

**1 悪性新生物**

告示番号	告示疾患名
1	悪性カルチノイド
2	悪性黒色腫
3	悪性骨巨細胞腫
4	悪性細網症
5	悪性マクログロブリン血症
6	悪性リンパ腫
7	アスキ腫瘍
8	ウィルムス(Wilms)腫瘍
9	下垂体腺腫
10	家族性赤血球貪食性細網症
11	褐色細胞腫
12	癌性腹膜炎
13	奇形腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）
14	菌状息肉腫
15	形質細胞腫
16	血球貪食リンパ組織球症
17	好酸球性肉芽腫
18	骨髄腫
19	松果体腫
20	絨毛上皮腫
21	神経膠腫
22	神経鞘腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）
23	神経上皮腫
24	神経星細胞腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）
25	神経節細胞腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）
26	腎明細胞肉腫（腫瘍）
27	膝芽腫
28	髄上皮腫
29	髄膜腫
30	精上皮腫
31	脊索腫
32	セザリー(Sizary)症候群
33	赤血病
34	赤白血病
35	先天性腎間葉芽腫（先天性中胚葉性腎腫）
36	頭蓋咽頭腫
37	脳室上衣腫
38	肺芽腫
39	白血病
40	白血病性細網内皮症(Hairy Cell Leukemia)
41	バーキット(Burkitt)リンパ腫
42	ハンド・シューラー・クリスチャン(Hand-Schüller-Christian)病
43	非白血病性細網内皮症（組織球性髄様細網症）
44	非ホジキン(non-Hodgkin)リンパ腫
45	ホジキン(Hodgkin)病
46	末梢性神経外胚葉腫瘍
47	未分化胚細胞腫（卵巣精上皮腫）
48	脈絡叢乳頭腫
49	ユーイング(Ewing)肉腫
50	ラブドイド腫瘍（肉腫）（悪性ラブドイド腫瘍）
51	ランゲルハンス（細胞）組織球症(Histiocytosis X)
52	緑色腫
53	レットラー・ジーベ(Letterer-Siwe)病
54	H鎖病（ $\alpha$ 鎖病、 $\gamma$ 鎖病、 $\delta$ 鎖病、 $\mu$ 鎖病）

告示番号	告示疾患名
55	1から54までに掲げるもののほか、悪性腫瘍である旨を明示するすべての疾患名、芽腫（肉芽腫を除く。）又は芽細胞腫である旨を明示するすべての疾患名、癌である旨を明示するすべての疾患名、肉腫である旨を明示す

**2 慢性腎疾患**

告示番号	告示疾患名
1	遺伝性腎炎
2	急速進行性糸球体腎炎の病変を示す慢性腎炎
3	紫斑病性腎炎
4	巣状糸球体硬化症
5	ネフローゼ症候群
6	微少変化型ネフローゼ症候群
7	慢性糸球体腎炎
8	慢性増殖性糸球体腎炎
9	慢性膜性糸球体腎炎
10	慢性膜性増殖性糸球体腎炎
11	IgA腎症
12	アミロイド腎
13	萎縮腎
14	家族性若年性ネフロン癆
15	ギテルマン(Gitelman)症候群
16	巨大水尿管症
17	グッドパスチャー(Goodpasture)症候群
18	腎血管性高血圧
19	腎静脈血栓症
20	腎動静脈瘻
21	腎動脈狭窄症
22	腎尿細管性アシドーシス
23	腎嚢胞
24	腎の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害
25	腎の無発生、低形成、無形成又は異形成
26	腎又は腎周囲膿瘍
27	腎又は尿路結石
28	水腎症
29	多発性嚢胞腎
30	尿路の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害
31	尿路閉塞性腎機能障害
32	バーター(Bartter)症候群
33	慢性間質性腎炎
34	慢性腎盂腎炎

**3 慢性呼吸器疾患**

告示番号	告示疾患名
1	アレルギー性気管支炎
2	アレルギー性細気管支炎
3	気管狭窄
4	気管支拡張症
5	気管支喘息
6	先天性中枢性低換気症候群
7	先天性肺胞蛋白症
8	線毛機能不全症候群(カータジェナー(Kartagener)症候群)
9	嚢胞性線維症
10	本態性(特発性)肺ヘモジデローシス(血鉄症)
11	慢性肺疾患

4 慢性心疾患

告示番号	告示疾患名
1	冠動静脈瘻
2	冠動脈異常起始症
3	冠動脈拡張症
4	冠動脈狭窄症
5	冠動脈瘤
6	左冠動脈肺動脈起始症(ブランド・ホワイト・ガーランド(Bland-White-Garland)症候群)
7	狭心症
8	ウォルフ・パーキンソン・ホワイト(Wolff-Parkinson-White, WPW)症候群
9	期外収縮
10	脚ブロック
11	心房又は心室の細動
12	心房又は心室の粗動
13	洞不全症候群
14	洞房ブロック
15	非発作性頻拍(心室、上室性)
16	房室解離
17	房室ブロック
18	発作性頻拍(心室、上室性)
19	ロマノ・ワルド(Romano-Ward)症候群
20	QT延長症候群
21	心筋梗塞
22	総動脈幹遺残症
23	大動脈肺動脈中隔欠損症
24	心筋炎後心肥大
25	心臓腫瘍(粘液腫、横紋筋腫、脂肪腫、線維腫)
26	慢性緊縮性心膜炎
27	慢性心筋炎
28	慢性心内膜炎
29	慢性心膜炎
30	アイゼンメンゲル(Eisenmenger)症候群
31	右室低形成症
32	右室二腔症
33	左室右房交通症
34	左心形成不全(低形成)症候群
35	三心房心
36	心室中隔欠損症
37	心内膜床欠損症(一次口欠損症、共通房室弁口症)
38	心不全を伴う動静脈瘻(体動静脈瘻)
39	心房中隔欠損症(二次口欠損症、静脈洞欠損症)
40	総肺静脈還流異常症
41	体静脈異常還流症
42	単心室症
43	単心房症
44	動脈管開存症
45	ファロー(Fallot)四徴症
46	部分的肺静脈還流異常症
47	心内膜心筋線維症
48	心内膜線維弾性症
49	特発性拘束型(緊縮型)心筋症
50	特発性肥大型心筋症
51	ヴァルサルヴァ(Valsalva)洞動脈瘤又はその破裂
52	エプスタイン(Ebstein)奇形(病)

告示番号	告示疾患名
53	完全大血管転位症
54	血管輪症
55	三尖弁狭窄症
56	三尖弁閉鎖症
57	三尖弁閉鎖不全症
58	修正大血管転位症
59	重複大動脈弓症
60	僧帽弁狭窄症
61	僧帽弁閉鎖症
62	僧帽弁閉鎖不全症
63	大動脈狭窄症
64	大動脈縮窄症
65	大動脈弁狭窄症
66	大動脈弁閉鎖症
67	大動脈弁閉鎖不全症
68	大動脈瘤
69	タウシッヒ・ビング(Taussig-Bing)症候群
70	特発性肺動脈拡張症
71	肺動脈狭窄症
72	肺動脈閉鎖症
73	肺動脈弁狭窄症
74	肺動脈弁閉鎖症
75	肺動脈弁閉鎖不全症
76	右鎖骨下動脈異常起始症
77	両大血管右室起始症
78	慢性心不全(慢性肺性心を含む。)
79	右胸心
80	左心症
81	小児原発性肺高血圧症
82	心臓脱出症
83	先天性心膜欠損症
84	多脾症候群
85	無脾症候群

5 内分泌疾患

告示番号	告示疾患名
1	異所性甲状腺刺激ホルモン(TSH)産生腫瘍
2	異所性ゴナドトロピン産生腫瘍
3	異所性コルチゾール産生腫瘍
4	異所性成長ホルモン(GH)産生腫瘍
5	異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)症候群
6	異所性プロラクチン(PRL)産生腫瘍
7	下垂体機能低下症
8	下垂体性巨人症
9	クッシング(Cushing)病
10	甲状腺刺激ホルモン(TSH)欠乏(欠損)症
11	抗利尿ホルモン(ADH)分泌異常症(SIADH)
12	ゴナドトロピン欠乏(欠損)症
13	シモンズ(Simmonds)病
14	真性思春期早発症
15	腎性尿崩症(抗利尿ホルモン不応症)
16	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症
17	成長ホルモン分泌不全性低身長症
18	中枢性思春期遅発症
19	中枢性尿崩症(下垂体性(真性)尿崩症)
20	低ゴナドトロピン性類宦官症
21	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)欠乏(欠損)症
22	プロラクチン(PRL)欠乏(欠損)症
23	末端肥大症
24	ラロン(Laron)型小人症
25	異所性甲状腺
26	クレチン症
27	甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病)
28	甲状腺機能低下症
29	甲状腺形成不全
30	甲状腺腺腫
31	腺腫様甲状腺腫
32	先天性甲状腺ホルモン不応症
33	粘液水腫
34	橋本病
35	慢性甲状腺炎
36	ヴァーナー・モリソン(Verner-Morrison, WDHA)症候群
37	ガストリン分泌異常
38	グルカゴン分泌異常
39	セロトニン分泌異常(カルチノイド症候群)
40	ゾリンジャー・エリソン(Zollinger-Ellison)症候群
41	特発性低血糖症
42	ロイシン過敏性低血糖症
43	VIP(Vasoactive-Intestinal-Polypeptide)分泌異常
44	カールマン(Kallmann)症候群
45	仮性思春期早発症
46	クラインフェルター(Klinefelter)症候群
47	高エストロゲン症
48	睾丸機能亢進症
49	睾丸機能低下症
50	睾丸形成不全

告示番号	告示疾患名
51	睾丸欠損症
52	睾丸腫瘍
53	睾丸性女性化症
54	高ゴナドトロピン性類宦官症
55	女性仮性半陰陽
56	真性半陰陽
57	性腺性思春期遅発症
58	性早熟症
59	ターナー(Turner)症候群
60	多嚢胞性卵巣症候群(スタイン・レーベントール(Stein-Leventhal)症候群)
61	男性仮性半陰陽
62	テストトキシコーシス(家族性男性思春期早発症、male-limited precocious puberty)
63	ヌーナン(Noonan)症候群
64	プラダー・ウィリ(Prader-Willi)症候群
65	フレイリッヒ(Fröhlich)症候群(脂肪性器異栄養症)
66	卵巣機能亢進症
67	卵巣機能低下症
68	卵巣形成不全
69	卵巣腫瘍
70	ローレンス・ムーン・ビードル(Laurence-Moon-Biedl)症候群
71	XX男性
72	XY女性
73	ウェルマー(Wermer)症候群
74	シップル(Sipple)症候群
75	シュミット(Schmidt)症候群
76	多発性内分泌腺腫症(MEA、MEN)
77	偽性偽性副甲状腺機能低下症
78	偽性特発性副甲状腺機能低下症
79	偽性副甲状腺機能低下症
80	テタニー(副甲状腺性)
81	特発性副甲状腺機能低下症
82	副甲状腺機能亢進症
83	副甲状腺機能低下・アジソン・モニリア(hypoparathyroidism-Addison-Monilia)症候群
84	副甲状腺機能低下症
85	副甲状腺形成不全
86	アジソン(Addison)病
87	アルドステロン欠損症
88	クッシング(Cushing)症候群
89	グルココルチコイド奏功性アルドステロン症
90	原発性アルドステロン症(コン(Conn)症候群)
91	高アルドステロン症
92	コレステロール側鎖切断酵素欠損症(先天性リポイド過形成、プラダー(Prader)症候群)
93	周期性ACTH症候群
94	女性化副腎腫瘍
95	先天性副腎皮質過形成
96	男性化副腎腫瘍
97	特発性アルドステロン症
98	副腎形成不全
99	副腎性器症候群
100	副腎腺腫

**5 内分泌疾患**

告示番号	告示疾患名
101	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症
102	3 $\beta$ 水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症(ボンジョバンニ(Bongiovanni)症候群)
103	11 $\beta$ 水酸化酵素欠損症
104	17 $\alpha$ 水酸化酵素欠損症
105	18水酸化酵素欠損症
106	18水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症
107	21水酸化酵素欠損症
108	偽性低アルドステロン症
109	リドル(Liddle)症候群
110	先天性全身性脂肪発育障害症候群(リポジストロフィー)
111	マッキューン・オルブライト(McCune-Albright)症候群
112	レニン分泌異常

**6 膠原病**

告示番号	告示疾患名
1	アレルギー性重敗血症(ウイスラー・ファンコニ(Wissler-Fanconi)症候群)
2	冠動脈病変(川崎病性冠動脈病変)(冠動脈瘤、冠動脈拡張症、冠動脈狭窄症)
3	シェーグレン症候群
4	自己免疫性肝炎
5	自己免疫性腸炎
6	若年性関節リウマチ
7	スチーブンス・ジョンソン(Stevens-Johnson)症候群
8	スチル(Still)病
9	リウマチ性心疾患

**7 糖尿病**

告示番号	告示疾患名
1	1型糖尿病(若年型糖尿病)
2	2型糖尿病(成人型糖尿病)
3	その他の糖尿病(腎性糖尿を除く。)

## 8 先天性代謝異常

告示番号	告示疾患名
1	イミノ酸異常症
2	家族性イミノグリシン尿症
3	高オルニチン血症—高アンモニア血症—ホモシトルリン尿症 症候群
4	白皮症
5	ヘルマンスキー・プドラック(Hermansky-Pudlak)症候群
6	エーラーズ・ダンロス(Ehlers-Danlos)症候群
7	骨形成不全症(Osteogenesis imperfecta)
8	軟骨無形成症(軟骨異栄養症)
9	アルファ1—アンチトリプシン欠乏症
10	トランスコバラミンⅡ欠損症
11	無アルブミン血症
12	無トランスフェリン症
13	無ハプトグロビン症
14	アポ蛋白C—Ⅱ欠損症
15	アルファリポ蛋白欠乏症(高比重リポ蛋白(HDL)欠乏症、タン ジェール(Tangier)病)
16	ウォールマン(Wolman)病
17	家族性高コレステロール血症
18	家族性高リポ蛋白血症
19	高超低比重リポ蛋白(VLDL)血症
20	高低比重リポ蛋白(LDL)血症
21	高トリグリセライド血症
22	高プレベータリポ蛋白血症
23	高ベータリポ蛋白血症
24	先天性高脂質血症
25	無(低)ベータリポ蛋白血症(バスセン・コーンツヴァイク (Bassen-Kornzweig)症候群、有棘赤血球症)
26	レフスム(Refsum)病
27	遺伝性若年性痛風
28	色素性乾皮症
29	先天性高尿酸血症
30	シスチン蓄積症(リグナック(Lignac)症候群)
31	シスチン尿症
32	腎性アミノ酸尿症
33	ハルトナップ(Hartnup)病
34	ファンコーニ(Fanconi)症候群
35	蔗糖・イソ麦芽糖吸収不全症
36	先天性高乳酸血症
37	乳糖吸収不全症
38	ぶどう糖・ガラクトース吸収不全症
39	先天性ポルフィリン症
40	遺伝性ビタミンD抵抗性くる病(家族性低磷酸血症)
41	ウイルソン(Wilson)病(セルロプラスミン欠乏症)
42	メンケス(Menkes)病(kinky-(steely)hair症候群)
43	グルタル酸尿症(I型、II型)
44	先天性葉酸吸収不全症
45	メチルマロン酸血症
46	遺伝性脈管浮腫
47	先天性魚鱗癬(水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症、非水疱型先天 性魚鱗癬様紅皮症、道化師様魚鱗癬、シェーグレン・ラーソ ン(Sjögren-Larsson)症候群)
48	致死性表皮水疱症(ヘルリッツ(Herlitz)型)
49	ロウエ(Lowe)症候群(眼脳腎症候群)

告示番号	告示疾患名
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損(活性異常)酵 素名を冠したすべての疾患

9 血友病等血液・免疫疾患

告示番号	告示疾患名
1	悪性貧血
2	イマースルンド・グレスベック症候群
3	巨赤芽球性貧血
4	葉酸欠乏性貧血
5	アンチトロンビンⅢ欠乏症
6	高分子キニノゲン欠乏症
7	先天性血液凝固異常症
8	第Ⅰ因子(フィブリノゲン)欠乏症
9	第Ⅱ因子(プロトロンビン)欠乏症
10	第Ⅴ因子(不安定因子)欠乏症
11	第Ⅶ因子(安定因子)欠乏症
12	第Ⅷ因子欠乏症(血友病A)
13	第Ⅸ因子欠乏症(血友病B)
14	第Ⅹ因子(スチュアート・プラウアー(Stuart-Prower)因子)欠乏症
15	第Ⅺ因子欠乏症
16	第Ⅻ因子(ヘイグマン(Hageman)因子)欠乏症
17	第ⅫⅢ因子(フィブリン安定化因子)欠乏症
18	フォン・ヴィレブランド(von Willebrand)病
19	プレカリクレイン欠乏症
20	C蛋白(protein C)欠乏症
21	S蛋白(protein S)欠乏症
22	巨大血管腫(カサバツハ・メリット(Kasabach-Merritt)症候群)
23	血小板機能異常症(血小板異常症)
24	血小板血症
25	血小板無力症
26	血小板無力症症候群
27	血栓性血小板減少性紫斑病
28	周期性血小板減少症
29	先天性無巨核球性血小板減少症(トロンボポエチン欠損症)
30	貯蔵欠如症(storage pool病)
31	脾機能亢進性血小板減少症
32	脾形成不全性血小板増加症
33	ベルナル・スリエ(Bernard-Soulier)症候群
34	放出機構異常症('Aspirin-like' defect)
35	本態性アトロンビア(トロンビン欠乏症)
36	免疫学的血小板減少症
37	寒冷凝集素症
38	自己免疫性溶血性貧血
39	新生児溶血性貧血(胎児赤芽球症)
40	脾機能亢進性溶血性貧血
41	微小血管障害性溶血性貧血
42	発作性寒冷血色素尿症
43	発作性夜間血色素尿症
44	慢性寒冷赤血球凝集素症
45	アデニレートキナーゼ欠乏性貧血
46	アルドラーゼ欠乏性貧血
47	異常ヘモグロビン(血色素)症
48	遺伝性球状赤血球症
49	遺伝性高ヘモグロビンF症
50	遺伝性橢円赤血球症
51	遺伝性有口(口唇状)赤血球症

告示番号	告示疾患名
52	遺伝性溶血性非球状赤血球性貧血
53	遺伝性(先天性)溶血性貧血
54	家族性赤血球増加症
55	鎌状赤血球貧血
56	カルボキシヘモグロビン血症
57	ガンマグルタミルシステイン合成酵素欠乏性貧血
58	グルコース燐酸イソメラーゼ欠乏性貧血
59	グルコース-6-燐酸脱水素酵素(G-6-PD)欠乏性貧血
60	グルタチオン過酸化酵素欠乏性貧血
61	グルタチオン還元酵素欠乏性貧血
62	グルタチオン合成酵素欠乏性貧血
63	サラセミア(地中海貧血)
64	サラセミア様症候群
65	スルフヘモグロビン血症
66	赤血球アデノシンデアミナーゼ異常症
67	先天性ハイツ小体性貧血
68	先天性メトヘモグロビン血症
69	先天性NADH・メトヘモグロビン還元酵素欠乏症
70	ピリミジン5'-ヌクレオチダーゼ欠乏性貧血
71	ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血
72	不安定ヘモグロビン症
73	ヘキソキナーゼ欠乏性貧血
74	ヘモグロビンC症
75	ヘモグロビンD症
76	ヘモグロビンE症
77	ヘモグロビンS症
78	ホスホグリセリン酸キナーゼ欠乏性貧血
79	ホスホフルクトキナーゼ欠乏性貧血
80	燐酸三炭糖イソメラーゼ欠乏性貧血
81	2, 3-ジホスホグリセル酸ムターゼ欠乏性貧血
82	エリスロポエチン分泌異常
83	原発性鉄芽球性貧血
84	ビタミンB6反応性(ピリドキシン反応性)貧血
85	ピリドキシン反応性貧血
86	アルダー(Alder)異常(症候群)
87	遺伝性好中球減少症(家族性慢性好中球減少症)
88	好酸球増加症
89	周期性好中球減少症
90	怠惰白血球症候群
91	不能白血球症
92	ペルゲル・フェット(Pelger-Huét)異常(症候群)
93	慢性再生不良性好中球減少症(シュペート・ダマシエク(Spät-Damashek)症候群)
94	慢性本態性好中球減少症
95	ミエロペルオキシダーゼ欠損症
96	メイ・ヘグリ(May-Hegglin)異常(症候群)
97	異ガンマグロブリン血症
98	ウイスコット・アルドリッチ(Wiskott-Aldrich)症候群
99	胸腺形成不全
100	グッド(Good)症候群
101	高グロブリン血症性紫斑病
102	後天性免疫不全症候群(AIDS、HIV感染症)

**9 血友病等血液・免疫疾患**

告示番号	告示疾患名
103	シェディアク・東(Chediak-Higashi)異常(症候群)
104	重症複合免疫不全症(リンパ球減少性無ガンマグロブリン血症)
105	スイス型無ガンマグロブリン血症
106	選択的免疫グロブリン欠損症
107	先天性細胞性免疫不全症
108	低ガンマグロブリン血症
109	ディジョージ(DiGeorge)症候群
110	特定抗体産生不全症(specific unresponsiveness)
111	ネゼロフ(Nezelof)症候群
112	バリアブル・イムノデフィシエンシー(variable immunodeficiency)
113	複合型免疫不全症
114	ブルトン(Bruton)型無ガンマグロブリン血症
115	本態性高ガンマグロブリン血症
116	末梢(毛細)血管拡張性運動失調症(ルイ・バー(Louis-Bar)症候群)
117	慢性活動性EBウイルス感染症
118	慢性肉芽腫症
119	慢性GVHD(Graft Versus Host disease、移植片対宿主病)
120	無ガンマグロブリン血症
121	良性単クローン性免疫グロブリン異常症(良性(本態性)M-蛋白血症)
122	IgA欠損症
123	IgM欠損症
124	遺伝性出血性末梢血管拡張症(ランデュ・オスラー・ウェーバー(Rendu-Osler-Weber)症候群)
125	骨髄線維症(骨髄硬化症、本態性骨髄様化生)
126	真性多血症
127	赤芽球癆
128	先天性赤血球産生異常性貧血

**10 神経・筋疾患**

告示番号	告示疾患名
1	ウェスト(West)症候群(点頭てんかん)
2	結節性硬化症
3	重症乳児ミオクロニーてんかん
4	小児亜急性硬化性全脳炎(SSPE)
5	先天性ミオパチー
6	福山型先天性筋ジストロフィー (先天性遺伝性筋ジストロフィー)
7	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)
8	ミニコア病
9	無痛無汗症
10	リー(Leigh)脳症
11	レット(Rett)症候群
12	レノックス・ガストウ(Lennox-Gastaut)症候群

11 慢性消化器疾患

告示番号	告示疾患名
1	アラジール(Alagille)症候群(動脈肝異形成arterio hepatic dysplasia)
2	肝硬変
3	肝内胆管異形成症候群
4	肝内胆管拡張症
5	肝内胆管低形成(形成不全)症
6	肝内胆管閉鎖症
7	原発性硬化性胆管炎
8	ジルベール(Gilbert)症候群
9	進行性家族性胆汁うっ滞性肝硬変
10	先天性肝線維症
11	先天性胆道拡張症(先天性総胆管拡張症)
12	胆道閉鎖症(先天性胆道閉鎖症)
13	デュビン・ジョンソン(Dubin-Johnson)症候群
14	門脈圧亢進症
15	ローター(Rotor)症候群(ローター(Rotor)型過ビリルビン血症)
16	先天性微絨毛萎縮症
17	腸リンパ管拡張症