

3 障害者総合支援法の概要

(1) 障害者総合支援法とは

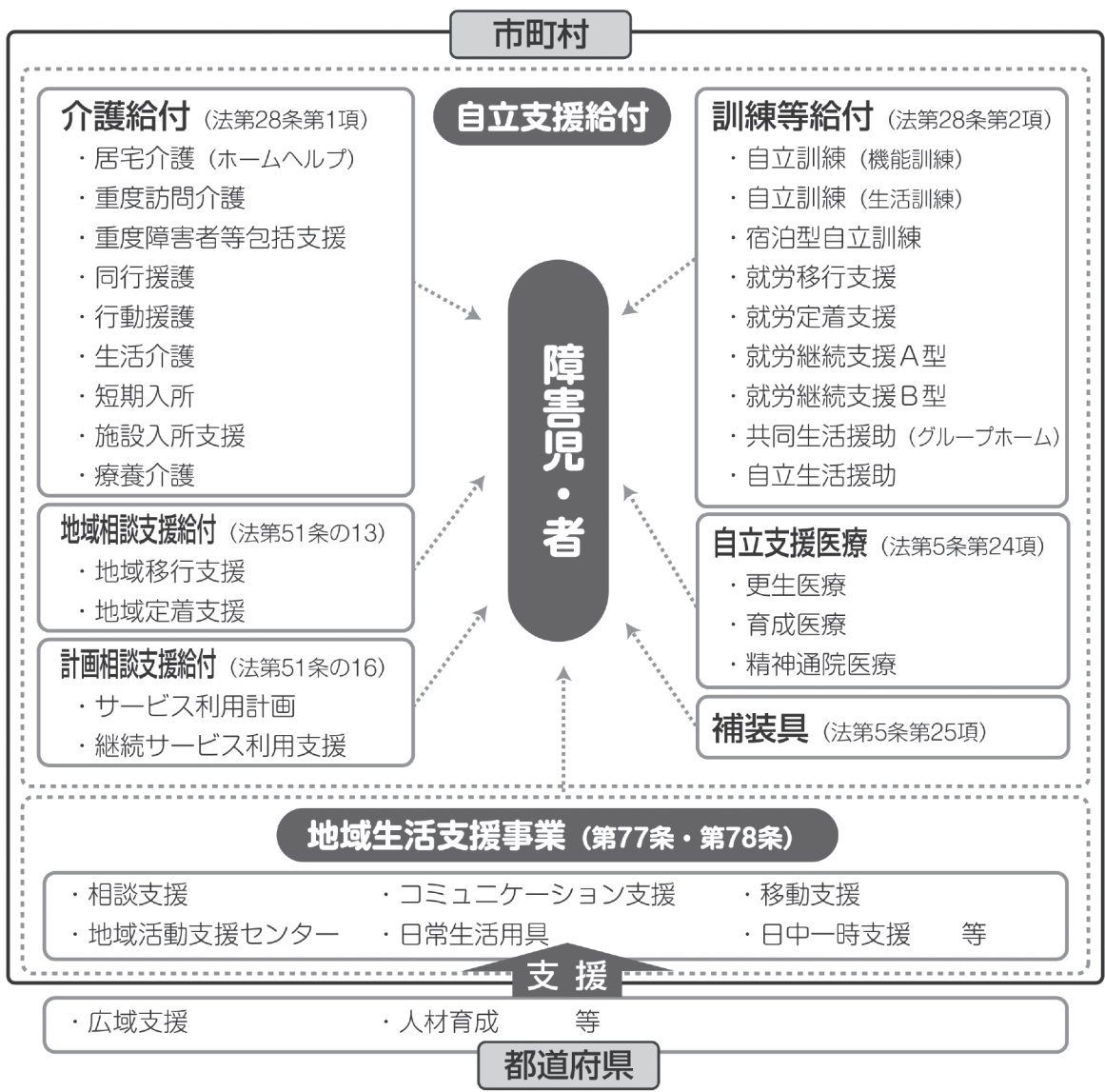
平成 25 年 4 月 1 日、障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律（障害者総合支援法）が施行されました。この法律は、地域社会における共生の実現に向けて障害福祉サービスの充実等、障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するため、障害者自立支援法を改正したものです。障害福祉サービスや自立支援給付の内容、介護給付費等の支給決定、障害支援区分の認定、指定障害福祉サービスの事業者の指定、地域生活支援事業、障害福祉計画の作成等について定めています。

(2) 障害者総合支援法の対象者

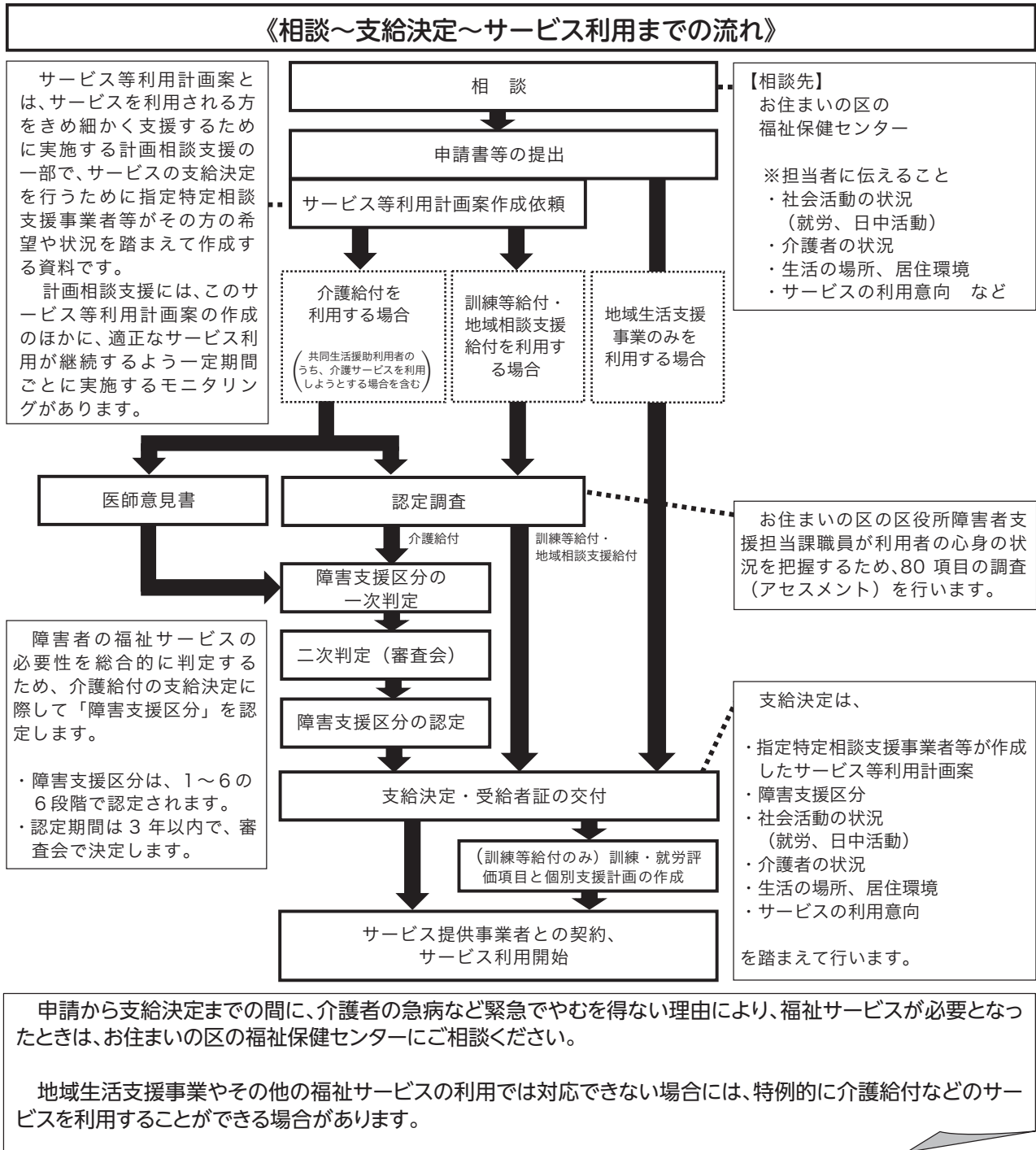
身体障害、知的障害、精神障害（発達障害を含む）のある方、難病疾患等で一定の障害のある方（対象疾病は 24 頁参照）が対象となります。
なお、児童も含まれます。

(3) 事業体系のしくみ

障害福祉サービスは、個々の障害のある方の障害支援区分や勘案事項（社会活動や介護者、居住等の状況等）をふまえ、個別に支給決定が行われる「介護給付」、「訓練等給付」等の「自立支援給付」と、都道府県や市町村によって柔軟に実施されるコミュニケーション支援、ガイドヘルプ（移動支援）、地域活動支援センター等の「地域生活支援事業」に大別され、構成されています。



(4) サービス利用までの流れ



(5) 障害支援区分の認定

障害支援区分とは、障害の多様な特性や心身の状態に応じて必要とされる標準的な支援の度合いを総合的に示す6段階の区分です。全国統一基準の認定調査と医師意見書からなるアセスメントに基づき、市町村に設置される審査会において、区分を審査判定します。その審査判定結果（二次判定）に基づき市町村において障害支援区分を認定します。

この障害支援区分は、「社会活動や介護者、居住等の状況」、「サービスの利用意向」とともに、介護給付費等のサービスの支給決定をするための勘案事項となります。

なお、障害児は障害支援区分の認定は行いませんが、障害の種類や程度の把握のために別途調査を行います。

(6) 福祉サービスの概要

3

ア 自宅での生活を支援するサービス

介護…介護給付 / 訓練…訓練等給付 / 地域…地域生活支援事業
地相…地域相談支援給付 / 計相…計画相談支援給付

| サービス名 | サービスの概要 | 事業体系 | 掲載頁 |
|---------------|---|------|-----|
| ホームヘルプ（居宅介護） | 居宅において入浴・排せつ・食事等の身体介護、掃除・洗濯等の家事援助、通院の際の介助等を提供します。 | 介護 | 31 |
| 重度訪問介護 | 常時介護を必要とする重度の肢体不自由者又は知的障害若しくは精神障害により行動上著しい困難を有する障害者に、居宅における介護・外出時の移動中の介護等を行います。 | 介護 | — |
| 重度障害者等包括支援 | 介護の必要の程度が著しく高い、常時介護を要する障害児・者に居宅介護その他の障害福祉サービスを包括的に提供します。 | 介護 | — |
| 訪問入浴・施設入浴サービス | 自宅での入浴が困難な障害者に対し、移動入浴車または特殊浴槽のある施設で入浴の機会を提供します。 | 地域 | 31 |

イ 外出を支援するサービス

| | | | |
|-------------------------------|--|----|----|
| 同行援護 | 視覚障害により移動に著しい困難を有する障害児・者に対し、外出時に同行し、移動に必要な情報を提供するとともに、移動の援護等を行います。 | 介護 | 51 |
| 行動援護 | 知的又は精神障害により行動上著しい困難を有する障害児・者に対し、行動する際に生じ得る危険を回避するために必要な援護、外出時における移動中の介護等を行います。 | 介護 | 51 |
| ガイドヘルプ（移動支援） （移動介護・通学通所支援） | 社会生活上必要不可欠な外出、余暇活動等の外出、特別支援学校への通学及び作業所等への通所の際に移動の支援を行います。 | 地域 | 51 |

ウ 日中の活動を支援するサービス

| | | | |
|--------------------------|--|----|----|
| 生活介護 | 日中、入浴・排せつ及び食事等の介護や日常生活上の支援、創作的活動・生産活動の機会等を提供します。 | 介護 | 37 |
| 自立訓練（機能訓練） | 理学療法や作業療法等の身体機能・生活能力の維持・向上のためのリハビリテーションや、日常生活上の相談支援等を一定期間行います。 | 訓練 | 37 |
| 自立訓練（生活訓練） | 入浴・排せつ及び食事等の日常生活能力の維持・向上のための訓練や、日常生活上の相談支援等を一定期間行います。 | 訓練 | 38 |
| 就労移行支援 | 一般就労等への移行に向けて、事業所内や企業における作業や実習、適性に応じた職場の開拓、就労後の職場定着支援等を一定期間行います。 | 訓練 | 38 |
| 就労継続支援（A型） | 雇用契約に基づく就労や生産活動の機会を提供し、知識及び能力向上のための訓練、その他必要な支援を行います。 | 訓練 | 38 |
| 就労継続支援（B型） | 就労や生産活動の機会を提供し（雇用契約は結ばない）、知識及び能力向上のための訓練、その他必要な支援を行います。 | 訓練 | 38 |
| 地域活動支援センター （デイ型・作業所型） | 創作的活動や生産活動の機会を提供し、社会との交流促進等の活動を実施します。 | 地域 | 39 |

エ 自立生活等を支援するサービス

| | | | |
|--------|------------------------------------|----|----|
| 自立生活援助 | 定期的な巡回訪問や随時の対応により、単身者等の地域生活を支援します。 | 訓練 | 35 |
| 就労定着支援 | 一般就労移行者の、生活面の課題把握、連絡調整等の支援を行います。 | 訓練 | 36 |

オ 一時的な支援を行うサービス

| | | | |
|--------|--|----|----|
| 短期入所 | 一時的に障害者支援施設等を利用することが必要な障害児・者に、見守りや介護等必要な支援を提供します。（宿泊・日中利用） | 介護 | 40 |
| 日中一時支援 | 一時的に障害者支援施設等を利用することが必要な障害児・者に、見守りや介護等必要な支援を提供します。（日中利用） | 地域 | 40 |

カ 住まいの場としてのサービス

| | | | |
|---------------------|---|----|----|
| グループホーム （共同生活援助） | 入居者に対して、相談・入浴・排せつ又は食事の介護その他日常生活上の援助を行います。 | 訓練 | 43 |
| 施設入所支援 | 施設に入所する障害者に、主に夜間や休日、入浴・排せつ及び食事等の介護、生活等に関する相談等、必要な日常生活の支援を提供します。 | 介護 | 43 |

キ 宿泊型自立訓練

| | | | |
|---------|--|----|----|
| 宿泊型自立訓練 | 夜間の居住の場を提供し、家事等の生活能力等の維持・向上のための訓練を行うとともに、地域移行に向けた支援等を一定期間行います。 | 訓練 | 38 |
|---------|--|----|----|

ク 療養介護

| | | | |
|------|--|----|----|
| 療養介護 | 医療的ケアと常時の介護を必要とする障害者に、医療機関で機能訓練、療養上の管理、看護、介護及び日常生活上の支援を行います。 | 介護 | 43 |
|------|--|----|----|

ケ 相談支援

| | | | |
|------------|--|----|----|
| 地域移行支援 | 障害者支援施設等に入所している障害者や精神科病院に入院している精神障害者が、地域生活へ移行するための支援を行います。 | 地相 | 36 |
| 地域定着支援 | 居宅において単身等で生活する障害者に、常時の緊急連絡体制を確保し、障害の特性に起因して生じた緊急の事態等に相談などの支援を行います。 | 地相 | 36 |
| サービス利用支援 | 障害者や障害児の保護者の障害福祉サービス等の利用に関する意向等に基づき、サービス等利用計画を作成します。 | 計相 | 3 |
| 継続サービス利用支援 | 障害福祉サービス費等の利用開始後及び更新時にサービス等利用計画の見直しを行います。 | 計相 | 3 |

コ 補装具・日常生活用品

| | | | |
|-----------|--|----|----|
| 補装具費の支給 | 補装具を必要とする身体障害児・者等に対し、購入、借受け又は修理に要する費用を支給します。 | - | 47 |
| 日常生活用具の給付 | 重度の障害等がある方に、日常生活を円滑に過ごすために必要な用具を給付します。 | 地域 | 44 |

カ その他のサービス

| | | | |
|-------------|---------------------------------------|----|----|
| コミュニケーション支援 | 聴覚障害者等の社会生活上必要不可欠な活動に対して、手話通訳等を派遣します。 | 地域 | 71 |
|-------------|---------------------------------------|----|----|

(7) 障害支援区分と利用できるサービス

介護給付の福祉サービスには、一定の障害支援区分（19頁）やその他の要件が必要となるものがあります。

（下記の表の○が付いている部分が各サービスを利用できる障害支援区分です。）

| サービス名 | 非該当 | 区分1 | 区分2 | 区分3 | 区分4 | 区分5 | 区分6 |
|--------------|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|
| ホームヘルプ(居宅介護) | | ○ | ○ | ○ | ○ | ○ | ○ |
| 重度訪問介護 | | | | | ○ | ○ | ○ |
| 重度障害者等包括支援 | | | | | | | ○ |
| 同行援護 | ○ | ○ | ○ | ○ | ○ | ○ | ○ |
| 行動援護 | | | | ○ | ○ | ○ | ○ |
| 生活介護 | | | ※1 | ○ | ○ | ○ | ○ |
| 短期入所 | | ○ | ○ | ○ | ○ | ○ | ○ |
| 施設入所支援 | | | | ※2 | ○ | ○ | ○ |
| 療養介護 | | | | | | ※3 | ○ |

※1) 50歳以上は区分2から

※2) 50歳以上は区分3から

※3) 筋ジストロフィー患者、重症心身障害者は、区分5から

(8) 利用者負担のしくみ

障害福祉サービスの自己負担は、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）となっています。

また、施設入所や日中活動サービスに伴う光熱水費等の実費や食費については、実費負担があります。自己負担、実費負担ともに、所得の少ない人の負担が大きくなるよう、軽減措置が設けられています。

ア 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。

なお、負担上限月額よりもサービスの提供に要した費用の1割に当たる額の方が少ない場合は、1割に当たる額を負担することになります。

| 区 分 | 収入状況等 | | 負担上限月額 |
|------|--------------------------------|--|-----------------------------------|
| 生活保護 | 生活保護（または中国残留邦人等支援法による支援給付）受給世帯 | | 0円 |
| 低所得1 | 市民税非課税世帯 | サービスを利用する本人又は障害児の保護者の年収が80万円以下 | 0円 |
| 低所得2 | | その他 | 0円 |
| 一般1 | 市民税課税世帯 | 市民税所得割額が16万円未満（障害児及び20歳未満の施設入所者は28万円） ※入所施設利用者（20歳以上）及びグループホーム利用者を除く。 | 9,300円 (18歳未満の居宅・通所利用者は4,600円) |
| 一般2 | | その他 | 37,200円 |

※所得を判断する際の「世帯」の範囲

- ① 18歳以上の障害者（施設に入所する18歳、19歳を除く）については、本人とその配偶者
- ② 障害児（①以外）については、原則として保護者が属する住民基本台帳の世帯

利用者負担の上限額管理事務について

ひと月あたりの利用者負担額が、設定された負担上限月額を超過することが予測される場合には、サービスを提供する事業所が利用者負担額の上限額管理を行う仕組みがあります。

（上限額管理対象者の例）

- 複数の障害福祉サービス事業所からサービスを利用する場合
- 同一世帯に複数の障害児がいて、同一の保護者がサービスの支給決定を受けている場合
※障害者総合支援法と児童福祉法の各サービスをまたがったの上限管理はできません。この場合、各サービスについて必要に応じて上限管理を行った後、22頁イの高額償還給付の申請が必要です。

イ 高額障害福祉サービス等給付費（高額償還給付）

以下の場合に、支払った利用者負担額の一部が還付されます。

【窓 〇】各区福祉保健センター（裏表紙）

①世帯での利用者負担額の合算額が基準額を上回る場合

【合算の対象となるサービス】

次のサービスの利用にかかる自己負担額（1割負担分）が対象となります。

- 障害者総合支援法に基づくサービス利用料
（例）居宅介護、重度訪問介護、短期入所、就労移行・継続支援など
- 補装具費の自己負担額

○介護保険法に基づくサービス利用料（障害者総合支援法に基づくサービスの併用分に限る）

（例）訪問介護、訪問看護、訪問入浴、通所リハビリ、福祉用具貸与など

○児童福祉法に基づく「障害児支援（入所・通所）」のサービス利用料

（例）障害児通所支援（児童発達支援・放課後等デイサービス等）、障害児入所支援など

【基準額】

37,200 円

※ただし、障害児のきょうだいが異なる法律に基づくサービスを利用している場合や一人の障害児が複数の受給者証を利用している場合は、受給者証に記載された上限額（4,600 円、9,300 円、37,200 円）のうち、いずれか高い方の額となります。

- ② 65 歳に達する前の 5 年間にわたって特定の障害福祉サービスを受けていた方であって、所得状況、障害の程度その他が政令の定めに応ずる方のうち、現在、要介護 1～5 の方で、以下の介護保険サービスを利用している場合

【対象となるサービス】

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

ウ 食費・光熱費等の実費負担についても、減免制度があります。

施設における食費や光熱水費等、通所サービス等における食費が実費負担となりますが、収入に応じた減免があります。

それぞれ詳細については、お住まいの区の福祉保健センター（裏表紙）にお問合せください。

（ア）入所施設の食費等実費負担減免（補足給付）

施設入所支援を利用する低所得者などが、利用者負担額と実費負担額を支払っても、一定額が手元に残るように減免します。

（イ）グループホームの家賃助成（補足給付）

グループホームの利用者（市町村民税課税世帯を除く）に対して、月額 1 万円を上限に家賃を助成します。

（ウ）通所サービスなどの食費減免

生活保護（または中国残留法人等支援法による支援給付受給）、市民税非課税及び市民税所得割額が 16 万円未満（障害児及び 20 歳未満の入所施設利用者は 28 万円未満）の世帯の人に対して、食費のうち人件費相当分を減額します。（令和 6 年 3 月 31 日までの経過措置）

（9）福祉サービスに関する苦情の相談窓口

事業者からの十分な説明がなされない、サービスが契約どおりに提供されないなどのことがあった場合、まずは、利用されている事業者（施設やサービス提供者）の苦情相談窓口にご相談ください。

事業者の相談窓口にご相談しても解決しない、事業者には相談することが難しいなどの場合には、横浜市福祉調整委員会（11 頁）にお問合せください。

(10) 障害者総合支援法の対象疾病一覧 (令和6年4月1日現在)

※印のついた疾病は、特定医療費（指定難病）助成制度の対象となる疾病です。
（一部疾病名等が異なります）

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

| | | | | | |
|-----|-----------------|-----|------------------|-----|-----------------------------|
| 88 | グルタル酸血症 2 型 ※ | 120 | コケイン症候群※ | 152 | シャルコー・マリー・トゥース病※ |
| 89 | クローウ・深瀬症候群※ | 121 | コステロ症候群※ | 153 | 重症筋無力症※ |
| 90 | クローン病※ | 122 | 骨形成不全症※ | 154 | 修正大血管転位症※ |
| 91 | クロンカイト・カナダ症候群※ | 123 | 骨髄異形成症候群 | 155 | ジュベール症候群関連疾患※ |
| 92 | 痙攣重積型（二相性）急性脳症※ | 124 | 骨髄線維症 | 156 | シュワルツ・ヤンペル症候群※ |
| 93 | 結節性硬化症※ | 125 | ゴナドトロピン分泌亢進症※ | 157 | 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症※ |
| 94 | 結節性多発動脈炎※ | 126 | 5p 欠失症候群※ | 158 | 神経細胞移動異常症※ |
| 95 | 血栓性血小板減少性紫斑病※ | 127 | コフィン・シリス症候群※ | 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※ |
| 96 | 限局性皮質異形成※ | 128 | コフィン・ローリー症候群※ | 160 | 神経線維腫症※ |
| 97 | 原発性局所多汗症 | 129 | 混合性結合組織病※ | 161 | 神経有棘赤血球症※ |
| 98 | 原発性硬化性胆管炎※ | 130 | 鰓耳腎症候群※ | 162 | 進行性核上性麻痺※ |
| 99 | 原発性高脂血症※ | 131 | 再生不良性貧血※ | 163 | 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症※ |
| 100 | 原発性側索硬化症※ | 132 | サイトメガロウィルス角膜内皮炎 | 164 | 進行性骨化性線維異形成症※ |
| 101 | 原発性胆汁性胆管炎※ | 133 | 再発性多発軟骨炎※ | 165 | 進行性多巣性白質脳症※ |
| 102 | 原発性免疫不全症候群※ | 134 | 左心低形成症候群※ | 166 | 進行性白質脳症※ |
| 103 | 顕微鏡の大腸炎 | 135 | サルコイドーシス※ | 167 | 進行性ミオクローヌステんかん※ |
| 104 | 顕微鏡的多発血管炎※ | 136 | 三尖弁閉鎖症※ | 168 | 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症※ |
| 105 | 高 Ig D 症候群※ | 137 | 三頭酵素欠損症※ | 169 | 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症※ |
| 106 | 好酸球性消化管疾患※ | 138 | CFC 症候群※ | 170 | スタージ・ウェーバー症候群※ |
| 107 | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症※ | 139 | シェーグレン症候群※ | 171 | スティーヴンス・ジョンソン症候群※ |
| 108 | 好酸球性副鼻腔炎※ | 140 | 色素性乾皮症※ | 172 | スミス・マガニス症候群※ |
| 109 | 抗糸球体基底膜腎炎※ | 141 | 自己貪食空胞性ミオパチー※ | 173 | スモン（特定疾患） |
| 110 | 後縦靭帯骨化症※ | 142 | 自己免疫性肝炎※ | 174 | 脆弱 X 症候群※ |
| 111 | 甲状腺ホルモン不応症※ | 143 | 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症※ | 175 | 脆弱 X 症候群関連疾患※ |
| 112 | 拘束型心筋症※ | 144 | 自己免疫性溶血性貧血※ | 176 | 成人発症スチル病※ |
| 113 | 高チロシン血症 1 型※ | 145 | 四肢形成不全 | 177 | 成長ホルモン分泌亢進症※ |
| 114 | 高チロシン血症 2 型※ | 146 | シトステロール血症※ | 178 | 脊髄空洞症※ |
| 115 | 高チロシン血症 3 型※ | 147 | シトリン欠損症※ | 179 | 脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）※ |
| 116 | 後天性赤芽球癆※ | 148 | 紫斑病性腎炎※ | 180 | 脊髄髄膜瘤※ |
| 117 | 広範脊柱管狭窄症※ | 149 | 脂肪萎縮症※ | 181 | 脊髄性筋萎縮症※ |
| 118 | 膠様滴状角膜ジストロフィー※ | 150 | 若年性特発性関節炎※ | 182 | セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症※ |
| 119 | 抗リン脂質抗体症候群※ | 151 | 若年性肺気腫※ | 183 | 前眼部形成異常※ |

| | | | | | |
|-----|---|-----|------------------------------|-----|-----------------------------------|
| 184 | 全身性エリテマトーデス※ | 216 | ダウン症候群 | 248 | 特発性門脈圧亢進症※ |
| 185 | 全身性強皮症※ | 217 | 高安動脈炎※ | 249 | 特発性両側性感音難聴※ |
| 186 | 先天異常症候群※ | 218 | 多系統萎縮症※ | 250 | 突発性難聴 |
| 187 | 先天性横隔膜ヘルニア※ | 219 | タナトフォリック骨異形成症※ | 251 | ドラベ症候群※ |
| 188 | 先天性核上性球麻痺※ | 220 | 多発血管炎性肉芽腫症※ | 252 | 中條・西村症候群※ |
| 189 | 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症※ | 221 | 多発性硬化症／視神経脊髄炎※ | 253 | 那須・ハコラ病※ |
| 190 | 先天性魚鱗癬※ | 222 | 多発性軟骨性外骨腫症 | 254 | 軟骨無形成症※ |
| 191 | 先天性筋無力症候群※ | 223 | 多発性嚢胞腎※ | 255 | 難治頻回部分発作重積型急性脳炎※ |
| 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※ | 224 | 多脾症候群※ | 256 | 22q11.2 欠失症候群※ |
| 193 | 先天性三尖弁狭窄症※ | 225 | タンジール病※ | 257 | 乳幼児肝巨大血管腫※ |
| 194 | 先天性腎性尿崩症※ | 226 | 単心室症※ | 258 | 尿素サイクル異常症※ |
| 195 | 先天性赤血球形成異常性貧血※ | 227 | 弾性線維性仮性黄色腫※ | 259 | ヌーナン症候群※ |
| 196 | 先天性僧帽弁狭窄症※ | 228 | 短腸症候群 | 260 | ネイルパテラ症候群 (爪膝蓋骨症候群) / LMX1B 関連腎症※ |
| 197 | 先天性大脳白質形成不全症※ | 229 | 胆道閉鎖症※ | 261 | ネフロン癆※ |
| 198 | 先天性肺静脈狭窄症※ | 230 | 遅発性内リンパ水腫※ | 262 | 脳クレアチン欠乏症候群※ |
| 199 | 先天性風疹症候群 | 231 | チャージ症候群※ | 263 | 脳腱黄色腫症※ |
| 200 | 先天性副腎低形成症※ | 232 | 中隔視神経形成異常症 / ドモルシア症候群※ | 264 | 脳内鉄沈着神経変性症※ |
| 201 | 先天性副腎皮質酵素欠損症※ | 233 | 中毒性表皮壊死症※ | 265 | 脳表ヘモジデリン沈着症※ |
| 202 | 先天性ミオパチー※ | 234 | 腸管神経節細胞僅少症※ | 266 | 膿疱性乾癬※ |
| 203 | 先天性無痛無汗症※ | 235 | TRPV4 異常症※ | 267 | 嚢胞性線維症※ |
| 204 | 先天性葉酸吸収不全※ | 236 | TSH 分泌亢進症※ | 268 | パーキンソン病※ |
| 205 | 前頭側頭葉変性症※ | 237 | TNF 受容体関連周期性症候群※ | 269 | バージャー病※ |
| 206 | 線毛機能不全症候群 (カルタゲナー (Kartagener) 症候群を含む。) ※ | 238 | 低ホスファターゼ症※ | 270 | 肺静脈閉塞症 / 肺毛細血管腫症※ |
| 207 | 早期ミオクロニー脳症※ | 239 | 天疱瘡※ | 271 | 肺動脈性肺高血圧症※ |
| 208 | 総動脈幹遺残症※ | 240 | 特発性拡張型心筋症※ | 272 | 肺胞蛋白症 (自己免疫性又は先天性) ※ |
| 209 | 総排泄腔遺残※ | 241 | 特発性間質性肺炎※ | 273 | 肺胞低換気症候群※ |
| 210 | 総排泄腔外反症※ | 242 | 特発性基底核石灰化症※ | 274 | ハッチンソン・ギルフォード症候群※ |
| 211 | ソトス症候群※ | 243 | 特発性血小板減少性紫斑病※ | 275 | バッド・キアリ症候群※ |
| 212 | ダイヤモンド・ブラックファン貧血※ | 244 | 特発性血栓症 (遺伝性血栓性素因によるものに限る。) ※ | 276 | ハンチントン病※ |
| 213 | 第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群※ | 245 | 特発性後天性全身性無汗症※ | 277 | 汎発性特発性骨増殖症 |
| 214 | 大脳皮質基底核変性症※ | 246 | 特発性大腿骨頭壊死症※ | 278 | P C D H 19 関連症候群※ |
| 215 | 大理石骨病※ | 247 | 特発性多中心性キャスルマン病※ | 279 | 非ケトーシス型高グリシン血症※ |

| | | | | | |
|-----|--------------------------|-----|-----------------------------|-----|-----------------------------|
| 280 | 肥厚性皮膚骨膜炎※ | 312 | β -ケトチオラーゼ欠損症※ | 344 | 網膜色素変性症※ |
| 281 | 非ジストロフィー性ミオトニー症候群※ | 313 | バーチェット病※ | 345 | もやもや病※ |
| 282 | 皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症※ | 314 | バスレムミオパチー※ | 346 | モワット・ウイルソン症候群※ |
| 283 | 肥大型心筋症※ | 315 | ヘパリン起因性血小板減少症 | 347 | 薬剤性過敏症症候群 |
| 284 | 左肺動脈右肺動脈起始症※ | 316 | ヘモクロマトーシス | 348 | ヤング・シンプソン症候群※ |
| 285 | ビタミンD依存性くる病/骨軟化症※ | 317 | ペリー病※ | 349 | 優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 |
| 286 | ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症※ | 318 | ペルーシド角膜辺縁変性症 | 350 | 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん※ |
| 287 | ビッカースタッフ脳幹脳炎※ | 319 | ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)※ | 351 | 4p欠失症候群※ |
| 288 | 非典型溶血性尿毒症症候群※ | 320 | 片側巨脳症※ | 352 | ライソゾーム病※ |
| 289 | 非特異性多発性小腸潰瘍症※ | 321 | 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群※ | 353 | ラスマッセン脳炎※ |
| 290 | 皮膚筋炎/多発性筋炎※ | 322 | 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症※ | 354 | ランゲルハンス細胞組織球症 |
| 291 | びまん性汎細気管支炎 | 323 | 発作性夜間ヘモグロビン尿症※ | 355 | ランドウ・クレフナー症候群※ |
| 292 | 肥満低換気症候群 | 324 | ホモシスチン尿症※ | 356 | リジン尿性蛋白不耐症※ |
| 293 | 表皮水疱症※ | 325 | ポルフィリン症※ | 357 | 両側性小耳症・外耳道閉鎖症 |
| 294 | ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)※ | 326 | マリネスコ・シェーグレン症候群※ | 358 | 両大血管右室起始症※ |
| 295 | VATER症候群※ | 327 | マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群※ | 359 | リンパ管腫症/ゴーハム病※ |
| 296 | ファイファー症候群※ | 328 | 慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多発性運動ニューロパチー※ | 360 | リンパ脈管筋腫症※ |
| 297 | ファロー四徴症※ | 329 | 慢性血栓塞栓性肺高血圧症※ | 361 | 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む)※ |
| 298 | ファンコニ貧血※ | 330 | 慢性再発性多発性骨髄炎※ | 362 | ルビンシュタイン・テイビ症候群※ |
| 299 | 封入体筋炎※ | 331 | 慢性隣炎 | 363 | レーベル遺伝性視神経症※ |
| 300 | フェニルケトン尿症※ | 332 | 慢性特発性偽性腸閉塞症※ | 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※ |
| 301 | フォンタン術後症候群 | 333 | ミオクロニー欠神てんかん※ | 365 | 劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 |
| 302 | 複合カルボキシラーゼ欠損症※ | 334 | ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん※ | 366 | レット症候群※ |
| 303 | 副甲状腺機能低下症※ | 335 | ミトコンドリア病※ | 367 | レノックス・ガストー症候群※ |
| 304 | 副腎白質ジストロフィー※ | 336 | 無虹彩症※ | 368 | ロスムンド・トムソン症候群※ |
| 305 | 副腎皮質刺激ホルモン不応症※ | 337 | 無脾症候群※ | 369 | 肋骨異常を伴う先天性側弯症※ |
| 306 | ブラウ症候群※ | 338 | 無 β リポタンパク血症※ | | |
| 307 | プラダー・ウィリ症候群※ | 339 | メープルシロップ尿症※ | | |
| 308 | プリオン病※ | 340 | メチルグルタコン酸血症※ | | |
| 309 | プロピオン酸血症※ | 341 | メチルマロン酸血症※ | | |
| 310 | PRL分泌亢進症(高プロラクチン血症)※ | 342 | メビウス症候群※ | | |
| 311 | 閉塞性細気管支炎※ | 343 | メンケス病※ | | |