

# 発達障害者・難治性疾患患者雇用開発コース対象疾患一覧 1 (別紙)

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	65	完全大血管転位症	129	混合性結合組織病
2	アイザックス症候群	66	眼皮膚白皮症	130	鰓耳腎症候群
3	I g A腎症	67	偽性副甲状腺機能低下症	131	再生不良性貧血
4	I g G 4 関連疾患	68	ギャロウエイ・モフト症候群	132	サイトメガロウイルス角膜炎
5	亜急性硬化性全脳炎	69	急性壊死性脳症	133	再発性多発軟骨炎
6	アジソン病	70	急性網膜壊死	134	左心低形成症候群
7	アッシャー症候群	71	球脊髄性筋萎縮症	135	サルコイドーシス
8	アトピー性脊髄炎	72	急速進行性糸球体腎炎	136	三尖弁閉鎖症
9	アペール症候群	73	強直性脊椎炎	137	三頭筋欠損症
10	アミロイドーシス	74	巨細胞性動脈炎	138	CFC症候群
11	アラジール症候群	75	巨大静脈奇形 (頸部口腔咽頭びまん性病変)	139	シェーグレン症候群
12	アルポート症候群	76	巨大動脈奇形 (頸部顔面又は四肢病変)	140	色素性乾皮症
13	アレキサンダー病	77	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	141	自己貪食空胞性ミオパチー
14	アンジェルマン症候群	78	巨大リンパ管奇形 (頸部顔面病変)	142	自己免疫性肝炎
15	アントレー・ピクスラー症候群	79	筋萎縮性側索硬化症	143	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
16	イソ吉草酸血症	80	筋型糖原病	144	自己免疫性溶血性貧血
17	一次性ネフローゼ症候群	81	筋ジストロフィー	145	四肢形成不全
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	82	クッシング病	146	シトステロール血症
19	1 p 36欠失症候群	83	クリオピリン関連周期熱症候群	147	シトリン欠損症
20	遺伝性自己炎症疾患	84	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	148	紫斑病性腎炎
21	遺伝性ジストニア	85	クルーゾン症候群	149	脂肪萎縮症
22	遺伝性周期性四肢麻痺	86	グルコーストランスポーター 1 欠損症	150	若年性特発性関節炎
23	遺伝性脾炎	87	グルタル酸血症1型	151	若年性肺炎腫
24	遺伝性鉄芽球性貧血	88	グルタル酸血症2型	152	シャルコー・マリー・トゥース病
25	ウィーバー症候群	89	クロウ・深瀬症候群	153	重症筋無力症
26	ウィリアムズ症候群	90	クローン病	154	修正大血管転位症
27	ウィルソン病	91	クローンカイト・カナダ症候群	155	ジュベール症候群関連疾患
28	ウエスト症候群	92	痙攣重積型 (二相性) 急性脳症	156	シュワルツ・ヤンベル症候群
29	ウェルナー症候群	93	結節性硬化症	157	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
30	ウォルフラム症候群	94	結節性多発動脈炎	158	神経細胞移動異常症
31	ウルリッヒ病	95	血栓性血小板減少性紫斑病	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
32	HTRA1関連脳小血管病 ※禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	96	限局性皮膚質異形成	160	神経線維腫症
33	HTLV-1 関連脊髄症	97	原発性局所多汗症	161	神経有棘赤血球症
34	A T R - X 症候群	98	原発性硬化性胆管炎	162	進行性核上性麻痺
35	A D H 分泌異常症	99	原発性高脂血症	163	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
36	エーラス・ダンロス症候群	100	原発性側索硬化症	164	進行性骨化性線維異形成症
37	エプスタイン症候群	101	原発性胆汁性胆管炎	165	進行性多巣性白質脳症
38	エプスタイン病	102	原発性免疫不全症候群	166	進行性白質脳症
39	エマヌエル症候群	103	顕微鏡的大腸炎	167	進行性ミオクローヌステんかん
40	MECP2重複症候群	104	顕微鏡的多発血管炎	168	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
41	遠位型ミオパチー	105	高 I g D 症候群	169	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
42	円錐角膜	106	好酸球性消化管疾患	170	スタージ・ウェーバー症候群
43	黄色靭帯骨化症	107	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	171	スティーヴンス・ジョンソン症候群
44	黄斑ジストロフィー	108	好酸球性副鼻腔炎	172	スミス・マガニス症候群
45	大田原症候群	109	抗糸球体基底膜腎炎	173	スモン
46	オクシタル・ホーン症候群	110	後縦帯骨化症	174	脆弱X症候群
47	オスラー病	111	甲状腺ホルモン不応症	175	脆弱X症候群関連疾患
48	カーニー複合	112	拘束型心筋症	176	成人発症スチル病 ※成人スチル病
49	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	113	高チロシン血症1型	177	成長ホルモン分泌亢進症
50	潰瘍性大腸炎	114	高チロシン血症2型	178	脊髄空洞症
51	下垂体前葉機能低下症	115	高チロシン血症3型	179	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
52	家族性地中海熱	116	後天性赤芽球癆	180	脊髄髄膜瘤
53	家族性低βリポタンパク血症1 (ホモ接合体)	117	広範脊柱管狭窄症	181	脊髄性筋萎縮症
54	家族性良性慢性天疱瘡	118	膠様滴状角膜ジストロフィー	182	セピアブテリン還元酵素 (SR) 欠損症
55	カナハン病	119	抗リン脂質抗体症候群	183	前眼部形成異常
56	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	120	コケイン症候群	184	全身性エリテマトーデス
57	歌舞伎症候群	121	コステロ症候群	185	全身性強皮症
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	122	骨形成不全症	186	先天異常症候群
59	カルニチン回路異常症	123	骨髄異形成症候群	187	先天性横隔膜ヘルニア
60	加齢黄斑変性	124	骨髄線維症	188	先天性核上性球麻痺
61	肝型糖原病	125	ゴナドトロピン分泌亢進症	189	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症
62	間質性膀胱炎 (ハンナ型)	126	5 p 欠失症候群	190	先天性魚鱗癬
63	環状20番染色体症候群	127	コフィン・シリズ症候群	191	先天性筋無力症候群
64	関節リウマチ	128	コフィン・ローリー症候群	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

※ 令和6年3月31日までの疾病名

# 発達障害者・難治性疾患患者雇用開発コース対象疾患一覧 2 (別紙)

番号	疾病名	番号	疾病名	番号	疾病名
193	先天性三尖弁狭窄症	252	中條・西村症候群	311	閉塞性細気管支炎
194	先天性腎性尿崩症	253	那須・ハコラ病	312	β-ケトチオラーゼ欠損症
195	先天性赤血球形成異常性貧血	254	軟骨無形成症	313	パーチエット病
196	先天性僧帽弁狭窄症	255	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	314	ベスレムミオパチー
197	先天性大脳白質形成不全症	256	22q11.2欠失症候群	315	ヘパリン起因性血小板減少症
198	先天性肺静脈狭窄症	257	乳幼児肝巨大血管腫	316	ヘモクロマトーシス
199	先天性風疹症候群	258	尿素サイクル異常症	317	ペリー病 ※ペリー症候群
200	先天性副腎低形成症	259	ヌーナン症候群	318	ペルーシド角膜辺縁変性症
201	先天性副腎皮質酵素欠損症	260	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群) /LMX1B関連腎症	319	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)
202	先天性ミオパチー	261	ネフロシス	320	片側巨脳症
203	先天性無痛無汗症	262	脳クレアチン欠乏症候群	321	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
204	先天性葉酸吸収不全	263	脳髄黄色腫症	322	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
205	前頭側頭葉変性症	264	脳内鉄沈着神経変性症 ※神経フェリチン症	323	発作性夜間ヘモグロビン尿症
206	線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む。)	265	脳表ヘモジデリン沈着症	324	ホモシスチン尿症
207	早期ミオクロニー脳症	266	膿疱性乾癬	325	ポルフィリン症
208	総動脈幹遺残症	267	嚢胞性線維症	326	マリネスコ・シェーグレン症候群
209	総排泄腔遺残	268	パーキンソン病	327	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群 ※マルファン症候群
210	総排泄腔外反症	269	パージャー病	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
211	ソトス症候群	270	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	329	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
212	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	271	肺動脈性肺高血圧症	330	慢性再発性多発性骨髄炎
213	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	272	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	331	慢性睚炎
214	大脳皮質基底核変性症	273	肺胞低換気症候群	332	慢性特発性偽性腸閉塞症
215	大理石骨病	274	ハッチンソン・ギルフォード症候群	333	ミオクロニー欠てんかん
216	ダウン症候群	275	バッド・キアリ症候群	334	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
217	高動脈炎	276	ハンチントン病	335	ミトコンドリア病
218	多系統萎縮症	277	汎発性特発性骨増殖症	336	無虹彩症
219	タナトフォリック骨異形成症	278	P C D H19関連症候群	337	無脾症候群
220	多発血管炎性肉芽腫症	279	非ケトーシス型高グリシン血症	338	無βリポタンパク血症
221	多発性硬化症/視神経脊髄炎	280	肥厚性皮膚骨膜炎	339	メーブルシロップ尿症
222	多発性軟骨性外骨腫症	281	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	340	メチルグルタコン酸尿症
223	多発性嚢胞腎	282	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	341	メチルマロン酸血症
224	多脾症候群	283	肥大型心筋症	342	メビウス症候群
225	タンジール病	284	左肺動脈右肺動脈起始症	343	メンケス病
226	単心室症	285	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	344	網膜色素変性症
227	弾性線維性仮性黄色腫	286	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	345	もやもや病
228	短腸症候群	287	ピッカースタッフ脳幹脳炎	346	モワット・ウィルソン症候群
229	胆道閉鎖症	288	非典型溶血性尿毒症症候群	347	薬剤性過敏症候群
230	遅発性内リンパ水腫	289	非特異性多発性小腸潰瘍症	348	ヤング・シンブゾン症候群
231	チャーシ症候群	290	皮膚筋炎/多発性筋炎	349	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴
232	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	291	びまん性汎細気管支炎	350	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
233	中毒性表皮壊死症	292	肥満低換気症候群	351	4p欠失症候群
234	腸管神経節細胞減少症	293	表皮水疱症	352	ライソゾーム病
235	TRPV4異常症	294	ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型)	353	ラスムッセン脳炎
236	TSH分泌亢進症	295	VATER症候群	354	ランゲルハンス細胞組織球症
237	TNF受容体関連周期性症候群	296	ファイファー症候群	355	ランドウ・クレフナー症候群
238	低ホスファターゼ症	297	ファロー四徴症	356	リジン尿性蛋白不耐症
239	天疱瘡	298	ファンコニ貧血	357	両側性小耳症・外耳道閉鎖症
240	特発性拡張型心筋症	299	封入体筋炎	358	両大血管右室起始症
241	特発性間質性肺炎	300	フェニルケトン尿症	359	リンパ管腫症/ゴーハム病
242	特発性基底核石灰化症	301	フォンタン術後症候群	360	リンパ脈管筋腫症
243	特発性血小板減少性紫斑病	302	複合カルボキシラーゼ欠損症	361	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)
244	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	303	副甲状腺機能低下症	362	ルビンシュタイン・テイビ症候群
245	特発性後天性全身性無汗症	304	副腎白質ジストロフィー	363	レーベル遺伝性視神経症
246	特発性大腿骨頭壊死症	305	副腎皮質刺激ホルモン不応症	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
247	特発性多中心性キャッスルマン病	306	ブラウ症候群	365	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴
248	特発性門脈圧亢進症	307	ブラダー・ウィリ症候群	366	レット症候群
249	特発性両側性感音難聴	308	プリオン病	367	レノックス・ガストー症候群
250	突発性難聴	309	プロピオン酸血症	368	ロスムンド・トムソン症候群
251	ドラベ症候群	310	PRL分泌亢進症(高プロラクチン血症)	369	肋骨異常を伴う先天性側弯症

※ 令和6年3月31日までの疾病名