

令和6年4月1日
から適用

障害者総合支援法の 対象となる難病が 追加されます

- ・ MECP2重複症候群
- ・ 線毛機能不全症候群
(カルタゲナー症候群を含む。)
- ・ TRPV4異常症

障害福祉サービス等の対象となる難病が、366疾病から369疾病へと見直しが行われます。対象となる方は、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。

※ 身体障害者手帳・療育手帳・精神障害者保健福祉手帳

対象疾病※の一覧は厚生労働省のホームページでご確認いただけます。



※ 一覧には代表的な疾病名が記載されており、内含する疾病名までは記載されておられません。各疾病の詳細については、難病情報センターのホームページ (<https://www.nanbyou.or.jp/>) 等を参照ください。また、罹患している疾病が障害福祉サービス等の対象となる疾病かどうか等の詳細については、お住まいの市区町村の担当窓口にお問い合わせください。

手続き

◆対象疾病に罹患していることがわかる証明書※（診断書など）を持参し、お住まいの市区町村の担当窓口にてサービスの利用を申請してください。

※ 難病法に基づき指定難病の方に発行される「登録者証」をお持ちでない方でも、障害者総合支援法の独自の対象疾病の方は障害福祉サービスの利用が可能です。

◆障害支援区分の認定や支給決定などの手続き後、必要と認められたサービスを利用できます。（訓練系・就労系サービス等は障害支援区分の認定を受ける必要はありません）

◆詳しいサービスの内容や手続き方法については、お住まいの市区町村の担当窓口にお問い合わせください。



厚生労働省

こどもまんなか
こども家庭庁

令和6年4月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（369疾病）

※ 新たに対象となる疾病（3疾病）

△ 表記が変更された疾病（5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 |
|----|------------------|-----|------------------------------|
| 1 | アイカルディ症候群 | 51 | 下垂体前葉機能低下症 |
| 2 | アイザックス症候群 | 52 | 家族性地中海熱 |
| 3 | I g A腎症 | 53 | 家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体) |
| 4 | I g G 4 関連疾患 | 54 | 家族性良性慢性天疱瘡 |
| 5 | 亜急性硬化性全脳炎 | 55 | カナバン病 |
| 6 | アジソン病 | 56 | 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群 |
| 7 | アッシャー症候群 | 57 | 歌舞伎症候群 |
| 8 | アトピー性脊髄炎 | 58 | 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 |
| 9 | アペール症候群 | 59 | カルニチン回路異常症 |
| 10 | アミロイドーシス | 60 | 加齢黄斑変性 ○ |
| 11 | アラジール症候群 | 61 | 肝型糖原病 |
| 12 | アルポート症候群 | 62 | 間質性膀胱炎（ハンナ型） |
| 13 | アレキサンダー病 | 63 | 環状20番染色体症候群 |
| 14 | アンジェルマン症候群 | 64 | 関節リウマチ |
| 15 | アントレー・ピクスラー症候群 | 65 | 完全大血管転位症 |
| 16 | イソ吉草酸血症 | 66 | 眼皮膚白皮症 |
| 17 | 一次性ネフローゼ症候群 | 67 | 偽性副甲状腺機能低下症 |
| 18 | 一次性膜性増殖性糸球体腎炎 | 68 | ギャロウエイ・モフト症候群 |
| 19 | 1 p 36欠失症候群 | 69 | 急性壊死性脳症 ○ |
| 20 | 遺伝性自己炎症疾患 | 70 | 急性網膜壊死 ○ |
| 21 | 遺伝性ジストニア | 71 | 球脊髄性筋萎縮症 |
| 22 | 遺伝性周期性四肢麻痺 | 72 | 急速進行性糸球体腎炎 |
| 23 | 遺伝性膵炎 | 73 | 強直性脊椎炎 |
| 24 | 遺伝性鉄芽球形貧血 | 74 | 巨細胞性動脈炎 |
| 25 | ウィーバー症候群 | 75 | 巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変） |
| 26 | ウィリアムズ症候群 | 76 | 巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変） |
| 27 | ウィルソン病 | 77 | 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 |
| 28 | ウエスト症候群 | 78 | 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変） |
| 29 | ウェルナー症候群 | 79 | 筋萎縮性側索硬化症 |
| 30 | ウォルフラム症候群 | 80 | 筋型糖原病 |
| 31 | ウルリッヒ病 | 81 | 筋ジストロフィー |
| 32 | HTRA1関連脳小血管病 △ | 82 | クッシング病 |
| 33 | HTLV-1 関連脊髄症 | 83 | クリオピリン関連周期熱症候群 |
| 34 | A T R - X 症候群 | 84 | クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群 |
| 35 | A D H 分泌異常症 | 85 | クルーゾン症候群 |
| 36 | エーラス・ダンロス症候群 | 86 | グルコーストランスポーター1欠損症 |
| 37 | エプスタイン症候群 | 87 | グルタル酸血症1型 |
| 38 | エプスタイン病 | 88 | グルタル酸血症2型 |
| 39 | エマヌエル症候群 | 89 | クロウ・深瀬症候群 |
| 40 | MECP2重複症候群 ※ | 90 | クローン病 |
| 41 | 遠位型ミオパチー | 91 | クロンカイト・カナダ症候群 |
| 42 | 円錐角膜 ○ | 92 | 痙攣重積型（二相性）急性脳症 |
| 43 | 黄色靂帯骨化症 | 93 | 結節性硬化症 |
| 44 | 黄斑ジストロフィー | 94 | 結節性多発動脈炎 |
| 45 | 大田原症候群 | 95 | 血栓性血小板減少性紫斑病 |
| 46 | オクシピタル・ホーン症候群 | 96 | 限局性皮質異形成 |
| 47 | オスラー病 | 97 | 原発性局所多汗症 ○ |
| 48 | カーニー複合 | 98 | 原発性硬化性胆管炎 |
| 49 | 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん | 99 | 原発性高脂血症 |
| 50 | 潰瘍性大腸炎 | 100 | 原発性側索硬化症 |

令和6年4月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（369疾病）

※ 新たに対象となる疾病（3疾病）

△ 表記が変更された疾病（5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 |
|-----|-----------------|-----|-------------------------------|
| 101 | 原発性胆汁性胆管炎 | 151 | 若年性肺気腫 |
| 102 | 原発性免疫不全症候群 | 152 | シャルコー・マリー・トゥース病 |
| 103 | 顕微鏡的大腸炎 ○ | 153 | 重症筋無力症 |
| 104 | 顕微鏡的多発血管炎 | 154 | 修正大血管転位症 |
| 105 | 高IgD症候群 | 155 | ジュベール症候群関連疾患 |
| 106 | 好酸球性消化管疾患 | 156 | シュワルツ・ヤンペル症候群 |
| 107 | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 | 157 | 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症 |
| 108 | 好酸球性副鼻腔炎 | 158 | 神経細胞移動異常症 |
| 109 | 抗糸球体基底膜腎炎 | 159 | 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 |
| 110 | 後縦靭帯骨化症 | 160 | 神経線維腫症 |
| 111 | 甲状腺ホルモン不応症 | 161 | 神経有棘赤血球症 |
| 112 | 拘束型心筋症 | 162 | 進行性核上性麻痺 |
| 113 | 高チロシン血症1型 | 163 | 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症 |
| 114 | 高チロシン血症2型 | 164 | 進行性骨化性線維異形成症 |
| 115 | 高チロシン血症3型 | 165 | 進行性多巣性白質脳症 |
| 116 | 後天性赤芽球癆 | 166 | 進行性白質脳症 |
| 117 | 広範脊柱管狭窄症 | 167 | 進行性ミオクローヌステんかん |
| 118 | 膠様滴状角膜ジストロフィー | 168 | 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症 |
| 119 | 抗リン脂質抗体症候群 | 169 | 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症 |
| 120 | コケイン症候群 | 170 | スタージ・ウェーバー症候群 |
| 121 | コステロ症候群 | 171 | ステイーヴンス・ジョンソン症候群 |
| 122 | 骨形成不全症 | 172 | スミス・マギニス症候群 |
| 123 | 骨髄異形成症候群 ○ | 173 | スモン ○ |
| 124 | 骨髄線維症 ○ | 174 | 脆弱X症候群 |
| 125 | ゴナドトロピン分泌亢進症 | 175 | 脆弱X症候群関連疾患 |
| 126 | 5p欠失症候群 | 176 | 成人発症スチル病 △ |
| 127 | コフィン・シリス症候群 | 177 | 成長ホルモン分泌亢進症 |
| 128 | コフィン・ローリー症候群 | 178 | 脊髄空洞症 |
| 129 | 混合性結合組織病 | 179 | 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。) |
| 130 | 鰓耳腎症候群 | 180 | 脊髄髄膜瘤 |
| 131 | 再生不良性貧血 | 181 | 脊髄性筋萎縮症 |
| 132 | サイトメガロウィルス角膜炎 ○ | 182 | セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症 |
| 133 | 再発性多発軟骨炎 | 183 | 前眼部形成異常 |
| 134 | 左心低形成症候群 | 184 | 全身性エリテマトーデス |
| 135 | サルコイドーシス | 185 | 全身性強皮症 |
| 136 | 三尖弁閉鎖症 | 186 | 先天異常症候群 |
| 137 | 三頭酵素欠損症 | 187 | 先天性横隔膜ヘルニア |
| 138 | CFC症候群 | 188 | 先天性核上性球麻痺 |
| 139 | シェーグレン症候群 | 189 | 先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症 |
| 140 | 色素性乾皮症 | 190 | 先天性魚鱗癬 |
| 141 | 自己貪食空胞性ミオパチー | 191 | 先天性筋無力症候群 |
| 142 | 自己免疫性肝炎 | 192 | 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 |
| 143 | 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 | 193 | 先天性三尖弁狭窄症 |
| 144 | 自己免疫性溶血性貧血 | 194 | 先天性腎性尿崩症 |
| 145 | 四肢形成不全 ○ | 195 | 先天性赤血球形成異常性貧血 |
| 146 | シトステロール血症 | 196 | 先天性僧帽弁狭窄症 |
| 147 | シトリン欠損症 | 197 | 先天性大脳白質形成不全症 |
| 148 | 紫斑病性腎炎 | 198 | 先天性肺静脈狭窄症 |
| 149 | 脂肪萎縮症 | 199 | 先天性風疹症候群 ○ |
| 150 | 若年性特発性関節炎 | 200 | 先天性副腎低形成症 |

令和6年4月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（369疾病）

※ 新たに対象となる疾病（3疾病）

△ 表記が変更された疾病（5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 | |
|-----|--------------------------------------|-----|------------------------------|-------------------|
| 201 | 先天性副腎皮質酵素欠損症 | 251 | ドラベ症候群 | |
| 202 | 先天性ミオパチー | 252 | 中條・西村症候群 | |
| 203 | 先天性無痛無汗症 | 253 | 那須・ハコラ病 | |
| 204 | 先天性葉酸吸収不全 | 254 | 軟骨無形成症 | |
| 205 | 前頭側頭葉変性症 | 255 | 難治頻回部分発作重積型急性脳炎 | |
| 206 | 線毛機能不全症候群（カルタゲナー（Kartagener）症候群を含む。） | ※ | 256 | 22q11.2欠失症候群 |
| 207 | 早期ミオクロニー脳症 | 257 | 乳幼児肝巨大血管腫 | |
| 208 | 総動脈幹遺残症 | 258 | 尿素サイクル異常症 | |
| 209 | 総排泄腔遺残 | 259 | ヌーナン症候群 | |
| 210 | 総排泄腔外反症 | 260 | ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症 | |
| 211 | ソトス症候群 | 261 | ネフロン癆 | |
| 212 | ダイヤモンド・ブラックファン貧血 | 262 | 脳クレアチン欠乏症候群 | |
| 213 | 第14番染色体父親性ダイソミー症候群 | 263 | 脳髄黄色腫症 | |
| 214 | 大脳皮質基底核変性症 | 264 | 脳内鉄沈着神経変性症（※） | △ |
| 215 | 大理石骨病 | 265 | 脳表ヘモジデリン沈着症 | |
| 216 | ダウン症候群 | ○ | 266 | 膿疱性乾癬 |
| 217 | 高安動脈炎 | 267 | 嚢胞性線維症 | |
| 218 | 多系統萎縮症 | 268 | パーキンソン病 | |
| 219 | タナトフォリック骨異形成症 | 269 | バージャー病 | |
| 220 | 多発血管炎性肉芽腫症 | 270 | 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症 | |
| 221 | 多発性硬化症／視神経脊髄炎 | 271 | 肺動脈性肺高血圧症 | |
| 222 | 多発性軟骨性外骨腫症 | ○ | 272 | 肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性） |
| 223 | 多発性嚢胞腎 | 273 | 肺胞低換気症候群 | |
| 224 | 多脾症候群 | 274 | ハッチンソン・ギルフォード症候群 | |
| 225 | タンジール病 | 275 | バッド・キアリ症候群 | |
| 226 | 単心室症 | 276 | ハンチントン病 | |
| 227 | 弾性線維性仮性黄色腫 | 277 | 汎発性特発性骨増殖症 | ○ |
| 228 | 短腸症候群 | ○ | 278 | P C D H 19 関連症候群 |
| 229 | 胆道閉鎖症 | 279 | 非ケトーシス型高グリシン血症 | |
| 230 | 遅発性内リンパ水腫 | 280 | 肥厚性皮膚骨膜炎 | |
| 231 | チャーシ症候群 | 281 | 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 | |
| 232 | 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 | 282 | 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 | |
| 233 | 中毒性表皮壊死症 | 283 | 肥大型心筋症 | |
| 234 | 腸管神経節細胞減少症 | 284 | 左肺動脈右肺動脈起始症 | |
| 235 | TRPV4異常症 | ※ | 285 | ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 |
| 236 | TSH分泌亢進症 | 286 | ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 | |
| 237 | TNF受容体関連周期性症候群 | 287 | ピッカースタッフ脳幹脳炎 | |
| 238 | 低ホスファターゼ症 | 288 | 非典型溶血性尿毒症症候群 | |
| 239 | 天疱瘡 | 289 | 非特異性多発性小腸潰瘍症 | |
| 240 | 特発性拡張型心筋症 | 290 | 皮膚筋炎/多発性筋炎 | |
| 241 | 特発性間質性肺炎 | 291 | びまん性汎細気管支炎 | ○ |
| 242 | 特発性基底核石灰化症 | 292 | 肥満低換気症候群 | ○ |
| 243 | 特発性血小板減少性紫斑病 | 293 | 表皮水疱症 | |
| 244 | 特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。） | 294 | ヒルシウスブルング病（全結腸型又は小腸型） | |
| 245 | 特発性後天性全身性無汗症 | 295 | VATER症候群 | |
| 246 | 特発性大腿骨頭壊死症 | 296 | ファイファー症候群 | |
| 247 | 特発性多中心性キャッスルマン病 | 297 | ファロー四徴症 | |
| 248 | 特発性門脈圧亢進症 | 298 | ファンコニ貧血 | |
| 249 | 特発性両側性感音難聴 | 299 | 封入体筋炎 | |
| 250 | 突発性難聴 | ○ | 300 | フェニルケトン尿症 |

令和6年4月1日からの障害者総合支援法の対象疾病一覧（369疾病）

※ 新たに対象となる疾病（3疾病）

△ 表記が変更された疾病（5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 |
|-----|----------------------------|-----|----------------------------|
| 301 | フォンタン術後症候群 ○ | 351 | 4p欠失症候群 |
| 302 | 複合カルボキシラーゼ欠損症 | 352 | ライソゾーム病 |
| 303 | 副甲状腺機能低下症 | 353 | ラスマッセン脳炎 |
| 304 | 副腎白質ジストロフィー | 354 | ランゲルハンス細胞組織球症 ○ |
| 305 | 副腎皮質刺激ホルモン不応症 | 355 | ランドウ・クレフナー症候群 |
| 306 | ブラウ症候群 | 356 | リジン尿性蛋白不耐症 |
| 307 | ブラダー・ウィリ症候群 | 357 | 両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○ |
| 308 | プリオン病 | 358 | 両大血管右室起始症 |
| 309 | プロピオン酸血症 | 359 | リンパ管腫症/ゴーム病 |
| 310 | PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症） | 360 | リンパ脈管腫症 |
| 311 | 閉塞性細気管支炎 | 361 | 類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。） |
| 312 | β-ケトチオラーゼ欠損症 | 362 | ルビンシュタイン・テイビ症候群 |
| 313 | ベーチェット病 | 363 | レーベル遺伝性視神経症 |
| 314 | バスレムミオパチー | 364 | 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 |
| 315 | ヘパリン起因性血小板減少症 ○ | 365 | 劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○ |
| 316 | ヘモクロマトーシス ○ | 366 | レット症候群 |
| 317 | ペリー病 △ | 367 | レノックス・ガストー症候群 |
| 318 | ペルーシド角膜辺縁変性症 ○ | 368 | ロスムンド・トムソン症候群 |
| 319 | ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。） | 369 | 肋骨異常を伴う先天性側弯症 |
| 320 | 片側巨脳症 | | |
| 321 | 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群 | | |
| 322 | 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症 | | |
| 323 | 発作性夜間ヘモグロビン尿症 | | |
| 324 | ホモシスチン尿症 | | |
| 325 | ポルフィリン症 | | |
| 326 | マリネスコ・シェーグレン症候群 | | |
| 327 | マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群 △ | | |
| 328 | 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 | | |
| 329 | 慢性血栓塞栓性肺高血圧症 | | |
| 330 | 慢性再発性多発性骨髄炎 | | |
| 331 | 慢性膵炎 ○ | | |
| 332 | 慢性特発性偽性腸閉塞症 | | |
| 333 | ミオクロニー欠神てんかん | | |
| 334 | ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん | | |
| 335 | ミトコンドリア病 | | |
| 336 | 無虹彩症 | | |
| 337 | 無脾症候群 | | |
| 338 | 無βリポタンパク血症 | | |
| 339 | メープルシロップ尿症 | | |
| 340 | メチルグルタコン酸尿症 | | |
| 341 | メチルマロン酸血症 | | |
| 342 | メビウス症候群 | | |
| 343 | メンケス病 | | |
| 344 | 網膜色素変性症 | | |
| 345 | もやもや病 | | |
| 346 | モワット・ウイルソン症候群 | | |
| 347 | 薬剤性過敏症候群 ○ | | |
| 348 | ヤング・シンプソン症候群 | | |
| 349 | 優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○ | | |
| 350 | 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん | | |

(※) 旧対象疾病番号159（神経フェリチン症）は対象疾病番号264（脳内鉄沈着神経変性症）に統合。

(※) 一覧には代表的な疾病名が記載されており、内含する疾病名までは記載されておりません。

各疾病の詳細については、難病情報センターのホームページ（<https://www.nanbyou.or.jp/>）等を参照ください。

経過的に対象となっている疾病

- 下表の疾病については、障害者総合支援法の対象外となりましたが、対象外となる前日までにすでに障害福祉サービス等*の支給決定等を受けたことがある方は、引き続き利用可能です。

*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
(障害児の場合は、障害児通所支援と障害児入所支援も含む)

① 平成27年1月1日以降に対象外になった疾病

| 疾病名 |
|--------|
| 劇症肝炎 |
| 重症急性膵炎 |

② 平成27年7月1日以降に対象外になった疾病

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

③ 令和元年7月1日以降に対象外になった疾病

| 疾病名 |
|--------|
| 正常圧水頭症 |

指定難病と障害者総合支援法対象疾病の疾病名の相違

- 難病法に基づく指定難病は、障害者総合支援法の対象疾病に全て含まれておりますが、下表の疾病については、異なる疾病名を用いているためご注意ください。

| 障害者総合支援法の対象疾病 | 難病法の指定難病 |
|---------------------|--------------------------|
| アミロイドーシス | 全身性アミロイドーシス |
| ADH分泌異常症 | 下垂体性ADH分泌異常症 |
| 関節リウマチ | 悪性関節リウマチ |
| 原発性高脂血症 | 家族性高コレステロール血症（ホモ接合体） |
| | 原発性高カイロミクロン血症 |
| 抗リン脂質抗体症候群 | 原発性抗リン脂質抗体症候群 |
| ゴナドトロピン分泌亢進症 | 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症 |
| 若年性肺気腫 | $\alpha 1$ - アンチトリプシン欠乏症 |
| 成長ホルモン分泌亢進症 | 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症 |
| TSH分泌亢進症 | 下垂体性TSH分泌亢進症 |
| 特発性両側性感音難聴 | 若年発症型両側性感音難聴 |
| 膿疱性乾癬 | 膿疱性乾癬（汎発型） |
| PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症） | 下垂体性PRL分泌亢進症 |

疾病名の表記を変更したもの（新旧対照表）

① 平成27年1月1日に表記を変更した疾病

| 【旧】 平成26年12月31日までの疾病名 | 【新】 平成27年1月1日以降の疾病名 |
|--------------------------|----------------------------|
| アミロイド症 | アミロイドーシス |
| アレルギー性肉芽腫性血管炎 | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 |
| ウェゲナー肉芽腫症 | 多発血管炎性肉芽腫症 |
| ADH不適合分泌症候群 | ADH分泌異常症 |
| 中枢性尿崩症 | |
| 結節性動脈周囲炎 | 結節性多発動脈炎 |
| | 顕微鏡的多発血管炎 |
| 高プロラクチン血症 | PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症） |
| ゴナドトロピン分泌過剰症 | ゴナドトロピン分泌亢進症 |
| 脊髄小脳変性症 | 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。) |
| 先端巨大症 | 成長ホルモン分泌亢進症 |
| 側頭動脈炎 | 巨細胞性動脈炎 |
| 大動脈炎症候群 | 高安動脈炎 |
| 多巣性運動ニューロパチー | 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 |
| 慢性炎症性脱髄性多発神経炎 | |
| 多発筋炎 | 皮膚筋炎／多発性筋炎 |
| 皮膚筋炎 | |
| 多発性硬化症 | 多発性硬化症／視神経脊髄炎 |
| TSH産生下垂体腺腫 | TSH分泌亢進症 |
| 特発性大腿骨頭壊死 | 特発性大腿骨頭壊死症 |
| 有棘赤血球舞蹈病 | 神経有棘赤血球症 |
| リソソーム病 | ライソゾーム病 |
| リンパ管筋腫症 | リンパ脈管筋腫症 |
| レフェトフ症候群 | 甲状腺ホルモン不応症 |

疾病名の表記を変更したもの（新旧対照表）

② 平成27年7月1日に表記を変更した疾病

| 【旧】 平成27年6月30日までの疾病名 | 【新】 平成27年7月1日以降の疾病名 |
|-------------------------|----------------------------|
| 難治性ネフローゼ症候群 | 一次性ネフローゼ症候群 |
| 加齢性黄斑変性症 | 加齢黄斑変性 |
| 進行性骨化性線維形成異常症 | 進行性骨化性線維異形成症 |
| 先天性魚鱗癬様紅皮症 | 先天性魚鱗癬 |
| ビタミンD依存症二型 | ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 |
| ペルオキシソーム病 | 副腎白質ジストロフィー |
| | ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。） |

③ 平成29年4月1日に表記を変更した疾病

| 【旧】 平成29年3月31日までの疾病名 | 【新】 平成29年4月1日以降の疾病名 |
|-------------------------|------------------------|
| 原発性胆汁性肝硬変 | 原発性胆汁性胆管炎 |
| 自己免疫性出血病ⅩⅢ | 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 |

④ 平成30年4月1日に表記を変更した疾病

| 【旧】 平成30年3月31日までの疾病名 | 【新】 平成30年4月1日以降の疾病名 |
|-------------------------|------------------------|
| 有馬症候群 | ジュベール症候群関連疾患 |
| 全身型若年性特発性関節炎 | 若年性特発性関節炎 |
| 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 |

⑤ 令和元年7月1日に表記を変更した疾病

| 【旧】 令和元年6月30日までの疾病名 | 【新】 令和元年7月1日以降の疾病名 |
|------------------------|-----------------------|
| 強皮症 | 全身性强皮症 |

⑥ 令和6年4月1日に表記を変更した疾病

| 【旧】 令和6年3月31日までの疾病名 | 【新】 令和6年4月1日以降の疾病名 |
|------------------------|-----------------------|
| 神経フェリチン症 | 脳内鉄沈着神経変性症 |
| 成人スチル病 | 成人発症スチル病 |
| 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症 | HTRA1関連脳小血管病 |
| ペリー症候群 | ペリー病 |
| マルファン症候群 | マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群 |