## ３　難病等の方々の障害福祉サービス等について

### （１）障害福祉サービス等について

**●平成25年４月から難病等による障害のある方々が障害福祉サービス等の対象となりました。**

平成25年４月に施行された障害者総合支援法では、身体障害・知的障害・精神障害の方々に加え、難病等による障害のある方々が障害福祉サービス等の対象となりました。
対象となる方々は、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の受給が可能となります。

| | |
|---|---|
| 対象者 | 難病等による障害のある方々。（対象疾病は、30～32ページをご覧ください。） |
| 障害福祉サービス等とは | 障害児・者については、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。<br>障害児については、障害児通所支援及び障害児入所支援。 |
| 申請窓口 | 市町村（10ページをご覧ください。）<br>ただし、障害児入所支援は、中央児童相談所又は幡多児童相談所が窓口です。（９ページをご覧ください。） |
| 手続き | 対象疾病に罹患していることがわかる証明書（診断書又は特定医療費(指定難病)医療受給者証等）を持参の上、窓口に支給を申請してください。その後、障害支援区分の認定や支給決定等の手続きを経て、必要と認められたサービスを利用できることになります。<br>詳しくは、市町村（障害児入所支援については、中央児童相談所又は幡多児童相談所）へお問い合わせください。 |

**●障害福祉サービス　（詳細は、18ページをご覧ください。）**

・障害福祉サービスは、介護の支援を受ける「介護給付」と、訓練等の支援を受ける「訓練等給付」があります。
　介護給付：居宅介護、重度訪問介護、同行援護、行動援護　など
　訓練等給付：自立訓練、就労移行支援、就労継続支援　など
・利用者負担は、サービス量と所得に着目した負担の仕組みとされ、その負担は所得等に配慮した負担（応能負担）とされています。
・介護保険の対象となる方は、介護保険サービスが優先されます。
・障害支援区分だけでなく、別に利用条件があるものもあります。

**●障害児支援　（詳細は、33ページをご覧ください。）**

・障害児については、必要と認められた障害児通所支援及び障害児入所支援のサービスが受けられます。
　障害児通所支援：児童発達支援、医療型児童発達支援、放課後等デイサービス、保育所等訪問支援、居宅訪問型児童発達支援
　障害児入所支援：福祉型障害児入所支援、医療型障害児入所支援

**●補装具　（詳細は、82ページをご覧ください。）**

・失われた身体機能を補完・代替する用具の購入や修理、借受けの費用を給付します。
　例：装具、電動車いす、車いす、歩行器、重度障害者用意思伝達装置　など
・利用者負担額は、所得等に配慮した負担（応能負担）とされています。
　なお、障害福祉サービスと介護保険法に基づく居宅サービス等に関わる利用者負担と補装具に係る利用者負担を合算したうえで、利用者負担の軽減が図られるようになっています。
・介護保険の対象となる方は、介護保険サービスが優先されます。

**●日常生活用具　（詳細は、84ページをご覧ください。）**

・在宅で生活している障害のある方が、日常生活をより円滑に行うための用具を給付又は貸与します。
・障害の種別や程度、年齢によって給付できる用具が異なります。また、市町村によって給付できる種目が異なる場合があります。
・利用者負担額は、市町村によって異なります。
　例：特殊寝台、入浴補助用具、ネブライザー（吸入器）、電気式たん吸引器　など

※小児慢性特定疾病児童日常生活用具給付事業については、59ページをご覧ください。

# ３　難病等の方々の障害福祉サービス等について

## （２）医療について

**問い合わせ先**

### 【特定医療費（指定難病）の支給】

平成27年１月１日に「難病の患者に対する医療等に関する法律」（以下「難病法」）が施行され、原因が不明で治療法が確立されていない、いわゆる難病のうち、厚生労働省が指定した「指定難病」にかかり、認定基準を満たした方を対象に医療費を公費で負担します。

高知県健康対策課
TEL：088-823-9678

●対象者

対象疾病に罹患しており、疾病ごとの助成対象となる基準を満たす方。

※認定基準を満たさない方の軽症高額認定

重症度分類を満たさないものの、指定難病にかかる月ごとの医療費総額が33,330円を超える月数が年間３月以上ある方も対象となります。

医療費申告の対象期間：申請のあった月以前の12月（発症１年未満の場合は発症月から申請月までの間）

※対象疾病は、難病情報センターのホームページでご確認ください。

https://www.nanbyou.or.jp/

福祉保健所
（９ページ参照）

高知市保健所健康増進課
TEL:088-803-8005

●対象となる医療費・介護費

受給者証に記載されている疾病にかかるもののみ医療費助成が受けられます。

・医療（医療保険証（健康保険証）が使える医療）

・介護（医師の指示のもと実施する介護）

①訪問看護、②訪問リハビリテーション、③居宅療養管理指導、④介護療養施設サービス
⑤介護予防訪問看護、⑥介護予防訪問リハビリテーション、⑦介護予防居宅療養管理指導
⑧介護医療院サービス

※受給者証を使用できるのは、難病法に基づき医療機関が所在する都道府県が指定している病院・診療所、保険薬局、訪問看護事業者です。

●自己負担額

保険診療の自己負担が３割の方は自己負担が２割になります（自己負担が２割以下の方はそのままの自己負担となります）。

さらに、受給者証に記載している月ごとの自己負担上限額を超えた額が助成されます。

入院時の食費及び生活療養費は助成の対象外です。

●申請手続き

福祉保健所（高知市の方は高知市保健所）で申請手続きを行ってください。

申請には、申請書・臨床調査個人票・高額療養費照会用同意書・世帯全員の住民票・世帯調書・医療保険証（健康保険証）の写し・「所得世帯」の市町村民税額等を確認できる書類・マイナンバーの確認ができる書類、身元確認ができる書類が必要です。

その他、該当する方のみ提出いただく書類もありますが、詳しくは健康対策課のホームページをご覧いただくか、提出先の福祉保健所にお問い合わせください。

なお、申請を受付けてから医療受給者証の交付まで３か月程度かかります。

また、認定された場合は毎年９月30日までに更新申請が必要です。

### 【特定疾患治療研究事業】

県内にお住まい（住民票のある方）で、厚生労働省が指定した対象疾患に認定されている方のその疾患に対する医療費（各医療保険の患者負担分）及び介護保険の医療系サービスについて公費で負担します。

高知県健康対策課
TEL：088-823-9678

●対象者

県内に住所を有する方で、以下の対象疾患に罹患しており、疾病ごとの認定基準を満たす方。

対象疾患　１　スモン
　　２　プリオン病（ヒト由来乾燥硬膜移植によるクロイツフェルト・ヤコブ病に限る）

福祉保健所
（９ページ参照）

●自己負担額

医療費の自己負担はありません。

## ３　難病等の方々の障害福祉サービス等について

●申請手続き
　福祉保健所又は、高知県庁で申請手続きを行ってください。
　申請には、申請書・臨床調査個人票・医療保険証の写し・高額療養費照会用同意書が必要です。

**問い合わせ先**

### 【小児慢性特定疾病医療費の支給】

　平成27年１月１日に小児慢性特定疾病児童に対する医療費助成等について法律で定める「児童福祉法の一部を改正する法律」が施行され、厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病（疾病ごとに認定基準あり）にかかり、認定基準を満たした方を対象に医療費を公費で負担します。

高知県健康対策課
TEL：088-823-9678

●対象者
　対象疾病にかかっており、認定基準（疾病の状態の程度）に該当する方。
　18歳未満（18歳時点で交付を受けている方は20歳の前日まで）の方。
　高知県に住民票のある方（高知市に住民票がある方は高知市子育て給付課が申請先（窓口）になります）。
　※対象疾病は、小児慢性特定疾病情報センターのホームページでご確認ください。
　　https://www.shouman.jp/disease/

福祉保健所
（９ページ参照）

※高知市にお住まいの人は高知市子育て給付課
TEL：088-823-9447

●対象となる医療費
　受給者証に記載されている疾病にかかるもののみ医療費助成が受けられます。
　※受給者証を使用できるのは児童福祉法に基づき医療機関が所在する都道府県、指定都市、中核市が指定している病院・診療所、保険薬局、訪問看護事業者です。
　◆指定医療機関は、医療機関の所在する都道府県等のホームページでご確認ください。

●自己負担額
　保険診療の自己負担が３割の方は自己負担が２割になります（自己負担が２割以下の方はそのままの自己負担となります）。
　さらに、受給者証に記載している月ごとの自己負担上限額を超えた額が助成されます。
　入院時の食費は、２分の１が助成されます。

●申請手続き
　福祉保健所（高知市の方は高知市子育て給付課）で申請手続きを行ってください。
　申請には、申請書・医療意見書・医療意見書の研究利用同意書・高額療養費照会用同意書・世帯全員の住民票・世帯調書・医療保険証（健康保険証）の写し・「所得世帯」の市町村民税額等を確認できる書類・マイナンバーの確認ができる書類、身元確認ができる書類が必要です。その他、該当する方のみ提出いただく書類もありますが、詳しくは健康対策課のホームページをご覧いただくか、提出先の福祉保健所にお問い合わせください。
　なお、申請を受付けてから医療受給者証の交付まで３か月程度かかります。
　また、認定された場合は毎年９月30日までに更新申請が必要です。

### （３）仕事について　**（詳細は、97ページをご覧ください。）**

●難病患者就職サポーター
　ハローワーク高知に配置し、難病相談支援センターと連携しながら、就職を希望する難病患者に対する症状の特性を踏まえたきめ細やかな就労支援や、在職中に難病を発症した患者の雇用継続等の総合的支援を行っています。
●障害者就業・生活支援センター
　仕事につきたい方や仕事をしている方の様々な相談・支援を、いろいろな機関と連携して行っています。
●雇用促進のための助成制度
　事業主に対する助成制度があります。

# ３　難病等の方々の障害福祉サービス等について

## （４）社会参加の促進について

**●情報提供　（詳細は、104ページをご覧ください。）**

視覚に障害のある方に、県の広報紙「さんＳＵＮ高知」や「こうち県議会だより」の点字版・音訳版の発行等をしています。

聴覚に障害のある方に、字幕入りテレビ番組等のビデオテープやＤＶＤの無料貸し出しを行っています。

**●移動の支援について　（詳細は、106ページをご覧ください。）**

**・自動車を利用される方へ**

自動車運転免許取得及び自動車改造費用の助成

障害のある方が就労等社会参加のために運転免許を取得する場合、また、自らが所有し、運転する自動車を改造する場合、その費用の一部を助成します。必ず、免許取得前、自動車改造前に手続きが必要です。

**・移動支援事業**

障害のある方が外出する際に、必要に応じて障害福祉サービス事業所等より支援（移動支援）を受けることができます。詳しくは、お住まいの市町村にお問い合わせください。

**●こうちあったかパーキング制度の利用証の交付　（詳細は、107ページをご覧ください。）**

公共施設や店舗などの障害者等用駐車場を適正に利用いただくため、障害のある方や高齢者など移動に配慮が必要な方に、県が県内共通の利用証を交付する制度です。

## （５）相談・支援

**●難病相談支援センター**

ＪＲ高知駅の北側に「こうち難病相談支援センター」を設置し、難病の患者さんとそのご家族の療養上の悩みや不安等を相談する場所、交流できる場所として活動しています。

〇相談支援：難病相談支援員（保健師等）やピアサポーター等による面談・電話・メールによる相談に応じています。また、県内各地での出張相談会も行っています。

〇交流会・医療学習会・ピアサポーター養成研修会等の開催：同じ病気を抱える方同士の交流会、病気についての理解を深める学習会等を実施しています。

〇就労相談：ハローワークの難病患者就職サポーターと連携して、就労相談に応じています。

| 実施機関名 | 住　　所 | 電話・FAX | 相談受付時間 |
|---|---|---|---|
| こうち難病相談支援センター | 高知市新本町1丁目14－6　1階 | TEL:088-855-6258<br>FAX:088-855-6257 | 月曜日～土曜日 9:30～17:15 |

**●小児慢性特定疾病児童等自立支援員による相談支援**

小児慢性特定疾病児童等自立支援員が小児慢性特定疾病児童とその保護者からの相談に応じます。

〇相談事業、ピアサポート
自立支援員やピアサポーターが、電話や面談、メールによる各種相談に応じます。
出張相談や家庭訪問も、必要に応じて行います。

〇自立に向けた計画作成・フォローアップ
成人後に自立した生活が送れるよう、お子様の健康や教育等の状態に合わせて、関係する機関（病院・学校など）と連絡調整し、自立に向けた計画の作成などによる支援を行います。

〇交流会や学習会の開催

【相談受付時間】月曜日～土曜日　9:30～17:15（日曜日、祝日、年末年始を除く）

**問い合わせ先**

こうち難病相談支援センター
TEL:088-855-6258

メールアドレス:info@kochi-nanbyoshien.com



※福祉保健所でも難病に関する相談に応じています。
（９ページ参照）

※県内（高知市以外）にお住まいの人は県自立支援員
TEL:088-855-6258
メールアドレス: info@kochi-nanbyoshien.com
（こうち難病相談支援センター内）

※高知市にお住まいの人は高知市自立支援員
TEL:088-821-6722
【相談受付時間】
月・水・金　9:30～17:15
（高知県難病団体連絡協議会事務所内）

# 3　難病等の方々の障害福祉サービス等について

●障害者総合支援法の対象となる難病等の疾患一覧（令和８年４月現在）

| | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 1 | アイカルディ症候群 | 34 | ATR－X症候群 | 67 | 眼皮膚白皮症 | 100 | 原発性硬化性胆管炎 |
| 2 | アイザックス症候群 | 35 | ADH分泌異常症 | 68 | 偽性副甲状腺機能低下症 | 101 | 原発性高脂血症 |
| 3 | IgA腎症 | 36 | エーラス・ダンロス症候群 | 69 | ギャロウェイ・モワト症候群 | 102 | 原発性側索硬化症 |
| 4 | IgG4関連疾患 | 37 | エプスタイン症候群 | 70 | 急性壊死性脳症 | 103 | 原発性胆汁性胆管炎 |
| 5 | 亜急性硬化性全脳炎 | 38 | エプスタイン病 | 71 | 急性網膜壊死 | 104 | 原発性免疫不全症候群 |
| 6 | アジソン病 | 39 | エマヌエル症候群 | 72 | 球脊髄性筋萎縮症 | 105 | 顕微鏡的大腸炎 |
| 7 | アッシャー症候群 | 40 | MECP2重複症候群 | 73 | 急速進行性糸球体腎炎 | 106 | 顕微鏡的多発血管炎 |
| 8 | アトピー性脊髄炎 | 41 | LMNB1関連大脳白質脳症 | 74 | 強直性脊椎炎 | 107 | 高IgD症候群 |
| 9 | アペール症候群 | 42 | 遠位型ミオパチー | 75 | 巨細胞性動脈炎 | 108 | 好酸球性消化管疾患 |
| 10 | アミロイドーシス | 43 | 円錐角膜 | 76 | 巨大静脈奇形（頚部口腔咽頭びまん性病変） | 109 | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 |
| 11 | アラジール症候群 | 44 | 黄色靭帯骨化症 | 77 | 巨大動静脈奇形（頚部顔面又は四肢病変） | 110 | 好酸球性副鼻腔炎 |
| 12 | アルポート症候群 | 45 | 黄斑ジストロフィー | 78 | 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 | 111 | 抗糸球体基底膜腎炎 |
| 13 | アレキサンダー病 | 46 | 大田原症候群 | 79 | 巨大リンパ管奇形（頚部顔面病変） | 112 | 後縦靭帯骨化症 |
| 14 | アンジェルマン症候群 | 47 | オクシピタル・ホーン症候群 | 80 | 筋萎縮性側索硬化症 | 113 | 甲状腺ホルモン不応症 |
| 15 | アントレー・ビクスラー症候群 | 48 | オスラー病 | 81 | 筋型糖原病 | 114 | 拘束型心筋症 |
| 16 | イソ吉草酸血症 | 49 | カーニー複合 | 82 | 筋ジストロフィー | 115 | 高チロシン血症1型 |
| 17 | 一次性ネフローゼ症候群 | 50 | 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん | 83 | クッシング病 | 116 | 高チロシン血症2型 |
| 18 | 一次性膜性増殖性糸球体腎炎 | 51 | 潰瘍性大腸炎 | 84 | クリオピリン関連周期熱症候群 | 117 | 高チロシン血症3型 |
| 19 | 1p36欠失症候群 | 52 | 下垂体前葉機能低下症 | 85 | クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群 | 118 | 後天性赤芽球癆 |
| 20 | 遺伝性自己炎症疾患 | 53 | 家族性地中海熱 | 86 | クルーゾン症候群 | 119 | 広範脊柱管狭窄症 |
| 21 | 遺伝性ジストニア | 54 | 家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体) | 87 | グルコーストランスポーター1欠損症 | 120 | 膠様滴状角膜ジストロフィー |
| 22 | 遺伝性周期性四肢麻痺 | 55 | 家族性良性慢性天疱瘡 | 88 | グルタル酸血症1型 | 121 | 抗リン脂質抗体症候群 |
| 23 | 遺伝性膵炎 | 56 | カナバン病 | 89 | グルタル酸血症2型 | 122 | 極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症 |
| 24 | 遺伝性鉄芽球性貧血 | 57 | 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群 | 90 | クロウ・深瀬症候群 | 123 | コケイン症候群 |
| 25 | ウィーバー症候群 | 58 | 歌舞伎症候群 | 91 | クローン病 | 124 | コステロ症候群 |
| 26 | ウィリアムズ症候群 | 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 | 92 | クロンカイト・カナダ症候群 | 125 | 骨形成不全症 |
| 27 | ウィルソン病 | 60 | カルニチン回路異常症 | 93 | 痙攣重積型（二相性）急性脳症 | 126 | 骨髄異形成症候群 |
| 28 | ウエスト症候群 | 61 | 加齢黄斑変性 | 94 | 結節性硬化症 | 127 | 骨髄線維症 |
| 29 | ウェルナー症候群 | 62 | 肝型糖原病 | 95 | 結節性多発動脈炎 | 128 | ゴナドトロピン分泌亢進症 |
| 30 | ウォルフラム症候群 | 63 | 間質性膀胱炎（ハンナ型） | 96 | 血栓性血小板減少性紫斑病 | 129 | 5p欠失症候群 |
| 31 | ウルリッヒ病 | 64 | 環状20番染色体症候群 | 97 | 限局性皮質異形成 | 130 | コフィン・シリス症候群 |
| 32 | HTRA1関連脳小血管病 | 65 | 関節リウマチ | 98 | 原発性肝外門脈閉塞症 | 131 | コフィン・ローリー症候群 |
| 33 | HTLV－１関連脊髄症 | 66 | 完全大血管転位症 | 99 | 原発性局所多汗症 | 132 | 混合性結合組織病 |

●障害者総合支援法の対象となる難病等の疾患一覧（令和８年４月現在）

| | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 133 | 鰓耳腎症候群 | 170 | 進行性ミオクローヌスてんかん | 207 | 先天性無痛無汗症 | 244 | 特発性拡張型心筋症 |
| 134 | 再生不良性貧血 | 171 | 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症 | 208 | 先天性葉酸吸収不全 | 245 | 特発性間質性肺炎 |
| 135 | サイトメガロウィルス角膜内皮炎 | 172 | 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症 | 209 | 前頭側頭葉変性症 | 246 | 特発性基底核石灰化症 |
| 136 | 再発性多発軟骨炎 | 173 | 睡眠時棘徐波活性化を示す発達性てんかん性脳症及びてんかん性脳症 | 210 | 線毛機能不全症候群（カルタゲナー（Kartagener）症候群を含む。） | 247 | 特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。） |
| 137 | 左心低形成症候群 | 174 | スタージ・ウェーバー症候群 | 211 | 早期ミオクロニー脳症 | 248 | 特発性後天性全身性無汗症 |
| 138 | サルコイドーシス | 175 | スティーヴンス・ジョンソン症候群 | 212 | 総動脈幹遺残症 | 249 | 特発性大腿骨頭壊死症 |
| 139 | 三尖弁閉鎖症 | 176 | スミス・マギニス症候群 | 213 | 総排泄腔遺残 | 250 | 特発性多中心性キャッスルマン病 |
| 140 | 三頭酵素欠損症 | 177 | スモン | 214 | 総排泄腔外反症 | 251 | 特発性門脈圧亢進症 |
| 141 | CFC症候群 | 178 | 脆弱X症候群 | 215 | ソトス症候群 | 252 | 特発性両側性感音難聴 |
| 142 | シェーグレン症候群 | 179 | 脆弱X症候群関連疾患 | 216 | ダイアモンド・ブラックファン貧血 | 253 | 突発性難聴 |
| 143 | 色素性乾皮症 | 180 | 成人発症スチル病 | 217 | 第14番染色体父親性ダイソミー症候群 | 254 | ドラベ症候群 |
| 144 | 自己貪食空胞性ミオパチー | 181 | 成長ホルモン分泌亢進症 | 218 | 大脳皮質基底核変性症 | 255 | 中條・西村症候群 |
| 145 | 自己免疫性肝炎 | 182 | 脊髄空洞症 | 219 | 大理石骨病 | 256 | 那須・ハコラ病 |
| 146 | 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 | 183 | 脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。） | 220 | ダウン症候群 | 257 | 軟骨無形成症 |
| 147 | 自己免疫性溶血性貧血 | 184 | 脊髄髄膜瘤 | 221 | 高安動脈炎 | 258 | 難治頻回部分発作重積型急性脳炎 |
| 148 | 四肢形成不全 | 185 | 脊髄性筋萎縮症 | 222 | 多系統萎縮症 | 259 | 22q11.2欠失症候群 |
| 149 | シトステロール血症 | 186 | セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症 | 223 | タナトフォリック骨異形成症 | 260 | 乳児発症STING 関連血管炎 |
| 150 | シトリン欠損症 | 187 | 前眼部形成異常 | 224 | 多発血管炎性肉芽腫症 | 261 | 乳幼児肝巨大血管腫 |
| 151 | 紫斑病性腎炎 | 188 | 全身性エリテマトーデス | 225 | 多発性硬化症／視神経脊髄炎 | 262 | 尿素サイクル異常症 |
| 152 | 脂肪萎縮症 | 189 | 全身性強皮症 | 226 | 多発性軟骨性外骨腫症 | 263 | ヌーナン症候群 |
| 153 | 若年性特発性関節炎 | 190 | 先天異常症候群 | 227 | 多発性嚢胞腎 | 264 | ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症 |
| 154 | 若年性肺気腫 | 191 | 先天性横隔膜ヘルニア | 228 | 多脾症候群 | 265 | ネフロン癆 |
| 155 | シャルコー・マリー・トゥース病 | 192 | 先天性核上性球麻痺 | 229 | タンジール病 | 266 | 脳クレアチン欠乏症候群 |
| 156 | 重症筋無力症 | 193 | 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症 | 230 | 単心室症 | 267 | 脳腱黄色腫症 |
| 157 | 修正大血管転位症 | 194 | 先天性魚鱗癬 | 231 | 弾性線維性仮性黄色腫 | 268 | 脳内鉄沈着神経変性症 |
| 158 | 出血性線溶異常症 | 195 | 先天性筋無力症候群 | 232 | 短腸症候群 | 269 | 脳表ヘモジデリン沈着症 |
| 159 | ジュベール症候群関連疾患 | 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 | 233 | 胆道閉鎖症 | 270 | 膿疱性乾癬 |
| 160 | シュワルツ・ヤンペル症候群 | 197 | 先天性三尖弁狭窄症 | 234 | 遅発性内リンパ水腫 | 271 | 嚢胞性線維症 |
| 161 | 神経細胞移動異常症 | 198 | 先天性腎性尿崩症 | 235 | チャージ症候群 | 272 | パーキンソン病 |
| 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 | 199 | 先天性赤血球形成異常性貧血 | 236 | 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 | 273 | バージャー病 |
| 163 | 神経線維腫症 | 200 | 先天性僧帽弁狭窄症 | 237 | 中毒性表皮壊死症 | 274 | 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症 |
| 164 | 神経有棘赤血球症 | 201 | 先天性大脳白質形成不全症 | 238 | 腸管神経節細胞僅少症 | 275 | 肺動脈性肺高血圧症 |
| 165 | 進行性核上性麻痺 | 202 | 先天性肺静脈狭窄症 | 239 | TRPV4異常症 | 276 | 肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性） |
| 166 | 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症 | 203 | 先天性風疹症候群 | 240 | TSH分泌亢進症 | 277 | 肺胞低換気症候群 |
| 167 | 進行性骨化性線維異形成症 | 204 | 先天性副腎低形成症 | 241 | TNF受容体関連周期性症候群 | 278 | ハッチンソン・ギルフォード症候群 |
| 168 | 進行性多巣性白質脳症 | 205 | 先天性副腎皮質酵素欠損症 | 242 | 低ホスファターゼ症 | 279 | バッド・キアリ症候群 |
| 169 | 進行性白質脳症 | 206 | 先天性ミオパチー | 243 | 天疱瘡 | 280 | ハンチントン病 |

●障害者総合支援法の対象となる難病等の疾患一覧（令和８年４月現在）

| | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 281 | 汎発性特発性骨増殖症 | 305 | フェニルケトン尿症 | 329 | ホモシスチン尿症 | 353 | 薬剤性過敏症症候群 |
| 282 | PCDH19関連症候群 | 306 | フォンタン術後症候群 | 330 | ポルフィリン症 | 354 | ヤング・シンプソン症候群 |
| 283 | PURA関連神経発達異常症 | 307 | 複合カルボキシラーゼ欠損症 | 331 | マリネスコ・シェーグレン症候群 | 355 | 優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 |
| 284 | 非ケトーシス型高グリシン血症 | 308 | 副甲状腺機能低下症 | 332 | マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群 | 356 | 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん |
| 285 | 肥厚性皮膚骨膜症 | 309 | 副腎白質ジストロフィー | 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 | 357 | 4p欠失症候群 |
| 286 | 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 | 310 | 副腎皮質刺激ホルモン不応症 | 334 | 慢性血栓塞栓性肺高血圧症 | 358 | ライソゾーム病 |
| 287 | 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 | 311 | ブラウ症候群 | 335 | 慢性再発性多発性骨髄炎 | 359 | ラスムッセン脳炎 |
| 288 | 肥大型心筋症 | 312 | プラダー・ウィリ症候群 | 336 | 慢性膵炎 | 360 | ランゲルハンス細胞組織球症 |
| 289 | 左肺動脈右肺動脈起始症 | 313 | プリオン病 | 337 | 慢性特発性偽性腸閉塞症 | 361 | ランドウ・クレフナー症候群 |
| 290 | ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 | 314 | プロピオン酸血症 | 338 | ミオクロニー欠神てんかん | 362 | リジン尿性蛋白不耐症 |
| 291 | ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 | 315 | PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症） | 339 | ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん | 363 | 両側性小耳症・外耳道閉鎖症 |
| 292 | ビッカースタッフ脳幹脳炎 | 316 | 閉塞性細気管支炎 | 340 | ミトコンドリア病 | 364 | 両大血管右室起始症 |
| 293 | 非典型溶血性尿毒症症候群 | 317 | β-ケトチオラーゼ欠損症 | 341 | 無虹彩症 | 365 | リンパ管腫症/ゴーハム病 |
| 294 | 非特異性多発性小腸潰瘍症 | 318 | ベーチェット病 | 342 | 無脾症候群 | 366 | リンパ脈管筋腫症 |
| 295 | 皮膚筋炎／多発性筋炎 | 319 | ベスレムミオパチー | 343 | 無βリポタンパク血症 | 367 | 類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。） |
| 296 | びまん性汎細気管支炎 | 320 | ヘパリン起因性血小板減少症 | 344 | メープルシロップ尿症 | 368 | ルビンシュタイン・テイビ症候群 |
| 297 | 肥満低換気症候群 | 321 | ヘモクロマトーシス | 345 | メチルグルタコン酸尿症 | 369 | レーベル遺伝性視神経症 |
| 298 | 表皮水疱症 | 322 | ペリー病 | 346 | メチルマロン酸血症 | 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 |
| 299 | ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型） | 323 | ペルーシド角膜辺縁変性症 | 347 | メビウス症候群 | 371 | 劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 |
| 300 | VATER症候群 | 324 | ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。） | 348 | 免疫性血小板減少症 | 372 | レット症候群 |
| 301 | ファイファー症候群 | 325 | 片側巨脳症 | 349 | メンケス病 | 373 | レノックス・ガストー症候群 |
| 302 | ファロー四徴症 | 326 | 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群 | 350 | 網膜色素変性症 | 374 | ロウ症候群 |
| 303 | ファンコニ貧血 | 327 | 芳香族Lーアミノ酸脱炭酸酵素欠損症 | 351 | もやもや病 | 375 | ロスムンド・トムソン症候群 |
| 304 | 封入体筋炎 | 328 | 発作性夜間ヘモグロビン尿症 | 352 | モワット・ウイルソン症候群 | 376 | 肋骨異常を伴う先天性側弯症 |