

障害者総合支援法対象疾病(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の定義 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。

- 難病の患者に対する医療等に関する法律および児童福祉法の一部改正法(平成27年1月1日施行)が成立したことに伴う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」(H26.8.27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 130疾病 ⇒ 151疾病に拡大
- ✓ 平成27年7月～ 第2次対象疾病 151疾病 ⇒ 332疾病に拡大

- その後の指定難病の検討状況等を踏まえ、本年2月13日に開催した第5回障害者総合支援法対象疾病検討会において、第3次拡大分の対象疾病の検討を行い、332疾病から358疾病に拡大する方針が取りまとめられた。

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 | 東京女子医科大学名誉教授 |
| | 千葉 勉 | 京都大学大学院総合生存学館思修館 特定教授 |
| | 寺島 彰 | 浦和大学総合福祉学部教授 |
| | 直江 知樹 | 国立病院機構名古屋医療センター院長 |
| | 中島 八十一 | 国立障害者リハビリテーションセンター学院長 |
| ◎ | 中村 耕三 | 東京大学名誉教授 |
| | 錦織 千佳子 | 神戸大学大学院医学研究科内科系講座皮膚科学分野教授 |
| | 平野 方紹 | 立教大学コミュニティ福祉学部福祉学科教授 |
| ○ | 平家 俊男 | 京都大学医学部発達小児科学講座教授 |
| | 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・総長 |
| | 宮坂 信之 | 東京医科歯科大学名誉教授 |
| | 室山 孝子 | 横浜市青葉区福祉保健センター高齢・障害支援課長 |
| | 和田 隆志 | 金沢大学大学院医薬保健学総合研究科教授 |

◎座長 ○座長代理

(50音順、敬称略)

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5回障害者総合支援法対象疾病検討会のとりまとめ

- 平成29年4月施行分として指定難病の検討対象とされた222疾病のうち、障害者総合支援法の対象となる疾病について検討。
- 第3次対象疾病として、332疾病から358疾病に拡大する方針をとりまとめ。(別紙一覧参照)
(+26疾病)

[新たに対象となった26疾病の内訳]

- ① 平成29年4月施行予定として新たに指定難病となった24疾病
- ② 障害者総合支援法独自の対象疾病として新たに2疾病

(障害者総合支援法独自の対象疾病の検討過程)

- i 指定難病の検討において、障害者総合支援法の対象疾病の要件以外である「発病の機構が明らかでない」「患者数が人口の0.1%程度に達しない」ことの要件を満たすことが明らかでないとして48疾病を検討対象。
- ii 障害者総合支援法の対象疾病の要件である3つの要件について、研究結果に基づき適否を検討。
＜検討結果＞ ・ 3つの要件を満たし、障害者総合支援法独自の対象疾病とする2疾病
・ 既に障害者総合支援法の対象となっている10疾病
・ 3つの要件を満たさない(検討のためのデータが明らかでない場合等を含む)36疾病

[その他]

- ① 平成25年4月より対象としていた疾病について
平成25年4月より対象としていた疾病(130疾病)であって、これまで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明らかでないとしていた6疾病については、引き続き、障害者総合支援法の対象疾病とする取扱い。
- ② 名称を変更する疾病について
・ <旧> 原発性胆汁性肝硬変 ⇒ <新> 原発性胆汁性胆管炎
・ <旧> 自己免疫性出血病ⅩⅢ ⇒ <新> 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。
- ③ 指定難病の検討状況等を踏まえ、今後、新たに研究結果がそろった疾病については、検討を行う予定。

平成29年4月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（358疾病）

別紙

※ 新たに対象となる疾病（26疾病）

△ 表記が変更された疾病（2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 | 黄色靂帯骨化症 | 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・トレノネー・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 | 有馬症候群 | 52 | 家族性地中海熱 | 92 | 痙攣重積型（二相性）急性脳症 |
| 13 | アルポート症候群 | 53 | 家族性良性慢性天疱瘡 | 93 | 結節性硬化症 |
| 14 | アレキサンダー病 | 54 | カナバン病 ※ | 94 | 結節性多発動脈炎 |
| 15 | アンジェルマン症候群 | 55 | 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群 | 95 | 血栓性血小板減少性紫斑病 |
| 16 | アントレー・ピクスラー症候群 | 56 | 歌舞伎症候群 | 96 | 限局性皮膚異形成 |
| 17 | イソ吉草酸血症 | 57 | 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 | 97 | 原発性局所多汗症 ○ |
| 18 | 一次性ネフローゼ症候群 | 58 | カルニチン回路異常症 ※ | 98 | 原発性硬化性胆管炎 |
| 19 | 一次性膜性増殖性糸球体腎炎 | 59 | 加齢黄斑変性 ○ | 99 | 原発性高脂血症 |
| 20 | 1 p 36欠失症候群 | 60 | 肝型糖原病 | 100 | 原発性側索硬化症 |
| 21 | 遺伝性自己炎症疾患 ※ | 61 | 間質性膀胱炎（ハンナ型） | 101 | 原発性胆汁性胆管炎 △ |
| 22 | 遺伝性ジストニア | 62 | 環状20番染色体症候群 | 102 | 原発性免疫不全症候群 |
| 23 | 遺伝性周期性四肢麻痺 | 63 | 関節リウマチ | 103 | 顕微鏡的大腸炎 ○ |
| 24 | 遺伝性脾炎 | 64 | 完全大血管転位症 | 104 | 顕微鏡的多発血管炎 |
| 25 | 遺伝性鉄芽球性貧血 | 65 | 眼皮膚白皮症 | 105 | 高 I g D 症候群 |
| 26 | VATER症候群 | 66 | 偽性副甲状腺機能低下症 | 106 | 好酸球性消化管疾患 |
| 27 | ウィーバー症候群 | 67 | ギャロウェイ・モフト症候群 | 107 | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 |
| 28 | ウィリアムズ症候群 | 68 | 急性壊死性脳症 ○ | 108 | 好酸球性副鼻腔炎 |
| 29 | ウィルソン病 | 69 | 急性網膜壊死 ○ | 109 | 抗糸球体基底膜腎炎 |
| 30 | ウエスト症候群 | 70 | 球脊髄性筋萎縮症 | 110 | 後縦靂帯骨化症 |
| 31 | ウェルナー症候群 | 71 | 急速進行性糸球体腎炎 | 111 | 甲状腺ホルモン不応症 |
| 32 | ウォルフラム症候群 | 72 | 強直性脊椎炎 | 112 | 拘束型心筋症 |
| 33 | ウルリッヒ病 | 73 | 強皮症 | 113 | 高チロシン血症1型 |
| 34 | HTLV-1 関連脊髄症 | 74 | 巨細胞性動脈炎 | 114 | 高チロシン血症2型 |
| 35 | A T R - X 症候群 | 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 | A D H 分泌異常症 | 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 | エーラス・ダンロス症候群 | 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 | エプスタイン症候群 | 78 | 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変） | 118 | 抗リン脂質抗体症候群 |
| 39 | エプスタイン病 | 79 | 筋萎縮性側索硬化症 | 119 | コケイン症候群 |
| 40 | エマヌエル症候群 | 80 | 筋型糖原病 | 120 | コステロ症候群 |

平成29年4月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（358疾病）

別紙

※ 新たに対象となる疾病（26疾病）

△ 表記が変更された疾病（2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 |
|-----|----------------------------|-----|-----------------------------------|-----|------------------------|
| 121 | 骨形成不全症 | 161 | 進行性骨化性線維異形成症 | 201 | 先天性無痛無汗症 |
| 122 | 骨髄異形成症候群 ○ | 162 | 進行性多巣性白質脳症 | 202 | 先天性葉酸吸収不全 |
| 123 | 骨髄線維症 ○ | 163 | 進行性白質脳症 ※ | 203 | 前頭側頭葉変性症 |
| 124 | ゴナドトロピン分泌亢進症 | 164 | 進行性ミオクロームステんかん ※ | 204 | 早期ミオクローム脳症 |
| 125 | 5p欠失症候群 | 165 | 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症 | 205 | 総動脈幹遺残症 |
| 126 | コフィン・シリウス症候群 | 166 | 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症 | 206 | 総排泄腔遺残 |
| 127 | コフィン・ローリー症候群 | 167 | スタージ・ウェーバー症候群 | 207 | 総排泄腔外反症 |
| 128 | 混合性結合組織病 | 168 | スティーヴンス・ジョンソン症候群 | 208 | ソトス症候群 |
| 129 | 鰓耳腎症候群 | 169 | スミス・マギニス症候群 | 209 | ダイヤモンド・ブラックファン貧血 |
| 130 | 再生不良性貧血 | 170 | スモン ○ | 210 | 第14番染色体父親性ダイソミー症候群 |
| 131 | サイトメガロウイルス角膜炎 ○ | 171 | 脆弱X症候群 | 211 | 大脳皮質基底核変性症 |
| 132 | 再発性多発軟骨炎 | 172 | 脆弱X症候群関連疾患 | 212 | 大理石骨病 ※ |
| 133 | 左心低形成症候群 | 173 | 正常圧水頭症 ○ | 213 | ダウン症候群 ○ |
| 134 | サルコイドーシス | 174 | 成人スチル病 | 214 | 高安静脈炎 |
| 135 | 三尖弁閉鎖症 | 175 | 成長ホルモン分泌亢進症 | 215 | 多系統萎縮症 |
| 136 | 三頭筋素欠損症 ※ | 176 | 脊髄空洞症 | 216 | タナトフォリック骨異形成症 |
| 137 | CFC症候群 | 177 | 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。) | 217 | 多発血管炎性肉芽腫症 |
| 138 | シェーグレン症候群 | 178 | 脊髄髄膜瘤 | 218 | 多発性硬化症/視神経脊髄炎 |
| 139 | 色素性乾皮症 | 179 | 脊髄性筋萎縮症 | 219 | 多発性軟骨性外骨腫症 ※ ○ |
| 140 | 自己貪食空胞性ミオパチー | 180 | セピアプテリン還元酵素 (SR) 欠損症 ※ | 220 | 多発性嚢胞腎 |
| 141 | 自己免疫性肝炎 | 181 | 前眼部形成異常 ※ | 221 | 多脾症候群 |
| 142 | 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 △ | 182 | 全身型若年性特発性関節炎 | 222 | タンジール病 |
| 143 | 自己免疫性溶血性貧血 | 183 | 全身性エリテマトーデス | 223 | 単心室症 |
| 144 | 四肢形成不全 ※ ○ | 184 | 先天異常症候群 ※ | 224 | 弾性線維性仮性黄色腫 |
| 145 | シトステロール血症 | 185 | 先天性横隔膜ヘルニア | 225 | 短腸症候群 ○ |
| 146 | シトリン欠損症 ※ | 186 | 先天性核上性球麻痺 | 226 | 胆道閉鎖症 |
| 147 | 紫斑病性腎炎 | 187 | 先天性気管狭窄症 ※ | 227 | 遅発性内リンパ水腫 |
| 148 | 脂肪萎縮症 | 188 | 先天性魚鱗癬 | 228 | チャージ症候群 |
| 149 | 若年性肺気腫 | 189 | 先天性筋無力症候群 | 229 | 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 |
| 150 | シャルコー・マリー・トゥース病 | 190 | 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 ※ | 230 | 中毒性表皮壊死症 |
| 151 | 重症筋無力症 | 191 | 先天性三尖弁狭窄症 ※ | 231 | 腸管神経節細胞減少症 |
| 152 | 修正大血管転位症 | 192 | 先天性腎性尿崩症 | 232 | TSH分泌亢進症 |
| 153 | シュワルツ・ヤンベル症候群 | 193 | 先天性赤血球形成異常性貧血 | 233 | TNF受容体関連周期性症候群 |
| 154 | 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症 | 194 | 先天性僧帽弁狭窄症 ※ | 234 | 低ホスファターゼ症 |
| 155 | 神経細胞移動異常症 | 195 | 先天性大脳白質形成不全症 | 235 | 天疱瘡 |
| 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 | 196 | 先天性肺静脈狭窄症 ※ | 236 | 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症 |
| 157 | 神経線維腫症 | 197 | 先天性風疹症候群 ○ | 237 | 特発性拡張型心筋症 |
| 158 | 神経フェリチン症 | 198 | 先天性副腎低形成症 | 238 | 特発性間質性肺炎 |
| 159 | 神経有棘赤血球症 | 199 | 先天性副腎皮質酵素欠損症 | 239 | 特発性基底核石灰化症 |
| 160 | 進行性核上性麻痺 | 200 | 先天性ミオパチー | 240 | 特発性血小板減少性紫斑病 |

平成29年4月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（358疾病）

別紙

※ 新たに対象となる疾病（26疾病）

△ 表記が変更された疾病（2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 |
|-----|--------------------------------|-----|----------------------------|-----|----------------------------|
| 241 | 特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。） ※ | 281 | 非特異性多発性小腸潰瘍症 | 321 | 慢性特発性偽性腸閉塞症 |
| 242 | 特発性後天性全身性無汗症 | 282 | 皮膚筋炎/多発性筋炎 | 322 | ミオクロニー欠伸てんかん |
| 243 | 特発性大腿骨頭壊死症 | 283 | びまん性汎細気管支炎 ○ | 323 | ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん |
| 244 | 特発性門脈圧亢進症 | 284 | 肥満低換気症候群 ○ | 324 | ミトコンドリア病 |
| 245 | 特発性両側性感音難聴 | 285 | 表皮水疱症 | 325 | 無虹彩症 ※ |
| 246 | 突発性難聴 ○ | 286 | ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型） | 326 | 無脾症候群 |
| 247 | ドラヘ症候群 | 287 | ファイファー症候群 | 327 | 無βリボタンパク血症 |
| 248 | 中條・西村症候群 | 288 | ファロー四徴症 | 328 | メーブルシロップ尿症 |
| 249 | 那須・ハコラ病 | 289 | ファンコニ貧血 | 329 | メチルグルタコン酸尿症 ※ |
| 250 | 軟骨無形成症 | 290 | 封入体筋炎 | 330 | メチルマロン酸血症 |
| 251 | 難治頻回部分発作重積型急性脳炎 | 291 | フェニルケトン尿症 | 331 | メビウス症候群 |
| 252 | 22q11.2欠失症候群 | 292 | 複合カルボキシラーゼ欠損症 | 332 | メンケス病 |
| 253 | 乳幼児肝巨大血管腫 | 293 | 副甲状腺機能低下症 | 333 | 網膜色素変性症 |
| 254 | 尿素サイクル異常症 | 294 | 副腎白質ジストロフィー | 334 | もやもや病 |
| 255 | ヌーナン症候群 | 295 | 副腎皮質刺激ホルモン不応症 | 335 | モワット・ウイルソン症候群 |
| 256 | ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症 ※ | 296 | ブラウ症候群 | 336 | 薬剤性過敏症症候群 ○ |
| 257 | 脳腱黄色腫症 | 297 | ブラダー・ウィリ症候群 | 337 | ヤング・シンブゾン症候群 |
| 258 | 脳表ヘモジデリン沈着症 | 298 | プリオン病 | 338 | 優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○ |
| 259 | 膿疱性乾癬 | 299 | プロピオン酸血症 | 339 | 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん |
| 260 | 嚢胞性線維症 | 300 | PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症） | 340 | 4p欠失症候群 |
| 261 | パーキンソン病 | 301 | 閉塞性細気管支炎 | 341 | ライソゾーム病 |
| 262 | パージャール病 | 302 | β-ケトチオラーゼ欠損症 ※ | 342 | ラスマッセン脳炎 |
| 263 | 肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症 | 303 | ベーチェット病 | 343 | ランゲルハンス細胞組織球症 ○ |
| 264 | 肺動脈性肺高血圧症 | 304 | ベスレムミオパチー | 344 | ランドウ・クレフナー症候群 |
| 265 | 肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性） | 305 | ヘパリン起因性血小板減少症 ○ | 345 | リジン尿性蛋白不耐症 |
| 266 | 肺胞低換気症候群 | 306 | ヘモクロマトーシス ○ | 346 | 両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○ |
| 267 | パッド・キアリ症候群 | 307 | ペリー症候群 | 347 | 両大血管右室起始症 |
| 268 | ハンチントン病 | 308 | ペルーシド角膜辺縁変性症 ○ | 348 | リンパ管腫症/ゴーハム病 |
| 269 | 汎発性特発性骨増殖症 ○ | 309 | ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。） | 349 | リンパ脈管筋腫症 |
| 270 | P C D H19関連症候群 | 310 | 片側巨脳症 | 350 | 類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。） |
| 271 | 非ケトーシス型高グリシン血症 ※ | 311 | 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群 | 351 | ルビンシュタイン・テイビ症候群 |
| 272 | 肥厚性皮膚骨膜炎 | 312 | 芳香族L-アミノ酸炭酸酵素欠損症 ※ | 352 | レーベル遺伝性視神経症 |
| 273 | 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 | 313 | 発作性夜間ヘモグロビン尿症 | 353 | 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 |
| 274 | 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 | 314 | ポルフィリン症 | 354 | 劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○ |
| 275 | 肥大型心筋症 | 315 | マリナスコ・シェーグレン症候群 | 355 | レット症候群 |
| 276 | 左肺動脈右肺動脈起始症 ※ | 316 | マルファン症候群 | 356 | レノックス・ガストー症候群 |
| 277 | ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 | 317 | 慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多発性運動ニューロパチー | 357 | ロスムンド・トムソン症候群 |
| 278 | ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 | 318 | 慢性血栓性肺高血圧症 | 358 | 肋骨異常を伴う先天性側弯症 |
| 279 | ピッカースタッフ脳幹脳炎 | 319 | 慢性再発性多発性骨髄炎 | | |
| 280 | 非典型溶血性尿毒症症候群 | 320 | 慢性膀胱炎 ○ | | |