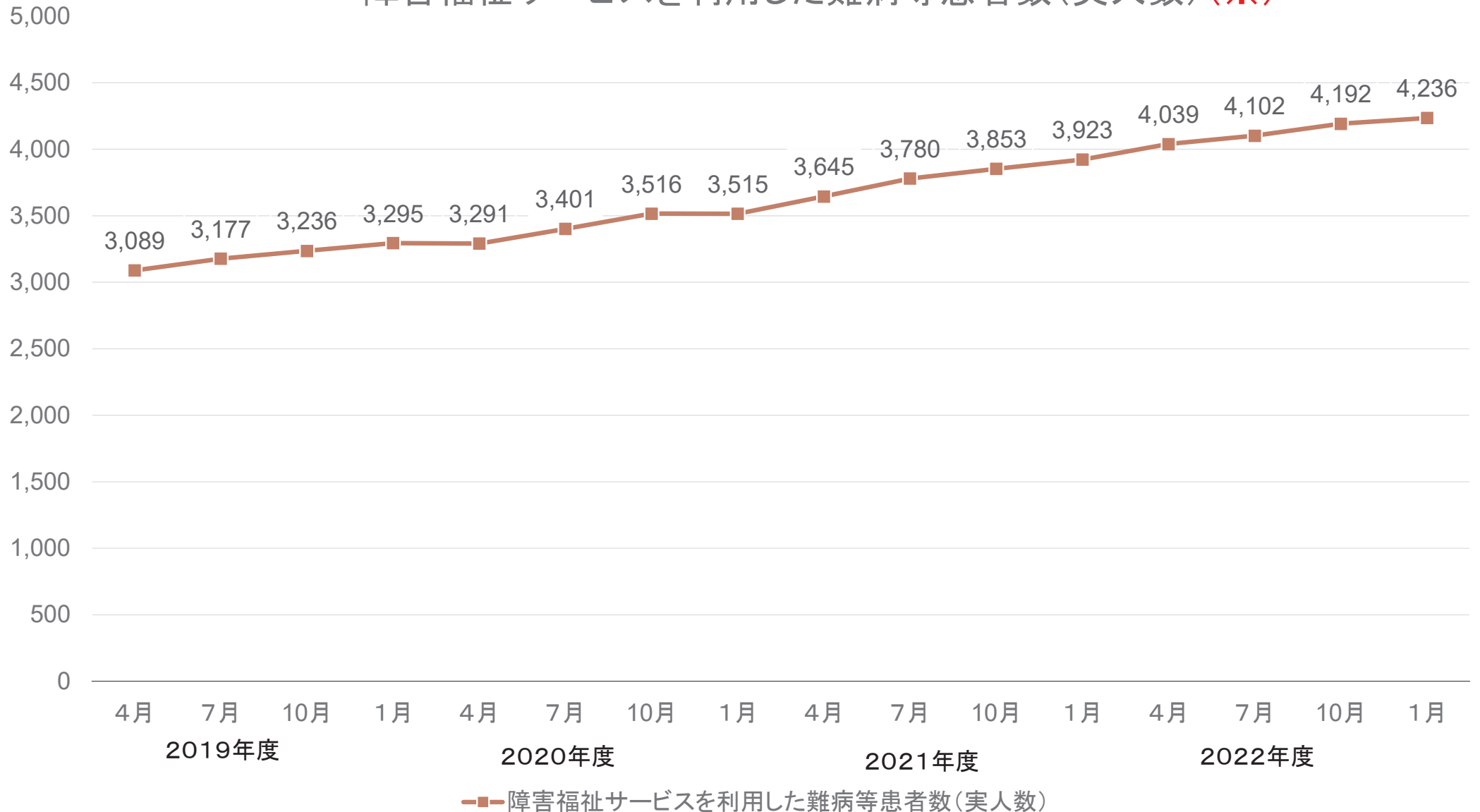
(※) 旧対象疾病番号159(神経フェリチン症)は対象疾病番号264(脳内鉄沈着神経変性症)に統合

注) 疾病名の表記が変更になる可能性がある

難病等患者の障害福祉サービス利用状況の推移 (2019年4月～2023年1月)

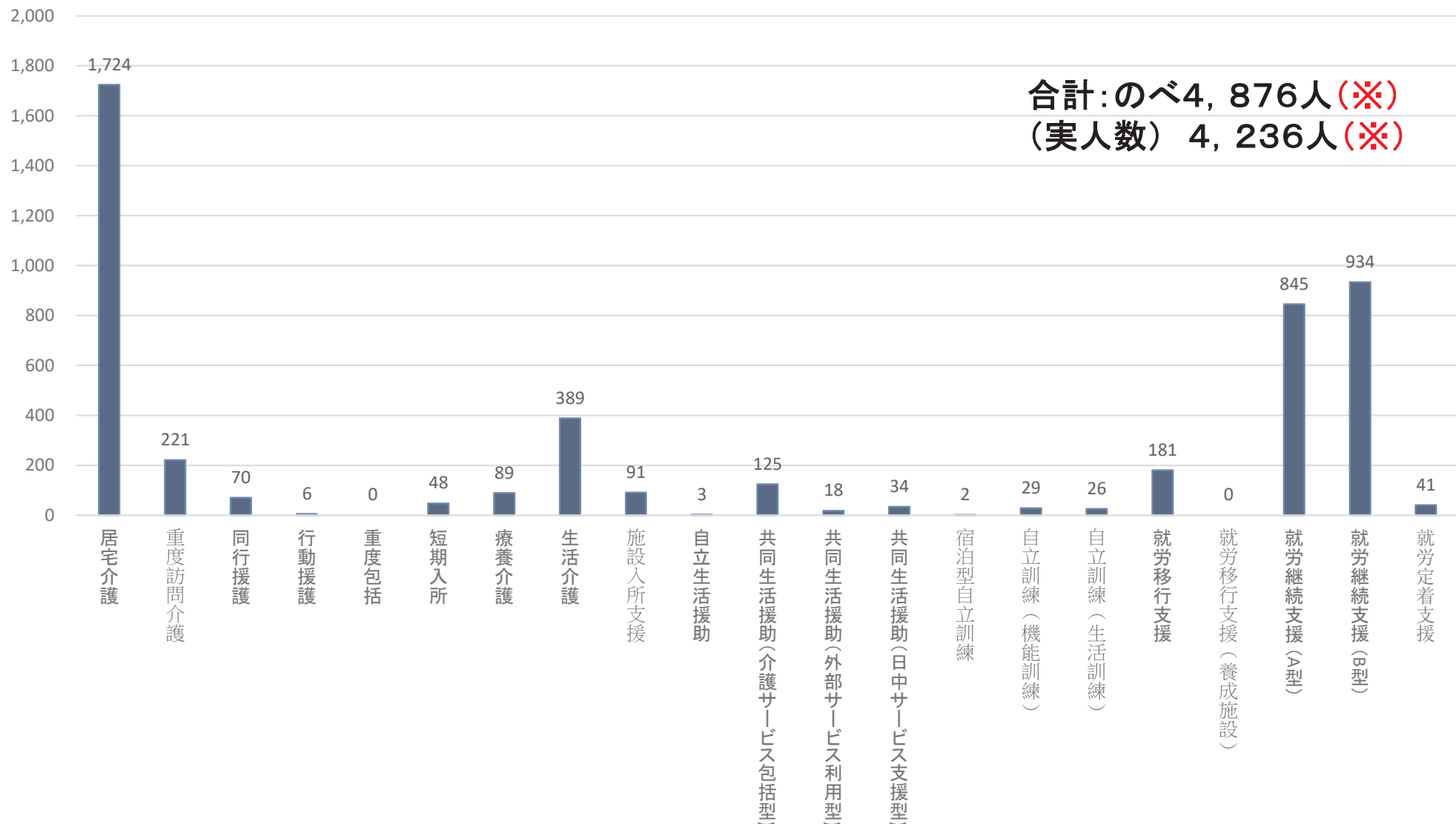
(人)

障害福祉サービスを利用した難病等患者数(実人数) (※)



(※)難病等患者のうち、身体障害者、知的障害者、精神障害者又は障害児としてこのサービスを利用した者の数はこの中には含まれない。

難病等患者の障害福祉サービス利用状況 (2023年1月)



(※)難病等患者のうち、身体障害者、知的障害者、精神障害者又は障害児としてこのサービスを利用した者の数はこの中には含まれない。