

## 【第 1 次】 障害福祉サービスの対象として検討する疾病

## 1. 現行の130疾病以外で指定難病とすべきと整理された疾病

障害福祉サービスの対象として検討する疾病	
1	シャルコー・マリー・トゥース病
2	先天性筋無力症候群
3	封入体筋炎
4	特発性基底核石灰化症
5	ウルリッヒ病
6	遠位型ミオパチー
7	ベスレムミオパチー
8	自己貪食空胞性ミオパチー
9	シュワルツ・ヤンベル症候群
10	再発性多発軟骨炎
11	先天性副腎低形成症
12	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
13	好酸球性消化管疾患
14	慢性特発性偽性腸閉塞症
15	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
16	腸管神経節細胞僅少症
17	ルビンシュタイン・テイビ症候群
18	CFC症候群
19	コステロ症候群
20	チャージ症候群
21	クリオピリン関連周期熱症候群
22	全身型若年性特発性関節炎
23	TNF受容体関連周期性症候群
24	非典型溶血性尿毒症症候群
25	ブラウ症候群

## 2. 現行の障害福祉サービスの対象である130疾病

- 指定難病の対象とすべきとされなかった疾病
- 今回、障害福祉サービスの対象として検討する疾病

障害福祉サービスの対象として検討する疾病	
1	lgA腎症
2	亜急性硬化性全脳炎
3	アジソン病
4	アミロイド症
5	アレルギー性肉芽腫性血管炎
6	ウェグナー肉芽腫症
7	HTLV-1 関連脊髄症
8	ADH不適合分泌症候群
9	黄色靱帯骨化症
10	潰瘍性大腸炎
11	下垂体前葉機能低下症
12	加齢性黄斑変性症
13	肝外門脈閉塞症
14	関節リウマチ
15	肝内結石症
16	偽性低アルドステロン症
17	偽性副甲状腺機能低下症
18	球脊髄性筋萎縮症
19	急速進行性糸球体腎炎
20	強皮症
21	ギラン・バレー症候群
22	筋萎縮性側索硬化症
23	クッシング病
24	グルココルチコイド抵抗症
25	クロー・深瀬症候群
26	クローン病
27	劇症肝炎
28	結節性硬化症
29	結節性動脈周囲炎
30	血栓性血小板減少性紫斑病
31	原発性アルドステロン症
32	原発性硬化性胆管炎
33	原発性高脂血症
34	原発性側索硬化症
35	原発性胆汁性肝硬変
36	原発性免疫不全症候群
37	硬化性萎縮性苔癬
38	好酸球性筋膜炎
39	後縦靱帯骨化症
40	拘束型心筋症
41	広範脊柱管狭窄症
42	高プロラクチン血症
43	抗リン脂質抗体症候群
44	骨髓異形成症候群
45	骨髓線維症
46	ゴナドトロピン分泌過剰症
47	混合性結合組織病
48	再生不良性貧血

(参考) 指定難病とすべきと整理されている疾病	
	lgA腎症
	亜急性硬化性全脳炎
	アジソン病
	全身性アミロイドーシス
	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
	多発血管炎性肉芽腫症
	HTLV-1 関連脊髄症
	下垂体性ADH分泌異常症
	黄色靱帯骨化症
	潰瘍性大腸炎
	下垂体前葉機能低下症
	※
	※
	悪性関節リウマチ
	※
	※
	※
	※
	球脊髄性筋萎縮症
	※
	全身性強皮症
	※
	筋萎縮性側索硬化症
	下垂体性ACTH分泌亢進症
	※
	クロー・深瀬症候群
	クローン病
	-
	※
	結節性多発動脈炎
	顕微鏡的多発血管炎
	血栓性血小板減少性紫斑病
	※
	原発性硬化性胆管炎
	家族性高コレステロール血症 (ホモ接合体)
	原発性側索硬化症
	原発性胆汁性肝硬変
	原発性免疫不全症候群
	※
	※
	後縦靱帯骨化症
	拘束型心筋症
	広範脊柱管狭窄症
	下垂体性PRL分泌亢進症
	原発性抗リン脂質抗体症候群
	※
	※
	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
	混合性結合組織病
	再生不良性貧血

49	サルコイドーシス
50	シェーグレン症候群
51	色素性乾皮症
52	自己免疫性肝炎
53	自己免疫性溶血性貧血
54	視神経症
55	若年性肺気腫
56	重症急性膵炎
57	重症筋無力症
58	神経性過食症
59	神経性食欲不振症
60	神経線維腫症
61	進行性核上性麻痺
62	進行性骨化性線維形成異常症
63	進行性多巣性白質脳症
64	スティーヴンス・ジョンソン症候群
65	スモン
66	正常圧水頭症
67	成人スチル病
68	腎髄空洞症
69	脊髄小脳変性症
70	脊髄性筋萎縮症
71	全身性エリテマトーデス
72	先端巨大症
73	先天性QT延長症候群
74	先天性魚鱗癬様紅皮症
75	先天性副腎皮質酵素欠損症
76	側頭動脈炎
77	大動脈炎症候群
78	大脳皮質基底核変性症
79	多系統萎縮症
80	多巣性運動ニューロパチー
81	多発筋炎
82	多発性硬化症
83	多発性嚢胞腎
84	遅発性内リンパ水腫
85	中枢性尿崩症
86	中毒性表皮壊死症
87	TSH産生下垂体腺腫
88	TSH受容体異常症
89	天疱瘡
90	特発性拡張型心筋症
91	特発性間質性肺炎
92	特発性血小板減少性紫斑病
93	特発性血栓症
94	特発性大腿骨頭壊死
95	特発性門脈圧亢進症
96	特発性両側性感音難聴
97	突発性難聴
98	難治性ネフローゼ症候群
99	膿疱性乾癬
100	嚢胞性線維症
101	パーキンソン病
102	パージャール病
103	肺動脈性肺高血圧症
104	肺胞低換気症候群
105	バッド・キアリ症候群
106	ハンチントン病
107	汎発性特発性骨増殖症

	サルコイドーシス
	シェーグレン症候群
	※
	自己免疫性肝炎
	自己免疫性溶血性貧血
	※
	※
	-
	重症筋無力症
	※
	※
	神経線維腫症
	進行性核上性麻痺
	※
	進行性多巣性白質脳症
	スティーヴンス・ジョンソン症候群
	-
	※
	成人スチル病
	※
	脊髄小脳変性症 (多系統萎縮症を除く)
	脊髄性筋萎縮症
	全身性エリテマトーデス
	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
	※
	※
	先天性副腎皮質酵素欠損症
	巨細胞性動脈炎
	高安動脈炎
	大脳皮質基底核変性症
	多系統萎縮症
	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
	皮膚筋炎/多発性筋炎
	多発性硬化症/視神経脊髄炎
	多発性嚢胞腎
	※
	下垂体性ADH分泌異常症
	中毒性表皮壊死症
	下垂体性TSH分泌亢進症
	※
	天疱瘡
	特発性拡張型心筋症
	特発性間質性肺炎
	特発性血小板減少性紫斑病
	※
	特発性大腿骨頭壊死症
	特発性門脈圧亢進症
	※
	※
	※
	膿疱性乾癬
	※
	パーキンソン病
	パージャール病
	肺動脈性肺高血圧症
	※
	バッド・キアリ症候群
	ハンチントン病
	※

108	肥大型心筋症
109	ビタミンD依存症二型
110	皮膚筋炎
111	びまん性汎細気管支炎
112	肥満低換気症候群
113	表皮水疱症
114	フィッシャー症候群
115	プリオン病
116	ベーチェット病
117	ペルオキシソーム病
118	発作性夜間ヘモグロビン尿症
119	慢性炎症性脱髄性多発神経炎
120	慢性血栓栓性肺高血圧症
121	慢性膀胱炎
122	ミトコンドリア病
123	メニエール病
124	網膜色素変性症
125	もやもや病
126	有棘赤血球舞蹈病
127	ランゲルハンス細胞組織球症
128	リソソーム病
129	リンパ管筋腫症
130	レフェトフ症候群

肥大型心筋症
※
皮膚筋炎／多発性筋炎
※
※
表皮水疱症
※
プリオン病
プリオン病
ベーチェット病
副腎白質ジストロフィー
発作性夜間ヘモグロビン尿症
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
慢性血栓栓性肺高血圧症
※
ミトコンドリア病
※
網膜色素変性症
もやもや病
有棘赤血球を伴う舞蹈病
※
ライソソーム病
リンパ脈管筋腫症
甲状腺ホルモン不応症

- 注) ・疾病名については整理中であり、今後表記を変更する可能性がある  
・参考部分は第一次実施分の指定難病に係る検討が行われた疾病のうち重なりがある病名であり、完全に一致するわけでないものが含まれている  
・(※)は指定難病に係る検討が行われていないもの  
・(-)は指定難病の要件を満たさないとされたもの