





小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				厚生労働省告示（第四百七十五号）			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
6	中枢神経系腫瘍	80	髄膜腫	中枢神経系腫瘍	59	髄膜腫	頭蓋内及び脊髄管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	81	下垂体腺腫	中枢神経系腫瘍	50	下垂体腺腫	頭蓋内及び脊髄管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	82	神経節腫	中枢神経系腫瘍	56	神経節腫	頭蓋内及び脊髄管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	83	神経節腫（神経節細胞腫）	中枢神経系腫瘍	57	神経節腫	頭蓋内及び脊髄管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	84	脊索腫	中枢神経系腫瘍	62	脊索腫	頭蓋内及び脊髄管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	85	未分化神経外胚葉性腫瘍（中枢性のものに限る。）（中枢神経系原始神経外胚葉性腫瘍）	中枢神経系腫瘍	66	未分化神経外胚葉性腫瘍（中枢性のものに限る。）	頭蓋内及び脊髄管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	86	異型奇形腫瘍／ラブドイド腫瘍（非定型奇形腫瘍様ラブドイド腫瘍）	中枢神経系腫瘍	49	異型奇形腫瘍／ラブドイド腫瘍	頭蓋内及び脊髄管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	87	悪性神経鞘腫（悪性末梢神経鞘腫瘍）	中枢神経系腫瘍	48	悪性神経鞘腫	頭蓋内及び脊髄管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	88	神経鞘腫	中枢神経系腫瘍	55	神経鞘腫	頭蓋内及び脊髄管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	89	奇形腫（頭蓋内及び脊髄管内に限る。）	中枢神経系腫瘍	51	奇形腫（頭蓋内及び脊髄管内に限る。）	頭蓋内及び脊髄管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	90	頭蓋内胚細胞腫瘍	中枢神経系腫瘍	61	頭蓋内胚細胞腫瘍	頭蓋内及び脊髄管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	91	70から90までに掲げるもののほか、中枢神経系腫瘍	中枢神経系腫瘍	69	48から68までに掲げるもののほか、中枢神経系腫瘍	頭蓋内及び脊髄管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。

備考

この表に掲げる疾病についてヒト成長ホルモン治療を行う場合においては、この表に定める疾病の状態の程度であって、第五表備考に定める基準を満たすものを対象とする。

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧			厚生労働省告示（第四百七十五号）			
大分類	細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
1	ネフローゼ症候群	1 フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	ネフローゼ症候群	23	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 先天性ネフローゼ症候群の場合 イ 治療で薬物療法を行っている場合 ウ 腎移植を行った場合
1	ネフローゼ症候群	2 びまん性メサンギウム硬化症	ネフローゼ症候群	22	びまん性メサンギウム硬化症	次のいずれかに該当する場合 ア 先天性ネフローゼ症候群の場合 イ 治療で薬物療法を行っている場合 ウ 腎移植を行った場合
1	ネフローゼ症候群	3 微小変化型ネフローゼ症候群	ネフローゼ症候群	21	微小変化型ネフローゼ症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 半年間で3回以上再発した場合又は1年間に4回以上再発した場合 イ 治療で免疫抑制剤又は生物学的製剤を用いる場合 ウ 腎移植を行った場合
1	ネフローゼ症候群	4 巣状分節性糸球体硬化症	ネフローゼ症候群	20	巣状分節性糸球体硬化症	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制剤、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
1	ネフローゼ症候群	5 膜性腎症	ネフローゼ症候群	24	膜性腎症	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制剤、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤、降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
1	ネフローゼ症候群	6 1から5までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	ネフローゼ症候群	25	20から24までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 先天性ネフローゼ症候群の場合 イ 半年間で3回以上再発した場合又は1年間に4回以上再発した場合 ウ 治療で免疫抑制剤又は生物学的製剤を用いる場合 エ ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群の場合 オ 腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	7 IgA腎症	慢性糸球体腎炎	29	IgA腎症	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制剤、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤、降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	8 メサンギウム増殖性糸球体腎炎（IgA腎症を除く。）	慢性糸球体腎炎	39	メサンギウム増殖性糸球体腎炎（IgA腎症を除く。）	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制剤、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤、降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	9 膜性増殖性糸球体腎炎	慢性糸球体腎炎	37	膜性増殖性糸球体腎炎	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制剤、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤、降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	10 紫斑病性腎炎	慢性糸球体腎炎	34	紫斑病性腎炎	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制剤、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	11 抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー（Goodpasture）症候群）	慢性糸球体腎炎	33	抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー 症候群）	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制剤、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	12 慢性糸球体腎炎（アルポート（Alport）症候群によるものに限る。）	慢性糸球体腎炎	38	慢性糸球体腎炎（アルポート 症候群によるものに限る。）	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制剤、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤、降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	13 エプスタイン（Epstein）症候群	慢性糸球体腎炎	30	エプスタイン症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	14 ループス腎炎	慢性糸球体腎炎	40	ループス腎炎	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制剤、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤、降圧薬のうち一つ以上を用いる場合
2	慢性糸球体腎炎	15 急速進行性糸球体腎炎（顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。）	慢性糸球体腎炎	31	急速進行性糸球体腎炎（顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。）	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制剤、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合
2	慢性糸球体腎炎	16 急速進行性糸球体腎炎（多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。）	慢性糸球体腎炎	32	急速進行性糸球体腎炎（多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。）	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制剤、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合
2	慢性糸球体腎炎	17 非典型溶血性尿毒症症候群	慢性糸球体腎炎	36	非典型溶血性尿毒症症候群	治療でステロイド薬、免疫抑制剤、生物学的製剤、抗凝固薬、血漿交換療法、輸血のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	18 ネイル・パテラ（Nail-Patella）症候群（爪膝蓋症候群）	慢性糸球体腎炎	35	ネイル・パテラ症候群（爪膝蓋症候群）	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制剤、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	19 7から18までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	慢性糸球体腎炎	41	29から40までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制剤、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤、降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
3	慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	20 慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	45	慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
4	慢性腎盂腎炎	21 慢性腎盂腎炎	慢性腎盂腎炎	42	慢性腎盂腎炎	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
5	アミロイド腎	22 アミロイド腎	アミロイド腎	1	アミロイド腎	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
6	家族性若年性高尿酸血症性腎症	23 家族性若年性高尿酸血症性腎症	家族性若年性高尿酸血症性腎症	3	家族性若年性高尿酸血症性腎症	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
7	ネフロン癆	24 ネフロン癆	ネフロン癆	26	ネフロン癆	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
8	腎血管性高血圧	25 腎血管性高血圧	腎血管性高血圧	12	腎血管性高血圧	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
9	腎静脈血栓症	26 腎静脈血栓症	腎静脈血栓症	13	腎静脈血栓症	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
10	腎動脈狭窄	27 腎動脈狭窄	腎動脈狭窄	14	腎動脈狭窄	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
11	尿細管性アシドーシス	28 尿細管性アシドーシス	尿細管性アシドーシス	16	尿細管性アシドーシス	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
12	ギッテルマン（Gitelman）症候群	29 ギッテルマン（Gitelman）症候群	ギッテルマン症候群	4	ギッテルマン症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
13	バーター（Bartter）症候群	30 バーター（Bartter）症候群	バーター症候群	27	バーター症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
14	尿管結石	31 尿管結石	尿管結石	15	尿管結石	腎機能低下がみられる場合、泌尿器科的手術を行った場合又は腎移植を行った場合
15	慢性腎不全	32 慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る。）	慢性腎不全	44	慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る。）	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
15	慢性腎不全	33 慢性腎不全（急性尿細管壊死または腎虚血によるものに限る。）	慢性腎不全	43	慢性腎不全（急性尿細管壊死または腎虚血によるものに限る。）	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
16	腎奇形	34 多発性嚢胞腎	腎奇形	8	多発性嚢胞腎	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
16	腎奇形	35 低形成腎	腎奇形	9	低形成腎	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
16	腎奇形	36 腎無形成	腎奇形	6	腎無形成	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
16	腎奇形	37 ボッター（Potter）症候群	腎奇形	10	ボッター症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
16	腎奇形	38 多嚢胞性異形成腎	腎奇形	7	多嚢胞性異形成腎	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
16	腎奇形	39 寡巨大糸球体症	腎奇形	5	寡巨大糸球体症	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
16	腎奇形	40 34から39までに掲げるもののほか、腎奇形	腎奇形	11	5から10までに掲げるもののほか、腎奇形	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
17	尿路奇形	41 閉塞性尿路疾患	尿路奇形	17	閉塞性尿路疾患	腎機能低下がみられる場合、泌尿器科的手術を行った場合又は腎移植を行った場合
17	尿路奇形	42 膀胱尿管逆流（下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く。）	尿路奇形	18	膀胱尿管逆流（下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く。）	腎機能低下がみられる場合、泌尿器科的手術を行った場合又は腎移植を行った場合
17	尿路奇形	43 41及び42に掲げるもののほか、尿路奇形	尿路奇形	19	17及び18に掲げるもののほか、尿路奇形	腎機能低下がみられる場合、泌尿器科的手術を行った場合又は腎移植を行った場合
18	萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）	44 萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）	萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）	2	萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
19	ファンコーニ（Fanconi）症候群	45 ファンコーニ（Fanconi）症候群	ファンコーニ症候群	28	ファンコーニ症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
20	ロウ（Lowe）症候群	46 ロウ（Lowe）症候群	ロウ症候群	46	ロウ症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合

備考

この表に掲げる疾病についてヒト成長ホルモン治療を行う場合においては、この表に定める疾病の状態の程度であって、第五表備考に定める基準を満たすものを対象とする。

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				厚生労働省告示（第四百七十五号）			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
1	気道狭窄	1	気道狭窄	気道狭窄	6	気道狭窄	治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、気道拡張術・形成術後、中心静脈栄養又は経管栄養のうち一つ以上を行う場合（急性期のものを除く。）。 咽頭狭窄については、気管切開術、上顎下顎延長術を除く通常の手術（アデノイド切除術、扁桃摘出術、咽頭形成術等）により治癒する場合は対象としない。
2	気管支喘息	2	気管支喘息	気管支喘息	5	気管支喘息	次のいずれかに該当する場合 ア 1年以内に3か月に3回以上の大発作があった場合 イ 1年以内に意識障害を伴う大発作があった場合 ウ 治療で人工呼吸管理又は挿管を行う場合 エ 生物学的製剤の投与を行った場合 オ おおむね1か月以上の長期入院療法を行う場合
3	先天性中枢性低換気症候群	3	先天性中枢性低換気症候群	先天性中枢性低換気症候群	8	先天性中枢性低換気症候群	治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養又は横隔膜パージングのうち一つ以上を行う場合
4	間質性肺疾患	4	特発性間質性肺炎	間質性肺炎	2	特発性間質性肺炎	左欄の疾病名に該当する場合
4	間質性肺疾患	5	先天性肺胞蛋白症（遺伝子異常が原因の間質性肺疾患を含む。）	間質性肺炎	1	先天性肺胞蛋白症（遺伝子異常が原因の間質性肺疾患を含む。）	左欄の疾病名に該当する場合
4	間質性肺疾患	6	肺胞微石症	間質性肺炎	3	肺胞微石症	左欄の疾病名に該当する場合
5	線毛機能不全症候群	7	線毛機能不全症候群（カルタゲナー（Kartagener）症候群を含む。）	線毛機能不全症候群	9	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）	治療が必要な場合
6	嚢胞性線維症	8	嚢胞性線維症	嚢胞性線維症	11	嚢胞性線維症	治療が必要な場合
7	気管支拡張症	9	気管支拡張症	気管支拡張症	4	気管支拡張症	気管支炎や肺炎を繰り返す場合
8	特発性肺ヘモジデロシス	10	特発性肺ヘモジデロシス	特発性肺ヘモジデロシス	10	特発性肺ヘモジデロシス	治療が必要な場合
9	慢性肺疾患	11	慢性肺疾患	慢性肺疾患	13	慢性肺疾患	治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は中心静脈栄養のうち一つ以上を行う場合
10	閉塞性細気管支炎	12	閉塞性細気管支炎	閉塞性細気管支炎	12	閉塞性細気管支炎	治療が必要な場合
11	リンパ管腫/リンパ管腫症	13	リンパ管腫/リンパ管腫症	リンパ管腫/リンパ管腫症	14	リンパ管腫/リンパ管腫症	治療が必要な場合
12	先天性横隔膜ヘルニア	14	先天性横隔膜ヘルニア	先天性横隔膜ヘルニア	7	先天性横隔膜ヘルニア	治療が必要な場合

4 慢性心疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧		
大分類		細分類
1	洞不全症候群	1 洞不全症候群
2	モビッツ (Mobitz) 2型ブロック	2 モビッツ (Mobitz) 2型ブロック
3	完全房室ブロック	3 完全房室ブロック
4	脚ブロック	4 脚ブロック
5	多源性心室期外収縮	5 多源性心室期外収縮
6	上室頻拍	6 上室頻拍 (WPW症候群によるものに限る。)
6	上室頻拍	7 多源性心房頻拍
6	上室頻拍	8 6及び7に掲げるもののほか、上室頻拍
7	心室頻拍	9 ペラバミル感受性心室頻拍
7	心室頻拍	10 カテコラミン誘発多形性心室頻拍
7	心室頻拍	11 9及び10に掲げるもののほか、心室頻拍
8	心房粗動	12 心房粗動
9	心房細動	13 心房細動
10	心室細動	14 心室細動
11	QT延長症候群	15 QT延長症候群
12	肥大型心筋症	16 肥大型心筋症
13	不整脈源性右室心筋症	17 不整脈源性右室心筋症
14	心筋緻密化障害	18 心筋緻密化障害
15	拡張型心筋症	19 拡張型心筋症
16	拘束型心筋症	20 拘束型心筋症
17	心室瘤	21 心室瘤
18	心内膜線維硬性症	22 心内膜線維硬性症
19	心臓腫瘍	23 心臓腫瘍
20	慢性心筋炎	24 慢性心筋炎
21	慢性心膜炎	25 慢性心膜炎
22	取縮性心膜炎	26 取縮性心膜炎
23	先天性心臓欠損症	27 先天性心臓欠損症
24	冠動脈起始異常	28 左冠動脈肺動脈起始症
24	冠動脈起始異常	29 右冠動脈肺動脈起始症
24	冠動脈起始異常	30 28及び29に掲げるもののほか、冠動脈起始異常
25	川崎病性冠動脈瘤	31 川崎病性冠動脈瘤
26	冠動脈狭窄症 (川崎病によるものを除く。)	32 冠動脈狭窄症 (川崎病によるものを除く。)
27	虚血性心疾患	33 狭心症
27	虚血性心疾患	34 心筋梗塞
28	左心低形成症候群	35 左心低形成症候群
29	単心室症	36 単心室症
30	三尖弁閉鎖症	37 三尖弁閉鎖症
31	肺動脈閉鎖症	38 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
31	肺動脈閉鎖症	39 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
32	ファロー (Fallot) 四徴症	40 ファロー (Fallot) 四徴症
33	両大血管右室起始症	41 タウジッヒ・ピング (Taussig-Bing) 奇形
33	両大血管右室起始症	42 両大血管右室起始症 (タウジッヒ・ピング (Taussig-Bing) 奇形を除く。)
34	両大血管左室起始症	43 両大血管左室起始症
35	完全大血管転位症	44 完全大血管転位症
36	先天性修正大血管転位症	45 先天性修正大血管転位症
37	エプスタイン (Ebstein) 病	46 エプスタイン (Ebstein) 病
38	総動脈幹遺残症	47 総動脈幹遺残症
39	大動脈肺動脈窓	48 大動脈肺動脈窓
40	三心房心	49 三心房心
41	動脈管閉存症	50 動脈管閉存症
42	心房中隔欠損症	51 単心房症
42	心房中隔欠損症	52 二次孔型心房中隔欠損症
42	心房中隔欠損症	53 静脈洞型心房中隔欠損症
42	心房中隔欠損症	54 不完全型房室中隔欠損症 (不完全型心内膜床欠損症)
43	完全型房室中隔欠損症	55 完全型房室中隔欠損症 (完全型心内膜床欠損症)
44	心室中隔欠損症	56 心室中隔欠損症
45	肺静脈還流異常症	57 総肺静脈還流異常症
45	肺静脈還流異常症	58 部分肺静脈還流異常症
46	肺静脈狭窄症	59 肺静脈狭窄症
47	左室右房交通症	60 左室右房交通症
48	右室二腔症	61 右室二腔症
49	肺動脈弁下狭窄症	62 肺動脈弁下狭窄症
50	大動脈弁下狭窄症	63 大動脈弁下狭窄症
51	肺動脈狭窄症	64 肺動脈弁上狭窄症
51	肺動脈狭窄症	65 末梢性肺動脈狭窄症
52	肺動脈弁欠損	66 肺動脈弁欠損
53	肺動脈上行大動脈起始症	67 肺動脈上行大動脈起始症
54	一側肺動脈欠損	68 一側肺動脈欠損
55	大動脈狭窄症	69 大動脈縮窄症
55	大動脈狭窄症	70 大動脈縮窄複合
55	大動脈狭窄症	71 大動脈弁上狭窄症
55	大動脈狭窄症	72 ウィリアムズ (Williams) 症候群
55	大動脈狭窄症	73 69から72までに掲げるもののほか、大動脈狭窄症
56	大動脈弓閉塞症	74 大動脈弓離断複合
56	大動脈弓閉塞症	75 大動脈弓閉塞症 (大動脈弓離断複合を除く。)
57	血管輪	76 重複大動脈弓症
57	血管輪	77 左肺動脈右肺動脈起始症
57	血管輪	78 76及び77に掲げるもののほか、血管輪
58	大動脈瘤	79 バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤
58	大動脈瘤	80 大動脈瘤 (バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤を除く。)
59	動静脈瘻	81 肺動脈瘻
59	動静脈瘻	82 冠動脈瘻
59	動静脈瘻	83 81及び82に掲げるもののほか、動静脈瘻
60	肺動脈性肺高血圧症	84 肺動脈性肺高血圧症
61	慢性肺性心	85 慢性肺性心
62	心臓弁膜症	86 三尖弁狭窄症
62	心臓弁膜症	87 三尖弁閉鎖不全症
62	心臓弁膜症	88 僧帽弁狭窄症
62	心臓弁膜症	89 僧帽弁閉鎖不全症
62	心臓弁膜症	90 肺動脈弁狭窄症
62	心臓弁膜症	91 肺動脈弁閉鎖不全症
62	心臓弁膜症	92 大動脈弁狭窄症
62	心臓弁膜症	93 大動脈弁閉鎖不全症
63	僧帽弁弁上輪	94 僧帽弁弁上輪
64	内臓錯位症候群	95 無脾症候群
64	内臓錯位症候群	96 多脾症候群
65	フォンタン (Fontan) 術後症候群	97 フォンタン (Fontan) 術後症候群

厚生労働省告示 (第四百七十五号)			
区 分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
洞不全症候群	72	洞不全症候群	左側の疾病名に該当する場合
モビッツ2型ブロック	94	モビッツ2型ブロック	左側の疾病名に該当する場合
完全房室ブロック	9	完全房室ブロック	左側の疾病名に該当する場合
脚ブロック	13	脚ブロック	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
多源性心室期外収縮	67	多源性心室期外収縮	心室性期外収縮であって多源性である場合
上室頻拍	26	上室頻拍 (WPW症候群によるものに限る。)	第1基準を満たす場合
上室頻拍	27	多源性心房頻拍	第1基準を満たす場合
上室頻拍	28	26及び27に掲げるもののほか、上室頻拍	第1基準を満たす場合
心室頻拍	33	ペラバミル感受性心室頻拍	第1基準を満たす場合
心室頻拍	32	カテコラミン誘発多形性心室頻拍	第1基準を満たす場合
心室頻拍	34	32及び33に掲げるもののほか、心室頻拍	第1基準を満たす場合
心房粗動	47	心房粗動	第1基準を満たす場合
心房細動	46	心房細動	第1基準を満たす場合
心室細動	30	心室細動	左側の疾病名に該当する場合
QT延長症候群	14	QT延長症候群	左側の疾病名に該当する場合
肥大型心筋症	87	肥大型心筋症	左側の疾病名に該当する場合
不整脈源性右室心筋症	9	不整脈源性右室心筋症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
心筋緻密化障害	29	心筋緻密化障害	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
拡張型心筋症	4	拡張型心筋症	左側の疾病名に該当する場合
拘束型心筋症	20	拘束型心筋症	左側の疾病名に該当する場合
心室瘤	35	心室瘤	第1基準を満たす場合
心内膜線維硬性症	45	心内膜線維硬性症	左側の疾病名に該当する場合
心臓腫瘍	36	心臓腫瘍	第1基準、第2基準又は第3基準を満たす場合
慢性心筋炎	91	慢性心筋炎	第1基準を満たす場合
慢性心膜炎	92	慢性心膜炎	第1基準を満たす場合
取縮性心膜炎	25	取縮性心膜炎	第1基準を満たす場合
先天性心臓欠損症	53	先天性心臓欠損症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
冠動脈起始異常	10	左冠動脈肺動脈起始症	第1基準又は第2基準を満たす場合
冠動脈起始異常	11	右冠動脈肺動脈起始症	第1基準又は第2基準を満たす場合
冠動脈起始異常	12	10及び11に掲げるもののほか、冠動脈起始異常	第1基準又は第2基準を満たす場合
川崎病性冠動脈瘤	5	川崎病性冠動脈瘤	一過性でないことが確実な冠動脈異常所見 (拡張、瘤形成、巨大瘤又は狭窄) を確認し、継続的な治療が行われている場合
冠動脈狭窄症 (川崎病によるものを除く。)	6	冠動脈狭窄症 (川崎病によるものを除く。)	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
虚血性心疾患	15	狭心症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
虚血性心疾患	16	心筋梗塞	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
左心低形成症候群	22	左心低形成症候群	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
単心室症	68	単心室症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
三尖弁閉鎖症	24	三尖弁閉鎖症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
肺動脈閉鎖症	83	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
肺動脈閉鎖症	84	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
ファロー四徴症	88	ファロー四徴症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
両大血管右室起始症	95	タウジッヒ・ピング奇形	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
両大血管右室起始症	96	両大血管右室起始症 (タウジッヒ・ピング奇形を除く。)	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
両大血管左室起始症	97	両大血管左室起始症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
完全大血管転位症	8	完全大血管転位症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
先天性修正大血管転位症	52	先天性修正大血管転位症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
エプスタイン病	3	エプスタイン病	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
総動脈幹遺残症	54	総動脈幹遺残症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
大動脈肺動脈窓	63	大動脈肺動脈窓	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
三心房心	23	三心房心	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
動脈管閉存症	73	動脈管閉存症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
心房中隔欠損症	49	単心房症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
心房中隔欠損症	50	二次孔型心房中隔欠損症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
心房中隔欠損症	48	静脈洞型心房中隔欠損症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
心房中隔欠損症	51	不完全型房室中隔欠損症 (不完全型心内膜床欠損症)	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
完全型房室中隔欠損症	7	完全型房室中隔欠損症 (完全型心内膜床欠損症)	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
心室中隔欠損症	31	心室中隔欠損症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
肺静脈還流異常症	76	総肺静脈還流異常症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
肺静脈還流異常症	77	部分肺静脈還流異常症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
肺静脈狭窄症	78	肺静脈狭窄症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
左室右房交通症	21	左室右房交通症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
右室二腔症	2	右室二腔症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
肺動脈弁下狭窄症	85	肺動脈弁下狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
大動脈弁下狭窄症	64	大動脈弁下狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
肺動脈狭窄症	79	肺動脈弁上狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
肺動脈狭窄症	80	末梢性肺動脈狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
肺動脈弁欠損	86	肺動脈弁欠損	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
肺動脈上行大動脈起始症	81	肺動脈上行大動脈起始症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
一側肺動脈欠損	1	一側肺動脈欠損	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
大動脈狭窄症	59	大動脈縮窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
大動脈狭窄症	60	大動脈縮窄複合	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
大動脈狭窄症	61	大動脈弁上狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
大動脈狭窄症	58	ウィリアムズ症候群	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
大動脈狭窄症	62	58から61までに掲げるもののほか、大動脈狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
大動脈弓閉塞症	57	大動脈弓離断複合	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
大動脈弓閉塞症	56	大動脈弓閉塞症 (大動脈弓離断複合を除く。)	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
血管輪	18	重複大動脈弓症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
血管輪	17	左肺動脈右肺動脈起始症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
血管輪	19	17及び18に掲げるもののほか、血管輪	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
大動脈瘤	66	バルサルバ洞動脈瘤	破裂の場合又は破裂が予想される場合
大動脈瘤	65	大動脈瘤 (バルサルバ洞動脈瘤を除く。)	破裂の場合又は破裂が予想される場合
動静脈瘻	70	肺動脈瘻	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
動静脈瘻	69	冠動脈瘻	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
動静脈瘻	71	69及び70に掲げるもののほか、動静脈瘻	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
肺動脈性肺高血圧症	82	肺動脈性肺高血圧症	左側の疾病名に該当する場合
慢性肺性心	93	慢性肺性心	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
心臓弁膜症	37	三尖弁狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
心臓弁膜症	38	三尖弁閉鎖不全症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
心臓弁膜症	39	僧帽弁狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
心臓弁膜症	40	僧帽弁閉鎖不全症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
心臓弁膜症	43	肺動脈弁狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
心臓弁膜症	44	肺動脈弁閉鎖不全症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
心臓弁膜症	41	大動脈弁狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
心臓弁膜症	42	大動脈弁閉鎖不全症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
僧帽弁弁上輪	55	僧帽弁弁上輪	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
内臓錯位症候群	75	無脾症候群	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
内臓錯位症候群	74	多脾症候群	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
フォンタン術後症候群	89	フォンタン術後症候群	フォンタン型手術を行った場合

備考

本表中「第1基準」、「第2基準」及び「第3基準」とは、それぞれ次の表の右欄に掲げる基準をいう。

第1基準	治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬又は肺血管拡張薬のいずれかが投与されている場合であること。
第2基準	次の①から⑨までのいずれかが認められていること。①肺高血圧症 (収縮期血40mmHg以上)、②肺動脈狭窄症 (右室-肺動脈圧較差20mmHg以上)、③2度以上の房室弁逆流、④2度以上の半月弁逆流、⑤圧較差20mmHg以上の大動脈狭窄、⑥心室性期外収縮、上室性頻拍、心室性頻拍、心房粗動又は高度房室ブロック、⑦左室駆出率0.6以下、⑧心胸郭比60%以上、⑨圧較差20mmHg以上の大動脈再狭窄
第3基準	最終手術不能のためチアノーゼがあり、死に至る可能性を減らすための濃厚なケア、治療及び経過観察が必要な場合であること。

5 内分泌疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧			
大分類		細分類	
1	下垂体機能低下症	1	先天性下垂体機能低下症
1	下垂体機能低下症	2	後天性下垂体機能低下症
2	下垂体性巨人症	3	下垂体性巨人症
3	先端巨大症	4	先端巨大症
4	成長ホルモン分泌不全性低身長症	5	成長ホルモン (GH) 分泌不全性低身長症 (脳の器質的原因によるものに限る。)
4	成長ホルモン分泌不全性低身長症	6	成長ホルモン (GH) 分泌不全性低身長症 (脳の器質的原因によるものを除く。)
5	成長ホルモン不応性症候群	7	インスリン様成長因子1 (IGF-1) 不応症
5	成長ホルモン不応性症候群	8	成長ホルモン不応性症候群 (インスリン様成長因子1 (IGF-1) 不応症を除く。)
6	高プロラクチン血症	9	高プロラクチン血症
7	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群	10	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群
8	尿崩症	11	中枢性尿崩症
8	尿崩症	12	口渇中枢障害を伴う高ナトリウム血症 (本態性高ナトリウム血症)
8	尿崩症	13	腎性尿崩症
9	中枢性塩喪失症候群	14	中枢性塩喪失症候群
10	甲状腺機能亢進症	15	バセドウ (Basedow) 病
10	甲状腺機能亢進症	16	甲状腺機能亢進症 (バセドウ (Basedow) 病を除く。)
11	甲状腺機能低下症	17	異所性甲状腺
11	甲状腺機能低下症	18	無甲状腺症
11	甲状腺機能低下症	19	甲状腺刺激ホルモン (TSH) 分泌低下症 (先天性に限る。)
11	甲状腺機能低下症	20	17から19までに掲げるもののほか、先天性甲状腺機能低下症
11	甲状腺機能低下症	21	橋本病
11	甲状腺機能低下症	22	萎縮性甲状腺炎
11	甲状腺機能低下症	23	21及び22に掲げるもののほか、後天性甲状腺機能低下症
12	甲状腺ホルモン不応症	24	甲状腺ホルモン不応症
13	腺腫様甲状腺腫	25	腺腫様甲状腺腫
14	副甲状腺機能亢進症	26	副甲状腺機能亢進症
15	副甲状腺機能低下症	27	副甲状腺欠損症
15	副甲状腺機能低下症	28	副甲状腺機能低下症 (副甲状腺欠損症を除く。)
16	自己免疫性多内分泌腺症候群	29	自己免疫性多内分泌腺症候群 1型
16	自己免疫性多内分泌腺症候群	30	自己免疫性多内分泌腺症候群 2型
17	偽性副甲状腺機能低下症	31	偽性偽性副甲状腺機能低下症
17	偽性副甲状腺機能低下症	32	偽性副甲状腺機能低下症 (偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く。)
18	クッシング (Cushing) 症候群	33	クッシング (Cushing) 病
18	クッシング (Cushing) 症候群	34	異所性副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 産生症候群
18	クッシング (Cushing) 症候群	35	副腎腺腫
18	クッシング (Cushing) 症候群	36	副腎皮質結節性過形成
18	クッシング (Cushing) 症候群	37	33から36までに掲げるもののほか、クッシング (Cushing) 症候群
19	慢性副腎皮質機能低下症	38	副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 単独欠損症
19	慢性副腎皮質機能低下症	39	副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 不応症
19	慢性副腎皮質機能低下症	40	先天性副腎低形成症
19	慢性副腎皮質機能低下症	41	グルココルチコイド抵抗症
19	慢性副腎皮質機能低下症	42	38から41までに掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症 (アジソン (Addison) 病を含む。)
20	アルドステロン症	43	アルドステロン症
21	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群 (AME症候群)	44	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群 (AME症候群)
22	リドル (Liddle) 症候群	45	リドル (Liddle) 症候群
23	低アルドステロン症	46	低レニン性低アルドステロン症
23	低アルドステロン症	47	アルドステロン合成酵素欠損症
23	低アルドステロン症	48	46及び47に掲げるもののほか、低アルドステロン症
24	偽性低アルドステロン症	49	偽性低アルドステロン症
25	先天性副腎過形成症	50	リポイド副腎過形成症
25	先天性副腎過形成症	51	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
25	先天性副腎過形成症	52	11β-水酸化酵素欠損症
25	先天性副腎過形成症	53	17α-水酸化酵素欠損症
25	先天性副腎過形成症	54	21-水酸化酵素欠損症
25	先天性副腎過形成症	55	P450酸化還元酵素欠損症
25	先天性副腎過形成症	56	50から55までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症
26	思春期早発症	57	ゴナドトロピン依存性思春期早発症
26	思春期早発症	58	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症
27	エストロゲン過剰症 (思春期早発症を除く。)	59	エストロゲン過剰症 (ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。)
28	アンドロゲン過剰症 (思春期早発症を除く。)	60	アンドロゲン過剰症 (ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。)
29	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	61	カルマン (Kallmann) 症候群
29	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	62	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症 (カルマン (Kallmann) 症候群を除く。)
30	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	63	精巣形成不全
30	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	64	卵巣形成不全
30	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	65	63及び64に掲げるもののほか、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症
31	性分化疾患	66	卵精巢性性分化疾患
31	性分化疾患	67	混合性性腺異形成症
31	性分化疾患	68	5α-還元酵素欠損症
31	性分化疾患	69	17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
31	性分化疾患	70	アンドロゲン不応症
31	性分化疾患	71	68から70までに掲げるもののほか、46,XY性分化疾患
31	性分化疾患	72	46,XX性分化疾患
32	消化管ホルモン産生腫瘍	73	VIP産生腫瘍
32	消化管ホルモン産生腫瘍	74	ガストリノーマ
32	消化管ホルモン産生腫瘍	75	カルチノイド症候群
33	グルカゴノーマ	76	グルカゴノーマ
34	高インスリン血症性低血糖症	77	インスリノーマ
34	高インスリン血症性低血糖症	78	先天性高インスリン血症
34	高インスリン血症性低血糖症	79	77及び78に掲げるもののほか、高インスリン血症性低血糖症

厚生労働省告示 (第四百七十五号)			
区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
下垂体機能低下症	5	先天性下垂体機能低下症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、備考に定める基準を満たすものに限る。
下垂体機能低下症	4	後天性下垂体機能低下症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、備考に定める基準を満たすものに限る。
下垂体性巨人症	6	下垂体性巨人症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
先端巨大症	56	先端巨大症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
成長ホルモン分泌不全性低身長症	46	成長ホルモン (GH) 分泌不全性低身長症 (脳の器質的原因によるものに限る。)	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、備考に定める基準を満たすものに限る。
成長ホルモン分泌不全性低身長症	47	成長ホルモン (GH) 分泌不全性低身長症 (脳の器質的原因によるものを除く。)	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、備考に定める基準を満たすものに限る。
成長ホルモン不応性症候群	44	インスリン様成長因子1 (IGF-1) 不応症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
成長ホルモン不応性症候群	45	成長ホルモン不応性症候群 (インスリン様成長因子1不応症を除く。)	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
高プロラクチン血症	33	高プロラクチン血症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群	34	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
尿崩症	78	中枢性尿崩症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
尿崩症	76	口渇中枢障害を伴う高ナトリウム血症 (本態性高ナトリウム血症)	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
尿崩症	77	腎性尿崩症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
中枢性塩喪失症候群	68	中枢性塩喪失症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
甲状腺機能亢進症	24	バセドウ病	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
甲状腺機能亢進症	23	甲状腺機能亢進症 (バセドウ病を除く。)	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
甲状腺機能低下症	28	異所性甲状腺	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
甲状腺機能低下症	30	無甲状腺症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
甲状腺機能低下症	29	甲状腺刺激ホルモン (TSH) 分泌低下症 (先天性に限る。)	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
甲状腺機能低下症	31	28から30までに掲げるもののほか、先天性甲状腺機能低下症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
甲状腺機能低下症	26	橋本病	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
甲状腺機能低下症	25	萎縮性甲状腺炎	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
甲状腺機能低下症	27	25及び26に掲げるもののほか、後天性甲状腺機能低下症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
甲状腺ホルモン不応症	32	甲状腺ホルモン不応症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
腺腫様甲状腺腫	55	腺腫様甲状腺腫	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
副甲状腺機能亢進症	81	副甲状腺機能亢進症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。
副甲状腺機能低下症	83	副甲状腺欠損症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。
副甲状腺機能低下症	82	副甲状腺機能低下症 (副甲状腺欠損症を除く。)	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。
自己免疫性多内分泌腺症候群	36	自己免疫性多内分泌腺症候群 1型	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。
自己免疫性多内分泌腺症候群	37	自己免疫性多内分泌腺症候群 2型	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。
偽性副甲状腺機能低下症	8	偽性偽性副甲状腺機能低下症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。
偽性副甲状腺機能低下症	9	偽性副甲状腺機能低下症 (偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く。)	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。
クッシング症候群	11	クッシング病	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
クッシング症候群	10	異所性副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 産生症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
クッシング症候群	12	副腎腺腫	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
クッシング症候群	13	副腎皮質結節性過形成	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
クッシング症候群	14	10から13までに掲げるもののほか、クッシング症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
慢性副腎皮質機能低下症	86	副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 単独欠損症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
慢性副腎皮質機能低下症	87	副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 不応症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
慢性副腎皮質機能低下症	85	先天性副腎低形成症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
慢性副腎皮質機能低下症	84	グルココルチコイド抵抗症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
慢性副腎皮質機能低下症	88	84から87までに掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症 (アジソン病を含む。)	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
アルドステロン症	1	アルドステロン症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群	89	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群 (AME症候群)	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
リドル症候群	90	リドル症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
低アルドステロン症	70	低レニン性低アルドステロン症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
低アルドステロン症	69	アルドステロン合成酵素欠損症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
低アルドステロン症	71	69及び70に掲げるもののほか、低アルドステロン症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
偽性低アルドステロン症	7	偽性低アルドステロン症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
先天性副腎過形成症	62	リポイド副腎過形成症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
先天性副腎過形成症	58	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
先天性副腎過形成症	57	11β-水酸化酵素欠損症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
先天性副腎過形成症	59	17α-水酸化酵素欠損症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
先天性副腎過形成症	60	21-水酸化酵素欠損症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
先天性副腎過形成症	61	P450酸化還元酵素欠損症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
先天性副腎過形成症	63	57から62までに掲げるもののほかの、先天性副腎過形成症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
思春期早発症	38	ゴナドトロピン依存性思春期早発症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
思春期早発症	39	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
エストロゲン過剰症 (思春期早発症を除く。)	3	エストロゲン過剰症 (ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。)	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
アンドロゲン過剰症 (思春期早発症を除く。)	2	アンドロゲン過剰症 (ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。)	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	72	カルマン症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	73	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症 (カルマン症候群を除く。)	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	20	精巣形成不全	治療で補充療法を行っている場合
高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	21	卵巣形成不全	治療で補充療法を行っている場合
高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	22	20及び21に掲げるもののほか、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
性分化疾患	54	卵精巢性性分化疾患	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
性分化疾患	52	混合性性腺異形成症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
性分化疾患	50	5α-還元酵素欠損症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
性分化疾患	49	17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
性分化疾患	48	アンドロゲン不応症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
性分化疾患	51	48から50までに掲げるもののほか、46,XY性分化疾患	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
性分化疾患	53	46,XX性分化疾患	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
消化管ホルモン産生腫瘍	43	VIP産生腫瘍	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
消化管ホルモン産生腫瘍	41	ガストリノーマ	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
消化管ホルモン産生腫瘍	42	カルチノイド症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
グルカゴノーマ	15	グルカゴノーマ	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
高インスリン血症性低血糖症	17	インスリノーマ	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法又は胃腸、持続経鼻栄養等の栄養療法のいずれか一つ以上を行っている場合
高インスリン血症性低血糖症	18	先天性高インスリン血症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法又は胃腸、持続経鼻栄養等の栄養療法のいずれか一つ以上を行っている場合
高インスリン血症性低血糖症	19	17及び18に掲げるもののほか、高インスリン血症性低血糖症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法又は胃腸、持続経鼻栄養等の栄養療法のいずれか一つ以上を行っている場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				厚生労働省告示（第四百七十五号）			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
35	ビタミンD依存性くる病	80	ビタミンD依存性くる病	ビタミンD依存性くる病	79	ビタミンD依存性くる病	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。
36	ビタミンD抵抗性骨軟化症	81	ビタミンD抵抗性骨軟化症	ビタミンD抵抗性骨軟化症	80	ビタミンD抵抗性骨軟化症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。
37	原発性低リン血症性くる病	82	原発性低リン血症性くる病	原発性低リン血症性くる病	16	原発性低リン血症性くる病	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。
38	軟骨異栄養症	83	軟骨無形成症	軟骨異栄養症	75	軟骨無形成症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、備考に定める基準を満たすものに限る。
38	軟骨異栄養症	84	軟骨低形成症	軟骨異栄養症	74	軟骨低形成症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、備考に定める基準を満たすものに限る。
39	骨形成不全症	85	骨形成不全症	骨形成不全症	35	骨形成不全症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
40	脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）	86	脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）	脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）	40	脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
41	多発性内分泌腫瘍	87	多発性内分泌腫瘍1型（ウェルマー（Wermer）症候群）	多発性内分泌腫瘍	65	多発性内分泌腫瘍1型（ウェルマー 症候群）	手術を実施し、かつ、術後も治療が必要な場合
41	多発性内分泌腫瘍	88	多発性内分泌腫瘍2型（シップル（Sipple）症候群）	多発性内分泌腫瘍	66	多発性内分泌腫瘍2型（シップル症候群）	手術を実施し、かつ、術後も治療が必要な場合
41	多発性内分泌腫瘍	89	87及び88に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍	多発性内分泌腫瘍	67	65及び66に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍	手術を実施し、かつ、術後も治療が必要な場合
42	多嚢胞性卵巣症候群	90	多嚢胞性卵巣症候群	多嚢胞性卵巣症候群	64	多嚢胞性卵巣症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	91	ターナー（Turner）症候群	内分泌疾患を伴うその他の症候群	91	ターナー症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、備考に定める基準を満たすものに限る。
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	92	ブラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群	内分泌疾患を伴うその他の症候群	94	ブラダー・ウィリ症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、備考に定める基準を満たすものに限る。
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	93	マッキューン・オルブライト（McCune-Albright）症候群	内分泌疾患を伴うその他の症候群	95	マッキューン・オルブライト症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	94	ヌーナン（Noonan）症候群	内分泌疾患を伴うその他の症候群	92	ヌーナン症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	95	バルデー・ビードル（Bardet-Biedl）症候群	内分泌疾患を伴うその他の症候群	93	バルデー・ビードル症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合

備考

ヒト成長ホルモン治療を行う場合においては、この表に定める疾病の状態の程度であって次の基準を満たすものを対象とする。

I 開始基準

新たに治療を開始する場合は、次の要件を満たすこと。

- 後天性下垂体機能低下症、先天性下垂体機能低下症又は成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）による低身長の場合次のいずれも満たすこと。  
ただし、乳幼児で成長ホルモン分泌不全が原因と考えられる症候性低血糖がある場合は、(3)を満たしていれば足りること。  
(1) 現在の身長が別表第一に掲げる値以下であること。  
(2) IGF-1（ソマトメジンC）値が200ng/ml未満（5歳未満の場合は、150ng/ml未満）であること。  
(3) 乳幼児で成長ホルモン（GH）分泌不全が原因と考えられる症候性低血糖がある場合は1種以上、その他の場合は2種以上の成長ホルモン分泌刺激試験（空腹下で行われた場合に限り。）の全ての結果（試験前の測定値を含む。）で、成長ホルモンの最高値が6ng/ml（GHRP-2負荷では16ng/ml）以下であること。
- 成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）（1種以上の成長ホルモン分泌刺激試験（空腹下で行われた場合に限り。）の全ての結果（試験前の測定値を含む。）で、成長ホルモンの最高値が6ng/ml（GHRP-2負荷では16ng/ml）以下である場合に限り。）、ターナー症候群又はブラダー・ウィリ症候群による低身長の場合次のいずれかに該当すること。  
(1) 現在の身長が別表第二に掲げる値以下であること。  
(2) 年間の成長速度が、2年以上にわたって別表第三に掲げる値以下であること。  
3 軟骨低形成症又は軟骨無形成症による低身長の場合現在の身長が別表第四に掲げる値以下であること。  
4 慢性腎不全による低身長の場合現在の身長が別表第一に掲げる値以下であること。

II 継続基準

次のいずれかに該当すること。

- 後天性下垂体機能低下症、先天性下垂体機能低下症、成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的な原因によるものに限る。）又は成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）による低身長の場合初年度は、年間成長速度が6.0cm/年以上又は治療中1年間の成長速度と治療前1年間の成長速度との差が2.0cm/年以上であること。治療2年目以降は、年間成長速度が3.0cm/年以上であること。
- 慢性腎不全、ターナー症候群、ブラダー・ウィリ症候群、軟骨低形成症又は軟骨無形成症による低身長の場合初年度は、年間成長速度が4.0cm/年以上又は治療中1年間の成長速度と治療前1年間の成長速度との差が1.0cm/年以上であること。治療2年目以降は、年間成長速度が2.0cm/年以上であること。治療3年目以降は、年間成長速度が1.0cm/年以上であること。

III 終了基準

男子にあつては身長156.4cm、女子にあつては身長145.4cmに達したこと。



小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧			厚生労働省告示（第四百七十五号）				
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
1	膠原病疾患	1	若年性特発性関節炎	膠原病疾患	8	若年性特発性関節炎	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
1	膠原病疾患	2	全身性エリテマトーデス	膠原病疾患	9	全身性エリテマトーデス	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
1	膠原病疾患	3	皮膚筋炎/多発性筋炎	膠原病疾患	10	皮膚筋炎/多発性筋炎	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
1	膠原病疾患	4	シェーグレン（Sjögren）症候群	膠原病疾患	7	シェーグレン症候群	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
1	膠原病疾患	5	抗リン脂質抗体症候群	膠原病疾患	6	抗リン脂質抗体症候群	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
1	膠原病疾患	6	ベーチェット（Behçet）病	膠原病疾患	11	ベーチェット病	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
2	血管炎症候群	7	高安動脈炎（大動脈炎症候群）	血管炎症候群	4	高安動脈炎	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
2	血管炎症候群	8	多発血管炎性肉芽腫症	血管炎症候群	5	多発血管炎性肉芽腫症	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
2	血管炎症候群	9	結節性多発血管炎（結節性多発動脈炎）	血管炎症候群	1	結節性多発動脈炎	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
2	血管炎症候群	10	顕微鏡的多発血管炎	血管炎症候群	2	顕微鏡的多発血管炎	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
2	血管炎症候群	11	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	血管炎症候群	3	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
3	再発性多発軟骨炎	12	再発性多発軟骨炎	再発性多発軟骨炎	12	再発性多発軟骨炎	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
4	皮膚・結合組織疾患	13	強皮症	皮膚・結合組織疾患	24	強皮症	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
4	皮膚・結合組織疾患	14	混合性結合組織病	皮膚・結合組織疾患	25	混合性結合組織病	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
5	自己炎症性疾患	15	家族性地中海熱	自己炎症性疾患	14	家族性地中海熱	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
5	自己炎症性疾患	16	クリオピリン関連周期性熱症候群	自己炎症性疾患	16	クリオピリン関連周期性熱症候群	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
5	自己炎症性疾患	17	TNF受容体関連周期性症候群	自己炎症性疾患	18	TNF受容体関連周期性症候群	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
5	自己炎症性疾患	18	ブラウ（Blau）症候群/若年発症サルコイドーシス	自己炎症性疾患	20	ブラウ症候群/若年発症サルコイドーシス	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
5	自己炎症性疾患	19	中條・西村症候群	自己炎症性疾患	19	中條・西村症候群	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
5	自己炎症性疾患	20	高IgD症候群（メバロン酸キナーゼ欠損症）	自己炎症性疾患	17	高IgD症候群（メバロン酸キナーゼ欠損症）	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
5	自己炎症性疾患	21	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	自己炎症性疾患	15	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
5	自己炎症性疾患	22	慢性再発性多発性骨髄炎	自己炎症性疾患	21	慢性再発性多発性骨髄炎	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
5	自己炎症性疾患	23	インターロイキン1受容体拮抗分子欠損症	自己炎症性疾患	13	インターロイキン1受容体拮抗分子欠損症	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
5	自己炎症性疾患	24	15から23までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患	自己炎症性疾患	22	13から21までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
6	スティーヴンス・ジョンソン（Stevens-Johnson）症候群	25	スティーヴンス・ジョンソン（Stevens-Johnson）症候群	スティーヴンス・ジョンソン症候群	23	スティーヴンス・ジョンソン症候群	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧			厚生労働省告示（第四百七十五号）				
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
1	糖尿病	1	1型糖尿病	糖尿病	1	1型糖尿病	治療でインスリンその他の糖尿病治療薬又はIGF-1のうち一つ以上を用いている場合
1	糖尿病	2	2型糖尿病	糖尿病	6	2型糖尿病	治療でインスリンその他の糖尿病治療薬又はIGF-1のうち一つ以上を用いている場合
1	糖尿病	3	若年発症成人型糖尿病（MODY）	糖尿病	4	若年発症成人型糖尿病（MODY）	治療でインスリンその他の糖尿病治療薬又はIGF-1のうち一つ以上を用いている場合
1	糖尿病	4	新生児糖尿病	糖尿病	5	新生児糖尿病	治療でインスリンその他の糖尿病治療薬又はIGF-1のうち一つ以上を用いている場合
1	糖尿病	5	インスリン受容体異常症	糖尿病	2	インスリン受容体異常症	治療でインスリンその他の糖尿病治療薬又はIGF-1のうち一つ以上を用いている場合
1	糖尿病	6	脂肪萎縮性糖尿病	糖尿病	3	脂肪萎縮性糖尿病	治療でインスリンその他の糖尿病治療薬又はIGF-1のうち一つ以上を用いている場合
1	糖尿病	7	1から6までに掲げるもののほか、糖尿病	糖尿病	7	1から6までに掲げるもののほか、糖尿病	治療でインスリンその他の糖尿病治療薬又はIGF-1のうち一つ以上を用いている場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧	
大分類	細分類
1	フェニルケトン尿症 (高フェニルアラニン血症)
1	高チロシン血症 1 型
1	高チロシン血症 2 型
1	高チロシン血症 3 型
1	高プロリン血症
1	プロリダーゼ欠損症
1	メーブルシロップ尿症
1	ホモシスチン尿症
1	高メチオニン血症
1	非ケトーシス型高グリシン血症
1	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症
1	カルバミルリン酸合成酵素欠損症
1	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症
1	アルギニンコハク酸合成酵素欠損症 (シトルリン血症)
1	アルギニンコハク酸尿症
1	高アルギニン血症
1	シトルリン欠損症
1	高オルニチン血症
1	ハートナップ (Hartnup) 病
1	リジン尿性蛋白不耐症
1	シスチン尿症
1	1から21までに掲げるもののほか、アミノ酸代謝異常症
2	メチルマロン酸血症
2	プロピオン酸血症
2	β-ケトチオラーゼ欠損症
2	イソ吉草酸血症
2	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症
2	メチルグルタコン酸尿症
2	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症
2	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルCoA合成酵素欠損症
2	31 スクシニル-CoA : 3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ (SCOT) 欠損症
2	32 複合カルボキシラーゼ欠損症
2	33 グルタル酸血症 1 型
2	34 グルタル酸血症 2 型
2	35 原発性高シュウ酸尿症
2	36 アルカプトン尿症
2	37 グリセロール尿症
2	38 先天性胆汁酸代謝異常症
2	39 23から38までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症
3	40 全身性カルニチン欠損症
3	41 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ I 欠損症
3	42 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ II 欠損症
3	43 カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症
3	44 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
3	45 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
3	46 短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
3	47 3頭酵素欠損症
3	48 3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症
3	49 40から48までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症
4	50 ビルビン酸脱水素酵素複合体欠損症
4	51 ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症
4	52 フマラーゼ欠損症
4	53 スクシニル-CoAリガーゼ欠損症
4	54 ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症
4	55 ミトコンドリアDNA枯渇症候群
4	56 ミトコンドリアDNA突然変異 (リー (Leigh) 症候群、MELAS及びMERRFを含む。)
4	57 ミトコンドリアDNA欠失 (カーンズ・セイヤー (Kearns-Sayre) 症候群を含む。)
4	58 50から57までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病
5	59 遺伝性フルクトース不耐症
5	60 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
5	61 ガラクトキナーゼ欠損症
5	62 ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症
5	63 フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症
5	64 ホスホエノールビルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症
5	65 グリコーゲン合成酵素欠損症 (糖尿病0型)
5	66 糖尿病 I 型
5	67 糖尿病 III 型
5	68 糖尿病 IV 型
5	69 糖尿病 V 型
5	70 糖尿病 VI 型
5	71 糖尿病 VII 型
5	72 糖尿病 IX 型
5	73 グルコーストランスポーター1 (GLUT1) 欠損症
5	74 59から73までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症
6	75 ムコ多糖症 I 型
6	76 ムコ多糖症 II 型
6	77 ムコ多糖症 III 型
6	78 ムコ多糖症 IV 型
6	79 ムコ多糖症 VI 型
6	80 ムコ多糖症 VII 型
6	81 フコシドーシス
6	82 マンノシドーシス
6	83 アスパルチルグルコサミン尿症
6	84 シアリドーシス
6	85 ガラクトシアリドーシス
6	86 GM1-ガングリオシドーシス
6	87 GM2-ガングリオシドーシス
6	88 異染性白質ジストロフィー
6	89 ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病
6	90 ゴーシェ (Gaucher) 病
6	91 ファブリー (Fabry) 病
6	92 クラッペ (Krabbe) 病
6	93 ファーバー (Farber) 病
6	94 マルチプルスルファターゼ欠損症
6	95 ムコリビドーシス II 型 (I-cell病)
6	96 ムコリビドーシス III 型
6	97 ポンペ (Pompe) 病
6	98 酸性リパーゼ欠損症
6	99 シスチン症
6	100 遊離シアル酸蓄積症
6	101 神経セロイドリポフスチン症
6	102 75から101までに掲げるもののほか、ライソゾーム病

厚生労働省告示 (第四百七十五号)			
区 分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
アミノ酸代謝異常症	17	フェニルケトン尿症 (高フェニルアラニン血症)	左欄の疾病名に該当する場合
アミノ酸代謝異常症	8	高チロシン血症 1 型	左欄の疾病名に該当する場合
アミノ酸代謝異常症	9	高チロシン血症 2 型	左欄の疾病名に該当する場合
アミノ酸代謝異常症	10	高チロシン血症 3 型	左欄の疾病名に該当する場合
アミノ酸代謝異常症	11	高プロリン血症	左欄の疾病名に該当する場合
アミノ酸代謝異常症	18	プロリダーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
アミノ酸代謝異常症	20	メーブルシロップ尿症	左欄の疾病名に該当する場合
アミノ酸代謝異常症	19	ホモシスチン尿症	左欄の疾病名に該当する場合
アミノ酸代謝異常症	12	高メチオニン血症	左欄の疾病名に該当する場合
アミノ酸代謝異常症	16	非ケトーシス型高グリシン血症	左欄の疾病名に該当する場合
アミノ酸代謝異常症	3	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
アミノ酸代謝異常症	5	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
アミノ酸代謝異常症	4	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
アミノ酸代謝異常症	1	アルギニンコハク酸合成酵素欠損症 (シトルリン血症)	左欄の疾病名に該当する場合
アミノ酸代謝異常症	2	アルギニンコハク酸尿症	左欄の疾病名に該当する場合
アミノ酸代謝異常症	6	高アルギニン血症	左欄の疾病名に該当する場合
アミノ酸代謝異常症	14	シトルリン欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
アミノ酸代謝異常症	7	高オルニチン血症	左欄の疾病名に該当する場合
アミノ酸代謝異常症	15	ハートナップ 病	左欄の疾病名に該当する場合
アミノ酸代謝異常症	21	リジン尿性蛋白不耐症	左欄の疾病名に該当する場合
アミノ酸代謝異常症	13	シスチン尿症	左欄の疾病名に該当する場合
アミノ酸代謝異常症	22	1から21までに掲げるもののほか、アミノ酸代謝異常症	左欄の疾病名に該当する場合
有機酸代謝異常症	112	メチルマロン酸血症	左欄の疾病名に該当する場合
有機酸代謝異常症	109	プロピオン酸血症	左欄の疾病名に該当する場合
有機酸代謝異常症	110	β-ケトチオラーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
有機酸代謝異常症	98	イソ吉草酸血症	左欄の疾病名に該当する場合
有機酸代謝異常症	106	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
有機酸代謝異常症	111	メチルグルタコン酸尿症	左欄の疾病名に該当する場合
有機酸代謝異常症	105	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	左欄の疾病名に該当する場合
有機酸代謝異常症	104	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルCoA合成酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
有機酸代謝異常症	103	スクシニル-CoA : 3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ (SCOT) 欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
有機酸代謝異常症	108	複合カルボキシラーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
有機酸代謝異常症	100	グルタル酸血症 1 型	左欄の疾病名に該当する場合
有機酸代謝異常症	101	グルタル酸血症 2 型	左欄の疾病名に該当する場合
有機酸代謝異常症	102	原発性高シュウ酸尿症	左欄の疾病名に該当する場合
有機酸代謝異常症	97	アルカプトン尿症	左欄の疾病名に該当する場合
有機酸代謝異常症	99	グリセロール尿症	左欄の疾病名に該当する場合
有機酸代謝異常症	107	先天性胆汁酸代謝異常症	左欄の疾病名に該当する場合
有機酸代謝異常症	113	97から112までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	左欄の疾病名に該当する場合
脂肪酸代謝異常症	48	全身性カルニチン欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
脂肪酸代謝異常症	43	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ I 欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
脂肪酸代謝異常症	44	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ II 欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
脂肪酸代謝異常症	42	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
脂肪酸代謝異常症	45	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
脂肪酸代謝異常症	50	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
脂肪酸代謝異常症	49	短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
脂肪酸代謝異常症	46	3頭酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
脂肪酸代謝異常症	47	3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
脂肪酸代謝異常症	51	42から50までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症	左欄の疾病名に該当する場合
ミトコンドリア病	90	ビルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
ミトコンドリア病	89	ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
ミトコンドリア病	91	フマラーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
ミトコンドリア病	88	スクシニル-CoAリガーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
ミトコンドリア病	92	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
ミトコンドリア病	94	ミトコンドリアDNA枯渇症候群	左欄の疾病名に該当する場合
ミトコンドリア病	95	ミトコンドリアDNA突然変異 (リー (Leigh) 症候群、MELAS及びMERRFを含む。)	左欄の疾病名に該当する場合
ミトコンドリア病	93	ミトコンドリアDNA欠失 (カーンズ・セイヤー症候群を含む。)	左欄の疾病名に該当する場合
ミトコンドリア病	96	88から95までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病	左欄の疾病名に該当する場合
糖質代謝異常症	60	遺伝性フルクトース不耐症	左欄の疾病名に該当する場合
糖質代謝異常症	62	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	左欄の疾病名に該当する場合
糖質代謝異常症	63	ガラクトキナーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
糖質代謝異常症	61	ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
糖質代謝異常症	73	フルクトース-1, 6-ビスホスファターゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
糖質代謝異常症	74	ホスホエノールビルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
糖質代謝異常症	64	グリコーゲン合成酵素欠損症 (糖尿病0型)	左欄の疾病名に該当する場合
糖質代謝異常症	66	糖尿病 I 型	左欄の疾病名に該当する場合
糖質代謝異常症	67	糖尿病 III 型	左欄の疾病名に該当する場合
糖質代謝異常症	68	糖尿病 IV 型	左欄の疾病名に該当する場合
糖質代謝異常症	69	糖尿病 V 型	左欄の疾病名に該当する場合
糖質代謝異常症	70	糖尿病 VI 型	左欄の疾病名に該当する場合
糖質代謝異常症	71	糖尿病 VII 型	左欄の疾病名に該当する場合
糖質代謝異常症	72	糖尿病 IX 型	左欄の疾病名に該当する場合
糖質代謝異常症	65	グルコーストランスポーター1 (GLUT1) 欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
糖質代謝異常症	75	60から74までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	左欄の疾病名に該当する場合
ライソゾーム病	132	ムコ多糖症 I 型	左欄の疾病名に該当する場合
ライソゾーム病	133	ムコ多糖症 II 型	左欄の疾病名に該当する場合
ライソゾーム病	134	ムコ多糖症 III 型	左欄の疾病名に該当する場合
ライソゾーム病	135	ムコ多糖症 IV 型	左欄の疾病名に該当する場合
ライソゾーム病	136	ムコ多糖症 VI 型	左欄の疾病名に該当する場合
ライソゾーム病	137	ムコ多糖症 VII 型	左欄の疾病名に該当する場合
ライソゾーム病	128	フコシドーシス	左欄の疾病名に該当する場合
ライソゾーム病	131	マンノシドーシス	左欄の疾病名に該当する場合
ライソゾーム病	114	アスパルチルグルコサミン尿症	左欄の疾病名に該当する場合
ライソゾーム病	120	シアリドーシス	左欄の疾病名に該当する場合
ライソゾーム病	116	ガラクトシアリドーシス	左欄の疾病名に該当する場合
ライソゾーム病	121	GM1-ガングリオシドーシス	左欄の疾病名に該当する場合
ライソゾーム病	122	GM2-ガングリオシドーシス	左欄の疾病名に該当する場合
ライソゾーム病	115	異染性白質ジストロフィー	左欄の疾病名に該当する場合
ライソゾーム病	125	ニーマン・ピック 病	左欄の疾病名に該当する場合
ライソゾーム病	118	ゴーシェ 病	左欄の疾病名に該当する場合
ライソゾーム病	127	ファブリー 病	左欄の疾病名に該当する場合
ライソゾーム病	117	クラッペ 病	左欄の疾病名に該当する場合
ライソゾーム病	126	ファーバー 病	左欄の疾病名に該当する場合
ライソゾーム病	130	マルチプルスルファターゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
ライソゾーム病	138	ムコリビドーシス II 型 (I-cell病)	左欄の疾病名に該当する場合
ライソゾーム病	139	ムコリビドーシス III 型	左欄の疾病名に該当する場合
ライソゾーム病	129	ポンペ 病	左欄の疾病名に該当する場合
ライソゾーム病	119	酸性リパーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
ライソゾーム病	123	シスチン症	左欄の疾病名に該当する場合
ライソゾーム病	140	遊離シアル酸蓄積症	左欄の疾病名に該当する場合
ライソゾーム病	124	神経セロイドリポフスチン症	左欄の疾病名に該当する場合
ライソゾーム病	141	114から140までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	左欄の疾病名に該当する場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧			厚生労働省告示（第四百七十五号）			
大分類	細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
7	ベルオキシソーム病	103	ベルオキシソーム形成異常症	85	ベルオキシソーム形成異常症	左欄の疾病名に該当する場合
7	ベルオキシソーム病	104	副腎白質ジストロフィー	84	副腎白質ジストロフィー	左欄の疾病名に該当する場合
7	ベルオキシソーム病	105	レフサム（Refsum）病	86	レフサム病	左欄の疾病名に該当する場合
7	ベルオキシソーム病	106	103から105までに掲げるもののほか、ベルオキシソーム病	87	84から86までに掲げるもののほか、ベルオキシソーム病	左欄の疾病名に該当する場合
8	金属代謝異常症	107	ウィルソン（Wilson）病	25	ウィルソン病	左欄の疾病名に該当する場合
8	金属代謝異常症	108	メンケス（Menkes）病	29	メンケス病	左欄の疾病名に該当する場合
8	金属代謝異常症	109	オクシビタル・ホーン症候群	26	オクシビタル・ホーン症候群	左欄の疾病名に該当する場合
8	金属代謝異常症	110	無セルロプラスミン血症	28	無セルロプラスミン血症	左欄の疾病名に該当する場合
8	金属代謝異常症	111	亜硫酸酸化酵素欠損症	24	亜硫酸酸化酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
8	金属代謝異常症	112	先天性腸性肢端皮膚炎	27	先天性腸性肢端皮膚炎	左欄の疾病名に該当する場合
8	金属代謝異常症	113	107から112までに掲げるもののほか、金属代謝異常症	30	24から29までに掲げるもののほか、金属代謝異常症	左欄の疾病名に該当する場合
9	プリンピリミジン代謝異常症	114	ヒポキサンチンデアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症（レッシュ・ナイハン（Lesch-Nyhan）症候群）	82	ヒポキサンチンデアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症（レッシュ・ナイハン症候群）	左欄の疾病名に該当する場合
9	プリンピリミジン代謝異常症	115	アデアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	78	アデアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
9	プリンピリミジン代謝異常症	116	キサントシン尿症	80	キサントシン尿症	左欄の疾病名に該当する場合
9	プリンピリミジン代謝異常症	117	尿酸トランスポーター異常症	81	尿酸トランスポーター異常症	左欄の疾病名に該当する場合
9	プリンピリミジン代謝異常症	118	オロト酸尿症	79	オロト酸尿症	左欄の疾病名に該当する場合
9	プリンピリミジン代謝異常症	119	114から118までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症	83	78から82までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症	左欄の疾病名に該当する場合
10	ビタミン代謝異常症	120	先天性葉酸吸収不全症	76	先天性葉酸吸収不全症	左欄の疾病名に該当する場合
10	ビタミン代謝異常症	121	120に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	77	76に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	左欄の疾病名に該当する場合
11	神経伝達物質異常症	122	ピオプテリン代謝異常症	56	ピオプテリン代謝異常症	左欄の疾病名に該当する場合
11	神経伝達物質異常症	123	チロシン水酸化酵素欠損症	54	チロシン水酸化酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
11	神経伝達物質異常症	124	芳香族L-アミノ酸炭酸酵素欠損症	57	芳香族L-アミノ酸炭酸酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
11	神経伝達物質異常症	125	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症	55	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
11	神経伝達物質異常症	126	GABAアミノ基転移酵素欠損症	52	GABAアミノ基転移酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
11	神経伝達物質異常症	127	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	53	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
11	神経伝達物質異常症	128	122から127までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症	58	52から57までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症	左欄の疾病名に該当する場合
12	脂質代謝異常症	129	原発性高カイロミクロン血症	38	原発性高カイロミクロン血症	左欄の疾病名に該当する場合
12	脂質代謝異常症	130	家族性高コレステロール血症	36	家族性高コレステロール血症	左欄の疾病名に該当する場合
12	脂質代謝異常症	131	家族性複合型高脂血症	37	家族性複合型高脂血症	左欄の疾病名に該当する場合
12	脂質代謝異常症	132	無β-リポタンパク血症	40	無β-リポタンパク血症	左欄の疾病名に該当する場合
12	脂質代謝異常症	133	高比重リポタンパク（HDL）欠乏症	39	高比重リポタンパク（HDL）欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合
12	脂質代謝異常症	134	129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	41	36から40までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	左欄の疾病名に該当する場合
13	結合組織異常症	135	エーラス・ダンロス（Ehlers-Danlos）症候群	31	エーラス・ダンロス症候群	左欄の疾病名に該当する場合
13	結合組織異常症	136	低ホスファターゼ症	33	低ホスファターゼ症	左欄の疾病名に該当する場合
13	結合組織異常症	137	大理石骨病	32	大理石骨病	左欄の疾病名に該当する場合
13	結合組織異常症	138	リポイドタンパク症	34	リポイドタンパク症	左欄の疾病名に該当する場合
13	結合組織異常症	139	135から138までに掲げるもののほか、結合組織異常症	35	31から34までに掲げるもののほか、結合組織異常症	左欄の疾病名に該当する場合
14	先天性ポルフィリン症	140	先天性ポルフィリン症	59	先天性ポルフィリン症	左欄の疾病名に該当する場合
15	α1-アンチトリプシン欠損症	141	α1-アンチトリプシン欠損症	23	α1-アンチトリプシン欠損症	左欄の疾病名に該当する場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧	
大分類	細分類
1 巨赤芽球性貧血	1 巨赤芽球性貧血
2 赤芽球癆	2 後天性赤芽球癆
2 赤芽球癆	3 先天性赤芽球癆 (ダイヤモンド・ブラックファン (Diamond-Blackfan) 貧血)
3 先天性赤血球形成異常性貧血	4 先天性赤血球形成異常性貧血
4 鉄芽球性貧血	5 鉄芽球性貧血
5 無トランスフェリン血症	6 無トランスフェリン血症
6 自己免疫性溶血性貧血	7 寒冷凝集素症
6 自己免疫性溶血性貧血	8 発作性寒冷ヘモグロビン尿症
6 自己免疫性溶血性貧血	9 7及び8に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血 (AIHAを含む。)
7 発作性夜間ヘモグロビン尿症	10 発作性夜間ヘモグロビン尿症
8 遺伝性溶血性貧血	11 遺伝性球形赤血球症
8 遺伝性溶血性貧血	12 口唇赤血球症
8 遺伝性溶血性貧血	13 鎌状赤血球症
8 遺伝性溶血性貧血	14 不安定ヘモグロビン症
8 遺伝性溶血性貧血	15 サラセミア
8 遺伝性溶血性貧血	16 グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症
8 遺伝性溶血性貧血	17 ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血
8 遺伝性溶血性貧血	18 11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血
9 溶血性貧血 (脾機能亢進症によるものに限る。)	19 溶血性貧血 (脾機能亢進症によるものに限る。)
10 微小血管障害性溶血性貧血	20 微小血管障害性溶血性貧血
11 真性多血症	21 真性多血症
12 家族性赤血球増加症	22 家族性赤血球増加症
13 血小板減少性紫斑病	23 免疫性血小板減少性紫斑病
13 血小板減少性紫斑病	24 23に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病
14 血栓性血小板減少性紫斑病	25 血栓性血小板減少性紫斑病
15 血小板減少症 (脾機能亢進症によるものに限る。)	26 血小板減少症 (脾機能亢進症によるものに限る。)
16 先天性骨髄不全症候群	27 先天性無巨核球性血小板減少症
16 先天性骨髄不全症候群	28 ファンconi (Fanconi) 貧血
17 周期性血小板減少症	29 周期性血小板減少症
18 メイ・ヘグリン (May-Hegglin) 異常症	30 メイ・ヘグリン (May-Hegglin) 異常症
19 カサバハ・メリット (Kasabach-Merritt) 症候群	31 カサバハ・メリット (Kasabach-Merritt) 症候群
20 本態性血小板血症	32 本態性血小板血症
21 血小板機能異常症	33 ヘルナール・スーリエ (Bernard-Soulier) 症候群
21 血小板機能異常症	34 血小板無力症
21 血小板機能異常症	35 血小板放出機構異常症
21 血小板機能異常症	36 33から35までに掲げるもののほか、血小板機能異常症
22 先天性血液凝固因子異常	37 先天性フィブリノーゲン欠乏症
22 先天性血液凝固因子異常	38 先天性プロトロンピン欠乏症
22 先天性血液凝固因子異常	39 第V因子欠乏症
22 先天性血液凝固因子異常	40 第VII因子欠乏症
22 先天性血液凝固因子異常	41 血友病A
22 先天性血液凝固因子異常	42 血友病B
22 先天性血液凝固因子異常	43 第X因子欠乏症
22 先天性血液凝固因子異常	44 第XI因子欠乏症
22 先天性血液凝固因子異常	45 第XII因子欠乏症
22 先天性血液凝固因子異常	46 第XIII因子欠乏症
22 先天性血液凝固因子異常	47 フォンウィルブランド (von Willebrand) 病
22 先天性血液凝固因子異常	48 37から47までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常
23 先天性プロテインC欠乏症	49 先天性プロテインC欠乏症
24 先天性プロテインS欠乏症	50 先天性プロテインS欠乏症
25 先天性アンチトロンピン欠乏症	51 先天性アンチトロンピン欠乏症

厚生労働省告示 (第四百七十五号)			
区 分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
巨赤芽球性貧血	12	巨赤芽球性貧血	治療で補充療法を行っている場合
赤芽球癆	28	後天性赤芽球癆	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
赤芽球癆	29	先天性赤芽球癆 (ダイヤモンド・ブラックファン貧血)	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
先天性赤血球形成異常性貧血	45	先天性赤血球形成異常性貧血	治療で補充療法若しくは除鉄剤の投与を行っている場合又は造血幹細胞移植を実施する場合
鉄芽球性貧血	48	鉄芽球性貧血	治療で補充療法若しくは除鉄剤の投与を行っている場合又は造血幹細胞移植を実施する場合
無トランスフェリン血症	52	無トランスフェリン血症	左欄の疾病名に該当する場合
自己免疫性溶血性貧血	23	寒冷凝集素症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
自己免疫性溶血性貧血	24	発作性寒冷ヘモグロビン尿症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
自己免疫性溶血性貧血	25	23及び24に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血 (AIHAを含む。)	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
発作性夜間ヘモグロビン尿症	50	発作性夜間ヘモグロビン尿症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
遺伝性溶血性貧血	2	遺伝性球形赤血球症	検査で血中ヘモグロビン値10g/dL以下又は赤血球数350万/μL以下の状態が持続する場合
遺伝性溶血性貧血	5	口唇赤血球症	治療で補充療法を行っている場合
遺伝性溶血性貧血	3	鎌状赤血球症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
遺伝性溶血性貧血	8	不安定ヘモグロビン症	治療で継続的に補充療法若しくは除鉄剤の投与を行っている場合又は造血幹細胞移植を実施する場合
遺伝性溶血性貧血	6	サラセミア	治療で継続的に補充療法若しくは除鉄剤の投与を行っている場合又は造血幹細胞移植を実施する場合
遺伝性溶血性貧血	4	グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症	検査で血中ヘモグロビン値10g/dL以下又は赤血球数350万/μL以下の状態が持続する場合
遺伝性溶血性貧血	7	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	検査で血中ヘモグロビン値10g/dL以下又は赤血球数350万/μL以下の状態が持続する場合
遺伝性溶血性貧血	9	2から8までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血	治療で補充療法を行っている場合
溶血性貧血 (脾機能亢進症によるものに限る。)	54	溶血性貧血 (脾機能亢進症によるものに限る。)	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
微小血管障害性溶血性貧血	49	微小血管障害性溶血性貧血	血栓症の既往がある場合又は治療で抗凝固療法を行っている場合
真性多血症	27	真性多血症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
家族性赤血球増加症	11	家族性赤血球増加症	血栓症の既往がある場合又は治療で抗凝固療法を行っている場合
血小板減少性紫斑病	18	免疫性血小板減少性紫斑病	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
血小板減少性紫斑病	19	18に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
血栓性血小板減少性紫斑病	20	血栓性血小板減少性紫斑病	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
血小板減少症 (脾機能亢進症によるものに限る。)	17	血小板減少症 (脾機能亢進症によるものに限る。)	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
先天性骨髄不全症候群	43	先天性無巨核球性血小板減少症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
先天性骨髄不全症候群	44	ファンconi 貧血	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
周期性血小板減少症	26	周期性血小板減少症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
メイ・ヘグリン異常症	53	メイ・ヘグリン異常症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
カサバハ・メリット症候群	10	カサバハ・メリット症候群	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
本態性血小板血症	51	本態性血小板血症	血栓症の既往がある場合又は治療で抗凝固療法を行っている場合
血小板機能異常症	15	ヘルナール・スーリエ症候群	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
血小板機能異常症	14	血小板無力症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
血小板機能異常症	13	血小板放出機構異常症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
血小板機能異常症	16	13から15までに掲げるもののほか、血小板機能異常症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
先天性血液凝固因子異常	33	先天性フィブリノーゲン欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合
先天性血液凝固因子異常	34	先天性プロトロンピン欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合
先天性血液凝固因子異常	35	第V因子欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合
先天性血液凝固因子異常	36	第VII因子欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合
先天性血液凝固因子異常	31	血友病A	左欄の疾病名に該当する場合
先天性血液凝固因子異常	32	血友病B	左欄の疾病名に該当する場合
先天性血液凝固因子異常	37	第X因子欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合
先天性血液凝固因子異常	38	第XI因子欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合
先天性血液凝固因子異常	39	第XII因子欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合
先天性血液凝固因子異常	40	第XIII因子欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合
先天性血液凝固因子異常	41	フォンウィルブランド病	左欄の疾病名に該当する場合
先天性血液凝固因子異常	42	31から41までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常	左欄の疾病名に該当する場合
先天性プロテインC欠乏症	46	先天性プロテインC欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合
先天性プロテインS欠乏症	47	先天性プロテインS欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合
先天性アンチトロンピン欠乏症	30	先天性アンチトロンピン欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				厚生労働省告示（第四百七十五号）			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
26	遺伝性出血性末梢血管拡張症	52	遺伝性出血性末梢血管拡張症	遺伝性出血性末梢血管拡張症	1	遺伝性出血性末梢血管拡張症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
27	骨髄線維症	53	骨髄線維症	骨髄線維症	21	骨髄線維症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
28	再生不良性貧血	54	再生不良性貧血	再生不良性貧血	22	再生不良性貧血	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合

10 免疫疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				厚生労働省告示 (第四百七十五号)			
大分類		細分類		区 分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
1	複合免疫不全症	1	X連鎖重症複合免疫不全症	複合免疫不全症	30	X連鎖重症複合免疫不全症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
1	複合免疫不全症	2	細網異形成症	複合免疫不全症	32	細網異形成症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
1	複合免疫不全症	3	アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症	複合免疫不全症	29	アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
1	複合免疫不全症	4	オーメン (Omenn) 症候群	複合免疫不全症	31	オーメン症候群	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
1	複合免疫不全症	5	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症	複合免疫不全症	35	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
1	複合免疫不全症	6	CD8欠損症	複合免疫不全症	34	CD8欠損症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
1	複合免疫不全症	7	ZAP-70欠損症	複合免疫不全症	33	ZAP-70欠損症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
1	複合免疫不全症	8	MHCクラスI欠損症	複合免疫不全症	36	MHCクラスI欠損症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
1	複合免疫不全症	9	MHCクラスII欠損症	複合免疫不全症	37	MHCクラスII欠損症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
1	複合免疫不全症	10	1から9までに掲げるもののほか、複合免疫不全症	複合免疫不全症	38	29から37までに掲げるもののほか、複合免疫不全症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	11	ウィスコット・オールドリッチ (Wiskott-Aldrich) 症候群	免疫不全を伴う特徴的な症候群	46	ウィスコット・オールドリッチ症候群	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	12	毛細血管拡張性運動失調症	免疫不全を伴う特徴的な症候群	55	毛細血管拡張性運動失調症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	13	ナイミーヘン (Nijmegen) 染色体不安定症候群	免疫不全を伴う特徴的な症候群	52	ナイミーヘン染色体不安定症候群	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	14	ブルーム (Bloom) 症候群	免疫不全を伴う特徴的な症候群	54	ブルーム症候群	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	15	ICF症候群	免疫不全を伴う特徴的な症候群	45	ICF症候群	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	16	PMS2異常症	免疫不全を伴う特徴的な症候群	53	PMS2異常症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	17	RIDDLE症候群	免疫不全を伴う特徴的な症候群	56	RIDDLE症候群	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	18	シムケ (Schimke) 症候群	免疫不全を伴う特徴的な症候群	50	シムケ症候群	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	19	胸腺低形成 (ディ・ジョージ (DiGeorge) 症候群/22q11.2欠失症候群)	免疫不全を伴う特徴的な症候群	48	胸腺低形成 (ディ・ジョージ症候群/22q11.2欠失症候群)	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	20	高IgE症候群	免疫不全を伴う特徴的な症候群	49	高IgE症候群	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	21	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	免疫不全を伴う特徴的な症候群	47	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	22	先天性角化異常症	免疫不全を伴う特徴的な症候群	51	先天性角化異常症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
3	液性免疫不全を主とする疾患	23	X連鎖無ガンマグロブリン血症	液性免疫不全を主とする疾患	2	X連鎖無ガンマグロブリン血症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
3	液性免疫不全を主とする疾患	24	分類不能型免疫不全症	液性免疫不全を主とする疾患	7	分類不能型免疫不全症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
3	液性免疫不全を主とする疾患	25	高IgM症候群	液性免疫不全を主とする疾患	3	高IgM症候群	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
3	液性免疫不全を主とする疾患	26	IgGサブクラス欠損症	液性免疫不全を主とする疾患	1	IgGサブクラス欠損症	感染症の予防や治療で補充療法を実施する場合、抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合又は入院加療を要する感染症にかかった場合
3	液性免疫不全を主とする疾患	27	選択的IgA欠損	液性免疫不全を主とする疾患	4	選択的IgA欠損	感染症の予防や治療で補充療法を実施する場合、抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合又は入院加療を要する感染症にかかった場合
3	液性免疫不全を主とする疾患	28	特異抗体産生不全症	液性免疫不全を主とする疾患	5	特異抗体産生不全症	感染症の予防や治療で補充療法を実施する場合、抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合又は入院加療を要する感染症にかかった場合
3	液性免疫不全を主とする疾患	29	乳児一過性低ガンマグロブリン血症	液性免疫不全を主とする疾患	6	乳児一過性低ガンマグロブリン血症	感染症の予防や治療で補充療法を実施する場合、抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合又は入院加療を要する感染症にかかった場合
3	液性免疫不全を主とする疾患	30	23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患	液性免疫不全を主とする疾患	8	1から7までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
4	免疫調節障害	31	チェディアック・東 (Chédiak-Higashi) 症候群	免疫調節障害	43	チェディアック・東症候群	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
4	免疫調節障害	32	X連鎖リンパ増殖症候群	免疫調節障害	41	X連鎖リンパ増殖症候群	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
4	免疫調節障害	33	自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)	免疫調節障害	42	自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
4	免疫調節障害	34	31から33までに掲げるもののほか、免疫調節障害	免疫調節障害	44	41から43までに掲げるもののほか、免疫調節障害	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				厚生労働省告示（第四百七十五号）			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	35	重症先天性好中球減少症	原発性食細胞機能不全症および欠損症	10	重症先天性好中球減少症	治療でG-C S F療法若しくは造血幹細胞移植を実施する場合又は検査で好中球数1500/ $\mu$ L以下の状態である場合
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	36	周期性好中球減少症	原発性食細胞機能不全症および欠損症	9	周期性好中球減少症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	37	35及び36に掲げるもののほか、慢性的経過をたどる好中球減少症	原発性食細胞機能不全症および欠損症	11	9及び10に掲げるもののほか、慢性的経過をたどる好中球減少症	治療でG-C S F療法若しくは造血幹細胞移植を実施する場合又は検査で好中球数1500/ $\mu$ L以下の状態である場合
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	38	白血球接着不全症	原発性食細胞機能不全症および欠損症	13	白血球接着不全症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	39	シュワツハマン・ダイヤモンド（Shwachman-Diamond）症候群	原発性食細胞機能不全症および欠損症	12	シュワツハマン・ダイヤモンド症候群	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	40	慢性肉芽腫症	原発性食細胞機能不全症および欠損症	14	慢性肉芽腫症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	41	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	原発性食細胞機能不全症および欠損症	15	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	感染の予防や治療で補充療法若しくは抗菌薬、抗ウイルス薬若しくは抗真菌薬等の投与が必要になる場合又は入院加療を要する感染症にかかった場合
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	42	メンデル遺伝型マイコプラズマ易感染症	原発性食細胞機能不全症および欠損症	16	メンデル遺伝型マイコプラズマ易感染症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	43	38から42までに掲げるもののほか、白血球機能異常	原発性食細胞機能不全症および欠損症	17	12から16までに掲げるもののほか、白血球機能異常	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
6	自然免疫異常	44	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症	自然免疫異常	24	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
6	自然免疫異常	45	IRAK4欠損症	自然免疫異常	21	IRAK4欠損症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
6	自然免疫異常	46	MyD88欠損症	自然免疫異常	23	MyD88欠損症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
6	自然免疫異常	47	慢性皮膚粘膜カンジダ症	自然免疫異常	22	慢性皮膚粘膜カンジダ症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
6	自然免疫異常	48	44から47までに掲げるもののほか、自然免疫異常	自然免疫異常	25	21から24までに掲げるもののほか、自然免疫異常	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
7	先天性補体欠損症	49	先天性補体欠損症	先天性補体欠損症	27	先天性補体欠損症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
7	先天性補体欠損症	50	遺伝性血管性浮腫（C1インヒビター欠損症）	先天性補体欠損症	26	遺伝性血管性浮腫（C1インヒビター欠損症）	治療で補充療法が必要となる場合
7	先天性補体欠損症	51	49及び50に掲げるもののほか、先天性補体欠損症	先天性補体欠損症	28	26及び27に掲げるもののほか、先天性補体欠損症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
8	好酸球増加症	52	好酸球増加症	好酸球増加症	18	好酸球増加症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
9	慢性活動性EBウイルス感染症	53	慢性活動性EBウイルス感染症	慢性活動性EBウイルス感染症	40	慢性活動性EBウイルス感染症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
10	後天性免疫不全症	54	後天性免疫不全症候群（HIV感染によるものに限る。）	後天性免疫不全症	19	後天性免疫不全症候群（HIV感染によるものに限る。）	左欄の疾病名に該当する場合
10	後天性免疫不全症	55	後天的な免疫系障害による免疫不全症	後天性免疫不全症	20	後天的な免疫系障害による免疫不全症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
11	慢性移植片対宿主病	56	慢性移植片対宿主病	慢性移植片対宿主病	39	慢性移植片対宿主病	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合



小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				厚生労働省告示（第四百七十五号）			
大分類		細分類		区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
1	脊髄髄膜瘤	1	髄膜脳瘤	脊髄髄膜瘤	30	髄膜脳瘤	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行動又は多動）、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
1	脊髄髄膜瘤	2	脊髄髄膜瘤	脊髄髄膜瘤	31	脊髄髄膜瘤	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行動又は多動）、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
2	仙尾部奇形腫	3	仙尾部奇形腫	仙尾部奇形腫	44	仙尾部奇形腫	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行動又は多動）、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	4	滑脳症	脳形成障害	53	滑脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	5	裂脳症	脳形成障害	58	裂脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	6	全前脳胞症	脳形成障害	54	全前脳胞症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	7	中隔視神経形成異常症（ドモルシア（De Morsier）症候群）	脳形成障害	57	中隔視神経形成異常症（ドモルシア症候群）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	8	ダンディー・ウォーカー（Dandy-Walker）症候群	脳形成障害	56	ダンディー・ウォーカー症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	9	先天性水頭症	脳形成障害	55	先天性水頭症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
4	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	10	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	ジュベール症候群関連疾患	16	ジュベール症候群関連疾患	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
5	レット（Rett）症候群	11	レット（Rett）症候群	レット症候群	65	レット症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
6	神経皮膚症候群	12	結節性硬化症	神経皮膚症候群	19	結節性硬化症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
6	神経皮膚症候群	13	神経皮膚黒色症	神経皮膚症候群	21	神経皮膚黒色症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
6	神経皮膚症候群	14	ゴーリン（Gorlin）症候群（基底細胞母斑症候群）	神経皮膚症候群	20	ゴーリン症候群（基底細胞母斑症候群）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
6	神経皮膚症候群	15	フォンヒッペル・リンドウ（von Hippel-Lindau）病	神経皮膚症候群	22	フォンヒッペル・リンドウ病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
7	早老症	16	ウェルナー（Werner）症候群	早老症	45	ウェルナー症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
7	早老症	17	コケイン（Cockayne）症候群	早老症	46	コケイン症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
8	遺伝子異常による白質脳症	18	カナバン（Canavan）病	遺伝子異常による白質脳症	3	カナバン病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
8	遺伝子異常による白質脳症	19	アレキサダー（Alexander）病	遺伝子異常による白質脳症	2	アレキサダー病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
8	遺伝子異常による白質脳症	20	ペリツェウス・メルツバッヘル（Pelizaeus-Merzbacher）病	遺伝子異常による白質脳症	6	ペリツェウス・メルツバッヘル病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
8	遺伝子異常による白質脳症	21	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	遺伝子異常による白質脳症	5	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
8	遺伝子異常による白質脳症	22	白質消失病	遺伝子異常による白質脳症	4	白質消失病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	23	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	頭蓋骨縫合早期癒合症	27	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	24	アペール（Apert）症候群	頭蓋骨縫合早期癒合症	25	アペール症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	25	クルーゾン（Crouzon）病	頭蓋骨縫合早期癒合症	26	クルーゾン病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	26	23から25までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨縫合早期癒合症	頭蓋骨縫合早期癒合症	28	25から27までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨縫合早期癒合症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
10	もやもや病	27	もやもや病	もやもや病	63	もやもや病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
11	脊髄性筋萎縮症	28	脊髄性筋萎縮症	脊髄性筋萎縮症	32	脊髄性筋萎縮症	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的にしている場合
12	先天性ニューロパチー	29	先天性無痛無汗症	先天性ニューロパチー	36	先天性無痛無汗症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
12	先天性ニューロパチー	30	遺伝性運動感覚ニューロパチー	先天性ニューロパチー	35	遺伝性運動感覚ニューロパチー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行動又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧			厚生労働省告示（第四百七十五号）			
大分類		細分類	区 分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
13	筋ジストロフィー	31 デュシェンヌ（Duchenne）型筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	12	デュシェンヌ型筋ジストロフィー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
13	筋ジストロフィー	32 エメリー・ドレイフス（Emery-Dreifuss）型筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	9	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
13	筋ジストロフィー	33 肢帯型筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	11	肢帯型筋ジストロフィー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
13	筋ジストロフィー	34 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	10	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
13	筋ジストロフィー	35 福山型先天性筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	13	福山型先天性筋ジストロフィー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
13	筋ジストロフィー	36 メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	14	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
13	筋ジストロフィー	37 ウルリヒ（Ullrich）型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）	筋ジストロフィー	8	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
14	先天性ミオパチー	38 ミオチューブラーミオパチー	先天性ミオパチー	41	ミオチューブラーミオパチー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
14	先天性ミオパチー	39 先天性筋線維不均等症	先天性ミオパチー	37	先天性筋線維不均等症	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
14	先天性ミオパチー	40 ネマリンミオパチー	先天性ミオパチー	39	ネマリンミオパチー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
14	先天性ミオパチー	41 セントラルコア病	先天性ミオパチー	38	セントラルコア病	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
14	先天性ミオパチー	42 マルチコア病	先天性ミオパチー	40	マルチコア病	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
14	先天性ミオパチー	43 ミニコア病	先天性ミオパチー	42	ミニコア病	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
14	先天性ミオパチー	44 38から43までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	先天性ミオパチー	43	37から42までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
15	シュワルツ・ヤンベル（Schwartz-Jampel）症候群	45 シュワルツ・ヤンベル（Schwartz-Jampel）症候群	シュワルツ・ヤンベル症候群	17	シュワルツ・ヤンベル症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
16	難治てんかん脳症	46 乳児重症ミオクロニーてんかん	難治てんかん脳症	49	乳児重症ミオクロニーてんかん	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
16	難治てんかん脳症	47 点頭てんかん（ウエスト（West）症候群）	難治てんかん脳症	48	点頭てんかん（ウエスト症候群）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
16	難治てんかん脳症	48 レノックス・ガスター（Lennox-Gastaut）症候群	難治てんかん脳症	50	レノックス・ガスター症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
17	進行性ミオクロノステんかん	49 ウンフェリリヒト・レントボルク（Unverricht-Lundborg）病	進行性ミオクロノステんかん	23	ウンフェリリヒト・レントボルク病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
17	進行性ミオクロノステんかん	50 ラフォラ（Lafora）病	進行性ミオクロノステんかん	24	ラフォラ病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
18	脊髄小脳変性症	51 脊髄小脳変性症	脊髄小脳変性症	29	脊髄小脳変性症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
19	小児交互性片麻痺	52 小児交互性片麻痺	小児交互性片麻痺	18	小児交互性片麻痺	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
20	変形性筋ジストニー	53 変形性筋ジストニー	変形性筋ジストニー	61	変形性筋ジストニー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
21	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	54 パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	60	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
21	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	55 乳児神経軸索ジストロフィー	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	59	乳児神経軸索ジストロフィー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
22	乳児両側線条体壊死	56 乳児両側線条体壊死	乳児両側線条体壊死	52	乳児両側線条体壊死	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	先天性感染症	57 先天性ヘルペスウイルス感染症	先天性感染症	34	先天性ヘルペスウイルス感染症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	先天性感染症	58 先天性風疹症候群	先天性感染症	33	先天性風疹症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
24	エカルディ・グティエール（Aicardi-Goutieres）症候群	59 エカルディ・グティエール（Aicardi-Goutieres）症候群	エカルディ・グティエール症候群	7	エカルディ・グティエール症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
25	亜急性硬化性全脳炎	60 亜急性硬化性全脳炎	亜急性硬化性全脳炎	1	亜急性硬化性全脳炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				厚生労働省告示（第四百七十五号）			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
26	ラスムッセン（Rasmussen）脳炎	61	ラスムッセン（Rasmussen）脳炎	ラスムッセン脳炎	64	ラスムッセン脳炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
27	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	62	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	51	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
28	多発性硬化症	63	多発性硬化症	多発性硬化症	47	多発性硬化症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
29	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	64	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	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	62	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	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
30	重症筋無力症	65	重症筋無力症	重症筋無力症	15	重症筋無力症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧	
大分類	細分類
1	先天性吸収不全症
1	先天性吸収不全症
1	先天性吸収不全症
1	先天性吸収不全症
1	先天性吸収不全症
1	先天性吸収不全症
2	微絨毛封入体病
3	腸リンパ管拡張症
4	家族性腺腫性ポリポーシス
5	周期性嘔吐症候群
6	炎症性腸疾患
6	炎症性腸疾患
6	炎症性腸疾患
7	自己免疫性腸症 (IPEX症候群を含む。)
8	急性肝不全 (昏睡型)
9	新生児ヘモクロマトーシス
10	自己免疫性肝炎
11	原発性硬化性胆管炎
12	肝内胆汁うっ滞性疾患
12	肝内胆汁うっ滞性疾患
12	肝内胆汁うっ滞性疾患
12	肝内胆汁うっ滞性疾患
12	肝内胆汁うっ滞性疾患
12	肝内胆汁うっ滞性疾患
13	先天性肝線維症
14	肝硬変症
15	門脈圧亢進症
16	先天性門脈欠損症
17	門脈・肝動脈瘻
18	クリグラー・ナジャー (Crigler-Najjar) 症候群
19	遺伝性膵炎
20	短腸症
21	ヒルシュスブルング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患
21	ヒルシュスブルング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患
21	ヒルシュスブルング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患
21	ヒルシュスブルング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患
22	肝巨大血管腫
23	総排泄腔遺残
24	総排泄腔外反症

厚生労働省告示 (第四百七十五号)			
区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
先天性吸収不全症	26	乳糖不耐症	発症時期が乳児期の場合
先天性吸収不全症	24	ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
先天性吸収不全症	25	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
先天性吸収不全症	23	エンテロキナーゼ欠損症	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
先天性吸収不全症	22	アミラーゼ欠損症	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
先天性吸収不全症	27	リパーゼ欠損症	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
微絨毛封入体病	33	微絨毛封入体病	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は小腸移植を行った場合
腸リンパ管拡張症	32	腸リンパ管拡張症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は小腸移植を行った場合
家族性腺腫性ポリポーシス	5	家族性腺腫性ポリポーシス	左欄の疾病名に該当する場合
周期性嘔吐症候群	19	周期性嘔吐症候群	次のいずれかに該当し、かつ薬物療法を要する場合 ア 特徴的嘔吐発作を過去に5回以上起こした場合 イ 特徴的嘔吐発作を6か月間に3回以上起こした場合
炎症性腸疾患	2	潰瘍性大腸炎	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
炎症性腸疾患	3	クローン病	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
炎症性腸疾患	4	早期発症型炎症性腸疾患	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
自己免疫性腸症 (IPEX症候群を含む。)	18	自己免疫性腸症 (IPEX症候群を含む。)	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
急性肝不全 (昏睡型)	14	急性肝不全 (昏睡型)	血液浄化療法、免疫抑制療法又は肝移植を行った場合
新生児ヘモクロマトーシス	20	新生児ヘモクロマトーシス	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
自己免疫性肝炎	17	自己免疫性肝炎	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
原発性硬化性胆管炎	16	原発性硬化性胆管炎	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
肝内胆汁うっ滞性疾患	13	胆道閉鎖症	左欄の疾病名に該当する場合
肝内胆汁うっ滞性疾患	8	アラジール (Alagille) 症候群	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
肝内胆汁うっ滞性疾患	9	肝内胆管減少症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
肝内胆汁うっ滞性疾患	10	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
肝内胆汁うっ滞性疾患	11	先天性多発肝内胆管拡張症 (カロリ病)	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
肝内胆汁うっ滞性疾患	12	先天性胆道拡張症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
先天性肝線維症	21	先天性肝線維症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
肝硬変症	7	肝硬変症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
門脈圧亢進症	38	門脈圧亢進症 (バンチ (Banti) 症候群を含む。)	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
先天性門脈欠損症	28	先天性門脈欠損症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
門脈・肝動脈瘻	39	門脈・肝動脈瘻	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
クリグラー・ナジャー (Crigler-Najjar) 症候群	15	クリグラー・ナジャー症候群	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
遺伝性膵炎	1	遺伝性膵炎	体重増加不良、成長障害、易疲労性、反復する腹痛発作又は慢性的脂肪便のうち一つ以上の症状が認められる場合
短腸症	31	短腸症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
ヒルシュスブルング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患	36	ヒルシュスブルング病	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
ヒルシュスブルング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患	37	慢性特発性偽性腸閉塞症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
ヒルシュスブルング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患	34	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
ヒルシュスブルング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患	35	腸管神経節細胞減少症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
肝巨大血管腫	6	肝巨大血管腫	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
総排泄腔遺残	29	総排泄腔遺残	左欄の疾病名に該当する場合
総排泄腔外反症	30	総排泄腔外反症	左欄の疾病名に該当する場合

13 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧		厚生労働省告示（第四百七十五号）			
大分類	細分類	区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	1	11	コフィン・ローリー症候群	基準（ア）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	2	15	ソトス症候群	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	3	14	スミス・マギニス症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	4	19	ルビンシュタイン・テイビ症候群	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	5	9	歌舞伎症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	6	8	ウィーバー症候群	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	7	12	コルネリア・デランゲ症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	8	17	ベックウィズ・ヴィーデマン症候群	基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	9	1	アンジェルマン症候群	基準（ア）又は基準（ウ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	10	2	5p-症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	11	6	4p-症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	12	4	18トリソミー症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	13	3	13トリソミー症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	14	5	ダウン症候群	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	15	7	1から6までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウィリアムズ症候群及びプラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群を除く。）	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	16	13	CFC (cardio-facio-cutaneous) 症候群	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	17	18	マルファン症候群	基準（イ）を満たす場合又は大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	18	10	コストロ症候群	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	19	16	チャージ (CHARGE) 症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合

備考

本表中「基準(ア)」、「基準(イ)」、「基準(ウ)」及び「基準(エ)」とは、それぞれ次の表の右欄に掲げる基準をいう。

基準(ア)	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合であること。
基準(イ)	治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合であること。
基準(ウ)	治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合であること。
基準(エ)	腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から5年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				厚生労働省告示（第四百七十五号）			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
1	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）	1	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）	1	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）	次のいずれにも該当する場合 ア 全身性白皮症又は眼皮膚白皮症であること。 イ 症候型眼皮膚白皮症（ヘルマンズキー・パドロック症候群、 チェディアック・東症候群及びグリセリ症候群）でないこと。
2	先天性魚鱗癬	2	ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性／劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。）	先天性魚鱗癬	3	ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性／劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。）	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	3	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）	先天性魚鱗癬	5	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	4	道化師様魚鱗癬	先天性魚鱗癬	6	道化師様魚鱗癬	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	5	ネザートン（Netherton）症候群	先天性魚鱗癬	7	ネザートン症候群	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	6	シェーグレン・ラルソン（Sjögren-Larsson）症候群	先天性魚鱗癬	4	シェーグレン・ラルソン症候群	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	7	2から6までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬	先天性魚鱗癬	8	3から7までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
3	表皮水疱症	8	表皮水疱症	表皮水疱症	10	表皮水疱症	常に水疱びらんがあり、在宅処置として創傷被覆材（特定保険医療材料）を使用する必要がある場合
4	膿疱性乾癬（汎発型）	9	膿疱性乾癬（汎発型）	膿疱性乾癬（汎発型）	9	膿疱性乾癬（汎発型）	治療が必要な場合。ただし、軽症型又は一過性の場合を対象としない。
5	色素性乾皮症	10	色素性乾皮症	色素性乾皮症	2	色素性乾皮症	左欄の疾病名に該当する場合
6	レックリングハウゼン（Recklinghausen）病（神経線維腫症Ⅰ型）	11	レックリングハウゼン（Recklinghausen）病（神経線維腫症Ⅰ型）	レックリングハウゼン病（神経線維腫症Ⅰ型）	11	レックリングハウゼン病（神経線維腫症Ⅰ型）	顔面を含めた多数の神経線維腫症若しくは大ききびまん性神経線維腫のいずれかが存在する場合又は顔面を含めた麻痺や痛み等の神経症状若しくは高度の骨病変のいずれかが認められる場合