ひと、くらし、みらいのために
厚生労働省
Ministry of Health, Labour and Welfare

障害者総合支援法における障害支援区分

難病患者等に対する認定マニュアル

令和３年（2021 年）12 月

厚生労働省社会・援護局障害保健福祉部

目　　次

Ⅰ　障害者総合支援法における障害者の範囲

１．平成 25 年(2013 年) 4 月施行【130 疾病】 …… 2
２．平成 27 年(2015 年) 1 月施行【151 疾病】 …… 4
３．平成 27 年(2015 年) 7 月施行【332 疾病】 …… 6
４．平成 29 年(2017 年) 4 月施行【358 疾病】 …… 8
５．平成 30 年(2018 年) 4 月施行【359 疾病】 …… 9
６．令和元年(2019 年)　7 月施行【361 疾病】 …… 10
７．令和３年(2021 年) 11 月施行【366 疾病】 …… 12

Ⅱ　難病等の基礎知識

１．難病とは …… 26
２．難病の特徴（症状の変化や進行、福祉ニーズ等） …… 28
３．難病関連の支援機関 …… 31
４．障害者手帳の取得状況 …… 31

Ⅲ　認定調査（訪問調査）

１．難病患者等とその家族への接し方や配慮すべき事柄 …… 34
２．認定調査員の選定 …… 34
３．調査上の留意点 …… 35

Ⅳ　医師意見書

１．医師意見書の役割 …… 42
２．記載上の留意点 …… 42

Ⅴ　市町村審査会の審査判定

１．審査判定上の留意点 …… 46
２．市町村審査会からの意見 …… 46

Ⅵ　その他

１．難病患者等の状態について（様式例） …… 48
２．医師意見書（記載例） …… 49

Ⅰ　障害者総合支援法における障害者の範囲

１．平成 25 年(2013 年) ４月施行【130 疾病】

（１）難病患者等居宅生活支援事業（平成９年度～平成 24 年度）

○　地域における難病患者等の自立と社会参加を図る観点から、平成９年度以降、日常生活において介護や家事等のサービスの提供を必要とする難病患者等を対象に、ＱＯＬ(生活の質)の向上や居宅における療養生活の支援を目的とした補助事業（難病患者等居宅生活支援事業）が実施されていた。

【難病患者等居宅生活支援事業（概要)】

事業内容	難病患者等ホームヘルプサービス事業 難病患者等短期入所事業 難病患者等日常生活用具給付事業
実施主体	市町村（特別区を含む） ※ 補助率：国 1/2・都道府県 1/4・市町村 1/4
対 象 者	日常生活を営むのに支障があり、介護や家事等のサービスの提供を必要する難病患者等であって、以下の全ての要件を満たす者。 ① 難治性疾患克服研究事業（臨床調査研究分野）の対象疾病患者及び関節リウマチ患者 ② 在宅で療養が可能な程度に症状が安定していると医師によって判断されている者 ③ 障害者自立支援法や介護保険法等の他の施策の対象とはならない者

注）難治性疾患克服研究事業（臨床調査研究分野）

難治性疾患克服研究事業（臨床調査研究分野）とは、症例数が少なく、原因不明で治療方法も未確立であり、かつ、生活面で長期にわたる支障がある疾病について研究班を設置し、原因の究明、治療方法の確立に向けた研究を行うもので、平成 25 年度時点では、130 疾病を対象としていた。（なお、臨床調査研究分野は平成 25 年度をもって終了している。）

○　一方､難病患者等居宅生活支援事業の利用について､平成 22 年度に実施したアンケート調査では、

・「利用したいが制度内容がよくわからない」
・「サービスについて知らない」

の回答が全体の約 28%を占め、必ずしも事業が十分に周知されているとは言えない状況であった。

【平成 22 年度 難病患者等の日常生活と福祉ニーズに関するアンケート調査】

★ 難病患者等居宅生活支援事業の利用について

カテゴリ		件数	割合
1	利用している（今後利用する予定）	81	5.9%
2	利用したいが利用対象外となり利用できない	41	3.0%
3	**利用したいが制度内容がよくわからない**	**74**	**5.4%**
4	利用する必要がない	561	40.7%
5	**サービスについて知らない**	**306**	**22.2%**
6	サービスをやってくれるところがなく利用できない	9	0.7%
－	無回答	308	22.3%
－	サンプル数	1,380	100.0%

（２）障害者総合支援法における「障害者の定義」

○　平成 24 年６月に成立した障害者総合支援法では、制度の谷間のない支援を提供する観点から、障害者の定義に「難病等（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って政令で定めるものによる障害の程度が厚生労働大臣が定める程度である者）」が追加された。

【障害者総合支援法（平成 25 年４月施行）】

（定義）
第４条　この法律において「障害者」とは、身体障害者福祉法第４条に規定する身体障害者、知的障害者福祉法にいう知的障害者のうち 18 歳以上である者及び精神保健及び精神障害者福祉に関する法律第５条に規定する精神障害者（発達障害者支援法（平成 16 年法律第 167 号）第２条第２項に規定する発達障害者を含み、知的障害者福祉法にいう知的障害者を除く。以下「精神障害者」という。）のうち 18 歳以上である者**並びに治療方法が確立していない疾病その他の特殊の疾病で　あって政令で定めるものによる障害の程度が厚生労働大臣が定める程度である者であって 18 歳以上であるもの**をいう。

○　これにより、難病患者等であって「障害者総合支援法における障害者の定義」に該当する場合は、
- 障害者手帳を取得できない場合等であっても、障害者総合支援法に定める障害福祉サービス等の利用が可能になるとともに
- 利用できるサービスの種類も、難病患者等居宅生活支援事業の３サービス（ホームヘルプサービス、短期入所、日常生活用具給付）に限らず、全ての障害福祉サービス等に拡がった。

○　さらに、それまでは、難病患者等居宅生活支援事業を実施する一部の市町村においてのみ提供されていたホームヘルプサービス等が、全ての市町村において提供可能となった。

（３）具体的な「難病等」の範囲

①　政令で定める特殊の疾病（障害者総合支援法施行令第１条）

○　障害者総合支援法の対象となる難病等の具体的な範囲については、厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会における新たな難病対策における医療費助成の対象疾病の範囲等も参考にして検討することとされていた。

○　しかしながら、平成 24 年 12 月の段階において、厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会における議論が引き続き行われていたことから、障害者総合支援法の対象となる難病等の具体的な範囲について、直ちに結論を得ることが困難な状況にあった。

○　そのため、障害者総合支援法における難病等の範囲は、当面の措置として、難病患者等居宅生活支援事業の対象疾病と同じ範囲（130 疾病を政令で規定）として平成 25 年４月から制度を施行した上で、新たな難病対策における医療費助成の対象疾病の範囲等に係る検討を踏まえ、見直しを行うこととした。

②　厚生労働大臣が定める程度（厚生労働省告示第７号）

○　また、障害者総合支援法の対象となる難病等による障害の程度（厚生労働大臣が定める程度）については、難病患者等居宅生活支援事業の対象患者の状態を鑑み、「（政令で定める）特殊の疾病による障害により継続的に日常生活又は社会生活に相当な制限を受ける程度」とした。

【厚生労働省告示第７号（平成 25 年４月施行）】

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（平成 17 年法律第 123 号）第４条第１項に規定する厚生労働大臣が定める程度は、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施行令（平成 18 年政令第 10 号）別表に掲げる**特殊の疾病による障害により継続的に日常生活又は社会生活に相当な制限を受ける程度**とする。

２．平成 27 年(2015 年) １月施行【151 疾病】

○　平成 26 年５月の「難病の患者に対する医療等に関する法律」及び「児童福祉法の一部を改正する法律」の成立に伴う指定難病及び小児慢性特定疾病の対象疾病の検討を踏まえつつ、福祉的見地から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、同年８月、新たに「障害者総合支援法対象疾病検討会（以下「対象疾病検討会」という。）」が設置された。

○　その後、同年 10 月の第２回対象疾病検討会において取りまとめられた「障害者総合支援法の対象疾病の要件案」及び「障害者総合支援法の対象となる疾病案（平成 27 年１月施行分）」を基に、関係政令等についてパブリックコメントが実施され、平成 27 年１月以降の対象疾病として 151 疾病が定められた。

※ 具体的な「対象疾病の要件」及び「対象となる疾病（平成 27 年１月施行分）」は、以下のとおり。

（１）障害者総合支援法の対象疾病の要件

○　指定難病の基準を踏まえつつ、福祉的見地により、障害者総合支援法の対象となる難病等の要件を定めた。（ただし、他の施策体系が樹立している疾病を除く。）

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はない	要件としない
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	要件としない
④　長期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**

（２）障害者総合支援法の対象となる疾病（151 疾病）

①　新規に対象とする疾病

○　指定難病における対象疾病の検討において、「平成 25 年４月から障害者総合支援法の対象疾病となっていた 130 疾病（以下「障害 130 疾病」という。）」以外で新規に指定難病とすべきと整理された疾病（25 疾病）は、障害者総合支援法の新規対象疾病とする。

②　障害 130 疾病のうち、指定難病の対象外となる３疾病の取扱い

指定難病対象外の３疾病	障害者総合支援法における取扱い		
１）スモン	「発病の機構が明らか」であるが「長期の療養を必要とする」	➡	**対象**
２）劇症肝炎	「長期の療養を必要としない」	➡	対象外（※）
３）重症急性膵炎			

（※）平成 26 年 12 月 31 日までに障害者総合支援法に基づく支給決定等を受けたことのある者は、平成 27 年１月以降も対象。（経過措置）

③ その他

○ 障害 130 疾病のうち、平成 27 年１月施行分の指定難病に係る検討が行われなかった疾病（障害者総合支援法において疾病概念上広く捉えている疾病について、その一部のみが指定難病として対象となった場合を含む。）については、今後の指定難病の検討状況を踏まえつつ検討することとし、それまでの間、引き続き障害者総合支援法の対象疾病とする。

※ なお、「対象疾病検討会の取りまとめ案」及び「パブリックコメント」の時点では「153 疾病」として提示していたが、医学的観点から疾病名の見直しを行い「151 疾病」と整理された。（対象に変更なし）

【障害者総合支援施行令（平成 27 年１月施行）】

（法第４条第１項の政令で定める特殊の疾病）

第１条　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り、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って、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として厚生労働大臣が定めるもの**とする。

【厚生労働省告示第７号（平成 27 年１月施行）】

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施行令第１条に基づき厚生労働大臣が定める特殊の疾病（厚生労働省告示第 478 号）に掲げる疾病による障害により継続的に日常生活又は社会生活に相当な制限を受ける程度とする

【厚生労働省告示第 478 号（平成 27 年１月施行）】

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施行令第１条に基づき厚生労働大臣が定める特殊の疾病は次の各号に掲げるとおりとする。（各号 略）

附則（経過措置）

２　次に掲げる疾病にかかっている者であって、この告示の施行の際現に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第 19 条に規定する支給決定、同法第 51 条の５に規定する地域相談支援給付決定、同法第 52 条第１項に規定する支給認定、同法第 76 条第１項に規定する補装具費の支給の決定若しくは同法第 77 条若しくは第 78 条に規定する地域生活支援事業による支援又は児童福祉法第 21 条の５の５に規定する通所給付決定若しくは同法第 24 条の３第４項に規定する入所給付決定を受けているもの又は受けたことがあるものについては、次に掲げる疾病は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施行令第１条に基づき厚生労働大臣が定めるものとみなす。

一　劇症肝炎

二　重症急性膵炎

３．平成 27 年(2015 年) 7 月施行【332 疾病】

○　平成 27 年３月に開催された「障害者総合支援法対象疾病検討会」における第２次拡大分の疾病の検討結果に基づき、関係告示についてパブリックコメントが実施され、平成 27 年７月以降の対象疾病として 332 疾病が定められた。

具体的な障害者総合支援法の対象となる疾病（平成 27 年 7 月施行分）は、以下のとおり。

①　新規に対象とする疾病

ア　指定難病の対象疾病

指定難病における対象疾病において、平成 27 年１月から障害者総合支援法の対象疾病となっていた 151 疾病以外で新規に指定難病とすべきと整理された疾病（180 疾病）は、障害者総合支援法の新規対象疾病とする。

イ　指定難病対象外の疾病うち、障害者総合支援法の対象となる疾病

第 10 回指定難病検討委員会において、現時点において指定難病の要件を満たすことが明らかでないとされた疾病のうち、以下 16 疾病について、障害福祉サービスの対象疾病の要件を満たす疾病として取り扱う。

指定難病対象外の疾病	障害者総合支援法における取扱い	
１）急性壊死性脳症	指定難病の要件である「発病の機構が明らかでない」ことについて要件を満たすことが明らかでないが、障害者総合支援法の対象疾病の要件である「治療方法が未確立」、「長期の療養が必要」、「客観的な診断基準がある」を満たすとされた疾病。	対象
２）急性網膜壊死		
３）先天性風疹症候群		
４）短腸症候群		
５）サイトメガロウィルス角膜内皮炎		
６）ヘパリン起因性血小板減少症		
７）ヘモクロマトーシス		
８）薬剤性過敏症症候群		
９）優性遺伝形式をとる遺伝性難聴		
10）両側性小耳症・外耳道閉鎖症		
11）劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴		
12）顕微鏡的大腸炎	指定難病の要件である「患者数が本邦において一定の人数に達しない」ことについて要件を満たすことが明らかでないが、障害者総合支援法の対象疾病の要件である「治療方法が未確立」、「長期の療養が必要」、「客観的な診断基準がある」とされた疾病。	対象
13）円錐角膜		
14）原発性局所多汗症		
15）ダウン（Down）症候群		
16）ペルーシド角膜辺縁変性症		

②　障害者総合支援法の対象となっていた 151 疾病のうち対象外となる疾病（16 疾病）

疾病名	対象外となった理由
１）肝外門脈閉塞症	客観的な診断基準がない
２）肝内結石症	治療法が確立している
３）偽性低アルドステロン症	長期の療養を必要としない
４）ギラン・バレ症候群	長期の療養を必要としない
５）グルココルチコイド抵抗症	日本に患者が未確認
６）原発性アルドステロン症	治療法が確立している

7）硬化性萎縮性苔癬	客観的な診断基準がない
8）好酸球性筋膜炎	客観的な診断基準がない
9）視神経症	客観的な診断基準がない
10）神経性過食症	他の施策体系がある
11）神経性食欲不振症	他の施策体系がある
12）先天性 QT 延長症候群	長期の療養を必要としない
13）TSH 受容体異常症	客観的な診断基準がない
14）特発性血栓症	客観的な診断基準がない
15）フィッシャー症候群	長期の療養を必要としない
16）メニエール病	長期の療養を必要としない

※　平成 27 年 6 月 30 日までに障害者総合支援法に基づく支給決定を受けたことのある者は、平成 27 年 7 月以降も対象（経過措置）

③　その他

障害者総合支援法の対象疾病の要件について検討を行うためのデータが現時点で明らかでない疾病については、データが収集されるまでの間、引き続き対象とする。

【厚生労働省告示第７号（平成 27 年７月施行）】

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施行令第１条に基づき厚生労働大臣が定める特殊の疾病（厚生労働省告示第 292 号）に掲げる疾病による障害により継続的に日常生活又は社会生活に相当な制限を受ける程度とする

【厚生労働省告示第 292 号（平成 27 年７月施行）】

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施行令第１条に基づき厚生労働大臣が定める特殊の疾病は次の各号に掲げるとおりとする。（各号 略）

附則（経過措置）

2　次に掲げる疾病にかかっている者であって、平成 27 年１月１日において現に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（平成 17 年法律第 123 号）第 19 条第１項に規定する支給決定、同法第 51 条の５第１項に規定する地域相談支援給付決定、同法第 52 条第１項に規定する支給認定、同法第 76 条第１項の規定による補装具費の支給若しくは同法第 77 条第１項若しくは第 78 条第１項の規定による地域生活支援事業による支援又は児童福祉法（昭和 22 年法律第 164 号）第 21 条の５の５第１項に規定する通所給付決定若しくは同法第 24 条の３第４項に規定する入所給付決定を受けているもの又は受けたことがあるものについては、次に掲げる疾病は、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施行令第１条に基づき厚生労働大臣が定めるものとみなす。

一　劇症肝炎

二　重症急性膵炎

3　次に掲げる疾病にかかっている者であって、この告示の適用の際現に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第 19 条第１項に規定する支給決定､同法第 51 条の５第１項に規定する地域相談支援給付決定、同法第 52 条第１項に規定する支給認定、同法第 76 条第１項の規定による補装具費の支給若しくは同法第 77 条第１項若しくは第 78 条第１項の規定による地域生活支援事業による支援又は児童福祉法第 21 条の５の５第１項に規定する通所給付決定若しくは同法第 24 条の３第４項に規定する入所給付決定を受けているもの又は受けたことがあるものについては、次に掲げる疾病は、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施行令第１条に基づき厚生労働大臣が定めるものとみなす。

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

４．平成 29 年(2017 年) ４月施行【358 疾病】

○　平成 29 年２月に開催された「障害者総合支援法対象疾病検討会」における第３次拡大分の疾病の検討結果に基づき、関係告示についてパブリックコメントが実施され、平成 29 年４月以降の対象疾病として 358 疾病が定められた。

具体的な障害者総合支援法の対象となる疾病（平成 29 年 4 月施行分）は、以下のとおり。

ア　新規に対象とする疾病

指定難病における対象疾病において、平成 27 年７月から障害者総合支援法の対象疾病となっていた 332 疾病以外で、新たに指定難病とすべきと整理された疾病（24 疾病）について、障害者総合支援法の新規対象疾病とする。また、既存の指定難病のうち厚生科学審議会疾病対策部会において疾病の名称を変更することとされた 2 疾病について、疾病の名称を変更した。

平成 29 年 4 月より新規に指定難病の対象となった疾病

指定難病対象の疾病	
１）カナバン病	13）セピアプテリン還元酵素（ＳＲ）欠損症
２）進行性白質脳症	14）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
３）進行性ミオクローヌスてんかん	15）非ケトーシス型高グリシン血症
４）先天異常症候群	16）β－ケトチオラーゼ欠損症
５）先天性三尖弁狭窄症	17）芳香族Ｌ－アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
６）先天性僧帽弁狭窄症	18）メチルグルタコン酸尿症
７）先天性肺静脈狭窄症	19）遺伝性自己炎症疾患

８）左肺動脈右肺動脈起始症	20）大理石骨病
９）ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／ＬＭＸ１Ｂ関連腎症	21）特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る）
10）カルニチン回路異常症	22）前眼部形成異常
11）三頭酵素欠損症	23）無虹彩症
12）シトリン欠損症	24）先天性気管狭窄症

既存の指定難病のうち、疾病の名称を変更するもの

旧疾病名	新疾病名
１）原発性胆汁性肝硬変	原発性胆汁性胆管炎
２）自己免疫性出血病ＸⅢ	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症（※）

（※）「後天性血友病 A（自己免疫性第Ⅷ/8 因子欠乏症）」及び「自己免疫性 von Willebrand 病」を含めるため、疾病の名称を変更するもの。

イ　指定難病対象外の疾病うち、障害者総合支援法の対象となる疾病（追加）

平成 28 年度第１回指定難病検討委員会（平成 29 年１月 18 日開催）において指定難病の要件を満たすことが明らかでないとされた疾病のうち、以下の２疾病について、障害福祉サービスの対象疾病の要件を満たす疾病として取り扱う。

指定難病対象外の疾病	障害者総合支援法における取扱い	
１）四肢形成不全 ２）多発性軟骨性外骨腫症	指定難病の要件である「発病の機構が明らかでない」ことについて要件を満たすことが明らかでないが、障害者総合支援法の対象疾病の要件である「治療方法が未確立」、「長期の療養が必要」、「客観的な診断基準がある」を満たすとされた疾病。	対象

○　障害者総合支援法の対象疾病の要件について検討を行うためのデータが現時点で明らかでない疾病については、データが収集されるまでの間、引き続き対象とする。

５．平成 30 年(2018 年) ４月施行【359 疾病】

○　平成 30 年２月に開催された「障害者総合支援法対象疾病検討会」における検討結果に基づき、関係告示についてパブリックコメントが実施され、平成 30 年４月以降の対象疾病として 359 疾病が定められた。

具体的な障害者総合支援法の対象となる疾病（平成 30 年４月施行分）は、以下のとおり。

新規に対象とする疾病

指定難病における対象疾病において、平成 29 年４月から障害者総合支援法の対象疾病となっていた 358 疾病以外で、新たに指定難病とすべきと整理された疾病（1 疾病）について、障害者総合支援法の新規対象疾病とする。また、既存の指定難病のうち厚生科学審議会疾病対策部会において疾病の名称を変更することとされた 3 疾病について、疾病の名称を変更した。

平成 30 年 4 月より新規に指定難病の対象となった疾病

指定難病対象の疾病
1）特発性多中心性キャッスルマン病

既存の障害者総合支援法対象疾病のうち、対象疾病の追加に伴い疾病の名称を変更するもの

旧疾病名	新疾病名
1）有馬症候群	ジュベール症候群関連疾患（※1）
2）全身型若年性特発性関節炎	若年性特発性関節炎（※2）
3）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（※3）

（※1）ジュベール症候群関連疾患の対象への追加に伴い、有馬症候群と統合。
（※2）関節型若年性特発性関節炎の対象への追加に伴い、全身型若年性特発性関節炎と統合。
（※3）先天性声門下狭窄症の対象への追加に伴い、先天性気管狭窄症と統合。

既存の障害者総合支援法対象疾病のうち、疾病の対象を追加するもの

追加する疾病名	追加される既存の障害者総合支援法対象疾病
1）A20 ハプロ不全症	遺伝性自己炎症疾患
2）自己免疫性後天性凝固第Ⅴ/5 因子(F5)欠乏症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症

○　障害者総合支援法の対象疾病の要件について検討を行うためのデータが現時点で明らかでない疾病については、データが収集されるまでの間、引き続き対象とする。

6．令和元年(2019 年) 7 月施行【361 疾病】

○　令和元年 5 月に開催された「障害者総合支援法対象疾病検討会」における検討結果に基づき、関係告示についてパブリックコメントが実施され、令和元年 7 月以降の対象疾病として 361 疾病が定められた。
　具体的な障害者総合支援法の対象となる疾病（令和元年 7 月施行分）は、以下のとおり。

①新規に対象とする疾病等
　指定難病における対象疾病において、平成 30 年 4 月から障害者総合支援法の対象疾病となっていた 359 疾病以外で、新たに指定難病とすべきと整理された疾病（2 疾病）について、障害者総合支援法の新規対象疾病とする。また、既存の障害者総合支援法の対象疾病のうち 1 疾病について、疾病の名称を変更した。

ア　令和元年 7 月より新規に指定難病の対象となった疾病

指定難病対象の疾病
1）膠様滴状角膜ジストロフィー
2）ハッチンソン･ギルフォード症候群

疾病の名称及び対象を変更するもの

旧疾病名	新疾病名
１）強皮症	全身性強皮症（※）

（※）強皮症の名称を全身性強皮症に変更し、対象を明確化。

イ　指定難病対象外の疾病うち、障害者総合支援法の対象となる疾病（追加）

厚生科学審議会疾病対策部会において、指定難病の要件を満たすことが明らかでないとされた疾病のうち、以下の１疾病について、障害福祉サービスの対象疾病の要件を満たす疾病として取り扱う。

指定難病対象外の疾病	障害者総合支援法における取扱い	
１）フォンタン術後症候群	指定難病の要件である「発病の機構が明らかでない」ことについて要件を満たすことが明らかでないが、障害者総合支援法の対象疾病の要件である「治療方法が未確立」、「長期の療養が必要」、「客観的な診断基準がある」を満たすとされた疾病。	対象

②障害者総合支援法の対象となっていた 359 疾病のうち対象外となる疾病（1 疾病）

疾病名	対象外となった理由
１）正常圧水頭症	「長期の療養を必要とする」との要件を満たしていないと認められるため。

【厚生労働省告示第 44 号（令和元年７月施行）】

附則（経過措置）

２　次に掲げる疾病にかかっている者であって、この告示の適用の際現に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（平成 17 年法律第 123 号）第 19 条第１項に規定する支給決定、同法第 51 条の５第１項に規定する地域相談支援給付決定、同法第 52 条第１項に規定する支給認定、同法第 76 条第１項の規定による補装具費の支給若しくは同法第 77 条第１項若しくは第 78 条第１項の規定による地域生活支援事業による支援又は児童福祉法（昭和 22 年法律第 164 号）第 21 条の５の５第１項に規定する通所給付決定若しくは同法第 24 条の３第４項に規定する入所給付決定を受けているもの又は受けたことがあるものについては、なお従前の例による。

一　強皮症（全身性強皮症を除く。）

二　正常圧水頭症

７．令和３年(2021 年)11 月施行【366 疾病】

○　令和３年９月に開催された「障害者総合支援法対象疾病検討会」における検討結果に基づき、関係告示についてパブリックコメントが実施され、令和３年 11 月以降の対象疾病として 366 疾病が定められた。

具体的な障害者総合支援法の対象となる疾病（令和３年 11 月施行分）は、以下のとおり。

新規に対象とする疾病等

指定難病における対象疾病において、令和元年７月から障害者総合支援法の対象疾病となっていた 361 疾病以外で、新たに指定難病とすべきと整理された疾病（６疾病）について、障害者総合支援法の新規対象疾病とする。

令和３年 11 月より新規に指定難病の対象となった疾病

指定難病対象の疾病
１）家族性低βリポタンパク血症１(ホモ接合体)
２）自己免疫性後天性凝固第Ｘ因子欠乏症（※）
３）進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
４）ネフロン癆
５）脳クレアチン欠乏症候群
６）ホモシスチン尿症

（※）新たに対象となる自己免疫性後天性凝固第Ｘ因子欠乏症は、自己免疫性後天性凝固因子欠乏症に統合

※　対象疾病一覧は次頁以降に掲載

（対象疾病一覧）

新番	疾病名（令和３年11月１日～）		疾病群
1	アイカルディ症候群	ｱｲｶﾙﾃﾞｨｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	神経・筋疾病
2	アイザックス症候群	ｱｲｻﾞｯｸｽｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	神経・筋疾病
3	ＩｇＡ腎症	IgAｼﾞﾝｼｮｳ	腎・泌尿器系疾病
4	ＩｇＧ４関連疾患	IgG4ｶﾝﾚﾝｼｯｶﾝ	免疫系疾病
5	亜急性硬化性全脳炎	ｱｷｭｳｾｲｺｳｶｾｲｾﾞﾝﾉｳｴﾝ	神経・筋疾病
6	アジソン病	ｱｼﾞｿﾝﾋﾞｮｳ	内分泌系疾病
7	アッシャー症候群	ｱｯｼｬｰｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	視覚系疾病、聴覚・平衡機能系疾病
8	アトピー性脊髄炎	ｱﾄﾋﾟｰｾｲｾｷｽﾞｲｴﾝ	神経・筋疾病
9	アペール症候群	ｱﾍﾟｰﾙｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
10	アミロイドーシス	ｱﾐﾛｲﾄﾞｰｼｽ	代謝系疾病
11	アラジール症候群	ｱﾗｼﾞｰﾙｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
12	アルポート症候群	ｱﾙﾎﾟｰﾄｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	腎・泌尿器系疾病
13	アレキサンダー病	ｱﾚｷｻﾝﾀﾞｰﾋﾞｮｳ	神経・筋疾病
14	アンジェルマン症候群	ｱﾝｼﾞｪﾙﾏﾝｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	神経・筋疾病
15	アントレー・ビクスラー症候群	ｱﾝﾄﾚｰ･ﾋﾞｸｽﾗｰｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
16	イソ吉草酸血症	ｲｿｷｯｿｳｻﾝｹｯｼｮｳ	代謝系疾病
17	一次性ネフローゼ症候群	ｲﾁｼﾞｾｲﾈﾌﾛｰｾﾞｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	腎・泌尿器系疾病
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	ｲﾁｼﾞｾｲﾏｸｾｲｿﾞｳｼｮｸｾｲｼｷｭｳﾀｲｼﾞﾝｴﾝ	腎・泌尿器系疾病
19	１ｐ36欠失症候群	1p36ｹｯｼｯｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
20	遺伝性自己炎症疾患	ｲﾃﾞﾝｾｲｼﾞｺｴﾝｼｮｳｼｯｶﾝ	免疫系疾病
21	遺伝性ジストニア	ｲﾃﾞﾝｾｲｼﾞｽﾄﾆｱ	神経・筋疾病
22	遺伝性周期性四肢麻痺	ｲﾃﾞﾝｾｲｼｭｳｷｾｲｼｼﾏﾋ	神経・筋疾病
23	遺伝性膵炎	ｲﾃﾞﾝｾｲｽｲｴﾝ	消化器系疾病
24	遺伝性鉄芽球性貧血	ｲﾃﾞﾝｾｲﾃﾂｶﾞｷｭｳｾｲﾋﾝｹﾂ	血液系疾病
25	ウィーバー症候群	ｳｨｰﾊﾞｰｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
26	ウィリアムズ症候群	ｳｨﾘｱﾑｽﾞｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
27	ウィルソン病	ｳｨﾙｿﾝﾋﾞｮｳ	代謝系疾病
28	ウエスト症候群	ｳｴｽﾄｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	神経・筋疾病
29	ウェルナー症候群	ｳｪﾙﾅｰｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
30	ウォルフラム症候群	ｳｫﾙﾌﾗﾑｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	内分泌系疾病
31	ウルリッヒ病	ｳﾙﾘｯﾋﾋﾞｮｳ	神経・筋疾病
32	HTLV－１関連脊髄症	HTLV-1ｶﾝﾚﾝｾｷｽﾞｲｼｮｳ	神経・筋疾病
33	ＡＴＲ－Ｘ症候群	ATR-Xｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
34	ＡＤＨ分泌異常症	ADHﾌﾞﾝﾋﾟﾂｲｼﾞｮｳｼｮｳ	内分泌系疾病
35	エーラス・ダンロス症候群	ｴｰﾗｽ･ﾀﾞﾝﾛｽｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	皮膚・結合組織疾病

旧番	疾病名（～令和３年10月）
1	アイカルディ症候群
2	アイザックス症候群
3	ＩｇＡ腎症
4	ＩｇＧ４関連疾患
5	亜急性硬化性全脳炎
6	アジソン病
7	アッシャー症候群
8	アトピー性脊髄炎
9	アペール症候群
10	アミロイドーシス
11	アラジール症候群
12	アルポート症候群
13	アレキサンダー病
14	アンジェルマン症候群
15	アントレー・ビクスラー症候群
16	イソ吉草酸血症
17	一次性ネフローゼ症候群
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
19	１ｐ36欠失症候群
20	遺伝性自己炎症疾患
21	遺伝性ジストニア
22	遺伝性周期性四肢麻痺
23	遺伝性膵炎
24	遺伝性鉄芽球性貧血
25	ウィーバー症候群
26	ウィリアムズ症候群
27	ウィルソン病
28	ウエスト症候群
29	ウェルナー症候群
30	ウォルフラム症候群
31	ウルリッヒ病
32	HTLV－１関連脊髄症
33	ＡＴＲ－Ｘ症候群
34	ＡＤＨ分泌異常症
35	エーラス・ダンロス症候群

新番	疾病名（令和３年11月１日～）		疾病群
36	エプスタイン症候群	ｴﾌﾟｽﾀｲﾝｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
37	エプスタイン病	ｴﾌﾟｽﾀｲﾝﾋﾞｮｳ	循環器系疾病
38	エマヌエル症候群	ｴﾏﾇｴﾙｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
39	遠位型ミオパチー	ｴﾝｲｶﾞﾀﾐｵﾊﾟﾁｰ	神経・筋疾病
40	円錐角膜	ｴﾝｽｲｶｸﾏｸ	視覚系疾病
41	黄色靭帯骨化症	ｵｳｼｮｸｼﾞﾝﾀｲｺｯｶｼｮｳ	骨・関節系疾病
42	黄斑ジストロフィー	ｵｳﾊﾝｼﾞｽﾄﾛﾌｨｰ	視覚系疾病
43	大田原症候群	ｵｵﾀﾜﾗｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	神経・筋疾病
44	オクシピタル・ホーン症候群	ｵｸｼﾋﾟﾀﾙ･ﾎｰﾝｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	皮膚・結合組織疾病
45	オスラー病	ｵｽﾗｰﾋﾞｮｳ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
46	カーニー複合	ｶｰﾆｰﾌｸｺﾞｳ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
47	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	ｶｲﾊﾞｺｳｶﾖｳﾄﾓﾅｳﾅｲｿｸｿｸﾄｳﾖｳﾃﾝｶﾝ	神経・筋疾病
48	潰瘍性大腸炎	ｶｲﾖｳｾｲﾀﾞｲﾁｮｳｴﾝ	消化器系疾病
49	下垂体前葉機能低下症	ｶｽｲﾀｲｾﾞﾝﾖｳｷﾉｳﾃｲｶｼｮｳ	内分泌系疾病
50	家族性地中海熱	ｶｿﾞｸｾｲﾁﾁｭｳｶｲﾈﾂ	免疫系疾病
51	家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)	ｶｿﾞｸｾｲﾃｲﾍﾞｰﾀﾘﾎﾟﾀﾊﾟｸｹｯｼｮｳ1(ﾎﾓｾｲｺﾞｳﾀｲ)	代謝系疾病
52	家族性良性慢性天疱瘡	ｶｿﾞｸｾｲﾘｮｳｾｲﾏﾝｾｲﾃﾝﾎﾟｳｿｳ	皮膚・結合組織疾病
53	カナバン病	ｶﾅﾊﾞﾝﾋﾞｮｳ	神経･筋疾病
54	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	ｶﾉｳｾｲﾑｷﾝｾｲｶﾝｾﾂｴﾝ･ｴｿｾｲﾉｳﾋｼｮｳ･ｱｸﾈｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	免疫系疾病
55	歌舞伎症候群	ｶﾌﾞｷｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
56	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	ｶﾞﾗｸﾄｰｽｲﾁﾘﾝｻﾝｳﾘｼﾞﾙﾄﾗﾝｽﾌｪﾗｰｾﾞｹｯｿﾝｼｮｳ	代謝系疾病
57	カルニチン回路異常症	ｶﾙﾆﾁﾝｶｲﾛｲｼﾞｮｳｼｮｳ	代謝系疾病
58	加齢黄斑変性	ｶﾚｲｵｳﾊﾝﾍﾝｾｲ	視覚系疾病
59	肝型糖原病	ｶﾝｶﾞﾀﾄｳｹﾞﾝﾋﾞｮｳ	代謝系疾病
60	間質性膀胱炎（ハンナ型）	ｶﾝｼﾂｾｲﾎﾞｳｺｳｴﾝ(ﾊﾝﾅｶﾞﾀ)	腎・泌尿器系疾病
61	環状20番染色体症候群	ｶﾝｼﾞｮｳ20ﾊﾞﾝｾﾝｼｮｸﾀｲｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	神経・筋疾病
62	関節リウマチ	ｶﾝｾﾂﾘｳﾏﾁ	免疫系疾病
63	完全大血管転位症	ｶﾝｾﾞﾝﾀﾞｲｹｯｶﾝﾃﾝｲｼｮｳ	循環器系疾病
64	眼皮膚白皮症	ｶﾞﾝﾋﾌﾊｸﾋｼｮｳ	視覚系疾病、皮膚・結合組織疾病
65	偽性副甲状腺機能低下症	ｷﾞｾｲﾌｸｺｳｼﾞｮｳｾﾝｷﾉｳﾃｲｶｼｮｳ	内分泌系疾病
66	ギャロウェイ・モワト症候群	ｷﾞｬﾛｳｪｲ･ﾓﾜﾄｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	腎・泌尿器系疾病、神経・筋疾病
67	急性壊死性脳症	ｷｭｳｾｲｴｼｾｲﾉｳｼｮｳ	神経・筋疾病
68	急性網膜壊死	ｷｭｳｾｲﾓｳﾏｸｴｼ	視覚系疾病
69	球脊髄性筋萎縮症	ｷｭｳｾｷｽﾞｲｾｲｷﾝｲｼｭｸｼｮｳ	神経・筋疾病
70	急速進行性糸球体腎炎	ｷｭｳｿｸｼﾝｺｳｾｲｼｷｭｳﾀｲｼﾞﾝｴﾝ	腎・泌尿器系疾病

← 新規

旧番	疾病名（～令和３年10月）
36	エプスタイン症候群
37	エプスタイン病
38	エマヌエル症候群
39	遠位型ミオパチー
40	円錐角膜
41	黄色靭帯骨化症
42	黄斑ジストロフィー
43	大田原症候群
44	オクシピタル・ホーン症候群
45	オスラー病
46	カーニー複合
47	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
48	潰瘍性大腸炎
49	下垂体前葉機能低下症
50	家族性地中海熱
51	家族性良性慢性天疱瘡
52	カナバン病
53	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
54	歌舞伎症候群
55	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
56	カルニチン回路異常症
57	加齢黄斑変性
58	肝型糖原病
59	間質性膀胱炎（ハンナ型）
60	環状20番染色体症候群
61	関節リウマチ
62	完全大血管転位症
63	眼皮膚白皮症
64	偽性副甲状腺機能低下症
65	ギャロウェイ・モワト症候群
66	急性壊死性脳症
67	急性網膜壊死
68	球脊髄性筋萎縮症
69	急速進行性糸球体腎炎

新番	疾病名（令和３年11月１日～）		疾病群
71	強直性脊椎炎	ｷｮｳﾁｮｸｾｲｾｷﾂｲｴﾝ	骨・関節系疾病
72	巨細胞性動脈炎	ｷｮｻｲﾎﾞｳｾｲﾄﾞｳﾐｬｸｴﾝ	免疫系疾病
73	巨大静脈奇形（頚部口腔咽頭びまん性病変）	ｷｮﾀﾞｲｼﾞｮｳﾐｬｸｷｹｲ(ｹｲﾌﾞｺｳｸｳｲﾝﾄｳﾋﾞﾏﾝｾｲﾋﾞｮｳﾍﾝ)	循環器系疾病
74	巨大動静脈奇形（頚部顔面又は四肢病変）	ｷｮﾀﾞｲﾄﾞｳｼﾞｮｳﾐｬｸｷｹｲ(ｹｲﾌﾞｶﾞﾝﾒﾝﾏﾀﾊｼｼﾋﾞｮｳﾍﾝ)	循環器系疾病
75	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	ｷｮﾀﾞｲﾎﾞｳｺｳﾀﾝｼｮｳｹｯﾁｮｳﾁｮｳｶﾝｾﾞﾝﾄﾞｳﾌｾﾞﾝｼｮｳ	消化器系疾病
76	巨大リンパ管奇形（頚部顔面病変）	ｷｮﾀﾞｲﾘﾝﾊﾟｶﾝｷｹｲ(ｹｲﾌﾞｶﾞﾝﾒﾝﾋﾞｮｳﾍﾝ)	呼吸器系疾病
77	筋萎縮性側索硬化症	ｷﾝｲｼｭｸｾｲｿｸｻｸｺｳｶｼｮｳ	神経・筋疾病
78	筋型糖原病	ｷﾝｶﾞﾀﾄｳｹﾞﾝﾋﾞｮｳ	代謝系疾病
79	筋ジストロフィー	ｷﾝｼﾞｽﾄﾛﾌｨｰ	神経・筋疾病
80	クッシング病	ｸｯｼﾝｸﾞﾋﾞｮｳ	内分泌系疾病
81	クリオピリン関連周期熱症候群	ｸﾘｵﾋﾟﾘﾝｶﾝﾚﾝｼｭｳｷﾈﾂｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	免疫系疾病
82	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	ｸﾘｯﾍﾟﾙ･ﾄﾚﾉﾈｰ･ｳｪｰﾊﾞｰｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	循環器系疾病
83	クルーゾン症候群	ｸﾙｰｿﾞﾝｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
84	グルコーストランスポーター１欠損症	ｸﾞﾙｺｰｽﾄﾗﾝｽﾎﾟｰﾀｰ1ｹｯｿﾝｼｮｳ	代謝系疾病
85	グルタル酸血症1型	ｸﾞﾙﾀﾙｻﾝｹｯｼｮｳ1ｶﾞﾀ	代謝系疾病
86	グルタル酸血症2型	ｸﾞﾙﾀﾙｻﾝｹｯｼｮｳ2ｶﾞﾀ	代謝系疾病
87	クロウ・深瀬症候群	ｸﾛｳ･ﾌｶｾｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	神経・筋疾病
88	クローン病	ｸﾛｰﾝﾋﾞｮｳ	消化器系疾病
89	クロンカイト・カナダ症候群	ｸﾛﾝｶｲﾄ･ｶﾅﾀﾞｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	消化器系疾病
90	痙攣重積型（二相性）急性脳症	ｹｲﾚﾝｼﾞｭｳｾｷｶﾞﾀ(ﾆｿｳｾｲ)ｷｭｳｾｲﾉｳｼｮｳ	神経・筋疾病
91	結節性硬化症	ｹｯｾﾂｾｲｺｳｶｼｮｳ	皮膚・結合組織疾病
92	結節性多発動脈炎	ｹｯｾﾂｾｲﾀﾊﾂﾄﾞｳﾐｬｸｴﾝ	免疫系疾病
93	血栓性血小板減少性紫斑病	ｹｯｾﾝｾｲｹｯｼｮｳﾊﾟﾝｹﾞﾝｼｮｳｾｲｼﾊﾝﾋﾞｮｳ	血液系疾病
94	限局性皮質異形成	ｹﾞﾝｷｮｸｾｲｾｼﾂｲｹｲｾｲ	神経・筋疾病
95	原発性局所多汗症	ｹﾞﾝﾊﾟﾂｾｲｷｮｸｼｮﾀｶﾝｼｮｳ	皮膚・結合組織疾病
96	原発性硬化性胆管炎	ｹﾞﾝﾊﾟﾂｾｲｺｳｶｾｲﾀﾝｶﾝｴﾝ	消化器系疾病
97	原発性高脂血症	ｹﾞﾝﾊﾟﾂｾｲｺｳｼｹｯｼｮｳ	代謝系疾病
98	原発性側索硬化症	ｹﾞﾝﾊﾟﾂｾｲｿｸｻｸｺｳｶｼｮｳ	神経・筋疾病
99	原発性胆汁性胆管炎	ｹﾞﾝﾊﾟﾂｾｲﾀﾝｼﾞｭｳｾｲﾀﾝｶﾝｴﾝ	消化器系疾病
100	原発性免疫不全症候群	ｹﾞﾝﾊﾟﾂｾｲﾒﾝｴｷﾌｾﾞﾝｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	血液系疾病
101	顕微鏡的大腸炎	ｹﾝﾋﾞｷｮｳﾃｷﾀﾞｲﾁｮｳｴﾝ	消化器系疾病
102	顕微鏡的多発血管炎	ｹﾝﾋﾞｷｮｳﾃｷﾀﾊﾂｹｯｶﾝｴﾝ	免疫系疾病
103	高ＩｇＤ症候群	ｺｳIgDｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	免疫系疾病
104	好酸球性消化管疾患	ｺｳｻﾝｷｭｳｾｲｼｮｳｶｶﾝｼｯｶﾝ	消化器系疾病
105	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	ｺｳｻﾝｷｭｳｾｲﾀﾊﾂｹｯｶﾝｴﾝｾｲﾆｸｹﾞｼｭｼｮｳ	免疫系疾病

旧番	疾病名（～令和３年10月）
70	強直性脊椎炎
71	巨細胞性動脈炎
72	巨大静脈奇形（頚部口腔咽頭びまん性病変）
73	巨大動静脈奇形（頚部顔面又は四肢病変）
74	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
75	巨大リンパ管奇形（頚部顔面病変）
76	筋萎縮性側索硬化症
77	筋型糖原病
78	筋ジストロフィー
79	クッシング病
80	クリオピリン関連周期熱症候群
81	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
82	クルーゾン症候群
83	グルコーストランスポーター１欠損症
84	グルタル酸血症1型
85	グルタル酸血症2型
86	クロウ・深瀬症候群
87	クローン病
88	クロンカイト・カナダ症候群
89	痙攣重積型（二相性）急性脳症
90	結節性硬化症
91	結節性多発動脈炎
92	血栓性血小板減少性紫斑病
93	限局性皮質異形成
94	原発性局所多汗症
95	原発性硬化性胆管炎
96	原発性高脂血症
97	原発性側索硬化症
98	原発性胆汁性胆管炎
99	原発性免疫不全症候群
100	顕微鏡的大腸炎
101	顕微鏡的多発血管炎
102	高ＩｇＤ症候群
103	好酸球性消化管疾患
104	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症

新番	疾病名（令和３年11月１日～）		疾病群
106	好酸球性副鼻腔炎	ｺｳｻﾝｷｭｳｾｲﾌｸﾋﾞｸｳｴﾝ	免疫系疾病
107	抗糸球体基底膜腎炎	ｺｳｼｷｭｳﾀｲｷﾃｲﾏｸｼﾞﾝｴﾝ	腎・泌尿器系疾病
108	後縦靭帯骨化症	ｺｳｼﾞｭｳｼﾞﾝﾀｲｺｯｶｼｮｳ	骨･関節系疾病
109	甲状腺ホルモン不応症	ｺｳｼﾞｮｳｾﾝﾎﾙﾓﾝﾌｵｳｼｮｳ	内分泌系疾病
110	拘束型心筋症	ｺｳｿｸｶﾞﾀｼﾝｷﾝｼｮｳ	循環器系疾病
111	高チロシン血症1型	ｺｳﾁﾛｼﾝｹｯｼｮｳ1ｶﾞﾀ	代謝系疾病
112	高チロシン血症2型	ｺｳﾁﾛｼﾝｹｯｼｮｳ2ｶﾞﾀ	代謝系疾病
113	高チロシン血症3型	ｺｳﾁﾛｼﾝｹｯｼｮｳ3ｶﾞﾀ	代謝系疾病
114	後天性赤芽球癆	ｺｳﾃﾝｾｲｾｷｶﾞｷｭｳﾛｳ	血液系疾病
115	広範脊柱管狭窄症	ｺｳﾊﾝｾｷﾁｭｳｶﾝｷｮｳｻｸｼｮｳ	骨･関節系疾病
116	膠様滴状角膜ジストロフィー	ｺｳﾖｳﾃｷｼﾞｮｳｶｸﾏｸｼﾞｽﾄﾛﾌｨｰ	視覚系疾病
117	抗リン脂質抗体症候群	ｺｳﾘﾝｼｼﾂｺｳﾀｲｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	免疫系疾病
118	コケイン症候群	ｺｹｲﾝｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
119	コステロ症候群	ｺｽﾃﾛｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
120	骨形成不全症	ｺﾂｹｲｾｲﾌｾﾞﾝｼｮｳ	骨・関節系疾病
121	骨髄異形成症候群	ｺﾂｽﾞｲｹｲｾｲｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	血液系疾病
122	骨髄線維症	ｺﾂｽﾞｲｾﾝｲｼｮｳ	血液系疾病
123	ゴナドトロピン分泌亢進症	ｺﾞﾅﾄﾞﾄﾛﾋﾟﾝﾌﾞﾝﾋﾟﾂｺｳｼﾝｼｮｳ	内分泌系疾病
124	５p欠失症候群	5pｹｯｼﾂｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
125	コフィン・シリス症候群	ｺﾌｨﾝ･ｼﾘｽｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
126	コフィン・ローリー症候群	ｺﾌｨﾝ･ﾛｰﾘｰｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
127	混合性結合組織病	ｺﾝｺﾞｳｾｲｹﾂｺﾞｳｿｼｷﾋﾞｮｳ	皮膚・結合組織疾病
128	鰓耳腎症候群	ｻｲｼﾞﾝｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	聴覚・平衡機能系疾病、腎・泌尿器系疾病
129	再生不良性貧血	ｻｲｾｲﾌﾘｮｳｾｲﾋﾝｹﾂ	血液系疾病
130	サイトメガロウィルス角膜内皮炎	ｻｲﾄﾒｶﾞﾛｽｳｲﾙｽｶｸﾏｸﾅｲﾋｴﾝ	視覚系疾病
131	再発性多発軟骨炎	ｻｲﾊﾂｾｲﾀﾊﾂﾅﾝｺｳｴﾝ	免疫系疾病
132	左心低形成症候群	ｻｼﾝﾃｲｹｲｾｲｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	循環器系疾病
133	サルコイドーシス	ｻﾙｺｲﾄﾞｰｼｽ	呼吸器系疾病
134	三尖弁閉鎖症	ｻﾝｾﾝﾍﾞﾝﾍｲｻｼｮｳ	循環器系疾病
135	三頭酵素欠損症	ｻﾝﾄｳｺｳｿｹｯｿﾝｼｮｳ	代謝系疾病
136	CFC症候群	CFCｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
137	シェーグレン症候群	ｼｪｰｸﾞﾚﾝｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	免疫系疾病
138	色素性乾皮症	ｼｷｿｾｲｶﾝﾋﾟｼｮｳ	皮膚・結合組織疾病
139	自己貪食空胞性ミオパチー	ｼﾞｺﾄﾞﾝｼｮｸｸｳﾎｳｾｲﾐｵﾊﾟﾁｰ	神経・筋疾病
140	自己免疫性肝炎	ｼﾞｺﾒﾝｴｷｾｲｶﾝｴﾝ	消化器系疾病

旧番	疾病名（～令和３年10月）
105	好酸球性副鼻腔炎
106	抗糸球体基底膜腎炎
107	後縦靭帯骨化症
108	甲状腺ホルモン不応症
109	拘束型心筋症
110	高チロシン血症1型
111	高チロシン血症2型
112	高チロシン血症3型
113	後天性赤芽球癆
114	広範脊柱管狭窄症
115	膠様滴状角膜ジストロフィー
116	抗リン脂質抗体症候群
117	コケイン症候群
118	コステロ症候群
119	骨形成不全症
120	骨髄異形成症候群
121	骨髄線維症
122	ゴナドトロピン分泌亢進症
123	５p欠失症候群
124	コフィン・シリス症候群
125	コフィン・ローリー症候群
126	混合性結合組織病
127	鰓耳腎症候群
128	再生不良性貧血
129	サイトメガロウィルス角膜内皮炎
130	再発性多発軟骨炎
131	左心低形成症候群
132	サルコイドーシス
133	三尖弁閉鎖症
134	三頭酵素欠損症
135	CFC症候群
136	シェーグレン症候群
137	色素性乾皮症
138	自己貪食空胞性ミオパチー
139	自己免疫性肝炎

新番	疾病名（令和３年11月１日～）		疾病群		旧番	疾病名（～令和３年10月）
141	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	ｼﾞｺﾒﾝｴｷｾｲｺｳﾃﾝｾｲｷﾞｮｳｺｲﾝｼｹﾂﾎﾞｳｼｮｳ	免疫系疾病	←（※）	140	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
142	自己免疫性溶血性貧血	ｼﾞｺﾒﾝｴｷｾｲﾖｳｹﾂｾｲﾋﾝｹﾂ	血液系疾病		141	自己免疫性溶血性貧血
143	四肢形成不全	ｼｼｹｲｾｲﾌｾﾞﾝ	骨・関節系疾病		142	四肢形成不全
144	シトステロール血症	ｼﾄｽﾃﾛｰﾙｹｯｼｮｳ	代謝系疾病		143	シトステロール血症
145	シトリン欠損症	ｼﾄﾘﾝｹｯｿﾝｼｮｳ	代謝系疾病		144	シトリン欠損症
146	紫斑病性腎炎	ｼﾊﾝﾋﾞｮｳｾｲｼﾞﾝｴﾝ	腎・泌尿器系疾病		145	紫斑病性腎炎
147	脂肪萎縮症	ｼﾎﾞｳｲｼｭｸｼｮｳ	代謝系疾病		146	脂肪萎縮症
148	若年性特発性関節炎	ｼﾞｬｸﾈﾝｾｲﾄｸﾊﾂｾｲｶﾝｾﾂｴﾝ	免疫系疾病		147	若年性特発性関節炎
149	若年性肺気腫	ｼﾞｬｸﾈﾝｾｲﾊｲｷｼｭ	呼吸器系疾病		148	若年性肺気腫
150	シャルコー・マリー・トゥース病	ｼｬﾙｺｰ･ﾏﾘｰ･ﾄｩｰｽﾋﾞｮｳ	神経・筋疾病		149	シャルコー・マリー・トゥース病
151	重症筋無力症	ｼﾞｭｳｼｮｳｷﾝﾑﾘｮｸｼｮｳ	神経・筋疾病		150	重症筋無力症
152	修正大血管転位症	ｼｭｳｾｲﾀﾞｲｹｯｶﾝﾃﾝｲｼｮｳ	循環器系疾病		151	修正大血管転位症
153	ジュベール症候群関連疾患	ｼﾞｭﾍﾞｰﾙｼｮｳｺｳｸﾞﾝｶﾝﾚﾝｼｯｶﾝ	神経・筋疾病		152	ジュベール症候群関連疾患
154	シュワルツ・ヤンペル症候群	ｼｭﾜﾙﾂ･ﾔﾝﾍﾟﾙｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	神経・筋疾病		153	シュワルツ・ヤンペル症候群
155	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	ｼﾞｮﾊｽｲﾐﾝｷｼﾞｿﾞｸｾｲｷｮｸｼﾞｮﾊｦｼﾒｽﾃﾝｶﾝｾｲﾉｳｼｮｳ	神経・筋疾病		154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
156	神経細胞移動異常症	ｼﾝｹｲｻｲﾎﾞｳｲﾄﾞｳｲｼﾞｮｳｼｮｳ	神経・筋疾病		155	神経細胞移動異常症
157	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	ｼﾝｹｲｼﾞｸｻｸｽﾌｪﾛｲﾄﾞｹｲｾｲｲﾀﾄﾓﾅｳｲﾃﾞﾝｾｲﾋﾞﾏﾝｾｲﾊｳｼﾂｿｳｼｮｳ	神経・筋疾病		156	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
158	神経線維腫症	ｼﾝｹｲｾﾝｲｼｭｼｮｳ	皮膚・結合組織疾病		157	神経線維腫症
159	神経フェリチン症	ｼﾝｹｲﾌｪﾘﾁﾝｼｮｳ	神経・筋疾病		158	神経フェリチン症
160	神経有棘赤血球症	ｼﾝｹｲﾕｳｷｮｸｾｯｹｯｷｭｳｼｮｳ	神経・筋疾病		159	神経有棘赤血球症
161	進行性核上性麻痺	ｼﾝｺｳｾｲｶｸｼﾞｮｳｾｲﾏﾋ	神経・筋疾病		160	進行性核上性麻痺
162	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	ｼﾝｺｳｾｲｶｿﾞｸｾｲｶﾝﾅｲﾀﾝｼﾞｭｳｳｯﾀｲｼｮｳ	消化器系疾病	←新規		
163	進行性骨化性線維異形成症	ｼﾝｺｳｾｲｺｯｶｾｲｾﾝｲｲｹｲｾｲｼｮｳ	骨・関節系疾病		161	進行性骨化性線維異形成症
164	進行性多巣性白質脳症	ｼﾝｺｳｾｲﾀｿｳｾｲﾊｸｼﾂﾉｳｼｮｳ	神経・筋疾病		162	進行性多巣性白質脳症
165	進行性白質脳症	ｼﾝｺｳｾｲﾊｸｼﾂﾉｳｼｮｳ	神経・筋疾病		163	進行性白質脳症
166	進行性ミオクローヌスてんかん	ｼﾝｺｳｾｲﾐｵｸﾛｰﾇｽﾃﾝｶﾝ	神経・筋疾病		164	進行性ミオクローヌスてんかん
167	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	ｼﾝｼﾂﾁｭｶｸｹｯｿﾝﾖﾄﾓﾅｳﾊｲﾄﾞｳﾐｬｸﾍｲｻｼｮｳ	循環器系疾病		165	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
168	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	ｼﾝｼﾂﾁｭｶｸｹｯｿﾝﾖﾄﾓﾅﾜﾅｲﾊｲﾄﾞｳﾐｬｸﾍｲｻｼｮｳ	循環器系疾病		166	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
169	スタージ・ウェーバー症候群	ｽﾀｰｼﾞ･ｳｪｰﾊﾞｰｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	神経・筋疾病、視覚系疾病		167	スタージ・ウェーバー症候群
170	スティーヴンス・ジョンソン症候群	ｽﾃｨｰｳﾞﾝｽ･ｼﾞｮﾝｿﾝｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	皮膚・結合組織疾病		168	スティーヴンス・ジョンソン症候群
171	スミス・マギニス症候群	ｽﾐｽ･ﾏｷﾞﾆｽｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群		169	スミス・マギニス症候群
172	スモン	ｽﾓﾝ	ｽﾓﾝ		170	スモン
173	脆弱X症候群	ｾﾞｲｼﾞｬｸｴｯｸｽｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群		171	脆弱X症候群
174	脆弱Ｘ症候群関連疾患	ｾﾞｲｼﾞｬｸｴｯｸｽｼｮｳｺｳｸﾞﾝｶﾝﾚﾝｼｯｶﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群		172	脆弱Ｘ症候群関連疾患
175	成人スチル病	ｾｲｼﾞﾝｽﾁﾙﾋﾞｮｳ	免疫系疾病		173	成人スチル病

新番	疾病名（令和３年11月１日～）		疾病群
176	成長ホルモン分泌亢進症	ｾｲﾁｮｳﾎﾙﾓﾝﾌﾞﾝﾋﾟﾂｺｳｼﾝｼｮｳ	内分泌系疾病
177	脊髄空洞症	ｾｷｽﾞｲｸｳﾄﾞｳｼｮｳ	神経・筋疾病
178	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	ｾｷｽﾞｲｼｮｳﾉｳﾍﾝｾｲｼｮｳ（ﾀｹｲﾄｳｲｼｭｸｼｮｳｳﾗﾉｿﾞｸ。）	神経・筋疾病
179	脊髄髄膜瘤	ｾｷｽﾞｲｽﾞｲﾏｸﾘｭｳ	神経・筋疾病
180	脊髄性筋萎縮症	ｾｷｽﾞｲｾｲｷﾝｲｼｭｸｼｮｳ	神経・筋疾病
181	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症	ｾﾋﾟｱﾌﾟﾃﾘﾝｶﾝｹﾞﾝｺｳｿ(SR)ｹｯｿﾝｼｮｳ	代謝系疾病
182	前眼部形成異常	ｾﾞﾝｶﾞﾝﾌﾞｹｲｾｲｲｼﾞｮｳ	視覚系疾病
183	全身性エリテマトーデス	ｾﾞﾝｼﾝｾｲｴﾘﾃﾏﾄｰﾃﾞｽ	免疫系疾病
184	全身性強皮症	ｾﾞﾝｼﾝｾｲｷｮｳﾋｼｮｳ	皮膚・結合組織疾病
185	先天異常症候群	ｾﾝﾃﾝｲｼﾞｮｳｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
186	先天性横隔膜ヘルニア	ｾﾝﾃﾝｾｲｵｳｶｸﾏｸﾍﾙﾆｱ	呼吸器系疾病
187	先天性核上性球麻痺	ｾﾝﾃﾝｾｲｶｸｼﾞｮｳｾｲｷｭｳﾏﾋ	神経・筋疾病
188	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	ｾﾝﾃﾝｾｲｷｶﾝｷｮｳｻｸｼｮｳ/ｾﾝﾃﾝｾｲｾｲﾓﾝｶｷｮｳｻｸｼｮｳ	呼吸器系疾病
189	先天性魚鱗癬	ｾﾝﾃﾝｾｲｷﾞｮﾘﾝｾﾝ	皮膚・結合組織疾病
190	先天性筋無力症候群	ｾﾝﾃﾝｾｲｷﾝﾑﾘｮｸｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	神経・筋疾病
191	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	ｾﾝﾃﾝｾｲｸﾞﾘｺｼﾙﾎｽﾌｧﾁｼﾞﾙｲﾉｼﾄｰﾙ（GPI）ｹｯｿﾝｼｮｳ	神経・筋疾病
192	先天性三尖弁狭窄症	ｾﾝﾃﾝｾｲｻﾝｾﾝﾍﾞﾝｷｮｳｻｸｼｮｳ	循環器系疾病
193	先天性腎性尿崩症	ｾﾝﾃﾝｾｲｼﾞﾝｾｲﾆｮｳﾎｳｼｮｳ	腎・泌尿器系疾病
194	先天性赤血球形成異常性貧血	ｾﾝﾃﾝｾｲｾｯｹｯｷｭｳｹｲｾｲｲｼﾞｮｳｾｲﾋﾝｹﾂ	血液系疾病
195	先天性僧帽弁狭窄症	ｾﾝﾃﾝｾｲｿｳﾎﾞｳﾍﾞﾝｷｮｳｻｸｼｮｳ	循環器系疾病
196	先天性大脳白質形成不全症	ｾﾝﾃﾝｾｲﾀﾞｲﾉｳﾊｸｼﾂｹｲｾｲﾌｾﾞﾝｼｮｳ	神経・筋疾病
197	先天性肺静脈狭窄症	ｾﾝﾃﾝｾｲﾊｲｼﾞｮｳﾐｬｸｷｮｳｻｸｼｮｳ	循環器系疾病
198	先天性風疹症候群	ｾﾝﾃﾝｾｲﾌｳｼﾝｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	視覚系疾病、循環器系疾病、聴覚・平衡機能系疾病
199	先天性副腎低形成症	ｾﾝﾃﾝｾｲﾌｸｼﾞﾝﾃｲｹｲｾｲｼｮｳ	内分泌系疾病
200	先天性副腎皮質酵素欠損症	ｾﾝﾃﾝｾｲﾌｸｼﾞﾝﾋｼﾂｺｳｿｹｯｿﾝｼｮｳ	内分泌系疾病
201	先天性ミオパチー	ｾﾝﾃﾝｾｲﾐｵﾊﾟﾁｰ	神経・筋疾病
202	先天性無痛無汗症	ｾﾝﾃﾝｾｲﾑﾂｳﾑｶﾝｼｮｳ	神経・筋疾病
203	先天性葉酸吸収不全	ｾﾝﾃﾝｾｲﾖｳｻﾝｷｭｳｼｭｳﾌｾﾞﾝ	代謝系疾病
204	前頭側頭葉変性症	ｾﾞﾝﾄｳｿｸﾄｳﾖｳﾍﾝｾｲｼｮｳ	神経・筋疾病
205	早期ミオクロニー脳症	ｿｳｷﾐｵｸﾛﾆｰﾉｳｼｮｳ	神経・筋疾病
206	総動脈幹遺残症	ｿｳﾄﾞｳﾐｬｸｶﾝｲｻﾞﾝｼｮｳ	循環器系疾病
207	総排泄腔遺残	ｿｳﾊｲｾﾂｸｳｲｻﾞﾝ	消化器系疾病、腎・泌尿器系疾病
208	総排泄腔外反症	ｿｳﾊｲｾﾂｸｳｶﾞｲﾊﾝｼｮｳ	消化器系疾病、腎・泌尿器系疾病
209	ソトス症候群	ｿﾄｽｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
210	ダイアモンド・ブラックファン貧血	ﾀｲｱﾓﾝﾄﾞ・ﾌﾞﾗｯｸﾌｧﾝﾋﾝｹﾂ	血液系疾病

旧番	疾病名（～令和３年10月）
174	成長ホルモン分泌亢進症
175	脊髄空洞症
176	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
177	脊髄髄膜瘤
178	脊髄性筋萎縮症
179	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症
180	前眼部形成異常
181	全身性エリテマトーデス
182	全身性強皮症
183	先天異常症候群
184	先天性横隔膜ヘルニア
185	先天性核上性球麻痺
186	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症
187	先天性魚鱗癬
188	先天性筋無力症候群
189	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
190	先天性三尖弁狭窄症
191	先天性腎性尿崩症
192	先天性赤血球形成異常性貧血
193	先天性僧帽弁狭窄症
194	先天性大脳白質形成不全症
195	先天性肺静脈狭窄症
196	先天性風疹症候群
197	先天性副腎低形成症
198	先天性副腎皮質酵素欠損症
199	先天性ミオパチー
200	先天性無痛無汗症
201	先天性葉酸吸収不全
202	前頭側頭葉変性症
203	早期ミオクロニー脳症
204	総動脈幹遺残症
205	総排泄腔遺残
206	総排泄腔外反症
207	ソトス症候群
208	ダイアモンド・ブラックファン貧血

新番	疾病名（令和３年11月１日～）		疾病群
211	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	ﾀﾞｲ14ﾊﾞﾝｾﾝｼｮｸﾀｲﾁﾁｵﾔｾｲﾀﾞｲｿﾐｰｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
212	大脳皮質基底核変性症	ﾀﾞｲﾉｳﾋｼﾂｷﾃｲｶｸﾍﾝｾｲｼｮｳ	神経・筋疾病
213	大理石骨病	ﾀﾞｲﾘｾｷｺﾂﾋﾞｮｳ	代謝系疾病
214	ダウン症候群	ﾀﾞｳﾝｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
215	高安動脈炎	ﾀｶﾔｽﾄﾞｳﾐｬｸｴﾝ	免疫系疾病
216	多系統萎縮症	ﾀｹｲﾄｳｲｼｭｸｼｮｳ	神経・筋疾病
217	タナトフォリック骨異形成症	ﾀﾅﾄﾌｫﾘｯｸｺﾂｲｹｲｾｲｼｮｳ	骨・関節系疾病
218	多発血管炎性肉芽腫症	ﾀﾊﾂｹｯｶﾝｴﾝｾｲﾆｸｹﾞｼｭｼｮｳ	免疫系疾病
219	多発性硬化症／視神経脊髄炎	ﾀﾊﾂｾｲｺｳｶｼｮｳ/ｼｼﾝｹｲｾｷｽﾞｲｴﾝ	神経・筋疾病
220	多発性軟骨性外骨腫症	ﾀﾊﾂｾｲﾅﾝｺﾂｾｲｶﾞｲｺﾂｼｭｼｮｳ	骨・関節系疾病
221	多発性嚢胞腎	ﾀﾊﾂｾｲﾉｳﾎｳｼﾞﾝ	腎・泌尿器系疾病
222	多脾症候群	ﾀﾋｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
223	タンジール病	ﾀﾝｼﾞｰﾙﾋﾞｮｳ	代謝系疾病
224	単心室症	ﾀﾝｼﾝｼﾂｼｮｳ	循環器系疾病
225	弾性線維性仮性黄色腫	ﾀﾞﾝｾｲｾﾝｲｾｲｶｾｲｵｳｼｮｸｼｭ	皮膚・結合組織疾病
226	短腸症候群	ﾀﾝﾁｮｳｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	消化器系疾病
227	胆道閉鎖症	ﾀﾝﾄﾞｳﾍｲｻｼｮｳ	消化器系疾病
228	遅発性内リンパ水腫	ﾁﾊﾂｾｲﾅｲﾘﾝﾊﾟｽｲｼｭ	聴覚・平衡機能系疾病
229	チャージ症候群	ﾁｬｰｼﾞｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
230	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	ﾁｭｳｶｸｼｼﾝｹｲｹｲｾｲｲｼﾞｮｳｼｮｳ/ﾄﾞﾓﾙｼｱｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	視覚系疾病、内分泌系疾病
231	中毒性表皮壊死症	ﾁｭｳﾄﾞｸｾｲﾋｮｳﾋｴｼｼｮｳ	皮膚・結合組織疾病
232	腸管神経節細胞僅少症	ﾁｮｳｶﾝｼﾝｹｲｾﾂｻｲﾎﾞｳｷﾝｼｮｳｼｮｳ	消化器系疾病
233	TSH分泌亢進症	TSHﾌﾞﾝﾋﾟﾂｺｳｼﾝｼｮｳ	内分泌系疾病
234	TNF受容体関連周期性症候群	TNFｼﾞｭﾖｳﾀｲｶﾝﾚﾝｼｭｳｷｾｲｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	免疫系疾病
235	低ホスファターゼ症	ﾃｲﾎｽﾌｧﾀｰｾﾞｼｮｳ	骨･関節系疾病
236	天疱瘡	ﾃﾝﾎﾟｳｿｳ	皮膚・結合組織疾病
237	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	ﾄｸﾄｳﾄﾍﾝｹｲｾｲｾｷﾂｲｼｮｳﾌﾄﾓﾅｳｼﾞｮｳｾﾝｼｮｸﾀｲﾚｯｾｲﾊｸｼﾂﾉｳｼｮｳ	神経・筋疾病
238	特発性拡張型心筋症	ﾄｸﾊﾂｾｲｶｸﾁｮｳｶﾞﾀｼﾝｷﾝｼｮｳ	循環器系疾病
239	特発性間質性肺炎	ﾄｸﾊﾂｾｲｶﾝｼﾂｾｲﾊｲｴﾝ	呼吸器系疾病
240	特発性基底核石灰化症	ﾄｸﾊﾂｾｲｷﾃｲｶｸｾｯｶｲｶｼｮｳ	神経・筋疾病
241	特発性血小板減少性紫斑病	ﾄｸﾊﾂｾｲｹｯｼｮｳﾊﾞﾝｹﾞﾝｼｮｳｾｲｼﾊﾝﾋﾞｮｳ	血液系疾病
242	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	ﾄｸﾊﾂｾｲｹｯｾﾝｼｮｳ	血液系疾病
243	特発性後天性全身性無汗症	ﾄｸﾊﾂｾｲｺｳﾃﾝｾｲｾﾞﾝｼﾝｾｲﾑｶﾝｼｮｳ	皮膚・結合組織疾病
244	特発性大腿骨頭壊死症	ﾄｸﾊﾂｾｲｶﾞｲﾀｲｺﾂﾄｳｴｼｼｮｳ	骨・関節系疾病
245	特発性多中心性キャッスルマン病	ﾄｸﾊﾂｾｲﾀﾁｭｳｼﾝｾｲｷｬｯｽﾙﾏﾝﾋﾞｮｳ	血液系疾病

旧番	疾病名（～令和３年10月）
209	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
210	大脳皮質基底核変性症
211	大理石骨病
212	ダウン症候群
213	高安動脈炎
214	多系統萎縮症
215	タナトフォリック骨異形成症
216	多発血管炎性肉芽腫症
217	多発性硬化症／視神経脊髄炎
218	多発性軟骨性外骨腫症
219	多発性嚢胞腎
220	多脾症候群
221	タンジール病
222	単心室症
223	弾性線維性仮性黄色腫
224	短腸症候群
225	胆道閉鎖症
226	遅発性内リンパ水腫
227	チャージ症候群
228	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
229	中毒性表皮壊死症
230	腸管神経節細胞僅少症
231	TSH分泌亢進症
232	TNF受容体関連周期性症候群
233	低ホスファターゼ症
234	天疱瘡
235	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
236	特発性拡張型心筋症
237	特発性間質性肺炎
238	特発性基底核石灰化症
239	特発性血小板減少性紫斑病
240	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）
241	特発性後天性全身性無汗症
242	特発性大腿骨頭壊死症
243	特発性多中心性キャッスルマン病

新番	疾病名（令和３年11月１日～）		疾病群		旧番	疾病名（～令和３年10月）
246	特発性門脈圧亢進症	ﾄｸﾊﾂｾｲﾓﾝﾐｬｸｱﾂｺｳｼﾝｼｮｳ	消化器系疾病		244	特発性門脈圧亢進症
247	特発性両側性感音難聴	ﾄｸﾊﾂｾｲﾘｮｳｿｸｾｲｶﾝｵﾝﾅﾝﾁｮｳ	聴覚・平衡機能系疾病		245	特発性両側性感音難聴
248	突発性難聴	ﾄｯﾊﾟﾂｾｲﾅﾝﾁｮｳ	聴覚・平衡機能系疾病		246	突発性難聴
249	ドラベ症候群	ﾄﾞﾗﾍﾞｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	神経・筋疾病		247	ドラベ症候群
250	中條・西村症候群	ﾅｶｼﾞｮｳ･ﾆｼﾑﾗｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	免疫系疾病		248	中條・西村症候群
251	那須・ハコラ病	ﾅｽ･ﾊﾗｺﾋﾞｮｳ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群		249	那須・ハコラ病
252	軟骨無形成症	ﾅﾝｺﾂﾑｹｲｾｲｼｮｳ	骨･関節系疾病		250	軟骨無形成症
253	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	ﾅﾝｼﾞﾋﾝｶｲﾌﾞﾌﾞﾝﾎｯｻｼﾞｭｳｾｷｶﾞﾀｷｭｳｾｲﾉｳｴﾝ	神経・筋疾病		251	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
254	22q11.2欠失症候群	22q11.2ｹｯｼﾂｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群		252	22q11.2欠失症候群
255	乳幼児肝巨大血管腫	ﾆｭｳﾖｳｼﾞｶﾝｷｮﾀﾞｲｹｯｶﾝｼｭ	消化器系疾病		253	乳幼児肝巨大血管腫
256	尿素サイクル異常症	ﾆｮｳｿｻｲｸﾙｲｼﾞｮｳｼｮｳ	代謝系疾病		254	尿素サイクル異常症
257	ヌーナン症候群	ﾇｰﾅﾝｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群		255	ヌーナン症候群
258	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX１B関連腎症	ﾈｲﾙﾊﾟﾃﾗｼｮｳｺｳｸﾞﾝ（ｿｳｼﾂｶﾞｲｼｮｳｺｳｸﾞﾝ）/LMX１Bｶﾝﾚﾝｼﾞﾝｼｮｳ	腎・泌尿器系疾病		256	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX１B関連腎症
259	ネフロン癆	ﾈﾌﾛﾝｼﾛｳ	腎・泌尿器系疾病	←新規		
260	脳クレアチン欠乏症候群	ﾉｳｸﾚｱﾁﾝｹﾂﾎﾞｳｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	神経・筋疾病	←新規		
261	脳腱黄色腫症	ﾉｳｹﾝｵｳｼｮｸｼｭｼｮｳ	代謝系疾病		257	脳腱黄色腫症
262	脳表ヘモジデリン沈着症	ﾉｳﾋｮｳﾍﾓｼﾞﾃﾞﾘﾝﾁﾝﾁｬｸｼｮｳ	神経・筋疾病		258	脳表ヘモジデリン沈着症
263	膿疱性乾癬	ﾉｳﾎｳｾｲｶﾝｾﾝ	皮膚・結合組織疾病		259	膿疱性乾癬
264	嚢胞性線維症	ﾉｳﾎｳｾｲｾﾝｲｼｮｳ	消化器系疾病		260	嚢胞性線維症
265	パーキンソン病	ﾊﾟｰｷﾝｿﾝﾋﾞｮｳ	神経・筋疾病		261	パーキンソン病
266	バージャー病	ﾊﾞｰｼﾞｬｰﾋﾞｮｳ	免疫系疾病		262	バージャー病
267	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	ﾊｲｼﾞｮｳﾐｬｸﾍｲｿｸｼｮｳ/ﾊｲﾓｳｻｲｹｯｶﾝｼｭｼｮｳ	呼吸器系疾病		263	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
268	肺動脈性肺高血圧症	ﾊｲﾄﾞｳﾐｬｸｾｲﾊｲｺｳｹﾂｱﾂｼｮｳ	呼吸器系疾病		264	肺動脈性肺高血圧症
269	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	ﾊｲﾎｳﾀﾝﾊﾟｸｼｮｳ（ｼﾞｺﾒﾝｴｷｾｲﾏﾀﾊｾﾝﾃﾝｾｲ）	呼吸器系疾病		265	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
270	肺胞低換気症候群	ﾊｲﾎｳﾃｲｶﾝｷｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	呼吸器系疾病		266	肺胞低換気症候群
271	ハッチンソン･ギルフォード症候群		染色体または遺伝子に変化を伴う症候群		267	ハッチンソン･ギルフォード症候群
272	バッド・キアリ症候群	ﾊﾞｯﾄﾞ･ｷｱﾘｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	消化器系疾病		268	バッド・キアリ症候群
273	ハンチントン病	ﾊﾝﾁﾝﾄﾝﾋﾞｮｳ	神経・筋疾病		269	ハンチントン病
274	汎発性特発性骨増殖症	ﾊﾝﾊﾟﾂｾｲﾄｸﾊﾂｾｲｺﾂｿﾞｳｼｮｸｼｮｳ	骨・関節系疾病		270	汎発性特発性骨増殖症
275	ＰＣＤＨ19関連症候群	PCDH19ｶﾝﾚﾝｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	神経・筋疾病		271	ＰＣＤＨ19関連症候群
276	非ケトーシス型高グリシン血症	ﾋｹﾄｰｼｽｶﾞﾀｺｳｸﾞﾘｼﾝｹｯｼｮｳ	代謝系疾病		272	非ケトーシス型高グリシン血症
277	肥厚性皮膚骨膜症	ﾋｺｳｾｲﾋﾌｺﾂﾏｸｼｮｳ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群		273	肥厚性皮膚骨膜症
278	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	ﾋｼﾞｽﾄﾛﾌｨｰｾｲﾐｵﾄﾆｰｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	神経・筋疾病		274	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
279	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	ﾋｼﾂｶｺｳｿｸﾄﾊｸｼﾂﾉｳｼｮｳﾃﾞﾄﾓﾅｳｼﾞｮｳｾﾝｼｮｸﾀｲﾕｳｾｲﾉｳﾄﾞｳﾐｬｸｼｮｳ	神経・筋疾病		275	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
280	肥大型心筋症	ﾋﾀﾞｲｶﾞﾀｼﾝｷﾝｼｮｳ	循環器系疾病		276	肥大型心筋症

新番	疾病名（令和３年11月１日～）		疾病群
281	左肺動脈右肺動脈起始症	ﾋﾀﾞﾘﾊｲﾄﾞｳﾐｬｸﾐｷﾞﾊｲﾄﾞｳﾐｬｸｷｼｼｮｳ	循環器系疾病
282	ビタミンＤ依存性くる病/骨軟化症	ﾋﾞﾀﾐﾝDｲｿﾞﾝｾｲｸﾙﾋﾞｮｳ/ｺﾂﾅﾝｶｼｮｳ	内分泌系疾病
283	ビタミンＤ抵抗性くる病/骨軟化症	ﾋﾞﾀﾐﾝDﾃｲｺｳｾｲｸﾙﾋﾞｮｳ/ｺﾂﾅﾝｶｼｮｳ	骨・関節系疾病
284	ビッカースタッフ脳幹脳炎	ﾋﾞｯｶｰｽﾀｯﾌﾉｳｶﾝﾉｳｴﾝ	神経・筋疾病
285	非典型溶血性尿毒症症候群	ﾋﾃﾝｹｲﾖｳｹｯｾｲﾆｮｳﾄﾞｸｼｮｳｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	腎・泌尿器系疾病
286	非特異性多発性小腸潰瘍症	ﾋﾄｸｲｾｲﾀﾊﾂｾｲｼｮｳﾁｮｳｶｲﾖｳｼｮｳ	消化器系疾病
287	皮膚筋炎／多発性筋炎	ﾋﾌｷﾝｴﾝ/ﾀﾊﾂｾｲｷﾝｴﾝ	免疫系疾病
288	びまん性汎細気管支炎	ﾋﾞﾏﾝｾｲﾊﾝｻｲｷｶﾝｼｴﾝ	呼吸器系疾病
289	肥満低換気症候群	ﾋﾏﾝﾃｲｶﾝｷｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	呼吸器系疾病
290	表皮水疱症	ﾋｮｳﾋｽｲﾎｳｿｳｼｮｳ	皮膚・結合組織疾病
291	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）	ﾋﾙｼｭｽﾌﾟﾙﾝｸﾞﾋﾞｮｳ（ｾﾞﾝｹｯﾁｮｳｶﾞﾀﾏﾀﾊｼｮｳﾁｮｳｶﾞﾀ）	消化器系疾病
292	VATER症候群	ﾌｧｰﾀｰｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
293	ファイファー症候群	ﾌｧｲﾌｧｰｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
294	ファロー四徴症	ﾌｧﾛｰｼﾁｮｳｼｮｳ	循環器系疾病
295	ファンコニ貧血	ﾌｧﾝｺﾆﾋﾝｹﾂ	血液系疾病
296	封入体筋炎	ﾌｳﾆｭｳﾀｲｷﾝｴﾝ	神経・筋疾病
297	フェニルケトン尿症	ﾌｪﾆﾙｹﾄﾝﾆｮｳｼｮｳ	代謝系疾病
298	フォンタン術後症候群	ﾌｫﾝﾀﾝｼﾞｭﾂｺﾞｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	循環器系疾病
299	複合カルボキシラーゼ欠損症	ﾌｸｺﾞｳｶﾙﾎﾞｷｼﾗｰｾﾞｹｯｿﾝｼｮｳ	代謝系疾病
300	副甲状腺機能低下症	ﾌｸｺｳｼﾞｮｳｾﾝｷﾉｳﾃｲｶｼｮｳ	内分泌系疾病
301	副腎白質ジストロフィー	ﾌｸｼﾞﾝﾊｸｼﾂｼﾞｽﾄﾛﾌｨｰ	代謝系疾病
302	副腎皮質刺激ホルモン不応症	ﾌｸｼﾞﾝﾋｼﾂｼｹﾞｷﾎﾙﾓﾝﾌｵｳｼｮｳ	内分泌系疾病
303	ブラウ症候群	ﾌﾞﾗｳｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	免疫系疾病
304	プラダー・ウィリ症候群	ﾌﾟﾗﾀﾞｰ･ｳｨﾘｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
305	プリオン病	ﾌﾟﾘｵﾝﾋﾞｮｳ	神経・筋疾病
306	プロピオン酸血症	ﾌﾟﾛﾋﾟｵﾝｻﾝｹｯｼｮｳ	代謝系疾病
307	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）	PRLﾌﾞﾝﾋﾟﾂｺｳｼﾝｼｮｳ（ｺｳﾌﾟﾛﾗｸﾁﾝｹｯｼｮｳ）	内分泌系疾病
308	閉塞性細気管支炎	ﾍｲｿｸｾｲｻｲｷｶﾝｼｴﾝ	呼吸器系疾病
309	β－ケトチオラーゼ欠損症	ﾍﾞｰﾀｹﾄﾁｵﾗｰｾﾞｹｯｾﾝｼｮｳ	代謝系疾病
310	ベーチェット病	ﾍﾞｰﾁｪｯﾄﾋﾞｮｳ	免疫系疾病
311	ベスレムミオパチー	ﾍﾞｽﾚﾑﾐｵﾊﾟﾁｰ	神経・筋疾病
312	ヘパリン起因性血小板減少症	ﾍﾊﾟﾘﾝｷｲﾝｾｲｹｯｼｮｳﾊﾞﾝｹﾞﾝｼｮｳｼｮｳ	血液系疾病
313	ヘモクロマトーシス	ﾍﾓｸﾛﾏﾄｰｼｽ	代謝系疾病
314	ペリー症候群	ﾍﾟﾘｰｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	神経・筋疾病
315	ペルーシド角膜辺縁変性症	ﾍﾟﾙｰｼﾄﾞｶｸﾏｸﾍﾝｴﾝﾍﾝｾｲｼｮｳ	視覚系疾病

旧番	疾病名（～令和３年10月）
277	左肺動脈右肺動脈起始症
278	ビタミンＤ依存性くる病/骨軟化症
279	ビタミンＤ抵抗性くる病/骨軟化症
280	ビッカースタッフ脳幹脳炎
281	非典型溶血性尿毒症症候群
282	非特異性多発性小腸潰瘍症
283	皮膚筋炎／多発性筋炎
284	びまん性汎細気管支炎
285	肥満低換気症候群
286	表皮水疱症
287	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）
288	VATER症候群
289	ファイファー症候群
290	ファロー四徴症
291	ファンコニ貧血
292	封入体筋炎
293	フェニルケトン尿症
294	フォンタン術後症候群
295	複合カルボキシラーゼ欠損症
296	副甲状腺機能低下症
297	副腎白質ジストロフィー
298	副腎皮質刺激ホルモン不応症
299	ブラウ症候群
300	プラダー・ウィリ症候群
301	プリオン病
302	プロピオン酸血症
303	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）
304	閉塞性細気管支炎
305	β－ケトチオラーゼ欠損症
306	ベーチェット病
307	ベスレムミオパチー
308	ヘパリン起因性血小板減少症
309	ヘモクロマトーシス
310	ペリー症候群
311	ペルーシド角膜辺縁変性症

新番	疾病名（令和３年11月１日～）		疾病群
316	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	ﾍﾟﾙｵｷｼｿｰﾑﾋﾞｮｳ(ﾌｸｼﾞﾝﾊｸｼﾂｼﾞｽﾄﾛﾌｨｰﾜﾉｿﾞｸ。)	神経・筋疾病
317	片側巨脳症	ﾍﾝｿｸｷｮﾉｳｼｮｳ	神経・筋疾病
318	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	ﾍﾝｿｸｹｲﾚﾝ･ｶﾀﾏﾋ･ﾃﾝｶﾝｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	神経・筋疾病
319	芳香族Lーアミノ酸脱炭酸酵素欠損症	ﾎｳｺｳｿﾞｸｴﾙｱﾐﾉｻﾝﾀﾞﾂｻﾝｺｳｿｹｯｿﾝｼｮｳ	代謝系疾病
320	発作性夜間ヘモグロビン尿症	ﾎｯｻｾｲﾔｶﾝﾍﾓｸﾛﾋﾞﾝﾆｮｳｼｮｳ	血液系疾病
321	ホモシスチン尿症	ﾎﾓｼｽﾁﾝﾆｮｳｼｮｳ	代謝系疾病
322	ポルフィリン症	ﾎﾟﾙﾌｨﾘﾝｼｮｳ	代謝系疾病
323	マリネスコ・シェーグレン症候群	ﾏﾘﾈｽｺ･ｼｪｰｸﾞﾚﾝｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	神経・筋疾病
324	マルファン症候群	ﾏﾙﾌｧﾝｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	皮膚・結合組織疾病
325	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	ﾏﾝｾｲｴﾝｼｮｳｾｲﾀﾞﾂｽﾞｲｾｲﾀﾊﾂｼﾝｹｲｴﾝ/ﾀｿｳｾｲｳﾝﾄﾞｳﾆｭｰﾛﾊﾟﾁｰ	神経・筋疾病
326	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	ﾏﾝｾｲｹｯｾﾝｿｸｾﾝｾｲﾊｲｺｳｹﾂｱﾂｼｮｳ	呼吸器系疾病
327	慢性再発性多発性骨髄炎	ﾏﾝｾｲｻｲﾊﾂｾｲﾀﾊﾂｾｲｺﾂｽﾞｲｴﾝ	骨･関節系疾病
328	慢性膵炎	ﾏﾝｾｲｽｲｴﾝ	消化器系疾病
329	慢性特発性偽性腸閉塞症	ﾏﾝｾｲﾄｸﾊﾂｾｲｷﾞｾｲﾁｮｳﾍｲｿｸｼｮｳ	消化器系疾病
330	ミオクロニーケッシンテンカン	ﾐｵｸﾛﾆｰｹｯｼﾝﾃﾝｶﾝ	神経・筋疾病
331	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	ﾐｵｸﾛﾆｰﾀﾞﾂﾘｮｸﾎｯｻﾜﾄﾓﾅｳﾃﾝｶﾝ	神経・筋疾病
332	ミトコンドリア病	ﾐﾄｺﾝﾄﾞﾘｱﾋﾞｮｳ	神経・筋疾病
333	無虹彩症	ﾑｺｳｻｲｼｮｳ	視覚系疾病
334	無脾症候群	ﾑﾋｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
335	無βリポタンパク血症	ﾑﾍﾞｰﾀﾘﾎﾟﾀﾝﾊﾟｸｹｯｼｮｳ	代謝系疾病
336	メープルシロップ尿症	ﾒｰﾌﾟﾙｼﾛｯﾌﾟﾆｮｳｼｮｳ	代謝系疾病
337	メチルグルタコン酸尿症	ﾒﾁﾙｸﾞﾙﾀｺﾝｻﾝﾆｮｳｼｮｳ	代謝系疾病
338	メチルマロン酸血症	ﾒﾁﾙﾏﾛﾝｻﾝｹｯｼｮｳ	代謝系疾病
339	メビウス症候群	ﾒﾋﾞｳｽｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	神経・筋疾病
340	メンケス病	ﾒﾝｹｽﾋﾞｮｳ	代謝系疾病
341	網膜色素変性症	ﾓｳﾏｸｼｷｿﾍﾝｾｲｼｮｳ	視覚系疾病
342	もやもや病	ﾓﾔﾓﾔﾋﾞｮｳ	神経・筋疾病
343	モワット・ウイルソン症候群	ﾓﾜｯﾄ･ｳｨﾙｿﾝｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
344	薬剤性過敏症症候群	ﾔｸｻﾞｲｾｲｶﾋﾞﾝｼｮｳｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	皮膚・結合組織疾病
345	ヤング・シンプソン症候群	ﾔﾝｸﾞ･ｼﾝﾌﾟｿﾝｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
346	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴	ﾕｳｾｲｲﾃﾞﾝｹｲｼｷﾖﾄﾙｲﾃﾞﾝｾｲｲﾅﾝﾁｮｳ	聴覚・平衡機能系疾病
347	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	ﾕｳｿｳｾｲｼｮｳﾃﾝﾎｯｻﾜﾄﾓﾅｳﾆｭｳｼﾞﾃﾝｶﾝ	神経・筋疾病
348	４p欠失症候群	4pｹｯｼﾂｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
349	ライソゾーム病	ﾗｲｿｿﾞｰﾑﾋﾞｮｳ	神経・筋疾病
350	ラスムッセン脳炎	ﾗｽﾑｯｾﾝﾉｳｴﾝ	神経・筋疾病

← 新規

旧番	疾病名（～令和３年10月）
312	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
313	片側巨脳症
314	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
315	芳香族Lーアミノ酸脱炭酸酵素欠損症
316	発作性夜間ヘモグロビン尿症
317	ポルフィリン症
318	マリネスコ・シェーグレン症候群
319	マルファン症候群
320	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
321	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
322	慢性再発性多発性骨髄炎
323	慢性膵炎
324	慢性特発性偽性腸閉塞症
325	ミオクロニー欠神てんかん
326	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
327	ミトコンドリア病
328	無虹彩症
329	無脾症候群
330	無βリポタンパク血症
331	メープルシロップ尿症
332	メチルグルタコン酸尿症
333	メチルマロン酸血症
334	メビウス症候群
335	メンケス病
336	網膜色素変性症
337	もやもや病
338	モワット・ウイルソン症候群
339	薬剤性過敏症症候群
340	ヤング・シンプソン症候群
341	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴
342	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
343	４p欠失症候群
344	ライソゾーム病
345	ラスムッセン脳炎

新番	疾病名（令和３年11月１日～）		疾病群
351	ランゲルハンス細胞組織球症	ﾗﾝｹﾞﾙﾊﾝｽｻｲﾎﾞｳｿｼｷｷｭｳｼｮｳ	呼吸器系疾病
352	ランドウ・クレフナー症候群	ﾗﾝﾄﾞｳ･ｸﾚﾌﾅｰｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	神経・筋疾病
353	リジン尿性蛋白不耐症	ﾘｼﾞﾝﾆｮｳｾｲﾀﾝﾊﾟｸﾌﾀｲｼｮｳ	代謝系疾病
354	両側性小耳症・外耳道閉鎖症	ﾘｮｳｿｸｾｲｼｮｳｼﾞｼｮｳ･ｶﾞｲｼﾞﾄﾞｳﾍｲｻｼｮｳ	聴覚・平衡機能系疾病
355	両大血管右室起始症	ﾘｮｳﾀﾞｲｹｯｶﾝｳｼﾂｷｼｼｮｳ	循環器系疾病
356	リンパ管腫症/ゴーハム病	ﾘﾝﾊﾟｶﾝｼｭｼｮｳ/ｺﾞｰﾊﾑﾋﾞｮｳ	呼吸器系疾病、循環器系疾病、消化器系疾病、骨・関節系疾病
357	リンパ脈管筋腫症	ﾘﾝﾊﾟﾐｬｯｶﾝｷﾝｼｭｼｮｳ	呼吸器系疾病
358	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	ﾙｲﾃﾝﾎﾟｳｿｳ（ｺｳﾃﾝｾｲﾋｮｳﾋｽｲﾎｳｼｮｳｦﾌｸﾑ。）	皮膚・結合組織疾病
359	ルビンシュタイン・テイビ症候群	ﾙﾋﾞﾝｼｭﾀｲﾝ･ﾃｲﾋﾞｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
360	レーベル遺伝性視神経症	ﾚｰﾍﾞﾙｲﾃﾞﾝｾｲｼｼﾝｹｲｼｮｳ	視覚系疾病
361	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	ﾚｼﾁﾝｺﾚｽﾃﾛｰﾙｱｼﾙﾄﾗﾝｽﾌｪﾗｰｾﾞｹｯｿﾝｼｮｳ	代謝系疾病
362	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴	ﾚｯｾｲｲﾃﾞﾝｹｲｼｷｦﾄﾙｲﾃﾞﾝｾｲﾅﾝﾁｮｳ	聴覚・平衡機能系疾病
363	レット症候群	ﾚｯﾄｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	神経・筋疾病
364	レノックス・ガストー症候群	ﾚﾉｯｸｽ･ｶﾞｽﾄｰｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	神経・筋疾病
365	ロスムンド・トムソン症候群	ﾛｽﾑﾝﾄﾞ･ﾄﾑｿﾝｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
366	肋骨異常を伴う先天性側弯症	ﾛｯｺﾂｲｼﾞｮｳｦﾄﾓﾅｳｾﾝﾃﾝｾｲｿｸﾜﾝｼｮｳ	骨・関節系疾病

（※）新たに対象となる自己免疫性後天性凝固第Ｘ因子欠乏症は、対象疾病番号141（自己免疫性後天性凝固因子欠乏症）に統合

旧番	疾病名（～令和３年10月）
346	ランゲルハンス細胞組織球症
347	ランドウ・クレフナー症候群
348	リジン尿性蛋白不耐症
349	両側性小耳症・外耳道閉鎖症
350	両大血管右室起始症
351	リンパ管腫症/ゴーハム病
352	リンパ脈管筋腫症
353	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
354	ルビンシュタイン・テイビ症候群
355	レーベル遺伝性視神経症
356	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
357	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴
358	レット症候群
359	レノックス・ガストー症候群
360	ロスムンド・トムソン症候群
361	肋骨異常を伴う先天性側弯症

（経過措置：令和元年6月30日までに障害者総合支援法に基づく支給決定等を受けたことのある者は、令和元年7月以降も対象。）

令和元年７月１日以降に対象外になった疾病		疾病群
強皮症（全身性強皮症を除く。）	ｷｮｳﾋｼｮｳ（ｾﾞﾝｼﾝｾｲｷｮｳﾋｼｮｳﾖﾉｿﾞｸ。）	皮膚・結合組織疾患
正常圧水頭症	ｾｲｼﾞｮｳｱﾂｽｲﾄｳｼｮｳ	神経・筋疾病

（経過措置：平成27年６月30日までに障害者総合支援法に基づく支給決定等を受けたことのある者は、平成27年７月以降も対象。）

平成27年7月１日以降に対象外になった疾病		疾病群
肝外門脈閉塞症	ｶﾝｶﾞｲﾓﾝﾐｬｸﾍｲｿｸｼｮｳ	消化器系疾患
肝内結石症	ｶﾝﾅｲｹｯｾｷｼｮｳ	消化器系疾患
偽性低アルドステロン症	ｷﾞｾｲﾃｲｱﾙﾄﾞｽﾃﾛﾝｼｮｳ	内分泌系疾患
ギラン・バレ症候群	ｷﾞﾗﾝ･ﾊﾞﾚｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	神経・筋疾患
グルココルチコイド抵抗症	ｸﾞﾙｺｺﾙﾁｺｲﾄﾞﾃｲｺｳｼｮｳ	内分泌系疾患
原発性アルドステロン症	ｹﾞﾝﾊﾟﾂｾｲｱﾙﾄﾞｽﾃﾛﾝｼｮｳ	内分泌系疾患
硬化性萎縮性苔癬	ｺｳｶｾｲｲｼｭｸｾｲﾀｲｾﾝ	皮膚・結合組織疾患
好酸球性筋膜炎	ｺｳｻﾝｷｭｳｾｲｷﾝﾏｸｴﾝ	皮膚・結合組織疾患
視神経症	ｼｼﾝｹｲｼｮｳ	視覚系疾患
神経性過食症	ｼﾝｹｲｾｲｶｼｮｸｼｮｳ	内分泌系疾患
神経性食欲不振症	ｼﾝｹｲｾｲｼｮｸﾖｸﾌｼﾝｼｮｳ	内分泌系疾患
先天性QT延長症候群	ｾﾝﾃﾝｾｲQTｴﾝﾁｮｳｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	循環器系疾患
TSH受容体異常症	TSHｼﾞｭﾖｳﾀｲｲｼﾞｮｳｼｮｳ	内分泌系疾患
特発性血栓症	ﾄｸﾊﾂｾｲｹｯｾﾝｼｮｳ	血液系疾患
フィッシャー症候群	ﾌｨｯｼｬｰｼｮｳｺｳｸﾞﾝ	神経・筋疾患
メニエール病	ﾒﾆｴｰﾙﾋﾞｮｳ	聴覚・平衡機能系疾患

（経過措置：平成26年12月31日までに障害者総合支援法に基づく支給決定等を受けたことのある者は、平成27年１月以降も対象。）

平成27年１月１日以降に対象外になった疾病		疾病群
劇症肝炎	ｹﾞｷｼｮｳｶﾝｴﾝ	消化器系疾患
重症急性膵炎	ｼﾞｭｳｼｮｳｷｭｳｾｲｽｲｴﾝ	消化器系疾患

II　難病等の基礎知識

１．難病とは

（１）難病の定義

○　難病対策は昭和 30 年代より進められているが、平成 26 年５月に成立した「難病の患者に対する医療等に関する法律」（成立の経緯等は後述）において、難病は、「発病の機構が明らかでなく、かつ、治療方法が確立していない希少な疾病であって、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」（第１条）と規定されている。

○　また、同法では、難病の定義に該当する疾病のうち、医療費助成の対象となる指定難病が規定されており（第５条）、その具体的な要件としては省令等で規定され、

・　患者数が本邦において一定の人数（人口の 0.1%程度以下）に達しないこと
・　客観的な診断基準（又はそれに準ずるもの）が確立していること

の両要件に該当する場合には、患者の置かれている状況からみて良質かつ適切な医療を確保する必要性が高いものとして「指定難病（医療費助成の対象）」と位置付けている。

※ 指定難病は、厚生科学審議会の意見を聴いて厚生労働大臣が指定する。（令和３年 11 月現在 338 疾病）

【難病の定義（イメージ図）】

難　病

○ 発病の機構が明らかでなく
○ 治療方法が確立していない
○ 希少な疾病であって
○ 長期の療養を必要とするもの

※ 患者数等による限定は行わず、他の施策体系が樹立されていない疾病を幅広く対象とし、調査研究・患者支援を推進。

指定難病（医療費助成の対象）

○　難病のうち、以下の要件を全て満たすもの
・　患者数が本邦において一定の人数（人口の 0.1%程度以下）に達しないこと
・　客観的な診断基準（又はそれに準ずるもの）が確立していること

（２）難病対策の見直し

○　平成 23 年９月から、厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会において、今後の難病対策の在り方について検討が進められ、平成 25 年 12 月に、難病患者に対する良質かつ適切な医療の確保と難病患者の療養生活の質の向上を目的として官民が協力して取り組むべき改革の内容として、「難病対策の改革に向けた取組について（報告書）」がとりまとめられた。

○　また、平成 26 年２月には、当該報告書等を踏まえた「難病の患者に対する医療等に関する法律案」が第 186 回通常国会に提出され、同年５月 23 日に全会派の賛成により成立。

さらに、同法第５条では、医療費助成の対象となる指定難病について「厚生労働大臣が厚生科学審議会の意見を聴いて指定する」こととされており、この規定に基づき、客観的かつ公平に疾病を選定するため、厚生科学審議会疾病対策部会の下に新たに第三者的な委員会として「指定難病検討委員会」が設置された。

○　その後、同年 10 月の指定難病検討委員会において取りまとめられた「指定難病とすべき疾病の案」及び「当該指定難病に係る医療費助成の支給認定に係る基準の案」を基にパブリックコメントが実施され、平成 27 年１月以降の指定難病（第一次実施分）として 110 疾病が定められた。

○　平成 27 年 1 月から指定難病検討委員会において、第二次実施分の指定難病の検討が行われ、平成 27 年 7 月以降の指定難病として 306 疾病が定められた。

○　平成 28 年３月から指定難病検討委員会において、平成 29 年度実施分の指定難病の検討が行われ、平成 29 年４月以降の指定難病として 330 疾病が定められた。

○　平成 29 年６月から指定難病検討委員会において、平成 30 年度実施分の指定難病の検討が行われ、平成 30 年４月以降の指定難病として 331 疾病が定められた。

○　平成 30 年 12 月から指定難病検討委員会において、令和元年度実施分の指定難病の検討が行われ、令和元年７月以降の指定難病として 333 疾病が定められた。

○　さらに、令和３年７月から指定難病検討委員会において、令和３年度実施分の指定難病の検討が行われ、令和３年 11 月以降の指定難病として 338 疾病が定められた。

○　今後も引き続き、指定難病の検討に必要な要件等に関する情報について、収集や整理を行い、指定難病の検討を行う予定である。

２．難病の特徴（症状の変化や進行、福祉ニーズ等）

○　難病には、

・　症状の変化が毎日ある、日によって変化が大きい、症状が見えづらい等の特徴に加え

・　進行性の症状を有する、大きな周期でよくなったり悪化したりする、

・　同じ疾患でも患者によって異なる症状を示す疾患もある

という難病特有の症状が見られる。

【疾病群別の難病等の特徴】

※「特定疾患介護ハンドブック（監修／疾病対策研究会）」

「難病患者等ホームヘルパー養成研修テキスト（監修／厚生労働省特定疾患の生活の質（QOL）の向上に資するケアの在り方に関する研究班・疾病対策研究会）」等を参照

疾病群	疾病の特徴
血液系疾病	○　貧血による運動機能の低下、止血機能を持つ血小板の減少による出血傾向などが見られる。血小板数によって日常生活の中での活動度を考える必要がある。 ○　特に、原発性免疫不全症候群では、感染の予防と早期治療が必要。常に、皮膚、口腔内等を清潔に保ち、発熱、咳、鼻汁など一見かぜ症状でも診察を受ける必要がある。
免疫系疾病	○　皮膚粘膜症状、腎炎、神経障害などに加え、腸、眼、脳など多臓器が侵される。日和見感染症といって通常はあまり起きない感染が原因で死亡することがある。 ○　全身の血管に炎症が起きる疾病ではいろいろな臓器に虚血症状を起こし、脳、心、腎などの重要な臓器の血流が不全になる。加えて、眼にも症状が出るものもあり、視覚障害にも配慮が必要。
内分泌系疾病	○　ホルモンが不足する疾病と、ホルモンが過剰となる疾病がある。ホルモンの機能により症状は様々で、変動が大きいものがあることが特徴。 ○　ホルモンが不足している場合は補充を行い、過剰な場合は働きを抑えることが必要。
代謝系疾病	○　多くは乳児期、幼児期に発症するが、成人になってから発症するものもまれではない。全身の細胞に代謝産物が蓄積することで、四肢の痛み、血管腫、腎不全、心症状も出現する。
神経･筋疾病	○　手足の運動が障害され、労働に必要な動作や日常生活上の動作である歩行、食事、排泄、整容などが十分にできなくなる。 ○　一般に治療効果が上がらず、時とともに臥床を余儀なくされ介護負担が増す。 ○　考えたり感じたりする能力は低下しないことがほとんどであり、患者自身の葛藤や介護が十分でないことでの不満が起きるが、適切な介助や援助によってＱＯＬが向上できる。
視覚系疾病	○　視野が狭くなったり夜間や暗い部屋での視力が極端に低下することがあり、失明に至る場合もある。視覚障害者としての介護が必要。
聴覚･平衡機能系疾病	○　めまいを引き起こす疾病では、強い発作が起きれば入院が必要となることもある。頭や体の向きを急に変えないなどの注意も必要。
循環器系疾病	○　動悸、易疲労感、浮腫、息切れなどの心不全症状がみられる。心不全症状や不整脈などの症状を変化させるような運動負荷を避けるため、家事の代行などが必要。

疾病群	疾病の特徴
呼吸器系疾病	○　呼吸機能の低下により、運動機能が低下し階段昇降や肉体労働ができなくなる。風邪をこじらせ肺炎などを合併すると一気に重篤な状態になるほか、喫煙などの室内外の空気の汚れにより症状は増悪する。
消化器系疾病	○　腸疾病では粘血便、下痢、腹痛が慢性的に再発したり治療により改善したりし、緊急手術が必要な場合もある。難治例や再発を繰り返して入退院を繰り返す例では、同世代の男女と比べ著しいＱＯＬの低下があるといえる。 ○　肝・胆・膵疾病では、門脈圧亢進による食道静脈瘤、腹水、脾機能亢進などの肝不全症状や、皮膚のかゆみ、黄疸などが見られる。
皮膚･結合組織疾病	○　外見の変化や合併症のため日常生活が極度に制限されるので十分な介護が必要になる。皮膚症状に加え眼、難聴、小脳失調症などの歩行障害を合併するものもある。
骨･関節系疾病	○　神経・筋疾病と同様の症状が起きる。脊髄及び神経根の圧迫障害をきたした場合は、手術療法に限界もあり、対麻痺や四肢麻痺を起こす場合もある。
腎･泌尿器系疾病	○　タンパク尿や血尿が見られたり、尿が出なかったり少なかったりすることがある。腎機能や疾病のタイプに応じて、食塩や蛋白質制限などの食事療法が必要になる。
スモン	○　中枢神経と末梢神経を侵し、びりびり感などの異常感覚が特徴で、多様な合併症が出現する。
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	○　染色体や遺伝子の変化によって、代謝の異常や、臓器の形状や機能に異常をきたす。 ○　胎児期や子供のときに発症することがほとんどであるが、大人になって症状が出ることもある。早期から診断をして、できるだけ早く適切な対応をとることが必要。

【平成 22 年度 難病患者等の日常生活と福祉ニーズに関するアンケート調査】

★ 症状の変化の状況について（複数回答あり）

カテゴリ		件数	割合
1	毎日ある	569	41.2%
2	一時的なもの	95	6.9%
3	ほとんど変化しない	107	7.8%
4	１日のうちで変化がある	258	18.7%
5	日によって変化が大きい	383	27.8%
6	進行している	263	19.1%
7	快方に向かっている	28	2.0%
8	大きな周期で良くなったり悪くなったりする	166	12.0%
9	その他	33	2.4%
－	無回答	194	14.1%
－	サンプル数	1,380	100.0%

○　また、その半数以上で合併症や二次障害等が見られるなど、生活の質が損なわれやすいとも言われている。

【平成 22 年度 難病患者等の日常生活と福祉ニーズに関するアンケート調査】

★ 合併症や二次障害、薬の副作用の有無について（複数回答あり）

カテゴリ		件数	割合
1	合併症がある	352	25.2%
2	二次障害がある	237	17.2%
3	薬の副作用による疾病・障害がある	327	23.7%
4	特にない	526	38.1%
－	無回答	162	11.7%
－	サンプル数	1,380	100.0%

【平成 30 年度　指定難病患者及び小児慢性特定疾病児童等に関する WEB アンケート調査】

★　難病患者の福祉サービスの利用状況

カテゴリ		件数	割合
1	福祉サービスを利用したことがある	180	23.5%
2	指定難病の患者が福祉サービスを利用できることは知っていたが、利用したことはない	244	31.9%
3	指定難病の患者が福祉サービスを利用できることを知らなかった	341	44.6%
－	サンプル数	765	100.0%

※厚生労働省健康局難病対策課調べ

【平成 30 年度　指定難病患者及び小児慢性特定疾病児童等に関する WEB アンケート調査】

★　難病患者のニーズの高い福祉サービスの内容（複数回答あり）

カテゴリ		件数	割合
1	相談支援サービス	96	12.5%
2	訪問型介護サービス	56	7.3%
3	通所型介護サービス	39	5.1%
4	短期入所（ショートステイ）	33	4.3%
5	訪問看護サービス	27	3.5%
6	就労系サービス	84	11.0%
7	日常生活用具や補装具の給付	53	6.9%
8	その他	5	1.0%
9	特に希望なし	500	65.3%
－	サンプル数	765	100.0%

※厚生労働省健康局難病対策課調べ

３．難病関連の支援機関

（１）難病情報センター

○　難病情報センター（公益財団法人難病医学研究財団）では、平成９年度からホームページを開設し、いわゆる難病のうち、難治性疾患政策研究事業の対象としている疾病を中心に、難病患者やそのご家族をはじめ、医療関係者などの利用を想定した関係情報の提供を行っている。

※ 難病情報センターＨＰ：http://www.nanbyou.or.jp/

（２）難病相談支援センター

○　平成 15 年度以降、各都道府県及び指定都市に設置されている「難病相談支援センター」では、地域で生活する難病患者・家族等の日常生活上における悩みや不安などの解消を図るとともに、患者等のもつ様々なニーズに対応したきめ細かい相談支援（電話や面接による相談、患者会活動、医療相談、就労支援など）を行っている。

※ 都道府県及び指定都市難病相談支援センター一覧：http://www.nanbyou.or.jp/entry/1361

４．障害者手帳の取得状況

○　難病患者等であっても、身体障害者手帳や療育手帳、精神障害者保健福祉手帳を取得することも可能であり、平成 25 年度以前から障害福祉サービス等を利用している場合がある。

【身体障害者手帳の所有率（平成 22 年度）】

※特定疾患調査解析システム入力データより

	対象疾病名	所有率（所有者数 ／ 患者数）
1	亜急性硬化性全脳炎	87.5%（ 35 ／ 40 ）
2	脊髄性筋萎縮症	72.0%（ 322 ／ 447 ）
3	副腎白質ジストロフィー	68.4%（ 78 ／ 114 ）
4	網膜色素変性症	55.6%（ 8,524 ／15,328 ）
5	球脊髄性筋萎縮症	54.4%（ 319 ／ 586 ）
6	筋萎縮性側索硬化症	53.2%（ 3,423 ／ 6,431 ）
7	脊髄小脳変性症	53.1%（ 7,373 ／13,882 ）
8	ハンチントン病	48.7%（ 273 ／ 561 ）
9	多系統萎縮症	47.8%（ 3,729 ／ 7,797 ）
10	特発性大腿骨頭壊死症	46.6%（ 4,202 ／ 9,023 ）
11	悪性関節リウマチ	43.2%（ 1,820 ／ 4,209 ）
12	広範脊柱管狭窄症	41.3%（ 1,339 ／ 3,242 ）
13	肺動脈性肺高血圧症	41.1%（ 111 ／ 270 ）
（以下、省略）		

【参考：難病等の症状の変化に関する用語】

治癒	ちゆ	疾病が完治した状態。
寛解（緩解）	かんかい	治癒ではないが、症状等が消失した状態。
軽快	けいかい	症状が軽くなること。
再燃	さいねん	一時的又は長い期間、軽快又は消失していた疾病が再び悪化･出現すること。完全に治っていなかった疾病が悪化すること。
再発	さいはつ	いったんは治癒した疾病が再び悪化･出現すること。
増悪	ぞうあく	もともと悪かった疾病がますます悪化すること。

Ⅲ　認定調査（訪問調査）

１．難病患者等とその家族への接し方や配慮すべき事柄

○　難病患者等は、治療方法が確立していない疾病に罹患し、往々にして生涯にわたる長期間の療養を必要とすることから、生活面における制約や経済的な負担が大きく、加えて、病名や病態が知られていないために社会の理解が進んでおらず、就業など社会生活への参加が進みにくい状態にある。

○　現在問題となっている症状としては、「痛み」や「手足に力が入らない」、「倦怠感」といったものもあるため、外見上では分かりにくい症状に悩まされている場合も多く、配慮が必要である。

また、家族の支援等で遠方の医療機関に通う場合も多く、将来の生活不安を抱えている場合もあることから、難病患者等の訴えをよく聴取するなど、難病患者等や家族の視点に立って接することが求められる。

【平成 24 年度 障害程度区分調査･検証事業（認定調査員へのアンケート結果）】

★ 難病患者等への認定調査で配慮したこと、対応に困ったことなど

ア．配慮したこと
○ 日頃から難病患者等と関わりのある保健師が同行した。
○ 難病患者等が疲れやすいので、調査時間が長時間にならないように注意した。
○ 全身に痛みがあるため、難病患者等と家族からの聞き取りのみで対応した。
イ．対応に困ったこと
○ 調査員に対する不信感があった。（難病等の知識や理解があるかなど）
○ 説明の時に「障害」や「障害者」という表現に過剰な反応をされた。
○ 日頃の症状などの説明をうまく理解できなかった。
ウ．その他
○ 日頃から痛みなどに耐えて生活している。その苦しみを理解しようとする姿勢が大切だと感じた。
○ 一見すると健常者のように見えるが、生活のあらゆる場面に支援が必要だった。
○ 家族への遠慮があり、家族が不在の時に聞き取りできた内容があった。

２．認定調査員の選定

○　難病患者等の認定調査を担当する認定調査員は、保健師や看護師など医療に関する専門的な知識を有している者が望まれる。

また、他の資格を有する認定調査員が担当する場合であっても、保健所の保健師等が同行して難病患者等とその家族への配慮や認定調査員への助言を行うことで、円滑に認定調査を行うことが望まれる。

○　そのため、難病患者等の認定調査を担当する認定調査員は、障害担当部局と医療担当部局等との十分な調整・連携の上で選定する。

なお、認定調査を指定一般相談支援事業者等に委託している場合においても、資格の有無を確認するなど、認定調査が適切に行われるよう努める。

３．調査上の留意点

（１）調査実施前に確認する内容

○　難病等には一見して身体機能に障害がない疾病もあり、健康な人と同じように生活している難病患者等もいるが、難病等の症状のために日常生活の中で様々な問題が生じている場合もあることから、認定調査員においては、難病患者等の主訴を適切に把握することで、「日常生活で困っていること」や「不自由があること」等を先入観なく理解することが求められる。

○　そのため、認定調査員は認定調査を実施する前に、本マニュアル「Ⅱ　難病等の基礎知識」の内容や難病情報センターのホームページを活用しつつ、調査対象者が有する疾病の症状や特徴（治療法、薬剤の効果など）を確認することが重要である。

（２）難病等の特徴を踏まえた認定調査の実施

①　家族や支援者等からの聞き取り

○　認定調査員が調査の日だけで、調査対象者のみが把握する自覚症状や症状の変化等を全て確認することは困難であることから、認定調査の際には、調査対象者からの聞き取りに加えて日頃から接している家族や支援者、看護師、ボランティア等からの聞き取りも十分に行う。

○　なお、「言語障害」や「四肢麻痺」等の症状のために、会話や意思伝達が困難な難病患者等に対する認定調査を実施する際には、日常生活において支援している家族や支援者等の協力を得ながら調査対象者とコミュニケーション（意思疎通）を図ること。

②　難病等の状態の確認

○　まず始めに、難病患者等の状態を確認する。

難病患者等に対する審査判定に当たって重要な情報になるため、調査対象者の状態がイメージしやすいように具体的に確認し、特記事項等に記載する。

※　通常の特記事項の様式では記載が困難な場合を想定して、追加する様式の例（本マニュアル「Ⅵ　その他」の「難病患者等の状態について」）を示すので参考にされたい。

ア．障害福祉サービスが必要な理由の確認

○　これまでに障害福祉サービスを利用せず、自らの努力や工夫で日常生活を過ごしてきた難病患者等も多いため、単に「できる･できない」の確認ではなく、難病等の症状のために

- 日常生活で困っていることや不自由があること
- 動作に要する時間
- 症状が悪いときに実際にどのように行っているのか

等を具体的に確認する。

イ．症状の変化の確認

○　症状が変化（重くなったり軽くなったり）する場合は、「症状がより重度な状態（＝支援を最も必要とする状態)」の詳細な聞き取りを行う。

○　また、「症状が軽度な状態」や「どのくらいの時間・期間で症状が変化するのか」等についても確認を行うこと。

※ 参考：変化の例

・１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

【平成 24 年度 障害程度区分調査･検証事業（市町村審査会委員へのアンケート結果）】

★ 市町村審査会委員が審査判定で必要と思う特記事項の内容

○ 生活しづらさや苦労について、より詳細に記載してほしい。 ○ 現在の状態だけでなく、過去の状態や今後の見込みについても記載してほしい。 ○ 症状だけでなく、どのくらいの頻度で、どの程度の支援が必要なのか具体的な内容を記載してほしい。 ○ 症状に波があるので、年間を通しての生活上の困難さを記載してほしい。 ○ 自覚症状の有無や程度を記載してほしい。 ○ 精神面への影響について記載してほしい。 ○ 判断に迷った場合は、状況をそのまま記載する方が参考になる。

【平成 24 年度 障害程度区分調査･検証事業】

★ 認定調査員が確認した「難病等の症状」や「障害福祉サービスが必要な状態」の例

注）以下の内容は、試行的な認定調査を実施した難病患者等について、認定調査員が確認した内容を参考に整理したもの。（※ チャージ症候群は平成 27 年に別途追記）

また、この調査は平成 24 年度に難病患者等居宅生活支援事業（ホームヘルプサービス及び短期入所）を利用した難病患者等を対象としたものであり、**以下の事例は、各疾病の全ての症状や状態等を網羅したものではない**。

疾病名（疾病群）	症状等
強皮症 （皮膚･結合組織疾病）	**難病等の症状** ○ 皮膚硬化（手指の腫れ・こわばり、力が入らない） ○ レイノー症状（冷たいものに触れると蒼白～紫色になる、痛み、しびれ） ○ 肺線維症（息苦しさ、疲れやすい） ○ 逆流性食道炎（飲み込みづらい） **障害福祉サービスが必要な状態** ○ 階段の上り下りが困難（呼吸困難） ○ タオルが絞れない ○ 衣服の着用が困難 ○ 包丁を強く握れない ○ 堅い食材を切れない ○ 洗剤、スプレーを使用できない（呼吸困難） ○ シーツなど重いものを干せない ○ 重たいものを持てない
自己免疫性肝炎 （消化器系疾病）	**難病等の症状** ○ 全身のしびれ　　○ 不眠 **障害福祉サービスが必要な状態** ○ 歩行、座位保持が困難　　○ 掃除機が重くて使えない ○ 長時間立ち続けて調理できない ○ 重たいものを持つことができない

疾病名（疾病群）	症状等
重症筋無力症 **（神経･筋疾病）**	**難病等の症状** ○ 筋力低下、しびれ、痛み、ふらつき ○ 易疲労感（疲れやすい）　○ 嚥下障害 ○ 眼瞼下垂（目が開きづらい、目が開かない） ○ 複視（二重に見える）※症状の日内変動あり **障害福祉サービスが必要な状態** ○ 寝返りや立ち上がりなどの「移動や動作等に関する項目」等を行うことが困難 ○ 浴槽で溺れそうになる　○ 急に動けなくなる ○ 食事の時に見守りが必要　○ 交通機関の利用に介助が必要 ○ 固い食材は小さくしないと食べられない ○ 力が入らない　○ 自由に動けない ○ 重たいものが持てない　○ 洗濯物が干せない
神経線維腫症 **（皮膚･結合組織疾病）**	**難病等の症状** 神経線維腫(腫瘍)の摘出による ○ 四肢の麻痺、拘縮　○ 気管切開 ○ 胃ろう　○ 嚥下障害 ○ 視力低下　○ 聴力低下 **障害福祉サービスが必要な状態** ○ 洗身などの介助が必要（気管切開、胃ろうの保護） ○ 家事支援（気管切開、胃ろうの保護） ○ 食事の時の見守り
全身性エリテマトーデス **（免疫系疾病）** **（次頁へ続く）**	**難病等の症状** ○ 発熱　○ 全身倦怠感（体がだるい） ○ 易疲労感（疲れやすい）　○ 筋力低下、しびれ、ふらつき ○ 関節炎、関節痛（手や指などの腫れ、痛み） ・指先に力が入らない ・重たいものを持てない ・無理に動かすと痛みがひどくなる ○ 皮膚症状（湿疹、出血しやすい、口内炎） ○ めまい　○ 意欲低下　○ 感情が不安定 ○ 不眠 ・深夜･明け方に寝つく ・睡眠導入剤を服用してもうまくコントロールできない ○ 集中力低下 ○ 精神神経症状（幻視幻聴、うつ状態、認識力低下） **障害福祉サービスが必要な状態** ○ 横になって休息する時間が必要 ○ ボタンが留められない ○ 長時間立ち続けて調理できない ○ 包丁を強く握れない　○ 堅い食材を切れない ○ 手がしびれて食器を持てない、落とす

疾病名（疾病群）	症状等
全身性エリテマトーデス （免疫系疾病）	○ 食器を洗えない　○ 掃除機が重くて使えない ○ ふらつくので洗濯物を干せない ○ シーツなど重いものを干せない ○ 重たいものを持てない ○ ふらつくのでバス等の乗り降りに介助が必要
多発性硬化症 （神経･筋疾病）	**難病等の症状** ○ 筋力低下、運動失調、不随意運動 ○ 嚥下障害　○ 視力障害 **障害福祉サービスが必要な状態** ○ 寝返りや立ち上がりなどの「移動や動作等に関する項目」等を行うことが困難 ○ 食事、飲水の時の見守り　○ 自由に動けない ○ 重たいものが持てない ○ 交通機関の利用に介助が必要
特発性拡張型心筋症 （循環器系疾病）	**難病等の症状** ○ 呼吸困難　○ 立ちくらみ、めまい ○ 心不全 **障害福祉サービスが必要な状態** ○ 起き上がれない　○ 立ち上がれない ○ 家事困難（心不全の発作時は全介助）
バージャー病 （免疫系疾病）	**難病等の症状** ○ 筋力の低下、しびれ　○ 手足の痛み、冷え ○ 指先の壊死、切断 **障害福祉サービスが必要な状態** ○ 長時間の移動が困難　○ 重たいものが持てない ○ 立ち続けて調理できない
皮膚筋炎 （免疫系疾病）	**難病等の症状** ○ 筋力低下、しびれ、痛み **障害福祉サービスが必要な状態** ○ 寝返りや立ち上がりなどの「移動や動作等に関する項目」等を行うことが困難 ○ 長時間の移動が困難　○ 外出時に転倒する ○ 家事困難（体調が悪いと全くできない） ○ 重たいものが持てない ○ 交通機関の利用に介助が必要
慢性炎症性脱随性多発神経炎 （神経･筋疾病）	**難病等の症状** ○ 手足の脱力、筋力低下、しびれ ○ 易疲労感（疲れやすい）　○ 易感染性（感染しやすい） **障害福祉サービスが必要な状態** ○ 転びやすい　○ 重たいものが持てない

疾病名（疾病群）	症状等
もやもや病 （神経･筋疾病）	**難病等の症状** ○ 四肢脱力、握力低下　○ 認識力低下 ○ 意欲低下 **障害福祉サービスが必要な状態** ○ 重たいものを持つことができない ○ 金銭管理ができない ○ やる気が起こらない、何もしたくない
チャージ症候群 （染色体または遺伝子に変化を伴う症候群）	**難病等の症状** ○ 視覚障害、顔面麻痺、嚥下障害、先天性心疾患、感音性難聴など ○ 生殖器及び泌尿器の形態・機能異常など **障害福祉サービスが必要な状態** ○ 心臓、視力、聴力、嚥下など、様々な身体合併症をあわせもつ ○ 首がすわる、座る、這う、歩くなど、発達の遅れが目立つ

③　認定調査等の実施

○　難病等の状態の確認が終了したら、「認定調査員マニュアル」に基づき、認定調査を開始する。
なお、特記事項については、最初に確認した「難病患者等の状態」と重複する内容も含まれるが、省略することなく詳細を記載すること。

○　難病患者等に対する障害支援区分の認定調査は、身体・知的・精神障害者に対して実施している調査項目と同じ項目で実施するが、難病患者等は症状が変化・進行する等の特徴があるため、それらを踏まえた認定調査を実施する必要がある。

【障害者総合支援法における障害支援区分 認定調査員マニュアル】

★ 認定調査の留意点

○ **「できたりできなかったりする場合」は、「できない状況」に基づき判断する。**
なお、**「できない状況」に基づく判断は、**運動機能の低下に限らず、
・「知的障害、精神障害や発達障害による行動上の障害（意欲低下や多動等）」や
「内部障害や難病等の筋力低下や易疲労感」等によって「できない場合」
・「慣れていない状況や初めての場所」等では「できない場合」**を含めて判断する。**
○ **「障害の状態や難病等の症状に変化がある場合」**や「視覚障害や盲重複障害、聴覚障害やろう重複障害により意思決定のためには情報提供等の支援を必要とする場合」、「知的障害、精神障害や発達障害により調査項目に関する意思決定が困難な場合」**は「支援が必要な状態」に基づき判断する。**
○ 「補装具等の福祉用具を使用している場合」は、「使用している状況」に基づき判断する。
○ **「できたりできなかったりする場合」や「障害の状態や難病等の症状に変化がある場合」は、その頻度や支援の詳細な状況を「特記事項」に記載する。**

○　症状が変動する調査対象者については、調査の日が「症状がより軽度の状態」であっても、聞き取り等により把握した「できたりできなかったりする場合のできない状況（最も支援が必要な状況）」に基づき判断し、症状の変動に関する状況等を特記事項に記載する。

○　「できない状況」に基づく判断には、内部障害や難病等の特性から、身体機能的には調査項目に係る行為ができる状態であっても、医師の指示等により、その行為に制限がかけられていること等によって「できない場合」も含めて判断する。

○　難病等の「状態」には、治療等により生じた「付随症状（薬の副作用等を含む）」を含む。
　また、合併症やその他の疾病等のために日常生活上の支障が生じている場合は、それらの「状態」を含めた認定調査を実施すること。

○　調査対象者が疲れやすかったり、集中力が続かない等の場合には、状況に応じて休憩を設ける等の配慮を行う。

Ⅳ　医師意見書

１．医師意見書の役割

○　医師意見書は一般的な診断書ではなく、市町村審査会において、主治医の医学的観点からの意見を難病患者等の障害支援区分の認定に反映させるために重要な書類である。

○　医師意見書の記載内容を基に障害支援区分の審査判定を行う市町村審査会の委員には、福祉・介護関係者もいることから、専門用語は避けて分かりやすい内容で記載する。
　なお、記載方法等の基本的な内容は「医師意見書記載の手引き」を確認するとともに、本マニュアル「Ⅵ　その他」の「医師意見書（記載例）」も参考にされたい。

２．記載上の留意点

（１）診断名

○　「１-(１)診断名及び発症年月日」には、本マニュアル９頁以降に掲載されている「対象疾病一覧」に記載する疾病名（障害者総合支援法第４条第１項の政令で定める疾病名）」を記載する。

○　難病等によっては、さらに疾病が分類される場合があるが、その場合は（　）書きで補足する。また、合併症やその他の疾病等がある場合も、疾病名等を記載すること。

（２）症状の変化

○　難病等の症状に変化（寛解、再燃を繰り返す等）や進行がある場合は、「１-(２)症状としての安定性」に具体的な状況を記載する。
　なお、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重要な情報であり、難病患者等本人や家族では分からない場合があるため、必ず記載すること。

○　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」を具体的に記載する。

※ 参考：変化の例
- １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

※　「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」と合わせて記載することも差し支えない。

（３）症状の経過及び治療内容について

○　難病等の症状の経過と治療内容を、「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」に記載する。
　なお、難病等の症状の経過については、時期も具体的に記載すること。

○　投薬を行っている場合は、薬剤の名称や投薬量、効果等について具体的に記載する。
　また、難病等以外の合併症やその他の疾病等についても記載すること。

（４）身体の状態に関する意見について

○　「２．身体の状態に関する意見」では、「身体の状況（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する。

なお、症状の変化により状態が変わる場合は、空欄を活用して補足すること。

（５）行動及び精神等の状態に関する意見について

○　「３．行動及び精神等の状態に関する意見」では、「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する。

なお、症状の変化により状態が変わる場合は、空欄を活用して補足すること。

○　「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く、主治医の医学的観点から評価する。(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する。)

（６）特別な医療について

○　「４．特別な医療」では、14 項目の診療補助行為について看護職員等が行った行為を記載する。

注）平成 24 年４月から、介護福祉士及び一定の研修を受けた介護職員等が一定の条件の下に「たんの吸引（口腔内、鼻腔内、気管カニューレ内部)」及び「経管栄養（胃ろう、腸ろう、経鼻経管栄養)」の行為を実施できることとなっている。

そのため、介護福祉士等が「たんの吸引」及び「経管栄養」を行った場合もチェックすることになるので注意すること。

（７）サービス利用に関する意見について

○　「５．サービス利用に関する意見」では、現在認められる又は概ね６ヶ月以内に発生する可能性が高い「尿失禁」や「転倒・骨折」等の有無と対処方針を記載する。

なお、症状の変化や進行により、６ヶ月以降に状態が変わる可能性がある場合は、空欄を活用して補足すること。

（８）その他特記すべき事項について

○　「６．その他特記すべき事項」では、１～５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の利用に関して参考となり得る意見等を記載する。

例）・ 身体機能的には可能であっても、症状の特性から実施すべきではない行為
・ 症状の進行を遅らせたり、症状の悪化を防ぐために障害福祉サービスの利用が必要な理由
・ その他、障害福祉サービスの利用によって見込まれる効果　等

【平成 24 年度 障害程度区分調査･検証事業（市町村審査会委員へのアンケート結果)】

★ 市町村審査会委員が審査判定で必要と思う医師意見書の内容

○ 難病等の症状が理解しやすい説明を記載してほしい。(専門用語は避けてほしい。)
○ 難病患者等の状態がイメージできるような具体的な内容を記載してほしい。
○ 現在の状態だけでなく、過去の状態や今後の見込みについても記載してほしい。
○ 今後の症状の変化（１年ごとの変化等）についても記載してほしい。
○ 薬の効果等についても具体的に記載してほしい。
○ 寛解（緩解）期であっても、詳しい症状の説明を記載してほしい。
○ 精神面（不安や抑うつ等）から日常生活に与える影響を詳細に記載してほしい。
○ 障害福祉サービスを利用することで、難病患者等にどのようなメリットがあるのか意見を記載してほしい。

Ⅴ　市町村審査会の審査判定

１．審査判定上の留意点

○　難病患者等は、障害が固定している身体障害者と違い、**症状が変化（重くなったり軽くなったり）する**等の特徴がある。

○　そのため、市町村審査会が行う二次判定では、難病等の特徴を十分理解した上で、認定調査員が確認した「難病患者等の状態」及び「特記事項」、主治医等が記載した「医師意見書」の内容を十分に審査して、「できたりできなかったりする場合におけるできない状況（最も支援が必要な状態）」を想定して障害支援区分の審査判定（二次判定）を行う。

※　「できない状況」には、内部障害や難病等の特性から、身体機能的にはできる状態であっても、医師の指示等により制限がかけられていること等によって「できない場合」も含まれる。

【平成 24 年度 障害程度区分調査･検証事業（市町村審査会委員へのアンケート結果）】

★ 市町村審査会委員が審査判定の際に難しいと感じた点、対応が必要と考える内容

審査判定の際に難しいと感じた点
○ 難病等を理解していないと判定が難しい。
○ 難病等の特徴が分かりづらい。
○ 特記事項や医師意見書に具体的な内容の記載がないと判定が難しい。
○ 症状の進行の時期、スピードが分かりづらい。
○ 難病患者等の状態や、日常生活で困っていることをイメージしにくい。
○ 難病等による生活上の障害とは何か、身体や精神面への影響を踏まえ判定した。
○ 全身症状（倦怠感、疲労感、発熱等）の影響を踏まえ判定した。
○ 調査の時の状態によっては、非該当となる可能性もあるため、症状の変化を考慮した。
○ 難病等の今後の進行に注意して判定した。
対応が必要と考える内容
○ 審査会の資料を事前に配布すれば、難病等について調べることが可能。
○ 委員の研修で、難病等の制度や病態等に関する説明が必要。
○ 通常の委員では難病等の知識がないので、審査会に専門医の参加が必要。
○ 専門医を委員にした別の合議体を設置する方がよい。

２．市町村審査会からの意見

（１）有効期間について

○　障害支援区分の認定の有効期間は３年を基本としているが、症状が進行することが見込まれる難病等の場合は、医師意見書や特記事項に記載された「症状の進行」に関する記述等を十分に確認し、市町村に対して区分の有効期間を報告する。

（２）福祉サービスについて

○　症状が変化する難病患者等については、症状が「より重度」の時と「より軽度」の時で必要な福祉サービスが異なるため、医師意見書や特記事項に記載された「症状の変化」に関する記述等を十分に確認し、市町村に対してサービスに関する意見を付す。

Ⅵ　その他

難病患者等の状態について（様式例）

聞き取りを行った方	・本人　　・家族（　　） ・介護者（支援者）　・看護師　　・ボランティア ・その他（　　）
疾病名（発症の時期） 合併症やその他の疾病など	

難病等の症状 ※ 症状などに変化がある場合は、「より重度の状態」を記載し、「症状等の変化」欄にその他の状態や変化の時間・期間などを記載する	日常生活で困っていること 不自由があること　など
［症状等の変化］ 有　無 （その他の状態や変化の時間･期間など）	

医師意見書（記載例）

記入日　令和 *元* 年 *○* 月 *○* 日

申請者	（ふりがな） 明・大・昭・平・令　年　月　日生（　歳）	男・女	〒　－ 連絡先　（　）

上記の申請者に関する意見は以下の通りです。
主治医として本意見書がサービス等利用計画の作成に当たって利用されることに　□同意する。　□同意しない。
医師氏名
医療機関名　　電話　（　）
医療機関所在地　　FAX　（　）

（1）最終診察日	平成（令和）　*元* 年　*○* 月　*○* 日
（2）意見書作成回数	☑初回　□２回目以上
（3）他科受診	□内科　□精神科　□外科　□整形外科　□脳神経外科　□皮膚科　□泌尿器科 □婦人科　□眼科　□耳鼻咽喉科　□リハビリテーション科　□歯科　□その他（　）

１．傷病に関する意見

（1）診断名（障害の直接の原因となっている傷病名については１．に記入）及び発症年月日

1．*○○○症（□□□病）*　発症年月日（昭和・（平成）・令和 *・２１* 年 *4* 月 *1* 日頃）
2．*△△△病*　発症年月日（昭和・（平成）・令和 *２５* 年 *4* 月 *1* 日頃）
3．　発症年月日（昭和・平成・令和　年　月　日頃）

入院歴（直近の入院歴を記入）
1．昭和・（平成）・令和 *25* 年 *4* 月～ *25* 年 *6* 月（傷病名：*△△△病*　）
2．昭和・平成・令和　年　月～　年　月（傷病名：　）

（2）症状としての安定性（不安定である場合、具体的な状況を記入。特に精神疾患・難病については症状の変動についてわかるように記入。）

○○炎は、半年～１年で再燃を繰り返している
関節痛、易疲労感は、体調、季節によって変動

（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

平成 20 年に受診。検査の結果、○○○症と診断。平成 23 年 10 月から自宅療養。
平成 24 年 4 月に△△△病を合併。○○炎は、ステロイド治療により軽快。再燃の可能性あり。
（現在□□□□を１日○mg投与中、副作用による▽▽▽症状を認める）関節痛、易疲労感は持続。

２．身体の状態に関する意見

（1）身体情報　利き腕（☑右　□左）　身長＝*160* cm　体重＝ *60* kg（過去６ヶ月の体重の変化　□増加　☑維持　□減少）
（2）四肢欠損　（部位：　）
（3）麻痺
　右上肢　（程度：□軽　□中　□重）　左上肢　（程度：□軽　□中　□重）
　右下肢　（程度：□軽　□中　□重）　左下肢　（程度：□軽　□中　□重）
　その他　（部位：　程度：□軽　□中　□重）
（4）筋力の低下　（部位：*四肢*　程度：☑軽　□中　□重）
　（過去６ヶ月の症状の変動　□改善　□維持　□増悪）
（5）関節の拘縮
　肩関節　右（程度：□軽　□中　□重）　左（程度：□軽　□中　□重）
　肘関節　右（程度：□軽　□中　□重）　左（程度：□軽　□中　□重）
　股関節　右（程度：□軽　□中　□重）　左（程度：□軽　□中　□重）
　膝関節　右（程度：□軽　□中　□重）　左（程度：□軽　□中　□重）
　その他　（部位：　程度：□軽　□中　□重）
（6）関節の痛み　（部位：*全身*　程度：☑軽　☑中　□重）
　（過去６ヶ月の症状の変動　□改善　□維持　□増悪）
（7）失調・不随意運動
　上肢　右（程度：□軽　□中　□重）　左（程度：□軽　□中　□重）
　体幹　（程度：□軽　□中　□重）
　下肢　右（程度：□軽　□中　□重）　左（程度：□軽　□中　□重）
（8）褥瘡　（部位：　程度：□軽　□中　□重）
（9）その他の皮膚疾患　（部位：　程度：□軽　□中　□重）

体調、季節によって変動

３．行動及び精神等の状態に関する意見

（１）行動上の障害

□昼夜逆転　□暴言　□自傷　□他害　□支援への抵抗　□徘徊
□危険の認識が困難　□不潔行為　□異食　□性的逸脱行動　□その他（　　）

（２）精神症状・能力障害二軸評価　〈判定時期　平成（令和）元 年　○月〉

精神症状評価　☑1　□2　□3　□4　□5　□6
能力障害評価　☑1　□2　□3　□4　□5

（３）生活障害評価　〈判断時期　平成・（令和）元 年　○ 月〉

食事	☑1	□2	□3	□4	□5	生活リズム	☑1	□2	□3	□4	□5
保清	☑1	□2	□3	□4	□5	金銭管理	☑1	□2	□3	□4	□5
服薬管理	☑1	□2	□3	□4	□5	対人関係	☑1	□2	□3	□4	□5
社会的適応を妨げる行動	☑1	□2	□3	□4	□5						

（４）精神・神経症状

□意識障害　□記憶障害　□注意障害　□遂行機能障害
□社会的行動障害　□その他の認知機能障害　□気分障害（抑うつ気分、軽躁／躁状態）
☑睡眠障害　□幻覚　□妄想　□その他（　　）
専門科受診の有無　□有（　　）　□無

（５）てんかん

□週１回以上　□月１回以上　□年１回以上

４．特別な医療（現在、定期的あるいは頻回に受けている医療）

処置内容　□点滴の管理　□中心静脈栄養　□透析　□ストーマの処置
□酸素療法　□レスピレーター　□気管切開の処置　□疼痛の管理
□経管栄養（胃ろう）　□喀痰吸引処置（回数　　回／日）　□間歇的導尿
特別な対応　□モニター測定（血圧、心拍、酸素飽和度等）　□褥瘡の処置
失禁への対応　□カテーテル（コンドームカテーテル、留置カテーテル 等）

５．サービス利用に関する意見

（１）現在、発生の可能性が高い病態とその対処方針

□尿失禁　☑転倒・骨折　□徘徊　□褥瘡　□嚥下性肺炎　□腸閉塞
□易感染性　□心肺機能の低下　☑疼痛　□脱水　□行動障害　□精神症状の増悪
□けいれん発作　□その他（　　）
→　対処方針（ ***バリアフリー、杖の使用、鎮痛剤　など*** ）

（２）障害福祉サービスの利用時に関する医学的観点からの留意事項

血圧について　（　　）
嚥下について　（　　）
摂食について　（　　）
移動について　（ ***転倒に注意、長距離の移動不可*** ）
行動障害について（　　）
精神症状について（　　）
その他　（ ***重い物の持ち運びは介助が必要*** ）

（３）感染症の有無（有の場合は具体的に記入）

□有（　　）　☑無　□不明

６．その他特記すべき事項

障害支援区分の認定やサービス等利用計画の作成に必要な医学的なご意見等をご記載してください。なお、専門医等に別途意見を求めた場合はその内容、結果も記載してください。（情報提供書や身体障害者申請診断書の写し等を添付して頂いても結構です。）

関節痛、易疲労感は、体調、季節によって変動。悪化の時はＡＤＬ低下。
一人暮らしのため、家事の援助が必要。ＱＯＬの改善が期待できる。