

第5章 障害者総合支援法

障害者総合支援法の概要

障害福祉制度は、平成15年4月に「支援費制度」が導入され従来の「措置制度」から大きく転換されました。障害のある方の自己決定に基づきサービスの利用ができるようになりました。しかし、新たな課題が生じたために、平成18年に「障害者自立支援法」が施行され、障害種別ごとに異なっていたサービス体系の一元化や障害程度区分（現在は「障害支援区分」）が導入されるなどの改正がされました。

障害者総合支援法（平成25年4月施行）は、「障がい者制度改革推進本部等における検討を踏まえて、地域社会における共生の実現に向けて、障害福祉サービスの充実等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、新たな障害保健福祉施策を講ずる」ことを趣旨として、障害者自立支援法を改正する形で創設されました。

法律の題名は障害者総合支援法に変更されましたが、法律の基本的な構造は障害者自立支援法と同じです。

また、平成30年4月に「障害者が自ら望む地域生活を営むことができるよう、生活と就労に対する支援の一層の充実や高齢障害者による介護保険サービスの円滑な利用を促進するための見直しを行うとともに、障害児支援のニーズの多様化にきめ細かく対応するための支援の拡充を図るほか、サービスの質の確保・向上を図るための環境整備等を行う」ことを趣旨として、自立生活援助、就労定着支援などのサービス創設や拡充、また、高齢障害者の方の利用負担軽減制度の創設などの制度改革に伴い、障害者総合支援法の一部改正が行われました。

令和4年には地域生活や就労支援の強化等により、障害のある方が希望する生活を実現するための改正がなされ、令和6年4月より施行されています。令和7年10月からは「就労選択支援」という新しい障害福祉サービスが開始されていますが、これは、障害のある人が自分に合った働き方（一般就労、就労移行支援、就労継続支援A型・B型）を選択できるように、アセスメント（能力評価）や体験機会を提供するものです。

福祉サービスの体系

○障害者総合支援法によるサービス

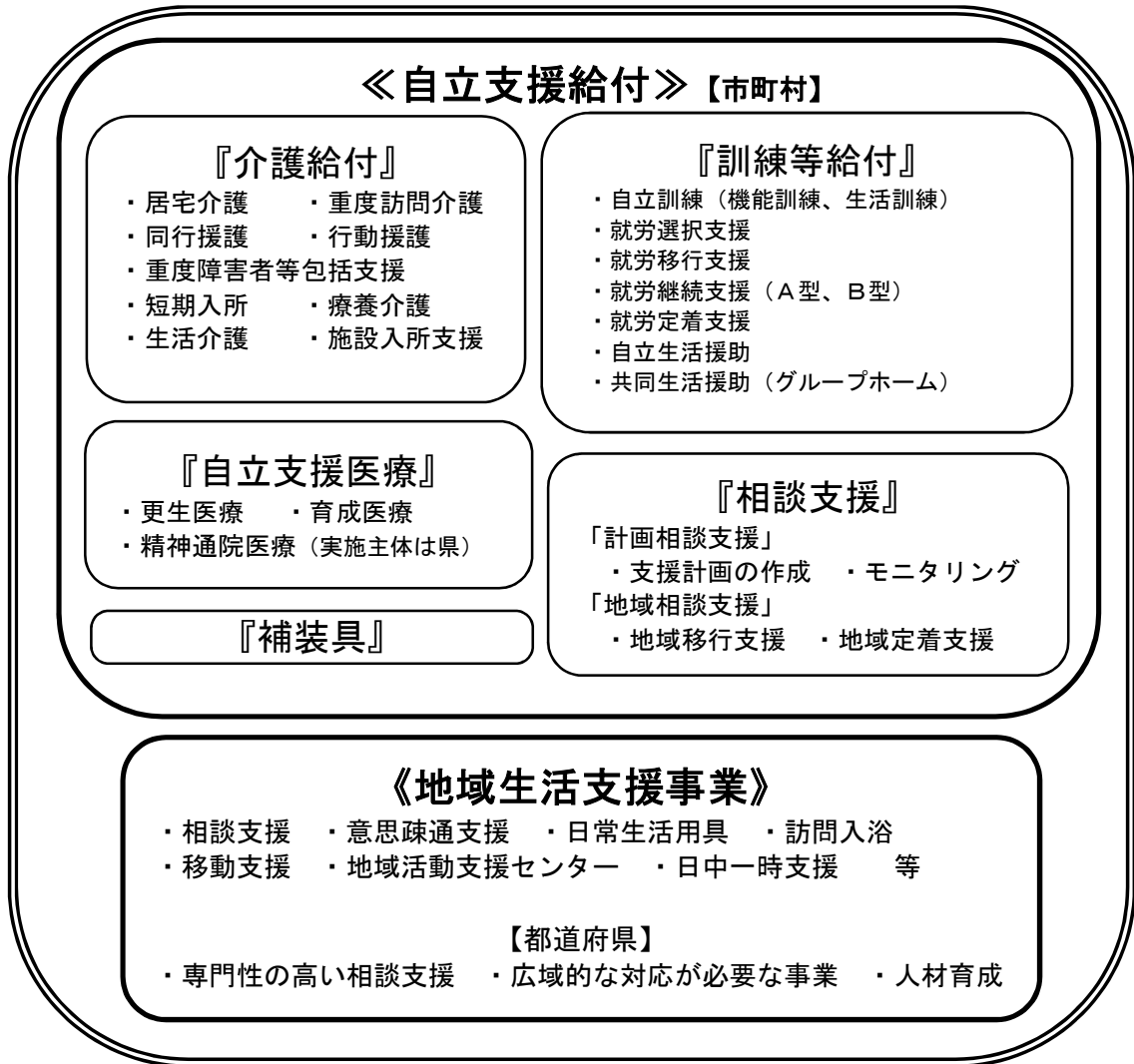
障害者総合支援法は「障害者および障害児が基本的人権を享有する個人として尊厳にふさわしい日常生活または社会生活を営む」とし「地域生活支援事業」による支援を含めた総合的な支援を行うことも明記されています。

サービスは、個々の障害のある人々の障害程度や勘案すべき事項（社会活動や介護者、居住等の状況）を踏まえ、個別に支給決定が行われる「自立支援給付」と市町村の創意工夫により、利用者の方々の状況に応じて柔軟に実施できる「地域生活支援事業」に大分されます。

サービスの全体像

障害者（児）への福祉サービスは障害者総合支援法（自立支援給付・地域生活支援事業）と、児童福祉法（障害児通所支援・障害児入所支援・障害児相談支援）で構成されています。

障害者総合支援法

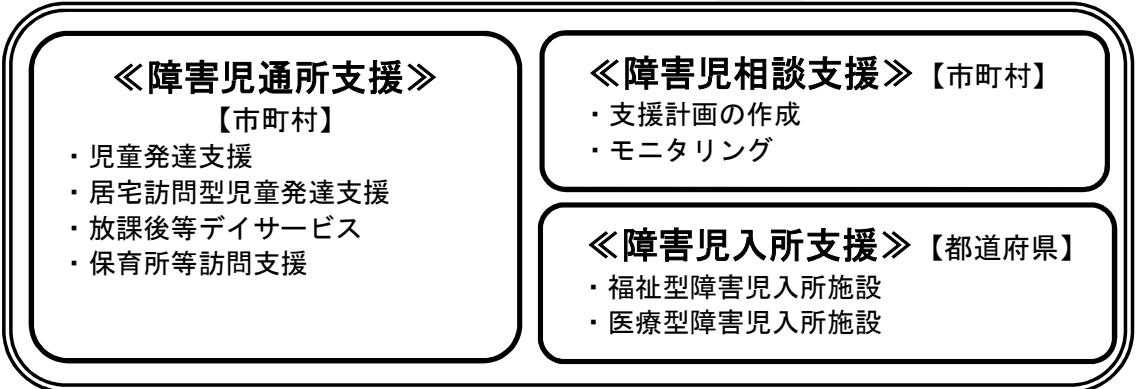


※一部、年齢の制限があります。

障害者

障害児

児童福祉法



障害福祉サービスの内容

身 知 精 難

「障害福祉サービス」を利用する場合、対象者や利用の際のプロセスが異なります。

介護給付	訪問系	居宅介護 (ホームヘルプ)	自宅で、入浴、排せつ、食事の介護等を行います。
		重度訪問介護	重度の肢体不自由者、行動上著しい困難を有する障害者で常に介護を必要とする人に、入浴、排せつ、食事、移動を補助します。
		同行援護	重度の視覚障害により移動が困難な人に、外出時に同行して移動の支援を行います。
		行動援護	自己判断能力が制限されている人が行動するときに、危険を回避するために必要な支援、外出支援を行います。
		重度障害者等 包括支援	介護の必要性がとて高い人に、居宅介護等複数のサービスを包括的に行います。
	日中活動系	短期入所 (ショートステイ)	自宅で介護する人が病気の場合などに、短期間、夜間も含め施設で、入浴、排せつ、食事の介護等を行います。
		療養介護	医療と常時介護を必要とする人に、医療機関で機能訓練、療養上の管理、看護、介護及び日常生活の世話をを行います。
		生活介護	常に介護が必要な人に、施設で、入浴、排せつ、食事の介護や創作的活動などの機会を提供します。
	施設系	施設入所支援	施設に入所する人に、夜間や休日、入浴、排せつ、食事の介護等を行います。
訓練等給付	訓練系・就労系	自立訓練 (機能訓練・生活訓練)	自立した日常生活や社会生活ができるよう、一定期間、身体機能や生活能力向上のために(宿泊)訓練を行います。
		就労選択支援	働き方を主体的に選べるよう、能力のアセスメントや他機関連携の情報整理・支援調整を行い、就労の自己決定を支援します。
		就労移行支援	一般企業への就労を希望する人に、一定期間、就労に必要な知識及び能力の向上のために必要な訓練を行います。
		就労継続支援 (A型・B型)	一般企業等での就労が困難な人に、働く場を提供するとともに、知識及び能力の向上のために必要な訓練を行います。
		就労定着支援	一般就労へ移行した障害のある人が、就労に伴う課題に対応できるよう、企業や自宅への訪問等により必要な支援を行います。
	自立生活援助	施設を利用していた障害のある人がひとり暮らしをはじめたときに、訪問して必要な助言などの支援を行います。	
居住系	共同生活援助 (グループホーム)	夜間や休日、共同生活を行う住居で、相談、入浴、排せつ、食事の介護、日常生活上の援助を行います。	
相談支援	計画相談支援	サービス等利用計画について、障害者の抱える課題の解決や適切なサービス利用に向けて、ケアマネジメントによりきめ細かく支援を行います。	
	地域移行支援	障害者支援施設等に入所または精神科病院に入院している人に、住居の確保等の地域生活に移行するための活動に関する相談、支援を行います。	
	地域定着支援	単身等で生活する障害のある人に対し常に連絡がとれる体制を確保し、緊急に支援が必要な事態が生じた際に、相談その他の必要な支援を行います。	

障害児福祉サービスの内容

身 知 精 難

1 障害児通所支援【市町村】

障害児通所支援は、児童福祉法に基づき、主に施設などへの通所によって、日常生活における基本的な動作の指導、生活能力の向上のために必要な訓練、知識技能の付与、集団生活への適応訓練、社会との交流の促進などの支援を行うサービスです。

障害児通所支援は、利用される方の状態像や年齢に応じて、「児童発達支援」、「放課後等デイサービス」、「保育所等訪問支援」などのサービスにわかれています。

児 童 福 祉 法	障 害 児 通 所 支 援	児童発達支援	集団療育及び個別療育を行う必要があると認められる未就学児に、日常生活における基本的な動作の指導、知識技能の付与、集団生活への適応訓練などの支援を行います。
		居宅訪問型児童発達支援	重度の障害の状態その他これに準ずる状態にあり、児童発達支援又は放課後等デイサービスを受けるために外出することが著しく困難であると認められた児童に対して、居宅を訪問して発達支援を行います。
		放課後等デイサービス	学校教育法第1条に規定している学校（幼稚園、大学を除く）又は専修学校等（専修学校及び各種学校をいう。）に就学しており、授業の終了後又は休業日に支援が必要と認められた児童に対し、授業の終了後又は休校日に、生活能力向上のために必要な訓練、社会との交流促進などの支援を行います。
		保育所等訪問	保育所等を訪問し、障害児に対して障害児以外の児童との集団生活への適応のための専門的な支援などを行います。

2 障害児相談支援【市町村】

障害児相談支援とは、障害児に関する各種サービスを利用するにあたって、子ども本人や家族の相談に応じ、その意向を確認し、一人ひとりにあったサービスを一緒に考えてプランを作成するものです。具体的には、障害児支援利用援助（サービス等利用計画の作成）や継続障害児支援利用援助（モニタリングの実施）等を行います。

障害児相談支援は、障害児通所支援（児童発達支援、放課後等デイサービスなど）、介護給付（居宅介護や短期入所など）を利用される方が対象です。地域生活支援事業（移動支援、日中一時支援など）のみを利用する場合は計画相談支援の対象とはなりません。

3 障害児入所支援【都道府県】

障害児入所支援は、基本的には 18 歳未満の障害のある方を対象としたサービスで、児童福祉法の下で提供され、児童福祉法に基づくサービスの一つです。

障害のある児童を入所させて、保護、日常生活の指導及び自活に必要な知識や技能の付与を行う施設です。福祉サービスを行う「福祉型」と、福祉サービスに併せて治療を行う「医療型」があります。

障害児に対する施設は、以前は障害種別ごとに分かれていましたが、複数の障害に対応できるよう平成 24 年度より一元化が行われました。ただし、これまで同様に障害の特性に応じたサービス提供も認められています。

児童福祉法	障害児入所	福祉型障害児入所支援	施設に入所している障害児に対して、保護、日常生活の指導及び知識技能の付与を行います。
		医療型障害児入所施設	施設に入所又は指定医療機関に入院している障害児に対して、保護、日常生活の指導及び知識技能の付与並びに治療を行います。

【支給決定までの流れ】

障害者（児）の福祉サービスの必要性を総合的に判定するため、支給決定の各段階において、

- ① 障害者（児）の心身の状況（障害支援区分）
- ② 社会活動や介護者、居住などの状況
- ③ サービスの利用意向
- ④ 訓練・就労に関する評価

を調査・把握した上で、支給決定を行います。

【サービス利用の申請方法】

相談

障害福祉課または市内の相談支援事業所に相談します。

↓

申請

障害福祉課へ申請します。相談支援専門員による代行も可能です。

↓

「サービス等利用計画案」（障害児支援利用計画案）の作成依頼

作成をお願いしたい相談支援事業所を決定します。また、相談支援事業所に代わりご本人やご家族、支援者がセルフプラン（自己制作）を作成することもできます。

↓

認定調査

調査員がご本人の身体状況や生活状況について確認します。

（障害児の場合は障害福祉課担当者との面接を行います）

↓

障害支援区分の決定（児童用認定調査区分）

審査会でご本人の障害支援区分が決定します。（訓練等給付の場合はなし）

↓

サービス等利用計画案（障害児支援利用計画案）の提出

作成依頼した「サービス等利用計画案（障害児支援利用計画案）」を障害福祉課へ提出します。

↓

サービスの支給決定

障害福祉課から支給決定（受給者証）を通知します。

↓

サービス担当者会議の開催

ご本人・ご家族・関係機関の担当でサービスについて話し合い、サービス等利用計画（障害児支援利用計画）を作成します。

↓

サービスの利用開始

事業所と契約を交わし、サービス利用の開始となります。

利用する事業所ごとに個別支援計画等が作成され、具体的な支援内容が説明されます。

利用者負担の仕組みと軽減策

身 知 精 難

利用者負担は現在、サービス量と所得に着目した負担の仕組み（1割の定率負担と所得に応じた負担上限月額の設定）となっています。

定率負担、実費負担のそれぞれに、低所得のかたに配慮した軽減策が講じられています。所得を判断する際の世帯の範囲は、次のとおりです。

種別	世帯の範囲
18歳以上の障害者 (施設に入所する18、19歳を除く)	障害のあるかたとその配偶者
障害児(施設に入所する18、19歳を含む)	保護者の属する住民基本台帳での世帯

障害者の利用者負担

身 知 精 難

月ごとの利用者負担には上限があります。

障害福祉サービスの自己負担は、所得に応じて次の4区分の負担上限月額が設定され、ひと月に利用したサービス量にかかわらず、それ以上の負担は生じません。

区分	世帯の収入状況	負担上限月額
生活保護	生活保護受給世帯	0円
低所得	市民税非課税世帯(※1)	0円
一般1	市民税課税世帯(所得割16万円未満)(※2) ※入所施設(20歳以上)、グループホーム利用者を除く(※3)	9,300円
一般2	上記以外	37,200円

※1 3人世帯で障害者基礎年金1級受給者の場合、収入が概ね300万円以下の世帯が対象となります。

※2 収入が概ね600万円以下の世帯が対象となります。

※3 入所施設(20歳以上)、グループホーム利用者は、市民税課税世帯の「一般2」となります。

○療養介護を利用する場合、医療費と食費の減免があります

障害児の利用者負担(保護者の負担)

身 知 精 難

月ごとの利用者負担には上限があります。

障害福祉サービスの自己負担は、所得に応じて次の5区分の負担上限月額が設定され、ひと月に利用したサービス量にかかわらず、それ以上の負担は生じません。

また、満3歳になった後の最初の4月1日から小学校入学までの3年間を対象に、児童発達支援、居宅訪問型児童発達支援及び保育所等訪問支援並びに福祉型障害児入所施設及び医療型障害児入所施設の利用料(通園送迎費、食材料費、行事費などの経費を除く)は無償となります。

区分	世帯の収入状況		負担上限月額
生活保護	生活保護受給世帯		0円
低所得	市民税非課税世帯		0円
一般1	市民税課税世帯 (所得割28万円未満) ※	通所施設、ホームヘルプ利用 の場合	4,600円
		入所施設利用の場合	9,300円
一般2	上記以外		37,200円

※ 収入が概ね890万円以下の課税世帯が対象となります。

高額障害福祉サービス等給付費・

高額障害児通所給付費

身

知

精

難

【担当窓口 障害福祉課】

同一世帯に障害福祉サービス等を利用しているかたが複数いるなど、世帯における利用者負担額の合計が一定の基準額を超えた場合、市役所に申請することで「高額障害福祉サービス等給付費」または「高額障害児通所給付費」として給付を受けることができます。

【対象となるサービス】

- (1) 障害者総合支援法に基づくサービスの利用者負担額
- (2) 補装具費の利用者負担額
- (3) 児童福祉法に基づく「障害児支援（入所・通所）」のサービスの利用者負担額
- (4) 介護保険法に基づくサービスの利用者負担額
(同一番号内のサービスのみを複数利用している場合は対象外)

【支給額】

各月の世帯のサービス利用料（利用者負担額）の合計と基準額との差額が支給されます。

【申請方法】

対象者には4月、8月、12月それぞれの月末頃に申請書を送付します。

必要事項を記入し、障害福祉課に申請してください。

新高額障害福祉サービス等給付費

身

知

精

難

【担当窓口 障害福祉課】

5年以上障害福祉サービスを利用してきたかたが、65歳に到達し1割負担の介護保険サービスを利用すると利用者負担額が増加してしまうケースが多くあります。その1割の自己負担額を償還し、負担を軽減する制度になります。

【対象となるかた】

自立支援法全面施行（平成18年10月1日）以降において、65歳に達する前の5年間にわたって該当の障害福祉サービスの支給決定を受けており、介護保険に移行後も相当する介護保険サービスを利用するかたが対象となります。

【対象となるサービス】

障害福祉サービス（居宅介護、重度訪問介護、生活介護、短期入所）

介護保険サービス（訪問介護、通所介護、短期入所生活介護、地域密着型通所介護、小規模多機能型居宅介護）

※介護予防サービス、地域密着型介護予防サービスは含まれません。

【対象となる条件】

- ・利用者とその配偶者が**市町村民税非課税**、または**生活保護受給者**であったこと。
※当該利用者が65歳に達する日の前日の属する年度が対象となります。
- ・65歳に達する日の前日の障害支援区分が**区分2以上**であったこと。
- ・65歳に達するまで**介護保険法による保険給付を受けていない**こと。

【申請方法】

介護保険料の減免申請等が確定後、申請書に必要事項を記入し、障害福祉課に申請してください。

地域生活支援事業

身 知 精 難

【担当窓口 障害福祉課】

障害のあるかたが、その有する能力や適正に応じ自立した日常生活又は社会生活を営むことができるよう、住民に最も身近な市町村を中心として以下の事業を実施します。

市町村及び都道府県は、地域で生活する障害のあるかたのニーズを踏まえ、地域の実情に応じた柔軟な事業形態での実施が可能となるよう、自治体の創意工夫により事業の詳細を決定し、効率的・効果的な取組みを行います。

必 須 事 業	理解促進研修・啓発事業	障害者に対する理解を深めるための研修や啓発活動を行います。
	自発的活動支援	障害者やその家族、地域住民などが自発的に行う活動を支援します。
	相談支援事業	障害のあるかた、その保護者、介護者などからの相談に応じ、必要な情報提供や権利擁護のために必要な援助を行います。また、自立支援協議会を設置し、地域の相談支援体制やネットワークの構築を行います。
	成年後見制度利用支援事業	身よりのない知的障害者や精神障害者で十分に判断することができない人が、成年後見の開始の審判が必要な状況であるにもかかわらず、本人家族ともに申立てが難しい場合など特に必要があるときに、市長が代わって申立てします。
	成年後見制度法人後見支援事業	成年後見制度における後見などの業務を適正に行うことができる法人を確保できる体制を整備することで市民後見人の活用を含めた法人後見の活動を支援します。
	意思疎通支援事業	聴覚、言語機能、音声機能、視覚、その他の障害のため、意思疎通を図ることに支障があるかたとその他のかたの意思疎通を仲介するために、手話通訳者や要約筆記者の派遣や広報紙等の点字訳等で日常生活に必要な情報を提供し、コミュニケーションの円滑化による社会生活の促進と福祉の向上を図ります。
	日常生活用具給付等事業	重度障害のあるかたに対し、自立支援用具等の日常生活用具の給付または貸与を行います。
	手話奉仕員養成研修事業	聴覚障害者の社会生活におけるコミュニケーションの確保を図るために、手話のできる市民の養成を行います。
	移動支援事業	単独で外出が困難な障害者等に対して、ガイドヘルパーが付き添うことで、地域での自立生活と社会参加を促進します。
	地域活動支援センター	障害のあるかたが通い、創作的活動または生産活動の提供、社会との交流の促進などの便宜を図ります。
任 意 事 業	専門性の高い意思疎通支援事業	盲ろう者向け通訳・介助員養成研修事業を行い、盲ろう者向け通訳・介助員の派遣ができるよう準備をすすめます。
	日常生活支援（日中一時支援）	障害のあるかたの家族の就労支援および介護者の一時的な休息を目的とし、日中の活動の場を提供します。
	日常生活支援（訪問入浴サービス）	地域における身体に障害のある方の生活を支援するため、訪問により居宅において入浴サービスを提供し、身体障害者の身体の清潔の保持、心身機能の維持などを行います。
	社会参加支援（広報紙点訳・録音、自動車運転免許取得費・自動車改造費助成）	市の情報を伝えるため、視覚障害者に対し、市の広報紙の点字訳・録音版を配布します。 障害のあるかたの就労や社会活動への参加を促進するための、自動車運転免許取得費および自動車改造費を助成します。

難病の支援 難

【担当窓口 障害福祉課】

平成25年4月から「障害者総合支援法」の対象者に難病が加わりました。

対象となるかたは、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。

【申請に必要なもの】

対象疾患に罹患していることがわかる証明書（指定難病医療受給者証、指定難病登録者証、診断書など）

【対象疾患】

障害者総合支援法の対象疾病一覧参照（令和7年4月1日現在）

【注意事項】

対象疾患は見直しの可能性があります。

[令和7年4月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧]

番号	疾患名	番号	疾患名
1	アイカルディ症候群	34	ATR-X症候群
2	アイザックス症候群	35	ADH分泌異常症
3	IgA腎症	36	エーラス・ダンロス症候群
4	IgG4関連疾患	37	エプスタイン症候群
5	亜急性硬化性全脳炎	38	エプスタイン病
6	アジソン病	39	エマヌエル症候群
7	アッシャー症候群	40	MEC P2重複症候群
8	アトピー性脊髄炎	41	LMNB1関連大脳白質脳症 ※
9	アペール症候群	42	遠位型ミオパチー
10	アミロイドーシス	43	円錐角膜 ○
11	アラジール症候群	44	黄色靭帯骨化症
12	アルポート症候群	45	黄斑ジストロフィー
13	アレキサンダー病	46	大田原症候群
14	アンジェルマン症候群	47	オクシピタル・ホーン症候群
15	アントレー・ビクスラー症候群	48	オスラー病
16	イソ吉草酸血症	49	カーニー複合
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
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	51	潰瘍性大腸炎
19	1p36欠失症候群	52	下垂体前葉機能低下症
20	遺伝性自己炎症疾患	53	家族性地中海熱
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)
22	遺伝性周期性四肢麻痺	55	家族性良性慢性天疱瘡
23	遺伝性膝炎	56	カナバン病
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
25	ウィーバー症候群	58	歌舞伎症候群
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
27	ウィルソン病	60	カルニチン回路異常症
28	ウエスト症候群	61	加齢黄斑変性 ○
29	ウェルナー症候群	62	肝型糖原病
30	ウォルフラム症候群	63	間質性膀胱炎（ハンナ型）
31	ウルリッヒ病		
32	HTRA1関連脳小血管病		
33	HTLV-1関連脊髄症		

番号	疾患名	番号	疾患名	
64	環状20番染色体症候群	112	後縦靱帯骨化症	
65	関節リウマチ	113	甲状腺ホルモン不応症	
66	完全大血管転位症	114	拘束型心筋症	
67	眼皮皮膚白皮症	115	高チロシン血症1型	
68	偽性副甲状腺機能低下症	116	高チロシン血症2型	
69	ギャロウェイ・モワト症候群	117	高チロシン血症3型	
70	急性壊死性脳症	○	118	後天性赤芽球癆
71	急性網膜壊死	○	119	広範脊柱管狭窄症
72	球脊髄性筋萎縮症	120	膠性滴状角膜ジストロフィー	
73	急速進行性糸球体腎炎	121	抗リン脂質抗体症候群	
74	強直性脊椎炎	122	極長鎖アシル-CoA脱水素 酵素欠損症※	
75	巨細胞性動脈炎	123	コケイン症候群	
76	巨大静脈奇形 (頸部口腔咽頭びまん性病変)	124	コストロ症候群	
77	巨大動静脈奇形 (頸部顔面又は四肢病変)	125	骨形成不全症	
78	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	126	骨髄異形成症候群	○
79	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	127	骨髄線維症	○
80	筋萎縮性側索硬化症	128	ゴナドトロピン分泌亢進症	
81	筋型糖原病	129	5p欠失症候群	
82	筋ジストロフィー	130	コフィン・シリス症候群	
83	クッシング病	131	コフィン・ローリー症候群	
84	クリオピリン関連周期熱症候群	132	混合性結合組織病	
85	クリッペル・トレノネー ・ウェーバー症候群	133	鰓耳腎症候群	
86	クルーゾン症候群	134	再生不良性貧血	
87	グルコーストランスポーター1 欠損症	135	サイトメガロウィルス角膜内皮炎○	
88	グルタル酸血症1型	136	再発性多発軟骨炎	
89	グルタル酸血症2型	137	左心低形成症候群	
90	クロウ・深瀬症候群	138	サルコイドーシス	
91	クローン病	139	三尖弁閉鎖症	
92	クロンカイト・カナダ症候群	140	三頭酵素欠損症	
93	痙攣重積型(二相性)急性脳症	141	CFC症候群	
94	結節性硬化症	142	シェーグレン症候群	
95	結節性多発動脈炎	143	色素性乾皮症	
96	血栓性血小板減少性紫斑病	144	自己貪食空胞性ミオパチー	
97	限局性皮質異形成	145	自己免疫性肝炎	
98	原発性肝外門脈閉塞症	※	146	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
99	原発性局所多汗症	○	147	自己免疫性溶血性貧血
100	原発性硬化性胆管炎	148	四肢形成不全	○
101	原発性高脂血症	149	シトステロール血症	
102	原発性側索硬化症	150	シトリン欠損症	
103	原発性胆汁性胆管炎	151	紫斑病性腎炎	
104	原発性免疫不全症候群	152	脂肪萎縮症	
105	顕微鏡の大腸炎	○	153	若年性特発性関節炎
106	顕微鏡的多発血管炎	154	若年性肺気腫	
107	高IgD症候群	155	シャルコー・マリー・トゥース病	
108	好酸球性消化管疾患	156	重症筋無力症	
109	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	157	修正大血管転位症	
110	好酸球性副鼻腔炎	158	出血性線溶異常症	※
111	抗糸球体基底膜腎炎	159	ジュベール症候群関連疾患	
		160	シュワルツ・ヤンペル症候群	
		161	神経細胞移動異常症	

番号	疾患名	番号	疾患名
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	206	先天性ミオパチー
163	神経線維腫症	207	先天性無痛無汗症
164	神経有棘赤血球症	208	先天性葉酸吸収不全
165	進行性核上性麻痺	209	前頭側頭葉変性症
166	進行性家族性肝胆汁うっ滞症	210	線毛機能不全症候群 (カルタゲナー症候群を含む)
167	進行性骨化性線維異形成症	211	早期ミオクロニー脳症
168	進行性多巣性白質脳症	212	総動脈幹遺残症
169	進行性白質脳症	213	総排泄腔遺残
170	進行性ミオクローヌステんかん	214	総排泄腔外反症
171	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	215	ソトス症候群
172	心室中隔欠損を伴わない 肺動脈閉鎖症	216	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
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 △	217	第14番染色体父親性 ダイソミー症候群
174	スタージ・ウェーバー症候群	218	大脳皮質基底核変性症
175	スティーン・ジョンソン症候群	219	大理石骨病
176	スミス・マギニス症候群	220	ダウン症候群 ○
177	スモン ○	221	高安動脈炎
178	脆弱X症候群	222	多系統萎縮症
179	脆弱X症候群関連疾患	223	タナトフォリック骨異形成症
180	成人発症スチル病	224	多発血管炎性肉芽腫症
181	成長ホルモン分泌亢進症	225	多発性硬化症／視神経脊髄炎
182	脊髄空洞症	226	多発性軟骨性外骨腫症 ○
183	脊髄小脳変性症 (多系統萎縮症を除く)	227	多発性嚢胞腎
184	脊髄髄膜瘤	228	多脾症候群
185	脊髄性筋萎縮症	229	タンジール病
186	セピアプテリン還元酵素(SR) 欠損症	230	単心室症
187	前眼部形成異常	231	弾性線維性仮性黄色腫
188	全身性エリテマトーデス	232	短腸症候群 ○
189	全身性強皮症	233	胆道閉鎖症
190	先天異常症候群	234	遅発性内リンパ水腫
191	先天性横隔膜ヘルニア	235	チャージ症候群
192	先天性核上性球麻痺	236	中隔視神経形成異常症 ／ドモルシア症候群
193	先天性気管狭窄症 ／先天性声門下狭窄症	237	中毒性表皮壊死症
194	先天性魚鱗癬	238	腸管神経節細胞僅少症
195	先天性筋無力症候群	239	TRPV4異常症
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	240	TSH分泌亢進症
197	先天性三尖弁狭窄症	241	TNF受容体関連周期性症候群
198	先天性腎性尿崩症	242	低ホスファターゼ症
199	先天性赤血球形成異常性貧血	243	天疱瘡
200	先天性僧帽弁狭窄症	244	特発性拡張型心筋症
201	先天性大脳白質形成不全症	245	特発性間質性肺炎
202	先天性肺静脈狭窄症	246	特発性基底核石灰化症
203	先天性風疹症候群 ○	247	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因 によるものに限る)
204	先天性副腎低形成症	248	特発性後天性全身性無汗症
205	先天性副腎皮質酵素欠損症	249	特発性大腿骨頭壊死症
		250	特発性多中心性キャッスルマン病
		251	特発性門脈圧亢進症
		252	特発性両側性感音難聴
		253	突発性難聴 ○

番号	疾患名	番号	疾患名
254	ドラベ症候群	301	ファイファー症候群
255	中條・西村症候群	302	ファロー四徴症
256	那須・ハコラ病	303	ファンコニ貧血
257	軟骨無形成症	304	封入体筋炎
258	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	305	フェニルケトン尿症
259	22q11.2欠失症候群	306	フォンタン術後症候群 ○
260	乳児発症 STING 関連血管炎 ※	307	複合カルボキシラーゼ欠損症
261	乳幼児肝巨大血管腫	308	副甲状腺機能低下症
262	尿素サイクル異常症	309	副腎白質ジストロフィー
263	ヌーナン症候群	310	副腎皮質刺激ホルモン不応症
264	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨 症候群）/LMX1B関連腎症	311	ブラウ症候群
265	ネフロン癆	312	プラダー・ウィリ症候群
266	脳クレアチン欠乏症候群	313	プリオン病
267	脳腱黄色腫症	314	プロピオン酸血症
268	脳内鉄沈着神経変性症	315	PRR分泌亢進症 （高プロラクチン血症）
269	脳表ヘモジデリン沈着症	316	閉塞性細気管支炎
270	膿疱性乾癬	317	β-ケトチオラーゼ欠損症
271	嚢胞性線維症	318	ベーチェット病
272	パーキンソン病	319	ベスレムミオパチー
273	バージャー病	320	ヘパリン起因性血小板減少症 ○
274	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	321	ヘモクロマトーシス ○
275	肺動脈性肺高血圧症	322	ペリー病
276	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	323	ペルーシド角膜辺縁変性症 ○
277	肺胞低換気症候群	324	ペルオキシソーム病 （副腎白質ジストロフィーを除く）
278	ハッチンソン・ギルフォード 症候群	325	片側巨脳症
279	バッド・キアリ症候群	326	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
280	ハンチントン病	327	芳香族L-アミノ酸 脱炭酸酵素欠損症
281	汎発性特発性骨増殖症 ○	328	発作性夜間ヘモグロビン尿症
282	PCDH19関連症候群	329	ホモシスチン尿症
283	PURA関連神経発達異常症 ※	330	ポルフィリン症
284	非ケトーシス型高グリシン血症	331	マリネスコ・シェーグレン症候群
285	肥厚性皮膚骨膜炎	332	マルファン症候群 ／ロイス・ディーツ症候群
286	非ジストロフィー性 ミオトニー症候群	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
287	皮質下梗塞と白質脳症を伴う 常染色体優性脳動脈症	334	慢性血栓栓性肺高血圧症
288	肥大型心筋症	335	慢性再発性多発性骨髄炎
289	左肺動脈右肺動脈起始症	336	慢性膵炎 ○
290	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	337	慢性特発性偽性腸閉塞症
291	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	338	ミオクロニー欠神てんかん
292	ビッカースタッフ脳幹脳炎	339	ミオクロニー脱力発作を伴う てんかん
293	非典型溶血性尿毒症症候群	340	ミトコンドリア病
294	非特異性多発性小腸潰瘍症	341	無虹彩症
295	皮膚筋炎／多発性筋炎	342	無脾症候群
296	びまん性汎細気管支炎 ○	343	無βリボタンパク血症
297	肥満低換気症候群 ○	344	メープルシロップ尿症
298	表皮水疱症	345	メチルグルタコン酸尿症
299	ヒルシュスプルング病 （全結腸型又は小腸型）	346	メチルマロン酸血症
300	VATER症候群		

番号	疾患名	番号	疾患名
347	メビウス症候群	363	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○
348	免疫性血小板減少症 △	364	両大血管右室起始症
349	メンケス病	365	リンパ管腫症／ゴーハム病
350	網膜色素変性症	366	リンパ脈管筋腫症
351	もやもや病	367	類天疱瘡 (後天性表皮水疱症を含む。)
352	モワット・ウイルソン症候群	368	ルビンシュタイン・テイビ症候群
353	薬剤性過敏症症候群 ○	369	レーベル遺伝性視神経症
354	ヤング・シンプソン症候群	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
355	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○	371	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
356	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	372	レット症候群
357	4p欠失症候群	373	レノックス・ガストー症候群
358	ライソゾーム病	374	ロウ症候群 ※
359	ラスムッセン脳炎	375	ロスムンド・トムソン症候群
360	ランゲルハンス細胞組織球症 ○	376	肋骨異常を伴う先天性側弯症
361	ランドウ・クレフナー症候群		
362	リジン尿性蛋白不耐症		

○… 障害者総合支援法独自の対象疾病（29疾患）

*… 新たに対象となった疾患（7疾病）

△… 表記が変更された疾患（2疾患）