

しょうがいしゃそうごうしえんほうとう 3 障害者総合支援法等

しょうがいふくし サービス等 とう たいけい の体系 (身) (知) (精) (難)

平成25年4月から「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の法律(障害者総合支援法)」が施行されました。障害者総合支援法に基づくサービスは、障害のある方の障害の程度や様々な状況に応じて全国共通の基準、水準で提供される「自立支援給付」と、地域の特性や利用者の状況に応じて市が主体で行う「地域生活支援事業」に大別されます。また、障害児には、「児童福祉法」に基づいて行われるサービスもあります。

障害者総合支援法

自立支援給付

介護給付

- 居宅介護 ●重度訪問介護
- 同行援護 ●行動援護
- 重度障害者等包括支援
- 短期入所 ●療養介護
- 生活介護 ●施設入所支援

訓練等給付

- 自立訓練(機能・生活・宿泊型)
- 就労移行支援
- 就労継続支援(A型・B型)
- 就労定着支援 ●自立生活援助
- 共同生活援助(グループホーム)

相談支援事業

- 計画相談支援 ●地域移行支援
- 地域定着支援

自立支援医療

- 更生医療 ●育成医療
- 精神通院医療

補装具

- 補装具の支給

障害者・障害児

児童福祉法

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
- 居宅訪問型児童発達支援
- 保育所等訪問支援

障害児入所支援(東京都)

- 福祉型障害児入所施設
- 医療型障害児入所施設

障害児相談支援

地域生活支援事業

- 相談支援 ●移動支援 ●日常生活用具費の助成 ●意思疎通支援 ●訪問入浴サービス
- 地域活動支援センター ●日中一時支援 ●住宅小規模改修 ●自動車運転免許・改造助成 など

障害福祉サービス (身) (知) (精) (難)

障害のある方々の障害程度や社会活動や介護者、居住等の状況を踏まえ、介護給付と訓練等給付に大別し、個別に支給決定されるサービスです。

【種 類】

給付区分	内 容
介護給付	障害に起因する日常生活上、継続的に必要となる介護支援。日常生活に必要な支援を目的とします。
訓練等給付	障害のある方が地域で生活を送る為に、一定期間提供される訓練的支援。自立生活に必要な訓練を目的とします。

上記の給付は、更に「訪問系サービス」「日中活動系サービス」と「居住支援系サービス」に区分されます。

【訪問系サービス】 在宅の方を対象とするサービスです。

サービス名	給付区分	サービス内容
居宅介護 (ホームヘルプ)	介護	身体介護、家事援助、通院介助、通院等乗降介助等のサービスを提供します。
重度訪問介護	介護	重度の肢体不自由者又は重度の知的障害もしくは精神障害により、行動上著しい困難を有する人で常時介護を要する方を対象に、居宅における入浴、排泄、食事の介護、外出時における移動支援などのサービスを総合的に提供します。
行動援護	介護	知的障害又は精神障害により、行動上著しい困難があり、常時介護を要する方に対し、危険を回避するために必要な援護、外出支援を行います。
同行援護	介護	視覚障害により、移動に著しい困難を有する方について、外出時に同行し、移動に必要な情報を提供するとともに、移動援護などを提供します。
重度障害者等 包括支援	介護	重度訪問介護の対象となる方のうち、四肢すべてに麻痺があり、寝たきり状態にあり、かつ、気管切開を伴う人工呼吸機器による呼吸管理を行っているか最重度知的障害がある方、または、区分6の行動障害であって強度行動障害に相当する方に対し、居宅介護等のサービスを包括的に提供します。

【日中活動系サービス】 在宅の方及び施設入所中の方に、日中活動を提供するサービスです。

サービス名	給付区分	サービス内容
生活介護	介護	常時介護を必要とする方に、日中、入浴、排泄、食事の介護等を行うとともに、創作活動又は生産活動の機会を提供します。
短期入所 (ショートステイ)	介護	居宅において、介護者が疾病その他の理由により介護をすることが困難な場合に、障害者支援施設に短期間入所させ、入浴、排泄、食事等の介助等を行います。
療養介護	介護	医療と常時介護を必要とする方に、病院等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介助を行います。

サービス名	給付区分	サービス内容
自立訓練 (機能訓練・生活訓練)	訓練	自立した日常生活又は社会生活ができるよう、一定期間、身体機能又は生活能力向上のために必要な訓練を行います。
宿泊型自立訓練	訓練	地域で生活していくことを目的に、一定期間居住の場を提供し、帰宅後における生活能力の向上のための訓練や相談支援を行います。
就労移行支援	訓練	就労を希望する方に、一定期間、就労に必要な知識及び能力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)	訓練	一般企業等への就職が困難な方に、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	訓練	一般就労に移行した人に、就労に伴う生活面の課題に対応するための支援を行います。
就労選択支援	訓練	就労先や働き方についてより良い選択ができるよう、本人の希望や就労能力、適性等に合った選択の支援を行います。 ※令和 7 年 10 月から開始予定
自立生活援助	訓練	一人暮らしに必要な理解力・生活力等を補うため、定期的な居宅訪問や随時の対応により日常生活における課題を把握し、必要な支援を行います。

【居住支援系サービス】 援助を利用しながら暮らせる、居住の場を提供するサービスです。

サービス名	給付区分	サービス内容
共同生活援助 (グループホーム)	訓練	日中に就労または生活介護・就労継続支援等のサービスを利用している方が共同生活を行う住居で、相談、入浴、排せつ及び食事の介護等の日常生活上の支援を行います。
施設入所支援	介護	施設に入所する障害のある方に、夜間や休日、入浴、排泄及び食事等の介護、生活等に関する相談及び助言その他必要な日常生活上の支援を行います。

サービスを利用するための手続きの流れ(障害者の場合)

障害福祉サービスを利用するためには、次のような手続きが必要です。

1 相談

日野市障害福祉課にご相談ください。



2 利用申請・サービス等利用計画案作成・提出

利用したいサービスの支給決定を受けるため、申請書を日野市障害福祉課へ提出します。また、利用目的にかなったサービスを受けられるよう、相談支援事業所にサービス等利用計画案を作成してもらい、日野市障害福祉課へ提出します。サービス等利用計画案は相談支援事業所に代わり、ご本人やご家族・支援者が作成することもできます。



3 認定調査(障害支援区分の一次判定)

市職員が障害者又は保護者の方と面接して、心身の状況や生活状況について80項目の調査を行います。



4 審査・判定(障害支援区分の二次判定)

認定調査の結果及び医師の意見書をもとに、日野市障害支援区分判定等審査会で審査・判定が行われ、障害支援区分が決定されます。



5 支給決定(認定)・通知

障害支援区分や生活環境などをもとに支給量が決定され、「障害福祉サービス受給者証」「通所受給者証」が交付されます。



6 サービス担当者会議・サービス等利用計画の作成

相談支援事業所はサービス担当者会議を開いて、サービス提供事業所などと連絡調整を行い、実際に利用するサービス等利用計画を作成します。



7 サービス提供事業者と契約

利用するサービス提供事業者と利用契約を結びます。



8 サービス利用開始

サービスを利用し、利用者負担額を支払います。担当する相談支援事業所の相談支援専門員が、定期的にサービス内容が適切かどうかの検証(モニタリング)を行い、状況に応じてサービスの見直しを行います。

【問 合 せ】 日野市障害福祉課 P9(1_相談窓口)参照

障害児を対象としたサービス

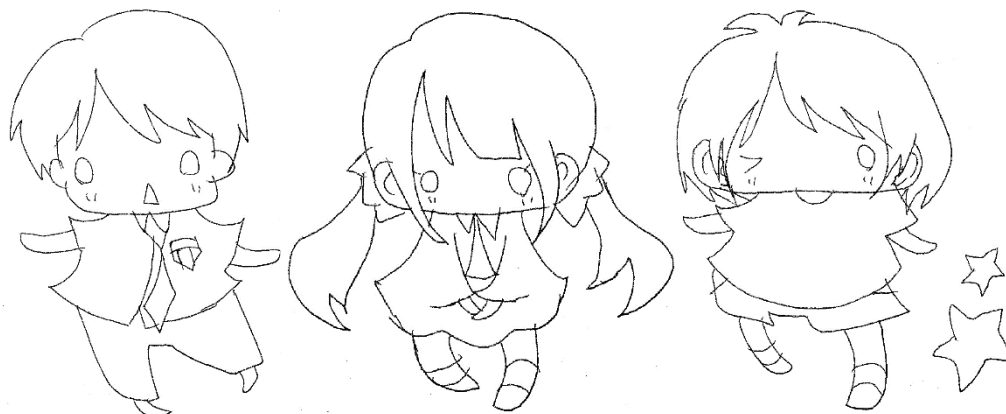
障害のある児童の心身の状況に応じ、児童の自立の支援と日常生活の充実に資するよう、適切な技術をもって指導、訓練等を行う障害のある児童に適切な療育の給付をするサービスです。

障害児通所支援 (身) (知) (精) (難)

サービス名	サービス内容
児童発達支援	未就学の障害児に対して、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その他必要な支援を行います。重度の肢体不自由があり、理学療法等の機能訓練又は医療的管理下での支援が必要と認められた児童に対しても同様に必要な支援を行います。
居宅訪問型 児童発達支援	重度の障害等により外出が著しく困難な障害児の居宅を訪問して発達支援を行うサービスです。
放課後等 デイサービス	学校就学中の障害児に対して、放課後や夏休み等の長期休暇中において、生活能力向上のための訓練等を継続的に提供します。学校教育と相まって障害児の自立を促進するとともに、放課後等の居場所を提供するサービスです。
保育所等 訪問支援	保育所等を現在利用中の障害児、今後利用する予定の障害児に対して、訪問により、保育所等における集団生活の適応のための専門的な支援を提供し、保育所等の安定した利用を促進するサービスです。

障害児入所支援 (身) (知) (精) (難)

サービス名	サービス内容	申請窓口
福祉型障害児 入所施設	入所している障害児に対し、保護、日常生活の指導及び知識技能の付与を行うもの	児童相談所 ※都道府県におけるサービス
医療型障害児 入所施設	施設に入所または指定医療機関に入院している障害児に対し、保護、日常生活の指導及び知識技能の付与、並びに治療を行うもの	



サービスを利用するための手続きの流れ(障害児の場合)

障害福祉サービスを利用するためには、次のような手続きが必要です。

1 相談

日野市障害福祉課にご相談ください。



2 利用申請・障害児支援利用計画案作成・提出

利用したいサービスの支給決定を受けるため、申請書及び発達に支援が必要なことが分かる書類(各種手帳や医師などの意見書)を日野市障害福祉課へ提出します。また、利用目的にかなったサービスを受けられるよう、相談支援事業所に障害児支援利用計画案を作成してもらい、日野市障害福祉課へ提出します。障害児支援利用計画案は相談支援事業所に代わり、ご本人やご家族・支援者が作成することもできます。



3 サービス利用意向調査

市職員が保護者の方と面接し、児童の心身の状況や生活状況についての調査を行います。



4 支給決定(認定)・通知

障害支援区分や生活環境などをもとに支給量が決定され、「障害福祉サービス受給者証」「通所受給者証」が交付されます。



5 サービス担当国会議・障害児支援利用計画の作成

相談支援事業所はサービス担当国会議を開いて、サービス提供事業所などと連絡調整を行い、実際に利用する障害児支援利用計画を作成します。



6 サービス提供事業者と契約

利用するサービス提供事業者と利用契約を結びます。



7 サービス利用開始

サービスを利用し、利用者負担額を支払います。担当する相談支援事業所の相談支援専門員が、定期的にサービスの内容が適切かどうかの検証(モニタリング)を行い、状況に応じてサービスの見直しを行います。

【問 合 せ】 日野市障害福祉課 P9(1_相談窓口)参照

りようしゃふたん しょうがいふくし しょうがいじつうしよしえん
利用者負担(障害福祉サービス・障害児通所支援) (身) (知) (精) (難)

1割相当の額の自己負担となります。ただし、負担が過重にならないように、所得等に応じて月額負担上限額が設定され、さらに負担の軽減策が講じられます。サービス利用料の9割相当の額と月額上限負担額を超えたサービス利用料分は、公費負担します。

所得区分		通所・訪問系サービスを利用する場合の月額負担上限額※
生活保護受給世帯		0円
市民税非課税世帯(低所得 1・2)		0円
一般1	居宅で生活する障害児	4,600円
	居宅で生活する障害者及び20歳未満の施設入所者	9,300円
一般2		37,200円

※食事等実費負担は別途負担する必要があります。

そうだんしえんじぎょう
相談支援事業 (身) (知) (精) (難)

利用者の意向を確認し、障害福祉サービス・障害児通所支援を利用する際に必要なサービス等利用計画又は障害児支援利用計画の作成やサービス等の利用状況の検証(モニタリング)等を行うサービスです。

計画の作成にあたって、利用者の費用負担はありません。

サービス名	サービス内容
計画相談支援	障害のある方の抱える課題の解決や適切なサービス利用に向けて、サービス等利用計画の作成、サービス事業者との連絡調整等を行います。また一定期間ごとにサービス等の利用状況の検証(モニタリング)を行い計画の見直しを行います。
障害児相談支援	障害のある児童が障害児通所支援を利用する前に障害児支援利用計画を作成、サービス事業者との連絡調整等を行います。通所支援開始後、一定期間ごとにサービス等の利用状況の検証(モニタリング)を行い計画の見直しを行います。
地域相談支援	<地域移行支援> 障害者支援施設に入所している障害者又は精神科病院に入院している精神障害者、その他の地域における生活に移行するために重点的な支援を必要とする者へ、住居の確保その他の地域における生活に移行するための活動に関する相談その他の必要な支援を行います。 <地域定着支援> 居宅において単身等で生活する障害者につき、常時の連絡体制を確保し、障害の特性に起因して生じた緊急時に必要な支援を行います。

介護保険制度と障害福祉制度について

(身)(知)(精)(難)

65歳以上(または40歳から64歳までの公的医療保険に加入している特定疾病者)で障害のある方の場合、介護保険サービスと障害者総合支援法によるサービスで共通するもの(ホームヘルプ等一部の障害福祉サービス、補装具・日常生活用具の一部)は、原則として介護保険サービスを優先的に利用していただくこととなります。ただし、介護保険にないサービスを受けたい場合や一定の条件を満たした場合など、介護保険を利用していても、障害福祉サービスを利用できる場合がありますので、詳細については障害福祉課にお問い合わせください。

【介護保険制度に関する問合せ】 日野市介護保険課

〔電 話〕 介護保険の認定に関すること 介護保険係 042-514-8509
介護保険のサービス利用に関すること 介護給付係 042-514-8519

サービス事業所の検索について

「WAM NET」(独立行政法人福祉医療機構が運営)のサイト内の「障害福祉サービス等情報検索」より事業所検索ができます。

障害福祉サービス等情報検索ウェブサイト

〔U R L〕 <https://www.wam.go.jp/sfkohyooout/>



「東京都障害者サービス情報」(東京都福祉局が運営)では、東京都内の事業所が検索できます。

「東京都障害者サービス情報」ホームページ

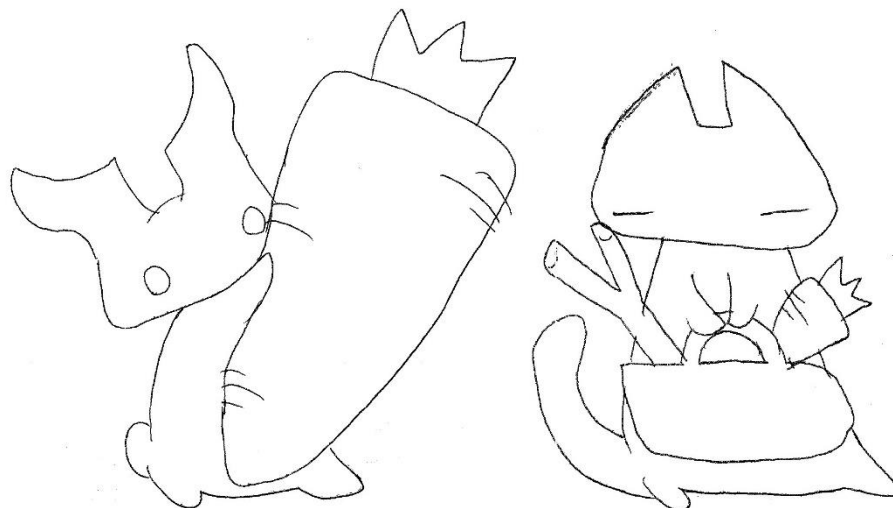
〔U R L〕 <https://www.shougaifukushi.metro.tokyo.lg.jp>



その他サービス (身)(知)(精)(難)

	サービスの名称	内容	掲載ページ
補装具	補装具費の支給	身体上の機能を補うために補装具を必要とする方に対し、購入または修理にかかる費用を支給します。	P35
自立支援医療	更生医療	身体障害がある方で、更生医療(障害の程度を軽減したり障害を除去したりするために行う医療)により、日常生活活動を回復・向上させる可能性が認められる場合、医療に係る医療費の一部または全部を給付します。	P67
	育成医療	身体障害がある児童で、手術などにより障害の除去や、程度の軽減が確実に期待できる場合、医療に係る医療費の一部または全部を給付します。	P67
	精神通院医療	精神障害や、それを原因とする病気について、継続的に通院して治療を行う必要がある方のための医療に係る医療費の一部または全部を給付します。	P68

	サービスの名称	内容	掲載ページ
地 域 生 活 支 援 事 業	日常生活用具費の助成	主に在宅心身障害者(児)及び対象とされている難病等による障害のある方の日常生活を容易にするため、日常生活用具費の助成をしています。	P36
	地域活動支援センター	市が指定した事業所へ通所し、創作的活動や生産活動を行う機会の提供などを行います。	P46
	移動支援	屋外への移動が困難な方の、外出時の移動の支援を行います。	P78
	日中一時支援	日中、一時的に障害者支援施設等を利用することができるサービスです。	P46
	訪問入浴サービス	入浴が困難な在宅の身体障害者(児)の方に、居宅を訪問して入浴サービスを提供します。	P46
	コミュニケーション支援	聴覚障害等で意思疎通を図ることに支障がある方に、意思疎通を仲介する手話通訳者・要約筆記者の派遣等を行います。お持ちのスマートフォン等を使用して、遠隔で手話通訳を行うこともできます。	P49
	自動車運転免許取得・改造費助成	<自動車運転免許取得費の助成> 一般の交通機関の利用が困難な身体障害者の方又は愛の手帳をお持ちの方に対して、自動車運転免許の取得に要する費用の一部を助成します。 <自動車改造費の助成> 重度身体障害者の就労等に伴い、自動車の改造に要する経費を助成します。	P76、77
	住宅設備改善費の給付	在宅の重度の身体障害者(児)の方に対し、その方の居住する家屋の住宅設備の改善に要する費用を給付します。	P57



しょうがいしゃそうごうしえんほう たいしょう なんびょう しっぺいめいいちらんびょう
障害者総合支援法の対象となる難病（疾病名一覧表）（難）

○国指定難病一覧 ※あいうえお順

番号	疾病名
135	アイカルディ症候群
119	アイザックス症候群
24	あきゅうせいこうかせいぜんのうえん 亜急性硬化性全脳炎
46	あくせいがんせつ 悪性関節リウマチ
83	アジソン病
303	アッシャー症候群
116	アトピー性脊髄炎
182	アペール症候群
297	アラジール症候群
218	アルポート症候群
131	アレキサンダー病
201	アンジェルマン症候群
184	アントレー・ビクスラー 症候群
247	いそそうさんけつしやう イソ吉草酸血症
222	いちじせい 一次性ネフローゼ症候群
223	いちじせいまくせいぞうしやくせいし きやうたい 一次性膜性増殖性糸球体 腎炎
325	いでんせいじ こうえんしやうしつかん 遺伝性自己炎症疾患
120	いでんせい 遺伝性ジストニア
115	いでんせいしやうきせいいし し ま の 遺伝性周期性四肢麻痺
298	いでんせいすいえん 遺伝性膀胱炎
286	いでんせいてつがきやうせいひんけつ 遺伝性鉄芽球性貧血
175	ウィーバー症候群
179	ウィリアムズ症候群
171	ウィルソン病
145	ウエスト症候群
191	ウェルナー症候群
233	ウォルフラム症候群
29	ウルリッヒ病
168	エーラス・ダンロス症候群
287	エプスタイン症候群
217	エプスタイン病
204	エマヌエル症候群
30	えんい が た 遠位型ミオパチー
68	おうしよくじんたいこつ か しやう 黄色靱帯骨化症
301	おうはん 黄斑ジストロフィー

番号	疾病名
146	おおたはらしやうこうぐん 大田原症候群
170	オクシピタル・ホーン症候群
227	オスラー病
232	カーニー複合
141	かいばこうか とこな ないそくそくとう 海馬硬化を伴う内側側頭 葉てんかん
97	かいようせいだいしやうえん 潰瘍性大腸炎
76	かすいたいせい 下垂体性ゴナドトロピン 分泌亢進症
77	かすいたいせいせいしやう 下垂体性成長ホルモ ン分泌亢進症
72	かすいたいせい ぶんびいじやうしやう 下垂体性ADH分泌異常症
74	かすいたいせい ぶんびこしんしやう 下垂体性PRL分泌亢進症
73	かすいたいせい ぶんびこしんしやう 下垂体性TSH分泌亢進症
78	かすいたいせんようきのうていかしやう 下垂体前葉機能低下症
79	かぞくせいこう 家族性高コレステロール 血症(ホモ接合体)
266	かぞくせい ちやうかいゆつ 家族性地中海熱
336	かぞくせいでい 家族性低βリポタンパク 血症1(ホモ接合体)
161	かぞくせいりやうせいまんせいでんぼうそう 家族性良性慢性天疱瘡
307	カナバン病
269	かのうせいおきんせいがんけつえん 化膿性無菌性関節炎 ・壊疽性膿皮症 ・アクネ症候群
187	かぶ きしやうこうぐん 歌舞伎症候群
258	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
316	かいりういじやうしやう カルニチン回路異常症
257	かんだとうげんびやう 肝型糖尿病
226	かんしつせいぼうこうえん 間質性膀胱炎(ハンナ型)
150	かんじやう ばんせんしやうたいしやうこうぐん 環状20番染色体症候群
209	かんぜんだいけつかうせんきのうていかしやう 完全大血管転位症
164	がん ひ ふはくひしやう 眼皮膚白皮症
236	ぎせいふくこうしやうせんきのうていかしやう 偽性副甲状腺機能低下症
219	ギャロウェイ・モワト症候群

番号	疾病名
1	きゅうせきぜいせいきん い しゆくしやう 球脊髄性筋萎縮症
220	きゅうそくしんこうせいし きゅうたいじんえん 急速進行性糸球体腎炎
271	きやうちんくせいせきしやうえん 強直性脊椎炎
41	きよさいぼうせいじやうみやくえん 巨細胞性動脈炎
279	きよだいしやうみやくけいけい けいぶこうくう 巨大静脈奇形(頸部口腔 咽頭びまん性病変)
280	きよだいしやうみやくけいけい 巨大動脈静脈奇形 (頸部顔面又は四肢病変)
100	きよだい ぼうこう たんしやう けつちやう ちやうがん 巨大膀胱短小結腸腸管 蠕動不全症
278	きよだい かんきけい 巨大リンパ管奇形 (頸部顔面病変)
2	きん い しゆくせいそくさくこう か しやう 筋萎縮性側索硬化症
256	きんがたとうげんびやう 筋型糖原病
113	きん 筋ジストロフィー
75	クッシング病
106	クリオピリン 関連周期熱 症候群
281	クリッパル・トレノネー・ウェ ーバー症候群
181	クルーゾン症候群
248	グルコーストランスポー ター1欠損症
249	グルタル酸血症1型
250	グルタル酸血症2型
16	クロウ・深瀬症候群
96	クローン病
289	クロンカイト・カナダ 症候群
129	けいれんしやうせきがた に そうせい きやうせい 痙攣重積型(二相性)急性 脳症
158	けっせつせいこうかしやう 結節性硬化症
42	けっせつせいた はつどうみやくえん 結節性多発動脈炎
64	けっせんせいけつしやうばん(げんしやうせい) しはん 血栓性血小板減少性紫斑 病
137	げんきよくせいひしつけいせい 限局性皮質異形成
346	げんばつせい かんがいしんみやくへいそくしやう 原発性肝外門脈閉塞症

番号	疾病名
262	原発性高カイロミクロン血症
94	原発性硬化性胆管炎
48	原発性抗リン脂質抗体症候群
4	原発性側索硬化症
93	原発性胆汁性胆管炎
65	原発性免疫不全症候群
43	顕微鏡的多発血管炎
267	高IgD症候群
98	好酸球性消化管疾患
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
306	好酸球性副鼻腔炎
221	抗糸球体基底膜腎炎
69	後縦靱帯骨化症
80	甲状腺ホルモン不応症
59	拘束型心筋症
241	高チロシン血症1型
242	高チロシン血症2型
243	高チロシン血症3型
283	後天性赤芽球癆
70	広範脊柱管狭窄症
332	膠様滴状角膜ジストロフィー
344	極長鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症
192	コケイン症候群
104	コステロ症候群
274	骨形成不全症
185	コフィン・シリズ症候群
176	コフィン・ローリー症候群
52	混合性結合組織病
190	鰓耳腎症候群
60	再生不良性貧血
55	再発性多発軟骨炎
211	左心低形成症候群
84	サルコイドーシス
212	三尖弁閉鎖症
317	三頭酵素欠損症

番号	疾病名
53	シェーグレン症候群
159	色素性乾皮症
32	自己貪食空胞性ミオパチー
95	自己免疫性肝炎
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
61	自己免疫性溶血性貧血
260	シトステロール血症
318	シトリン欠損症
224	紫斑病性腎炎
265	脂肪萎縮症
107	若年性特発性関節炎
304	若年発症型両側性感音難聴
10	シャルコー・マリー・トウース病
11	重症筋無力症
208	修正大血管転位症
347	出血性線溶異常症
177	ジュベール症候群関連疾患
33	シュワルツ・ヤンパル症候群
138	神経細胞移動異常症
125	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
34	神経線維腫症
9	神経有棘赤血球症
5	進行性核上性麻痺
338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
272	進行性骨化性線維異形成症
25	進行性多巣性白質脳症
308	進行性白質脳症
309	進行性ミオクローヌステんかん
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症

番号	疾病名
154	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
157	スタージ・ウェーバー症候群
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群
202	スミス・マギニス症候群
206	脆弱X症候群
205	脆弱X症候群関連疾患
54	成人発症スチル病
117	脊髄空洞症
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
118	脊髄髄膜瘤
3	脊髄性筋萎縮症
319	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症
328	前眼部形成異常
28	全身性アミロイドーシス
49	全身性エリテマトーデス
51	全身性强皮症
310	先天異常症候群
294	先天性横隔膜ヘルニア
132	先天性核上性球麻痺
330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症
160	先天性魚鱗癬
12	先天性筋無力症候群
320	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
311	先天性三尖弁狭窄症
225	先天性腎性尿崩症
282	先天性赤血球形成異常性貧血
312	先天性僧帽弁狭窄症
139	先天性大脳白質形成不全症
313	先天性肺静脈狭窄症
82	先天性副腎低形成症

番号	疾病名
81	先天性 副腎 皮質 酵素欠損症
111	先天性ミオパチー
130	先天性無痛無汗症
253	先天性葉酸吸収不全
127	前頭側頭葉変性症
340	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）
147	早期ミオクロニー脳症
207	総動脈幹遺残症
293	総排泄腔遺残
292	総排泄腔外反症
194	ソトス症候群
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
7	大脳皮質基底核変性症
326	大理石骨病
40	高安動脈炎
17	多系統萎縮症
275	タナトフォリック骨異形成症
44	多発性血管炎性肉芽腫症
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎
67	多発性嚢胞腎
188	多脾症候群
261	タンジール病
210	単心室症
166	弾性線維性仮性黄色腫
296	胆道閉鎖症
305	遅発性内リンパ水腫
105	チャージ症候群
134	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群
39	中毒性表皮壊死症
101	腸管神経節細胞僅少症
172	低ホスファターゼ症
35	天疱瘡

番号	疾病名
57	特発性拡張型心筋症
85	特発性間質性肺炎
27	特発性基底核石灰化症
327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）
163	特発性後天性全身性無汗症
71	特発性大腿骨頭壊死症
331	特発性多中心性キャツスルマン病
92	特発性門脈圧亢進症
140	ドラベ症候群
268	中條・西村症候群
174	那須・ハコラ病
276	軟骨無形成症
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
345	乳児発症 STING 関連血管炎
295	乳幼児肝巨大血管腫
251	尿素サイクル異常症
195	ヌーナン症候群
315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症
335	ネフロン癆
334	脳クレアチン欠乏症候群
263	脳腱黄色腫症
121	脳内鉄沈着神経変性症
122	脳表ヘモジデリン沈着症
37	膿疱性乾癬（汎発型）
299	嚢胞性線維症
6	パーキンソン病
47	バージャー病
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
86	肺動脈性肺高血圧症
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）

番号	疾病名
230	肺胞低換気症候群
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群
91	バッド・キアリ症候群
8	ハンチントン病
321	非ケトーシス型高グリシン血症
165	肥厚性皮膚骨膜炎
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
58	肥大型心筋症
239	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症
238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症
314	ひだりはいどうみやくみぎはいどうみやくししょう左肺動脈右肺動脈起始症
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎
109	非典型性溶血性尿毒症症候群
290	非特異性多発性小腸潰瘍症
50	皮膚筋炎／多発性筋炎
36	表皮水疱症
291	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）
183	ファイファー症候群
215	ファロー・シ徴症
285	ファンconi貧血
15	ふうにゆうたいきんなん封入体筋炎
240	フェニルケトン尿症
255	複合カルボキシラーゼ欠損症
235	副甲状腺機能低下症
20	副腎白質ジストロフィー
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症
110	ブラウ症候群
193	プラダー・ウィリ症候群

番号	疾病名
23	プリオン病
245	プロピオン酸血症
228	閉塞性細気管支炎
56	ベーチェット病
31	バスレムミオパチー
126	パリー病
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
136	片側巨脳症
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症
337	ホモシスチン尿症
254	ポルフィリン症
112	マリネスコ・シェーグレン症候群
167	マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群
14	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
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
270	慢性再発性多発性骨髄炎
99	慢性特発性偽性腸閉塞症
142	ミオクロニー欠神てんかん
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
21	ミトコンドリア病
329	無虹彩症
189	無脾症候群
264	無βリポタンパク血症
244	メープルシロップ尿症
324	メチルグルタコン酸尿症
246	メチルマロン酸血症
133	メビウス症候群

番号	疾病名
63	免疫性血小板減少症
169	メンケス病
90	網膜色素変性症
22	もやもや病
178	モワット・ウィルソン症候群
196	ヤング・シンプソン症候群
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
19	ライソゾーム病
151	ラスムツセン脳炎
155	ランドウ・クレフナー症候群
252	リジン尿性蛋白不耐症
216	両大血管右室起始症
277	リンパ管腫症／ゴーハム病
89	リンパ脈管筋腫症
162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群
302	レーベル遺伝性視神経症
259	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
156	レット症候群
144	レノックス・ガストー症候群
348	ロウ症候群
186	ロスモンド・トムソン症候群
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症
197	1p36欠失症候群
203	22q11.2欠失症候群
198	4p欠失症候群
199	5p欠失症候群
231	α1-アンチトリプシン欠乏症
322	β-ケトチオラーゼ欠損症
180	ATR-X症候群
103	CFC症候群
26	HTLV-1関連脊髄症
123	HTRA1関連脳小血管病

番号	疾病名
66	IgA腎症
300	IgG4関連疾患
342	LMNB1関連大脳白質脳症
339	MECP2重複症候群
152	PCDH19関連症候群
343	PURA関連神経発達異常症
341	TRPV4異常症
108	TNF受容体関連周期性症候群
173	VATER症候群

○東京都単独指定難病一覧

番号	疾病名
77	悪性高血圧
95	遺伝性QT延長症候群
866	肝内結石症
80	原発性骨髄線維症
88	古典的特発性好酸球増多症候群
91	びまん性汎細気管支炎
83	母斑症（指定難病の結節性硬化症、スタージ・ウェーバー症候群及びクリッパル・トレノネー・ウェーバー症候群を除く。）
97	網膜脈絡膜萎縮症