

令和6年4月1日  
から適用

# 障害者総合支援法の 対象となる難病が 追加されます

- ・ 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

障害福祉サービス等の対象となる難病が、366疾病から369疾病へと見直しが行われます。対象となる方は、障害者手帳※をお持ちでなくても、必要と認められた支援が受けられます。

※ 身体障害者手帳・療育手帳・精神障害者保健福祉手帳

対象疾病※の一覧は厚生労働省のホームページでご確認いただけます。



※ 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られません。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。また、罹患している疾病が障害福祉サービス等の対象となる疾病かどうか等の詳細については、お住まいの市区町村の担当窓口にお問い合わせください。

## 手続き

- ◆対象疾病に罹患していることがわかる証明書※（診断書など）を持参し、お住まいの市区町村の担当窓口にてサービスの利用を申請してください。

※ 難病法に基づき指定難病の方に発行される「登録者証」をお持ちでない方でも、障害者総合支援法の独自の対象疾病の方は障害福祉サービスの利用が可能です。

- ◆障害支援区分の認定や支給決定などの手続き後、必要と認められたサービスを利用できます。（訓練系・就労系サービス等は障害支援区分の認定を受ける必要はありません）
- ◆詳しいサービスの内容や手続き方法については、お住まいの市区町村の担当窓口にお問い合わせください。



厚生労働省

こどもまんなか  
こども家庭庁

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

令和6年4月1日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                           |
|-----|-----------------|-----|-------------------------------|
| 101 | 原発性胆汁性胆管炎       | 151 | 若年性肺気腫                        |
| 102 | 原発性免疫不全症候群      | 152 | シャルコー・マリー・トゥース病               |
| 103 | 顕微鏡的大腸炎 ○       | 153 | 重症筋無力症                        |
| 104 | 顕微鏡的多発血管炎       | 154 | 修正大血管転位症                      |
| 105 | 高IgD症候群         | 155 | ジュベール症候群関連疾患                  |
| 106 | 好酸球性消化管疾患       | 156 | シュワルツ・ヤンペル症候群                 |
| 107 | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症  | 157 | 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症         |
| 108 | 好酸球性副鼻腔炎        | 158 | 神経細胞移動異常症                     |
| 109 | 抗糸球体基底膜腎炎       | 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    |
| 110 | 後縦靭帯骨化症         | 160 | 神経線維腫症                        |
| 111 | 甲状腺ホルモン不応症      | 161 | 神経有棘赤血球症                      |
| 112 | 拘束型心筋症          | 162 | 進行性核上性麻痺                      |
| 113 | 高チロシン血症1型       | 163 | 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症                |
| 114 | 高チロシン血症2型       | 164 | 進行性骨化性線維異形成症                  |
| 115 | 高チロシン血症3型       | 165 | 進行性多巣性白質脳症                    |
| 116 | 後天性赤芽球癆         | 166 | 進行性白質脳症                       |
| 117 | 広範脊柱管狭窄症        | 167 | 進行性ミオクローヌステんかん                |
| 118 | 膠様滴状角膜ジストロフィー   | 168 | 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症               |
| 119 | 抗リン脂質抗体症候群      | 169 | 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症             |
| 120 | コケイン症候群         | 170 | スタージ・ウェーバー症候群                 |
| 121 | コステロ症候群         | 171 | ステューヴンス・ジョンソン症候群              |
| 122 | 骨形成不全症          | 172 | スミス・マギニス症候群                   |
| 123 | 骨髄異形成症候群 ○      | 173 | スモン ○                         |
| 124 | 骨髄線維症 ○         | 174 | 脆弱X症候群                        |
| 125 | ゴナドトロピン分泌亢進症    | 175 | 脆弱X症候群関連疾患                    |
| 126 | 5p欠失症候群         | 176 | 成人発症スチル病 △                    |
| 127 | コフィン・シリス症候群     | 177 | 成長ホルモン分泌亢進症                   |
| 128 | コフィン・ローリー症候群    | 178 | 脊髄空洞症                         |
| 129 | 混合性結合組織病        | 179 | 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)           |
| 130 | 鰓耳腎症候群          | 180 | 脊髄髄膜瘤                         |
| 131 | 再生不良性貧血         | 181 | 脊髄性筋萎縮症                       |
| 132 | サイトメガロウィルス角膜炎 ○ | 182 | セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症            |
| 133 | 再発性多発軟骨炎        | 183 | 前眼部形成異常                       |
| 134 | 左心低形成症候群        | 184 | 全身性エリテマトーデス                   |
| 135 | サルコイドーシス        | 185 | 全身性強皮症                        |
| 136 | 三尖弁閉鎖症          | 186 | 先天異常症候群                       |
| 137 | 三頭酵素欠損症         | 187 | 先天性横隔膜ヘルニア                    |
| 138 | CFC症候群          | 188 | 先天性核上性球麻痺                     |
| 139 | シェーグレン症候群       | 189 | 先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症            |
| 140 | 色素性乾皮症          | 190 | 先天性魚鱗癬                        |
| 141 | 自己貪食空胞性ミオパチー    | 191 | 先天性筋無力症候群                     |
| 142 | 自己免疫性肝炎         | 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 |
| 143 | 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 | 193 | 先天性三尖弁狭窄症                     |
| 144 | 自己免疫性溶血性貧血      | 194 | 先天性腎性尿崩症                      |
| 145 | 四肢形成不全 ○        | 195 | 先天性赤血球形成異常性貧血                 |
| 146 | シトステロール血症       | 196 | 先天性僧帽弁狭窄症                     |
| 147 | シトリン欠損症         | 197 | 先天性大脳白質形成不全症                  |
| 148 | 紫斑病性腎炎          | 198 | 先天性肺静脈狭窄症                     |
| 149 | 脂肪萎縮症           | 199 | 先天性風疹症候群 ○                    |
| 150 | 若年性特発性関節炎       | 200 | 先天性副腎低形成症                     |

令和6年4月1日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                          |                   |
|-----|--------------------------------------|-----|------------------------------|-------------------|
| 201 | 先天性副腎皮質酵素欠損症                         | 251 | ドラベ症候群                       |                   |
| 202 | 先天性ミオパチー                             | 252 | 中條・西村症候群                     |                   |
| 203 | 先天性無痛無汗症                             | 253 | 那須・ハコラ病                      |                   |
| 204 | 先天性葉酸吸収不全                            | 254 | 軟骨無形成症                       |                   |
| 205 | 前頭側頭葉変性症                             | 255 | 難治頻回部分発作重積型急性脳炎              |                   |
| 206 | 線毛機能不全症候群（カルタゲナー（Kartagener）症候群を含む。） | ※   | 256                          | 22q11.2欠失症候群      |
| 207 | 早期ミオクロニー脳症                           | 257 | 乳幼児肝巨大血管腫                    |                   |
| 208 | 総動脈幹遺残症                              | 258 | 尿素サイクル異常症                    |                   |
| 209 | 総排泄腔遺残                               | 259 | ヌーナン症候群                      |                   |
| 210 | 総排泄腔外反症                              | 260 | ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症 |                   |
| 211 | ソトス症候群                               | 261 | ネフロン癆                        |                   |
| 212 | ダイヤモンド・ブラックファン貧血                     | 262 | 脳クレアチン欠乏症候群                  |                   |
| 213 | 第14番染色体父親性ダイソミー症候群                   | 263 | 脳髄黄色腫症                       |                   |
| 214 | 大脳皮質基底核変性症                           | 264 | 脳内鉄沈着神経変性症（※）                | △                 |
| 215 | 大理石骨病                                | 265 | 脳表ヘモジデリン沈着症                  |                   |
| 216 | ダウン症候群                               | ○   | 266                          | 膿疱性乾癬             |
| 217 | 高安動脈炎                                | 267 | 嚢胞性線維症                       |                   |
| 218 | 多系統萎縮症                               | 268 | パーキンソン病                      |                   |
| 219 | タナトフォリック骨異形成症                        | 269 | バージャー病                       |                   |
| 220 | 多発血管炎性肉芽腫症                           | 270 | 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症               |                   |
| 221 | 多発性硬化症／視神経脊髄炎                        | 271 | 肺動脈性肺高血圧症                    |                   |
| 222 | 多発性軟骨性外骨腫症                           | ○   | 272                          | 肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性） |
| 223 | 多発性嚢胞腎                               | 273 | 肺胞低換気症候群                     |                   |
| 224 | 多脾症候群                                | 274 | ハッチンソン・ギルフォード症候群             |                   |
| 225 | タンジール病                               | 275 | バッド・キアリ症候群                   |                   |
| 226 | 単心室症                                 | 276 | ハンチントン病                      |                   |
| 227 | 弾性線維性仮性黄色腫                           | 277 | 汎発性特発性骨増殖症                   | ○                 |
| 228 | 短腸症候群                                | ○   | 278                          | P C D H 19 関連症候群  |
| 229 | 胆道閉鎖症                                | 279 | 非ケトーシス型高グリシン血症               |                   |
| 230 | 遅発性内リンパ水腫                            | 280 | 肥厚性皮膚骨膜炎                     |                   |
| 231 | チャーシ症候群                              | 281 | 非ジストロフィー性ミオトニー症候群            |                   |
| 232 | 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群                  | 282 | 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症      |                   |
| 233 | 中毒性表皮壊死症                             | 283 | 肥大型心筋症                       |                   |
| 234 | 腸管神経節細胞減少症                           | 284 | 左肺動脈右肺動脈起始症                  |                   |
| 235 | TRPV4異常症                             | ※   | 285                          | ビタミンD依存性くる病/骨軟化症  |
| 236 | TSH分泌亢進症                             | 286 | ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症             |                   |
| 237 | TNF受容体関連周期性症候群                       | 287 | ピッカースタッフ脳幹脳炎                 |                   |
| 238 | 低ホスファターゼ症                            | 288 | 非典型溶血性尿毒症症候群                 |                   |
| 239 | 天疱瘡                                  | 289 | 非特異性多発性小腸潰瘍症                 |                   |
| 240 | 特発性拡張型心筋症                            | 290 | 皮膚筋炎/多発性筋炎                   |                   |
| 241 | 特発性間質性肺炎                             | 291 | びまん性汎細気管支炎                   | ○                 |
| 242 | 特発性基底核石灰化症                           | 292 | 肥満低換気症候群                     | ○                 |
| 243 | 特発性血小板減少性紫斑病                         | 293 | 表皮水疱症                        |                   |
| 244 | 特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）            | 294 | ヒルシウスブルング病（全結腸型又は小腸型）        |                   |
| 245 | 特発性後天性全身性無汗症                         | 295 | VATER症候群                     |                   |
| 246 | 特発性大腿骨頭壊死症                           | 296 | ファイファー症候群                    |                   |
| 247 | 特発性多中心性キャッスルマン病                      | 297 | ファロー四徴症                      |                   |
| 248 | 特発性門脈圧亢進症                            | 298 | ファンコニ貧血                      |                   |
| 249 | 特発性両側性感音難聴                           | 299 | 封入体筋炎                        |                   |
| 250 | 突発性難聴                                | ○   | 300                          | フェニルケトン尿症         |

令和6年4月1日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                        |
|-----|----------------------------|-----|----------------------------|
| 301 | フォンタン術後症候群 ○               | 351 | 4p欠失症候群                    |
| 302 | 複合カルボキシラーゼ欠損症              | 352 | ライソゾーム病                    |
| 303 | 副甲状腺機能低下症                  | 353 | ラスマッセン脳炎                   |
| 304 | 副腎白質ジストロフィー                | 354 | ランゲルハンス細胞組織球症 ○            |
| 305 | 副腎皮質刺激ホルモン不応症              | 355 | ランドウ・クレフナー症候群              |
| 306 | ブラウ症候群                     | 356 | リジン尿性蛋白不耐症                 |
| 307 | ブラダー・ウィリ症候群                | 357 | 両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○            |
| 308 | プリオン病                      | 358 | 両大血管右室起始症                  |
| 309 | プロピオン酸血症                   | 359 | リンパ管腫症/ゴーム病                |
| 310 | PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）        | 360 | リンパ脈管腫症                    |
| 311 | 閉塞性細気管支炎                   | 361 | 類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）         |
| 312 | β-ケトチオラーゼ欠損症               | 362 | ルビンシュタイン・テイビ症候群            |
| 313 | ベーチェット病                    | 363 | レーベル遺伝性視神経症                |
| 314 | バスレムミオパチー                  | 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 |
| 315 | ヘパリン起因性血小板減少症 ○            | 365 | 劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○           |
| 316 | ヘモクロマトーシス ○                | 366 | レット症候群                     |
| 317 | ペリー病 △                     | 367 | レノックス・ガストー症候群              |
| 318 | ペルーシド角膜辺縁変性症 ○             | 368 | ロスムンド・トムソン症候群              |
| 319 | ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。） | 369 | 肋骨異常を伴う先天性側弯症              |
| 320 | 片側巨脳症                      |     |                            |
| 321 | 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群           |     |                            |
| 322 | 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症          |     |                            |
| 323 | 発作性夜間ヘモグロビン尿症              |     |                            |
| 324 | ホモシスチン尿症                   |     |                            |
| 325 | ポルフィリン症                    |     |                            |
| 326 | マリネスコ・シェーグレン症候群            |     |                            |
| 327 | マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群 △     |     |                            |
| 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 |     |                            |
| 329 | 慢性血栓塞栓性肺高血圧症               |     |                            |
| 330 | 慢性再発性多発性骨髄炎                |     |                            |
| 331 | 慢性膵炎 ○                     |     |                            |
| 332 | 慢性特発性偽性腸閉塞症                |     |                            |
| 333 | ミオクロニー欠神てんかん               |     |                            |
| 334 | ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん          |     |                            |
| 335 | ミトコンドリア病                   |     |                            |
| 336 | 無虹彩症                       |     |                            |
| 337 | 無脾症候群                      |     |                            |
| 338 | 無βリポタンパク血症                 |     |                            |
| 339 | メープルシロップ尿症                 |     |                            |
| 340 | メチルグルタコン酸尿症                |     |                            |
| 341 | メチルマロン酸血症                  |     |                            |
| 342 | メビウス症候群                    |     |                            |
| 343 | メンケス病                      |     |                            |
| 344 | 網膜色素変性症                    |     |                            |
| 345 | もやもや病                      |     |                            |
| 346 | モワット・ウイルソン症候群              |     |                            |
| 347 | 薬剤性過敏症候群 ○                 |     |                            |
| 348 | ヤング・シンプソン症候群               |     |                            |
| 349 | 優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○           |     |                            |
| 350 | 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん           |     |                            |

(※) 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。

(※) 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ご注意ください。

| 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              | $\alpha 1$ - 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                 |
| 有棘赤血球舞蹈病                 | 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日に表記を変更した疾病

| 【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                    | 全身性强皮症                |

## 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性白質脳症 | 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  |