

第 15 章 難病患者福祉

「障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律（障害者総合支援法）」が平成 25 年 4 月に施行され、障害者の範囲に「難病等の方」が新たに加われました。対象となる方は、身体障害者手帳の所持の有無に関わらず、必要と認められた障害福祉サービス等を利用することができます。

令和 7 年 4 月 1 日現在、障害者総合支援法の対象となる難病等は 376 疾病です。

1 障害者総合支援法における難病とは

- （１）治療方法が確立していない
- （２）疾病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いる
- （３）長期間の療養を必要とし、単に経済的な問題のみならず、治療にあたり患者本人の精神的にも負担が重く、また、介護等に著しく人手を要するために家族の負担が重いなど、当該疾病の患者が日常生活または社会生活を営むための支援が特に必要なもの

2 障害者総合支援法の対象範囲

難病等（P. 73～P. 77 をご確認ください）の患者で、介護保険法、老人福祉法及び身体障害者福祉法など他の施策の対象とならない方

3 医療費の助成

「難病の患者に対する医療等に関する法律」により、支給認定を受けた方には、医療費の一部が助成されます。医療費助成の対象難病等、詳しくは、下記へお問い合わせ下さい。

問い合わせ・申請窓口……山口県周南健康福祉センター 精神・難病班(☎ 0834-33-6423)

4 障害福祉サービス等の給付

下記のページをご確認ください。

○障害福祉サービス…P. 15～P. 25

○地域生活支援事業…P. 26～P. 30

○補装具・日常生活用具（住宅改修を含む）…P. 35～P. 36

障害者総合支援法の対象疾病一覧表（令和 7 年 4 月 1 日現在）

1	アイカルディ症候群	39	エマヌエル症候群
2	アイザックス症候群	40	MECP2 重複症候群
3	IgA 腎症	41	LMNB1 関連大脳白質脳症
4	IgG4 関連疾患	42	遠位型ミオパチー
5	亜急性硬化性全脳炎	43	円錐角膜
6	アジソン病	44	黄色靱帯骨化症
7	アッシャー症候群	45	黄斑ジストロフィー
8	アトピー性脊髄炎	46	大田原症候群
9	アペール症候群	47	オクシピタル・ホーン症候群
10	アミロイドーシス	48	オスラー病
11	アラジール症候群	49	カーニー複合
12	アルポート症候群	50	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
13	アレキサンダー病	51	潰瘍性大腸炎
14	アンジェルマン症候群	52	下垂体前葉機能低下症
15	アントレー・ビクスラー症候群	53	家族性地中海熱
16	イソ吉草酸血症	54	家族性低 β リポタンパク血症 1（ホモ接合体）
17	一次性ネフローゼ症候群	55	家族性良性慢性天疱瘡
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	56	カナバン病
19	1p36 欠失症候群	57	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
20	遺伝性自己炎症疾患	58	歌舞伎症候群
21	遺伝性ジストニア	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
22	遺伝性周期性四肢麻痺	60	カルニチン回路異常症
23	遺伝性腭炎	61	加齢黄斑変性
24	遺伝性鉄芽球性貧血	62	肝型糖原病
25	ウィーバー症候群	63	間質性膀胱炎（ハンナ型）
26	ウィリアムズ症候群	64	環状 20 番染色体症候群
27	ウィルソン病	65	関節リウマチ
28	ウエスト症候群	66	完全大血管転位症
29	ウェルナー症候群	67	眼皮膚白皮症
30	ウォルフラム症候群	68	偽性副甲状腺機能低下症
31	ウルリッヒ病	69	ギャロウェイ・モワト症候群
32	HTRA1 関連脳小血管病	70	急性壊死性脳症
33	HTLV-1 関連脊髄症	71	急性網膜壊死
34	ATR-X 症候群	72	球脊髄性筋萎縮症
35	ADH 分泌異常症	73	急速進行性糸球体腎炎
36	エーラス・ダンロス症候群	74	強直性脊椎炎
37	エプスタイン症候群	75	巨細胞性動脈炎
38	エプスタイン病	76	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）

77	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	116	高チロシン血症 2 型
78	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	117	高チロシン血症 3 型
79	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	118	後天性赤芽球癆
80	筋萎縮性側索硬化症	119	広範脊柱管狭窄症
81	筋型糖原病	120	膠様滴状角膜ジストロフィー
82	筋ジストロフィー	121	抗リン脂質抗体症候群
83	クッシング病	122	極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症
84	クリオピリン関連周期熱症候群	123	コケイン症候群
85	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	124	コステロ症候群
86	クルーゾン症候群	125	骨形成不全症
87	グルコーストランスポーター 1 欠損症	126	骨髄異形成症候群
88	グルタル酸血症 1 型	127	骨髄線維症
89	グルタル酸血症 2 型	128	ゴナドトロピン分泌亢進症
90	クロウ・深瀬症候群	129	5p 欠失症候群
91	クローン病	130	コフィン・シリス症候群
92	クロンカイト・カナダ症候群	131	コフィン・ローリー症候群
93	痙攣重積型（二相性）急性脳症	132	混合性結合組織病
94	結節性硬化症	133	鰓耳腎症候群
95	結節性多発動脈炎	134	再生不良性貧血
96	血栓性血小板減少性紫斑病	135	サイトメガロウィルス角膜内皮炎
97	限局性皮質異形成	136	再発性多発軟骨炎
98	原発性肝外門脈閉塞症	137	左心低形成症候群
99	原発性局所多汗症	138	サルコイドーシス
100	原発性硬化性胆管炎	139	三尖弁閉鎖症
101	原発性高脂血症	140	三頭酵素欠損症
102	原発性側索硬化症	141	CFC 症候群
103	原発性胆汁性胆管炎	142	シェーグレン症候群
104	原発性免疫不全症候群	143	色素性乾皮症
105	顕微鏡の大腸炎	144	自己食空胞性ミオパチー
106	顕微鏡的多発血管炎	145	自己免疫性肝炎
107	高 IgD 症候群	146	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
108	好酸球性消化管疾患	147	自己免疫性溶血性貧血
109	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	148	四肢形成不全
110	好酸球性副鼻腔炎	149	シトステロール血症
111	抗糸球体基底膜腎炎	150	シトリン欠損症
112	後縦靱帯骨化症	151	紫斑病性腎炎
113	甲状腺ホルモン不応症	152	脂肪萎縮症
114	拘束型心筋症	153	若年性特発性関節炎
115	高チロシン血症 1 型	154	若年性肺気腫

155	シャルコー・マリー・トゥース病	194	先天性魚鱗癬
156	重症筋無力症	195	先天性筋無力症候群
157	修正大血管転位症	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
158	出血性線溶異常症	197	先天性三尖弁狭窄症
159	ジュベール症候群関連疾患	198	先天性腎性尿崩症
160	シュワルツ・ヤンペル症候群	199	先天性赤血球形成異常性貧血
161	神経細胞移動異常症	200	先天性僧帽弁狭窄症
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	201	先天性大脳白質形成不全症
163	神経線維腫症	202	先天性肺静脈狭窄症
164	神経有棘赤血球症	203	先天性風疹症候群
165	進行性核上性麻痺	204	先天性副腎低形成症
166	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	205	先天性副腎皮質酵素欠損症
167	進行性骨化性線維異形成症	206	先天性ミオパチー
168	進行性多巣性白質脳症	207	先天性無痛無汗症
169	進行性白質脳症	208	先天性葉酸吸収不全
170	進行性ミオクロームスてんかん	209	前頭側頭葉変性症
171	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	210	線毛機能不全症候群（カルタゲナー（Kartagener）症候群を含む。）
172	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	211	早期ミオクロニー脳症
173	睡眠時棘徐波活性化を示す発達性てんかん性脳症およびてんかん性脳症	212	総動脈幹遺残症
174	スタージ・ウェーバー症候群	213	総排泄腔遺残
175	ステイーヴンス・ジョンソン症候群	214	総排泄腔外反症
176	スミス・マギニス症候群	215	ソトス症候群
177	スモン	216	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
178	脆弱 X 症候群	217	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群
179	脆弱 X 症候群関連疾患	218	大脳皮質基底核変性症
180	成人発症スチル病	219	大理石骨病
181	成長ホルモン分泌亢進症	220	ダウン症候群
182	脊髄空洞症	221	高安動脈炎
183	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	222	多系統萎縮症
184	脊髄髄膜瘤	223	タナトフォリック骨異形成症
185	脊髄性筋萎縮症	224	多発血管炎性肉芽腫症
186	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症	225	多発性硬化症／視神経脊髄炎
187	前眼部形成異常	226	多発性軟骨性外骨腫症
188	全身性エリテマトーデス	227	多発性嚢胞腎
189	全身性強皮症	228	多脾症候群
190	先天異常症候群	229	タンジール病
191	先天性横隔膜ヘルニア	230	単心室症
192	先天性核上性球麻痺	231	弾性線維性仮性黄色腫
193	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	232	短腸症候群

233	胆道閉鎖症	272	パーキンソン病
234	遅発性内リンパ水腫	273	バージャー病
235	チャージ症候群	274	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
236	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	275	肺動脈性肺高血圧症
237	中毒性表皮壊死症	276	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
238	腸管神経節細胞僅少症	277	肺胞低換気症候群
239	TRPV4 異常症	278	ハッチンソン・ギルフォード症候群
240	TSH 分泌亢進症	279	バッド・キアリ症候群
241	TNF 受容体関連周期性症候群	280	ハンチントン病
242	低ホスファターゼ症	281	汎発性特発性骨増殖症
243	天疱瘡	282	PCDH19 関連症候群
244	特発性拡張型心筋症	283	PURA 関連神経発達異常症
245	特発性間質性肺炎	284	非ケトーシス型高グリシン血症
246	特発性基底核石灰化症	285	肥厚性皮膚骨膜炎
247	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	286	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
248	特発性後天性全身性無汗症	287	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
249	特発性大腿骨頭壊死症	288	肥大型心筋症
250	特発性多中心性キャッスルマン病	289	左肺動脈右肺動脈起始症
251	特発性門脈圧亢進症	290	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
252	特発性両側性感音難聴	291	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
253	突発性難聴	292	ビッカースタッフ脳幹脳炎
254	ドラベ症候群	293	非典型溶血性尿毒症症候群
255	中條・西村症候群	294	非特異性多発性小腸潰瘍症
256	那須・ハコラ病	295	皮膚筋炎／多発性筋炎
257	軟骨無形成症	296	びまん性汎細気管支炎
258	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	297	肥満低換気症候群
259	22q11.2 欠失症候群	298	表皮水疱症
260	乳児発症 STING 関連血管炎	299	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）
261	乳幼児肝巨大血管腫	300	VATER 症候群
262	尿素サイクル異常症	301	ファイファー症候群
263	ヌーナン症候群	302	ファロー四徴症
264	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B 関連腎症	303	ファンconi貧血
265	ネフロン癆	304	封入体筋炎
266	脳クレアチン欠乏症候群	305	フェニルケトン尿症
267	脳腱黄色腫症	306	フォンタン術後症候群
268	脳内鉄沈着神経変性症	307	複合カルボキシラーゼ欠損症
269	脳表ヘモジゲリン沈着症	308	副甲状腺機能低下症
270	膿疱性乾癬	309	副腎白質ジストロフィー
271	嚢胞性線維症	310	副腎皮質刺激ホルモン不応症

311	ブラウ症候群	350	網膜色素変性症
312	プラダー・ウィリ症候群	351	もやもや病
313	プリオン病	352	モワット・ウイルソン症候群
314	プロピオン酸血症	353	薬剤性過敏症症候群
315	PRL 分泌亢進症 (高プロラクチン血症)	354	ヤング・シンプソン症候群
316	閉塞性細気管支炎	355	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴
317	β -ケトチオラーゼ欠損症	356	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
318	ベーチェット病	357	4p 欠失症候群
319	ベスレムミオパチー	358	ライソゾーム病
320	ヘパリン起因性血小板減少症	359	ラスムッセン脳炎
321	ヘモクロマトーシス	360	ランゲルハンス細胞組織球症
322	ペリー症	361	ランドウ・クレフナー症候群
323	ペルーシド角膜辺縁変性症	362	リジン尿性蛋白不耐症
324	ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)	363	両側性小耳症・外耳道閉鎖症
325	片側巨脳症	364	両大血管右室起始症
326	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	365	リンパ管腫症／ゴーハム病
327	芳香族 L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	366	リンパ脈管筋腫症
328	発作性夜間ヘモグロビン尿症	367	類天疱瘡 (後天性表皮水疱症を含む。)
329	ホモシスチン尿症	368	ルビンシュタイン・テイビ症候群
330	ポルフィリン症	369	レーベル遺伝性視神経症
331	マリネスコ・シェーグレン症候群	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
332	マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群	371	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴
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	372	レット症候群
334	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	373	レノックス・ガストー症候群
335	慢性再発性多発性骨髄炎	374	ロウ症候群
336	慢性腭炎	375	ロスムンド・トムソン症候群
337	慢性特発性偽性腸閉塞症	376	肋骨異常を伴う先天性側弯症
338	ミオクロニー欠伸てんかん		
339	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん		
340	ミトコンドリア病		
341	無虹彩症		
342	無脾症候群		
343	無 β リポタンパク血症		
344	メープルシロップ尿症		
345	メチルグルタコン酸尿症		
346	メチルマロン酸血症		
347	メビウス症候群		
348	免疫性血小板減少症		
349	メンケス病		