

平成 26 年度 厚生労働科学研究費補助金
(成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業 (健やか次世代育成総合研究事業))
「今後的小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」
分担研究報告書

先天性代謝異常群における
小児慢性特定疾患治療研究事業の見直しに関する検討

研究分担者：奥山 虎之（国立成育医療研究センター臨床検査部 部長）

研究要旨 小児慢性特定疾病の登録管理データの解析結果、ならびにこれまでの研究成果、厚生労働省の検討委員会における方針等を踏まえて、厚生労働省、日本小児科学会小児慢性疾患委員会および関連学会・研究会と連携しながら、小児慢性特定疾病治療研究事業の対象の見直し案、医療意見書の改定案について検討した。

本分担研究報告書では、先天性代謝異常群に関する研究について報告する。

研究協力者：

掛江 直子（国立成育医療研究センター
小児慢性特定疾病情報室長・
生命倫理研究室長）
盛一 享徳（国立成育医療研究センター）
茂木 仁美（国立成育医療研究センター）
白井 夕映（国立成育医療研究センター）
森 臨太郎（国立成育医療研究センター
政策科学研究部長）
工藤 豊一郎（国立成育医療研究センター
器官病態系内科部肝臓内科）
横谷 進（国立成育医療研究センター
副院長）
日本小児科学会 小児慢性疾患委員会

B. 研究方法

本研究は、以下に示す検討体制により、以下に示すプロセスにて実施された。

- 1) 平成 25 年 3 月に「小児慢性疾患委員会」が、日本小児科学会のもとに設置された。この委員会は、小児の慢性疾患を扱う関連分科会・研究会、および関係する外科系の学会などから推薦を受けた代表者で構成され、その構成員の多くが本研究班の研究分担者も務めている。
- 2) この「小児慢性疾患委員会」により、以下の 4 項目について、全体的な方向性が検討された。すなわち、社会保障審議会・児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会で示された「慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方（中間報告）」を基本とし、厚生労働省母子保健課等と連携することにより、検討が進められた。

1. 旧制度において名称が不適切な対象疾患の洗い出しと整理
2. 旧制度における対象基準と合致する重症度の整理
3. 各対象疾患に対する適切な大分類・細分類名の選択
4. 新規対象疾患の列挙と各々に 4 要件に適合する根拠

A. 研究目的

小児慢性特定疾患治療研究事業においては本研究では、客観的な基準と社会における情勢に基づき、小児慢性特定疾病治療研究事業が適正かつ公平・公正に運用されるために、主として医学的な立場から専門的情報を示すことを目的とした。

- 3) 本分担研究においては、「小児慢性疾患委員会」における全体の方向性を踏まえ、小児慢性特定疾病の登録管理データの解析結果やこれまでの研究成果、社会的情勢も勘案し、日本先天代謝異常学会、日本小児栄養消化器肝臓学会における専門家集団を形成して、上記の4項目について具体的な作業を行った。
- 4) 専門家集団から洗い出された疾患や項目のリストに関して、再び小児慢性疾患委員会において点検した。こうして日本小児科学会小児慢性疾患委員会と本研究班の連携により最終的な項目案を作成した。

(倫理面への配慮)

本研究は理論的研究であり、公開されている情報のみを利用したため、特別な倫理的配慮は必要ないものと判断した。

C. 研究結果と考察

検討の結果を、項目ごとに得られた情報に考察を付して以下に示す。

1) 旧制度において名称等が不適切な対象疾患の洗い出しと整理（表1参照）

旧制度において用いられた疾患名称（告示疾患名）が、現時点では医学的に不適切と考えられる対象疾患を洗い出し、その削除、または候補になる新名称を表1に示した。名称変更の理由としては、新しい病因・病態の解明に伴い、疾患概念が変化した疾患が多くを占めた。

旧制度において他疾患群に分類されていたミトコンドリア脳筋症に該当する該当するう疾患は本疾患群大分類ミトコンドリア病に内包されることとした。

2) 旧制度における対象基準に基づいた新制度における対象基準の整理（表2参照）

名称と同様に、検査方法の進歩や小児特異的な病態生理の解明に加えて新制度における

考え方に基づいて、新しい対象基準を検討し、その結果を表2に示した。

先天性代謝異常群においては、旧制度から対象基準を変更した疾患はなかった。

3) 対象疾患に対する適切な大分類・細分類名の整理（表3参照）

1) に記載したような疾患概念の変化を考慮しつつ、すべての告示疾患の名称について再検討した。その結果を、新たに導入する「大分類名」および「細分類名」に正確に反映させて、合理的な疾患名を提示した。

先天性代謝異常群では、実際の臨床現場に則した細分類病名に変更を行った。

4) 新規対象疾患の列挙と四要件との適合性の評価

社会保障審議会・児童部会 小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会による「慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方（中間報告）」で示された4要件（①慢性に経過する、②生命を長期にわたって脅かす、③長期に生活の質を低下させる、④長期の高額な医療の負担が続くこと）に合致する、旧制度には含まれていなかった疾患の候補を、広く検索した。医学的な判断に加えて社会的な情勢を踏まえて、それらの候補を十分に検討した結果、新規対象疾患として表4に示したような疾患が挙げられた。

先天性代謝異常群においては、該当する疾患はなかった。

D. 結論

日本小児科学会の小児慢性疾患委員会、関連学会・分科会と本研究班が緊密な連携を取ることで、広く多様な領域の多数の疾患に関して、短い期間で可能な限り幅広い総意形成を実現し、客観的な基準と社会における情勢に基づいて、専門的情報を示すことができた。この成果は、小児慢性特定疾病治療研究事業

の適正かつ公正な運用に資することが期待される。

一方では、多くの関係者の高い使命感とほとんど無償の時間外労働によって支えられた結果であるとの指摘もある。このような大きな政策転換においては、基礎情報の整理など長期の準備が必要となるため、本事業を含めて、今後の成育医療における政策転換においては、少なくとも3年以上かけた入念な準備期間と体制整備が必要であることが改めて認識された。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

E. 参考文献

社会保障審議会児童部会 小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会「慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方（報告）」平成25年12月

http://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-12601000-Seisakutoukatsukan-Sanjikanshitsu_Shakaihoshoutantou/0000032599.pdf

表8-1

告示番号	日本小慢 告示疾患名	改定案	
		整理区分	変更内容
1	イミノ酸異常症	告示削除	近年は、使われなくなつた疾患名・疾患概念のため
2	家族性イミノアシ尿症	告示削除	近年は、使われなくなつた疾患名・疾患概念のため
3	高カルニチン血症-高アノモニア血症-ホモジトリル尿症候群	告示整理 〔「18：高カルニチン血症」で申請	〔「18：高カルニチン血症」で申請
4	白皮症	告示整理 〔「皮膚疾患群」36：33までに掲げるもののほか、「血小板機能異常症」で申請	〔「皮膚疾患群」36：33までに掲げるもののほか、「血小板機能異常症」で申請
5	ヘルマンスキー・プラドック(Hermanns-Küller-Pudlak)症候群	告示整理 〔「血液疾患群」55：骨形成不全症」で申請	〔「骨形成不全症」で申請
7	骨形成不全症(Osteogenesis imperfecta)	告示整理 〔「内分泌泌尿器群」33：軟骨無形成症」、「内分泌泌尿器群」84：軟骨低形成症」で申請	〔「内分泌泌尿器群」33：巨赤芽球性貧血で申請
8	軟骨無形成症-軟骨異常症	告示整理 〔「血液疾患群」1：巨赤芽球性貧血で申請	〔「血液疾患群」1：巨赤芽球性貧血で申請
10	ランズコ(ランキン)欠損症	告示削除	近年になり、長期にわたり生命を脅かす疾患ではないと考えられるようになつたため
11	無アルブミン血症	告示整理 〔「血液疾患群」6：無アルブミン血症」で申請	〔「血液疾患群」6：無アルブミン血症」で申請
12	無トランスクロリン症	告示整理 〔「血液疾患群」9：7及び8に掲げのほか、自己免疫性溶血性貧血(AIHAを含む。)」などで申請	〔「血液疾患群」9：7及び8に掲げのほか、自己免疫性溶血性貧血(AIHAを含む。)」などで申請
13	無リフトクロビン症	告示整理 〔「原発性高カリミクロン血症」で申請	告示整理 〔「原発性高カリミクロン血症」で申請
14	アボ蛋白(C-I)欠損症	告示整理 〔「酸性リバーゼ欠損症」で申請	告示整理 〔「酸性リバーゼ欠損症」で申請
16	ウォールマン(Wolman)病	告示整理 〔「脂質代謝異常症」などで申請	告示整理 〔「脂質代謝異常症」などで申請
18	家族性高トリ甘油蛋白血症	告示整理 〔「134：1.29から1.33までに掲げのほか、脂質代謝異常症」などで申請	告示整理 〔「134：1.29から1.33までに掲げのほか、脂質代謝異常症」などで申請
19	高超低比重リボ蛋白(VLDL)血症	告示整理 〔「134：1.29から1.33までに掲げのほか、脂質代謝異常症」などで申請	告示整理 〔「134：1.29から1.33までに掲げのほか、脂質代謝異常症」などで申請
20	高低比重リボ蛋白(LDL)血症	告示整理 〔「134：1.29から1.33までに掲げのほか、脂質代謝異常症」などで申請	告示整理 〔「134：1.29から1.33までに掲げのほか、脂質代謝異常症」などで申請
21	高トリグリセリド血症	告示整理 〔「134：1.29から1.33までに掲げのほか、脂質代謝異常症」などで申請	告示整理 〔「134：1.29から1.33までに掲げのほか、脂質代謝異常症」などで申請
22	高フレーリリボ蛋白血症	告示整理 〔「134：1.29から1.33までに掲げのほか、脂質代謝異常症」などで申請	告示整理 〔「134：1.29から1.33までに掲げのほか、脂質代謝異常症」などで申請
23	高ベータリボ蛋白血症	告示整理 〔「134：1.29から1.33までに掲げのほか、脂質代謝異常症」などで申請	告示整理 〔「134：1.29から1.33までに掲げのほか、脂質代謝異常症」などで申請
24	先天性高脂質血症	告示整理 〔「家族性複合型高脂質血症」で申請	告示整理 〔「家族性複合型高脂質血症」で申請
25	無(低)ペーテー病(蛋白血症)(Bassen-Kornzweig)症候群、有棘赤血球症	告示整理 〔「132：無βリボタノン(βK血症)」で申請	告示整理 〔「132：無βリボタノン(βK血症)」で申請
26	レフスム(Refsum)病	告示整理 〔「105：レフサム(Refsum) 病」で申請	告示整理 〔「105：レフサム(Refsum) 病」で申請
27	遺伝性若年性痛風	告示整理 〔「慢性腎疾患群」33：家族性若年性高尿酸血症性腎症」で申請	告示整理 〔「慢性腎疾患群」33：家族性若年性高尿酸血症性腎症」で申請
28	色素性乾皮症	告示整理 〔「皮膚疾患群」10：色素性乾皮症」で申請	告示整理 〔「皮膚疾患群」10：色素性乾皮症」で申請
29	先天性高尿酸血症	告示整理 〔「114：ヒボキサンホスリホルランスフェラーゼ欠損症 (Lesch-Nyhan症候群)」などで申請	告示整理 〔「114：ヒボキサンホスリホルランスフェラーゼ欠損症 (Lesch-Nyhan症候群)」などで申請
30	シスチン蓄積症(リヴァツク(Lignac)症候群)	告示整理 〔「199：シスチン症」で申請	告示整理 〔「199：シスチン症」で申請
32	腎性アノミノ酸尿症	告示整理 〔「22までに適切な細分類病名を選択 (シスチン尿症、ハートナップ病など)	告示整理 〔「22までに適切な細分類病名を選択 (シスチン尿症、ハートナップ病など)
34	ファコニ(Fanconi)症候群	告示整理 〔「慢性腎疾患群」5：アンコニ(Fanconi)症候群」で申請	告示整理 〔「慢性腎疾患群」5：アンコニ(Fanconi)症候群」で申請
35	蔗糖-1-オキシ麦芽糖吸收不全症	告示整理 〔「慢性消化器疾患群」2：ショ糖-1-オキシ麦芽糖分解酵素欠損症」で申請	告示整理 〔「慢性消化器疾患群」2：ショ糖-1-オキシ麦芽糖分解酵素欠損症」で申請
36	先天性高乳酸血症	告示整理 〔「50：ビルビン酸脱水素酶複合体欠損症」、「51：ビルビン酸加水分解酵素欠損症」など適切な細分類病名で申請	告示整理 〔「50：ビルビン酸脱水素酶複合体欠損症」、「51：ビルビン酸加水分解酵素欠損症」など適切な細分類病名で申請
37	乳糖吸收不全症	告示整理 〔「慢性消化器疾患群」3：先天性乳糖不耐症」で申請	告示整理 〔「慢性消化器疾患群」3：先天性乳糖不耐症」で申請
38	ぶどう糖・ガラクトース吸収不全症	告示整理 〔「原発性ビタミンD抵抗性くる病(家族性低磷鈣血症)」	告示整理 〔「原発性ビタミンD抵抗性くる病(家族性低磷鈣血症)」
40	遺伝性脈管浮腫	告示整理 〔「雲母症候群」22：原発性低レバノン管性浮腫」で申請	告示整理 〔「雲母症候群」22：原発性低レバノン管性浮腫」で申請
41	威尔森(Wilson)病(セルロブリスニ-次乏症)	告示整理 〔「11.0：無セルロブリスニ-次乏症」	告示整理 〔「11.0：無セルロブリスニ-次乏症」
42	メンケス病(kinky-hair)症候群	告示整理 〔「108：メンケス(Menkes) 病」、「109：オクシピタル・ホーン症候群」などで申請	告示整理 〔「108：メンケス(Menkes) 病」、「109：オクシピタル・ホーン症候群」などで申請
43	グルタル酸尿症(I型、II型)	告示整理 〔「33：グルタル酸尿症 I型」、「34：グルタル酸尿症 II型」で申請	告示整理 〔「33：グルタル酸尿症 I型」、「34：グルタル酸尿症 II型」で申請
46	先天性魚鱗病(水疱型先天性魚鱗病)、非水疱型先天性魚鱗病	告示整理 〔「150：遺伝性血管性浮腫 (C1-1ビビダ-欠損症)」で申請	告示整理 〔「150：遺伝性血管性浮腫 (C1-1ビビダ-欠損症)」で申請
47	化師様魚鱗病(エーレン・ラーノ)症候群	告示整理 〔「107：ウィルソン(Wilson) 病」、「109：オクシピタル・ホーン症候群」などで申請	告示整理 〔「107：ウィルソン(Wilson) 病」、「109：オクシピタル・ホーン症候群」などで申請
48	致死性表皮水疱症(ヘルツ(Herlitz)型)	告示整理 〔「皮膚疾患群」18：表皮水疱症」で申請	告示整理 〔「皮膚疾患群」18：表皮水疱症」で申請
49	ロウ(Low)症候群(眼瞼腫症候群)	告示整理 〔「慢生腎疾患群」46：ロウ(Low)症候群」で申請	告示整理 〔「慢生腎疾患群」46：ロウ(Low)症候群」で申請

表8-1 (続き)

告示番号	旧小慢	告示疾患名	改定案	
			整理区分	変更内容
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) 酶素名を冠したすべての疾患	告示整理	「〔内分泌疾患群〕68 : 5α-還元酵素欠損症で申請	
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) 酶素名を冠したすべての疾患	告示整理	「〔内分泌疾患群〕69 : 17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症」で申請	
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) 酶素名を冠したすべての疾患	告示整理	「〔内分泌疾患群〕80 : ビタミンD依存性の病」で申請	
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) 酶素名を冠したすべての疾患	告示整理	「〔内分泌疾患群〕81 : ビタミンD抵抗性骨軟化症」で申請	
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) 酶素名を冠したすべての疾患	告示整理	「〔内分泌疾患群〕82 : メリコン酸キナーゼ女貞症」で申請	
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) 酶素名を冠したすべての疾患	告示整理	「〔膠原病〕20 : 高IgD症候群 (メリコン酸キナーゼ女貞症)」で申請	
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) 酶素名を冠したすべての疾患	告示整理	「〔血液疾患群〕18 : 11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請	
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) 酶素名を冠したすべての疾患	告示整理	「〔血液疾患群〕18 : 11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請	
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) 酶素名を冠したすべての疾患	告示整理	「〔神経・筋疾患群〕18 : カナバ」(Canavan) 病」で申請	
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) 酶素名を冠したすべての疾患	告示整理	「〔神経・筋疾患群〕19 : アレキサンダー (Alexander) 病」で申請	
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) 酶素名を冠したすべての疾患	告示整理	「〔神経・筋疾患群〕20 : ベリエウス・メルツバッヘル (Pellizaeus-Merzbacher) 病」で申請	
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) 酶素名を冠したすべての疾患	告示整理	「〔慢生消化器疾患群〕4 : エンテロキナーゼ欠損症」で申請	
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) 酶素名を冠したすべての疾患	告示整理	「〔慢生消化器疾患群〕5 : アミラーゼ欠損症」で申請	
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) 酶素名を冠したすべての疾患	告示整理	「〔慢生消化器疾患群〕6 : リペーゼ欠損症」で申請	
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) 酶素名を冠したすべての疾患	告示整理	「〔慢生消化器疾患群〕30 : クリグラー・ナジャー (Crigler-Najjar) 症候群」で申請	

表8-2

大分類	細分類	対象基準	
		改定案	現行基準
1 アミノ酸代謝異常症	1 フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症）	全A	左側の疾患名に該当する場合
1 アミノ酸代謝異常症	2 高チロシン血症 1型	全A	左側の疾患名に該当する場合
1 アミノ酸代謝異常症	3 高チロシン血症 2型	全A	左側の疾患名に該当する場合
1 アミノ酸代謝異常症	4 高チロシン血症 3型	全A	左側の疾患名に該当する場合
1 アミノ酸代謝異常症	5 高プロリジン血症	全A	左側の疾患名に該当する場合
1 アミノ酸代謝異常症	6 プロリダーゼ欠損症	全A	左側の疾患名に該当する場合
1 アミノ酸代謝異常症	7 メーブルシロップ尿症	全A	左側の疾患名に該当する場合
1 アミノ酸代謝異常症	8 ホモジスチン尿症	全A	左側の疾患名に該当する場合
1 アミノ酸代謝異常症	9 高メチオニン血症	全A	左側の疾患名に該当する場合
1 アミノ酸代謝異常症	10 非ケトーシス型高ケルチシン血症	全A	左側の疾患名に該当する場合
1 アミノ酸代謝異常症	11 N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	全A	左側の疾患名に該当する場合
1 アミノ酸代謝異常症	12 カルニミルリン酸結合成酵素欠損症	全A	左側の疾患名に該当する場合
1 アミノ酸代謝異常症	13 カルニチンransカルバミーラーゼ欠損症	全A	左側の疾患名に該当する場合
1 アミノ酸代謝異常症	14 アルギニコトリク酸合成酵素欠損症（シトルリズム症）	全A	左側の疾患名に該当する場合
1 アミノ酸代謝異常症	15 アルギニコトリク酸尿症	全A	左側の疾患名に該当する場合
1 アミノ酸代謝異常症	16 高アルギニン血症	全A	左側の疾患名に該当する場合
1 アミノ酸代謝異常症	17 シトルリズム症	全A	左側の疾患名に該当する場合
1 アミノ酸代謝異常症	18 高オルニチン血症	全A	左側の疾患名に該当する場合
1 アミノ酸代謝異常症	19 ハートナップ（Hartnup）病	全A	左側の疾患名に該当する場合
1 アミノ酸代謝異常症	20 リジン尿性蛋白不耐症	全A	左側の疾患名に該当する場合
1 アミノ酸代謝異常症	21 シスチニ尿症	全A	左側の疾患名に該当する場合
1 アミノ酸代謝異常症	22 1から21に掲げるもののほか、アミノ酸代謝異常症	全A	左側の疾患名に該当する場合
2 有機酸代謝異常症	23 メチルエタン酸血症	全A	左側の疾患名に該当する場合
2 有機酸代謝異常症	24 ブロピオン酸血症	全A	左側の疾患名に該当する場合
2 有機酸代謝異常症	25 β-ケトオラーゼ欠損症	全A	左側の疾患名に該当する場合
2 有機酸代謝異常症	26 イノ吉草酸血症	全A	左側の疾患名に該当する場合
2 有機酸代謝異常症	27 3-メチルクロロニトリカルボキシラーゼ欠損症	全A	左側の疾患名に該当する場合
2 有機酸代謝異常症	28 メチルグリコニ酸尿症	全A	左側の疾患名に該当する場合
2 有機酸代謝異常症	29 3-ヒドロキシ-3-メチルカルバカラ酸血症	全A	左側の疾患名に該当する場合
2 有機酸代謝異常症	30 3-ヒドロキシ-3-メチルカルバカラCoA合成酵素欠損症	全A	左側の疾患名に該当する場合
2 有機酸代謝異常症	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	全A	左側の疾患名に該当する場合
2 有機酸代謝異常症	32 複合カルボキシラーゼ欠損症	全A	左側の疾患名に該当する場合
2 有機酸代謝異常症	33 グルタル酸血症 1型	全A	左側の疾患名に該当する場合
2 有機酸代謝異常症	34 グルタル酸血症 2型	全A	左側の疾患名に該当する場合
2 有機酸代謝異常症	35 原発性高シウウ酸尿症	全A	左側の疾患名に該当する場合
2 有機酸代謝異常症	36 アルカトーン尿症	全A	左側の疾患名に該当する場合
2 有機酸代謝異常症	37 クリセロール尿症	全A	左側の疾患名に該当する場合
2 有機酸代謝異常症	38 先天性胆汁酸代謝異常症	全A	左側の疾患名に該当する場合
2 有機酸代謝異常症	39 23から38までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	全A	左側の疾患名に該当する場合

表8-2 (続き)

		改定案	
大分類		細分類	対象基準
3	脂肪酸代謝異常症	40 全身性カルニチン欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
3	脂肪酸代謝異常症	41 カレニチジミトリルトランスフェラーゼⅠ欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
3	脂肪酸代謝異常症	42 カレニチジミトリルトランスフェラーゼⅡ欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
3	脂肪酸代謝異常症	43 カレニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
3	脂肪酸代謝異常症	44 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
3	脂肪酸代謝異常症	45 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
3	脂肪酸代謝異常症	46 短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
3	脂肪酸代謝異常症	47 三頭酵素欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
3	脂肪酸代謝異常症	48 3ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
3	脂肪酸代謝異常症	49 40から48までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
4	ミトコンドリア病	50 ビルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
4	ミトコンドリア病	51 ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
4	ミトコンドリア病	52 フマーゼ欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
4	ミトコンドリア病	53 スクシニル-CoAガーベ欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
4	ミトコンドリア病	54 ミトコンドリア呼吸膜複合体欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
4	ミトコンドリア病	55 ミトコンドリアDNA枯渇症候群	全A 左欄の疾病名に該当する場合
4	ミトコンドリア病	56 ミトコンドリアDNA突然変異 (Leigh) 症候群、MELAS、MERRFを含む。)	全A 左欄の疾病名に該当する場合
4	ミトコンドリア病	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。)	全A 左欄の疾病名に該当する場合
4	ミトコンドリア病	58 50から57までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病	全A 左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	59 遺伝性フルクトース不耐症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	60 ガラクトース-1-リ酸クリルトランスフェラーゼ欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	61 ガラクトキナーゼ欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	62 ウリジル-リ酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	63 ブリクトース-1-6-ビスホスファター-ゼ欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	64 ホスホエーリビルピン酸カルボキシキナーゼ欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	65 クロコゲー合成酵素欠損症 (糖原病0型)	全A 左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	66 糖原病I型	全A 左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	67 糖原病III型	全A 左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	68 糖原病IV型	全A 左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	69 糖原病V型	全A 左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	70 糖原病VI型	全A 左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	71 糖原病VII型	全A 左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	72 糖原病IX型	全A 左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	73 グルコーストランスポーター-1 (GLUT1) 欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	74 59から73までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	全A 左欄の疾病名に該当する場合

表8-2 (続き)

	大分類	改定案	細分類	対象基準
6	ライソーム病	75	ムコ多糖症 I型	全A 左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソーム病	76	ムコ多糖症 II型	全A 左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソーム病	77	ムコ多糖症 III型	全A 左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソーム病	78	ムコ多糖症 IV型	全A 左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソーム病	79	ムコ多糖症 VI型	全A 左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソーム病	80	ムコ多糖症 VII型	全A 左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソーム病	81	ワントーリー病	全A 左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソーム病	82	マンジード病	全A 左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソーム病	83	アスピルカルガルコサミ尿症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソーム病	84	シリオド・シス	全A 左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソーム病	85	ガラクシシリド・シス	全A 左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソーム病	86	GM1-ガングリオド・シス	全A 左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソーム病	87	GM2-ガングリオド・シス	全A 左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソーム病	88	異染性白質ジストロイ-	全A 左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソーム病	89	ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病	全A 左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソーム病	90	ゴーシエ (Gaucher) 病	全A 左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソーム病	91	カブリー (Fabry) 病	全A 左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソーム病	92	クラバ (Krabbe) 病	全A 左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソーム病	93	フーバー (Farber) 痘	全A 左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソーム病	94	フィルチブルスルターゼ欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソーム病	95	ムコヒド・シス II型 (I-cell病)	全A 左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソーム病	96	ムコヒド・シス III型	全A 左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソーム病	97	ボンベ (Pompe) 病	全A 左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソーム病	98	酸性リバーゼ欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソーム病	99	シチズン症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソーム病	100	遊離ジアル酸蓄積症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソーム病	101	神経セロトロファチン症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソーム病	102	75から105までに掲げるもののほか、ライソーム病	全A 左欄の疾病名に該当する場合
7	ペルオキシソーム病	103	ペルオキシソーム形成異常症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
7	ペルオキソーム病	104	副腎白質ジストロイ-	全A 左欄の疾病名に該当する場合
7	ペルオキソーム病	105	レフサム (Refsum) 病	全A 左欄の疾病名に該当する場合
7	ペルオキソーム病	106	103から105までに掲げるもののほか、ペルカシソーム病	全A 左欄の疾病名に該当する場合
7	ペルオキソーム病	107	ワルソン (Wilson) 痘	全A 左欄の疾病名に該当する場合
8	金属代謝異常症	108	メケス (Menkes) 痘	全A 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・ホーン症候群	全A 左欄の疾病名に該当する場合
8	金属代謝異常症	110	無セリロブラスミー症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
8	金属代謝異常症	111	垂体酸化酵素欠損症	全A 左欄の疾病名に該当する場合
8	金属代謝異常症	112	先天性脛生肢端皮膚炎	全A 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	全A 左欄の疾病名に該当する場合

表8-2 (続き)

	大分類	細分類	改定案		対象基準
			現行	改定案	
9 ブリビリミジン代謝異常症	114 ヒボキサンチンアニホスホジルトランスクエラーゼ欠損症 (レッシュ・ナイル)	全A	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合
9 ブリビリミシン代謝異常症	115 アデニンホスホジルトランスクエラーゼ欠損症 (Lesch-Nyhan) 症候群	全A	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合
9 ブリビリミシン代謝異常症	116 キサンチン尿症	全A	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合
9 ブリビリミシン代謝異常症	117 原酸ドンスホキター異常症	全A	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合
9 ブリビリミジン代謝異常症	118 オロト酸尿症	全A	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合
9 ブリビリミジン代謝異常症	119 114から111.8までに掲げるもののほか、ブリビリミジン代謝異常症	全A	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合	左側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	全A	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合
10 ビタミン代謝異常症	121 120cに掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	全A	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合
11 神経伝達物質異常症	122 ピオブリジ代謝異常症	全A	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合	左側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	全A	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合	左側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-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	全A	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合
11 神経伝達物質異常症	125 ドーバミニB-カルボキシ酵素欠損症	全A	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合
11 神経伝達物質異常症	126 GABA/ミノ基転送酵素欠損症	全A	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合
11 神経伝達物質異常症	127 コク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	全A	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合	左側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	全A	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合
12 脂質代謝異常症	129 原発性高カリミクロン血症	全A	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合	左側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	全A	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合
12 脂質代謝異常症	131 家族性複合型高脂質血症	全A	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合
12 脂質代謝異常症	132 無β-ポタンノウ酸症	全A	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合
12 脂質代謝異常症	133 高比重ホタック (HDL) 欠乏症	全A	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合	左側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	全A	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾病名に該当する場合
13 組合組織異常症	135 エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群	全A	左側の疾病名に該当する場合	左側の疾患名に該当する場合	左側の疾患名に該当する場合
13 組合組織異常症	136 低六フターゼ症	全A	左側の疾患名に該当する場合	左側の疾患名に該当する場合	左側の疾患名に該当する場合
13 組合組織異常症	137 大理石骨病	全A	左側の疾患名に該当する場合	左側の疾患名に該当する場合	左側の疾患名に該当する場合
13 組合組織異常症	138 リボイドリソリ症	全A	左側の疾患名に該当する場合	左側の疾患名に該当する場合	左側の疾患名に該当する場合
13 組合組織異常症	139 135から138までに掲げるもののほか、結合組織異常症	全A	左側の疾患名に該当する場合	左側の疾患名に該当する場合	左側の疾患名に該当する場合
14 先天性ボルフィン症	140 先天性ボルフィン症	全A	左側の疾患名に該当する場合	左側の疾患名に該当する場合	左側の疾患名に該当する場合
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	全A	左側の疾患名に該当する場合	左側の疾患名に該当する場合	左側の疾患名に該当する場合

表8-3

告示番号	旧小慢 告示疾患名	告示疾患名	大分類	改定案
				細分類
1	イミノ酸異常症	告示削除	近年は、使われなくなつた疾患名・疾患概念のため	
2	家族性イミノ酸異常症	告示削除	近年は、使われなくなつた疾患名・疾患概念のため	
3	高カルニチン血症—高アンモニア血症—ホモジタル尿症症候群	告示整理	「18：高カルニチン血症」で申請	
4	白皮症	告示整理	「《皮膚疾患群》1：眼皮膚白皮症（先天性白皮症）」で申請	
5	ヘルマンスキードラック(Hermannsky-Pudlak)症候群	告示整理	「《血液疾患群》36：33から35までに発現するもののほか、血小板機能異常症」で申請	
6	エーラースターノロス(Ehlers-Danlos)症候群	告示整理	「《内分泌疾患群》85：骨形成不全症」で申請	
7	骨形成不全症(Osteogenesis imperfecta)	告示整理	「《内分泌疾患群》83：軟骨無形成症」、「《内分泌疾患群》84：軟骨低形成症」で申請	
8	軟骨無形成症(軟骨異常症)	告示整理	「《内分泌疾患群》83：軟骨無形成症」、「《内分泌疾患群》84：軟骨低形成症」で申請	
9	アルファーチトリブシン欠乏症	15 α1-アンチトリブシン欠乏症	141 α1-アンチトリブシン欠乏症	
10	トランヌロジミニンⅡ欠損症	告示整理	「《血液疾患群》1：巨赤芽球性貧血」で申請	
11	無アルブミン血症	告示削除	近年になり、長期にわたり生命を脅かす疾患ではないと考えられるようになつたため	
12	無トランスクロリノ症	告示整理	「《血液疾患群》6：無トランスクロリノ症」で申請	
13	無リフトロビン症	告示整理	「《血液疾患群》9：7及び8に発現するもののほか、自己免疫性溶血性貧血(AIHA)を含む。」などで申請	
14	アルブミンC-Ⅱ欠損症	告示整理	「129：原発性高カリミコン血症」で申請	
15	アルファglob蛋白欠乏症(高比重アルブミン蛋白(HDL)欠乏症, タンジエル(Tangier)病)	12 脂質代謝異常症	133 高比重アルブミン蛋白(HDL)欠乏症	
16	ウォーラン(Wolman)病	告示整理	「98：酵素性リーゼ活性低減症」で申請	
17	家族性高コレステロール血症	1.2 脂質代謝異常症	130 家族性高コレステロール血症	
18	家族性高アルブミン蛋白血症	告示整理	「134：129から133までに発現するもののほか、脂質代謝異常症」などで申請	
19	高超低比重アルブミン蛋白(VLDL)血症	告示整理	「134：129から133までに発現するもののほか、脂質代謝異常症」などで申請	
20	高低比重アルブミン蛋白(LDL)血症	告示整理	「134：129から133までに発現するもののほか、脂質代謝異常症」などで申請	
21	高トリグリセリド血症	告示整理	「134：129から133までに発現するもののほか、脂質代謝異常症」などで申請	
22	高フレーラルアルブミン蛋白血症	告示整理	「134：129から133までに発現するもののほか、脂質代謝異常症」などで申請	
23	高ベータアルブミン蛋白血症	告示整理	「134：129から133までに発現するもののほか、脂質代謝異常症」などで申請	
24	先天性高脂質血症	告示整理	「131：家族性複合型高脂質血症」で申請	
25	無(低)ベータアルブミン蛋白血症(バッセン・コーンヴァイク(Bassen-Kornzweig)症候群、有棘赤血球症)	告示整理	「132 β-ポルファンガク血症」で申請	
26	レフスム(Refsum)病	告示整理	「105：レフサム(Retsum)病」で申請	
27	遺伝性若年性痛風	告示整理	「《慢性腎炎患群》23：家族性若年性高尿酸血症性腎症」で申請	
28	色素性乾燥皮症	告示整理	「《皮膚疾患群》10：色素性乾燥皮症」で申請	
29	先天性高乳酸血症	告示整理	「114：レキサンチアーカンホスホリルトランスクローラーゼ欠損症 (レッシュ・ナイゼンLesch-Nyhan症候群)」などで申請	
30	シスチン蓄積症(リクナツク(Lignac)症候群)	告示整理	「99：シスチン症」で申請	
31	シスチン尿症	1 アミノ酸代謝異常症	21 シスチン尿症	
32	腎性アミノ酸尿症	告示整理	「1から2までに適切な細分類病名を選択 (スルチン尿症、ハートナップ病など)	
33	ハートナップ(Hartnup)病	1 アミノ酸代謝異常症	19 ハートナップ (Hartnup) 病	
34	ファコニー(Faconi)症候群	告示整理	「《慢性消化器疾患群》45：ファコニー (Faconi) 症候群」で申請	
35	蔗糖-イソ麦芽糖吸収不全症	告示整理	「《慢性消化器疾患群》2：シラ糖-イソ麦芽糖分解酵素欠損症」で申請	
36	先天性高乳酸血症	告示整理	「50：ビルビン酸脱水素複合体欠損症」、「51：ビルビン酸キラーゼ欠損症」などで申請	
37	乳酸吸収不全症	告示整理	「《慢性消化器疾患群》1：乳酸不耐症」で申請	
38	ぶどう糖-ガラクトース吸収不全症	告示整理	「《慢性消化器疾患群》3：先天性ガラクトース-ガラクトース吸收不耐症」で申請	
39	先天性ボルフィン症	14 先天性ボルフィン症	140 先天性ボルフィン症	
40	遺伝性ビタミンD抵抗性くるる病(家族性低磷酸酶血症)	告示整理	「《内分泌疾患群》82：原発性低リノ酸血症くるる病」で申請	
41	ワイルソン(Wilson)病(セルロラスミシタス症)	告示整理	「107：ワイルソン(Wilson)病」、「110：無セリウムアミン血症」などで申請	
42	ソニカス(Menkes)病(kinky hair症候群)	告示整理	「108：メニクス(Menkes)病」、「109：カクシタル・ホーン症候群」などで申請	
43	グリタル酸尿症(Ⅰ型 Ⅱ型)	告示整理	「33：グリタル酸血症 1型」、「34：グリタル酸血症 2型」で申請	
44	先天性草酸吸収不全症	10 ピタミン代謝異常症	120 先天性草酸吸収不全症	
45	メチルマロ酸血症	2 有機酸代謝異常症	23 メチルマロ酸血症	
46	遺伝性脈管浮腫	告示整理	「《免疫疾患群》50：遺伝性血管性浮腫(C1-イヒタ-久損症)」で申請	

表8-3 (続き)

告示番号	旧小慢 告示疾患名	大分類	改定案	
			告示整理	細分類
47	先天性角鱗癬（水痘型先天性角鱗癬様紅皮症、非水痘型先天性角鱗癬様紅皮症、道化師様魚鱗癬、シェークレン・ラーソン症候群）	「《皮膚疾患群》2：ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性・劣性）、常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬（道化師様魚鱗癬）、シエーケレン・ラーン・ラントン（Sjögren-Larsson）症候群】」、「《皮膚疾患群》6：シェークレン・ラーン・ラントン（Sjögren-Larsson）症候群」で申請	「《皮膚疾患群》8：表皮水疱症」で申請	
48	致死性表皮水疱症(ヘルツル(Herlitz)型)	「《皮膚疾患群》2：ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性・劣性）、常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬（道化師様魚鱗癬）、シエーケレン・ラーン・ラントン（Sjögren-Larsson）症候群】」で申請	「先天性角鱗癬」で申請	
49	ロウエ(Lowen)症候群(眼瞼腫症候群)	「《皮膚疾患群》8：表皮水疱症」で申請	告示整理	
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	1 「慢性腎疾患群」/46：ロウ(Ewe)症候群で申請	1 アミノ酸代謝異常症	1 フェニルアラニン尿症（高フェニルアラニン血症）
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	1 アミノ酸代謝異常症	2 高チロシン血症1型	
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	1 アミノ酸代謝異常症	3 高チロシン血症2型	
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	1 アミノ酸代謝異常症	4 高チロシン血症3型	
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	1 アミノ酸代謝異常症	5 高プロリん血症	
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	1 アミノ酸代謝異常症	6 ブロリダーゼ欠損症	
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	1 アミノ酸代謝異常症	7 メーブルシロップ尿症	
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	1 アミノ酸代謝異常症	8 ホモジチニン尿症	
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	1 アミノ酸代謝異常症	9 高メチチニン血症	
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	1 アミノ酸代謝異常症	10 ノケトオジズ型高クリジン血症	
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	1 アミノ酸代謝異常症	11 N-アセチルカルボン酸合成酵素欠損症	
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	1 アミノ酸代謝異常症	12 カルバミル酸合成酵素欠損症	
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	1 アミノ酸代謝異常症	13 オルニニトランスカルミーネゼ欠損症	
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	1 アミノ酸代謝異常症	14 アルギニコリク酸合成酵素欠損症（シトルリン血症）	
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	1 アミノ酸代謝異常症	15 アルギニコリク酸尿症	
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	1 アミノ酸代謝異常症	16 高アルギニン血症	
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	1 アミノ酸代謝異常症	17 シトリニン欠損症	
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	1 アミノ酸代謝異常症	20 リジン尿症蛋白不耐症	
50	1から49までに掲げるもののほか、アミノ酸代謝異常症	1 アミノ酸代謝異常症	22 1から2ままでに掲げるもののほかの、アミノ酸代謝異常症	
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	2 有機酸代謝異常症	24 ブロピオ酸血症	
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	2 有機酸代謝異常症	25 β-ケトオラーゼ欠損症	
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	2 有機酸代謝異常症	26 イソ吉草酸血症	
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	2 有機酸代謝異常症	27 3-メチルコアカルボキシラーゼ欠損症	
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	2 有機酸代謝異常症	28 メチルカルタコニ酸尿症	
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	2 有機酸代謝異常症	29 3-ヒドロキシ-3-メチルカルタル酸血症	
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	2 有機酸代謝異常症	30 3-ヒドロキシ-3-メチルカルタル酸合成酵素欠損症	
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	2 有機酸代謝異常症	31 スクニル-CoA-3-ケト酸CoAラムスフェラーゼ(SCOT)欠損症	
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	2 有機酸代謝異常症	32 複合カルボキシラーゼ欠損症	
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	2 有機酸代謝異常症	35 原発性高シロウ酸尿症	
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	2 有機酸代謝異常症	36 アルカブトン尿症	
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	2 有機酸代謝異常症	37 クリヒロール尿症	
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	2 有機酸代謝異常症	38 先天性胆汁酸代謝異常症	
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	2 有機酸代謝異常症	39 23から38までに掲げるもののほかの、有機酸代謝異常症	
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	3 脂肪酸代謝異常症	40 全身性カルニチン欠損症	
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	3 脂肪酸代謝異常症	41 カルニチン/カルニトイルラクチフエラーゼ欠損症	
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	3 脂肪酸代謝異常症	42 カルニチン/カルニトイルラクチフエラーゼII欠損症	
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	3 脂肪酸代謝異常症	43 カルニチニアシルカルニチントランスルコアーゼ欠損症	
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	3 脂肪酸代謝異常症	44 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	
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	3 脂肪酸代謝異常症	45 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	
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	3 脂肪酸代謝異常症	46 短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	
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	3 脂肪酸代謝異常症	47 三頭酵素欠損症	
50	1から49までに掲げるもののほかの、脂防酸代謝異常症	3 脂肪酸代謝異常症	48 3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症	
		3 脂肪酸代謝異常症	49 40から48までに掲げるもののほかの、脂防酸代謝異常症	

表8-3 (続き)

告示番号	告示疾患名	旧小慢		改定案	
			大分類		細分類
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	4	ミトコンドリア病	50	ヒルビン酸脱水素酵素複合体欠損症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	4	ミトコンドリア病	51	ヒルビン酸カルボキシラーゼ欠損症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	4	ミトコンドリア病	52	ムラード病
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	4	ミトコンドリア病	53	スクニコール病
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	5	糖質代謝異常症	59	遺伝性リクトース不耐症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	5	糖質代謝異常症	60	ガラクトキナーゼ欠損症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	5	糖質代謝異常症	61	ガラクトキナーゼ欠損症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	5	糖質代謝異常症	62	クリジン病
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	5	糖質代謝異常症	63	フルクトース-1, 6-ヒドロスタターゼ欠損症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	5	糖質代謝異常症	64	ホスホノールビルピン酸カルボキシナーゼ欠損症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	5	糖質代謝異常症	65	グリコーゲン合成酵素欠損症 (糖尿病型)
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	5	糖質代謝異常症	66	糖尿病 I 型
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	5	糖質代謝異常症	67	糖尿病 III型
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	5	糖質代謝異常症	68	糖尿病 IV型
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	5	糖質代謝異常症	69	糖尿病 V型
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	5	糖質代謝異常症	70	糖尿病 VI型
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	5	糖質代謝異常症	71	糖尿病 VII型
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	5	糖質代謝異常症	72	糖尿病 IV型
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	5	糖質代謝異常症	73	グルコーストランスポーター-1 (GLUT1) 欠損症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	5	糖質代謝異常症	74	59から73までに掲げたもののほか、糖質代謝異常症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	6	ライソーム病	75	ムコ多糖症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	6	ライソーム病	76	ムコ多糖症 II型
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	6	ライソーム病	77	ムコ多糖症 III型
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	6	ライソーム病	78	ムコ多糖症 IV型
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	6	ライソーム病	79	ムコ多糖症 VI型
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	6	ライソーム病	80	ムコ多糖症 VII型
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	6	ライソーム病	81	ワクシドーシス
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	6	ライソーム病	82	マンドードーシス
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	6	ライソーム病	83	アスペルギルルコサミン尿症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	6	ライソーム病	84	シアリドーシス
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	6	ライソーム病	85	ガラクトシアリドーナス
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	6	ライソーム病	86	GM1-ガングリオシドーシス
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	6	ライソーム病	87	GM2-ガングリオシドーシス
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	6	ライソーム病	88	異染色白質ジストロイド
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	6	ライソーム病	89	ニーマン-ピック (Niemann-Pick) 病
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	6	ライソーム病	90	ゴーシエ (Gaucher) 病
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	6	ライソーム病	91	アフリ- (Fabry) 病
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	6	ライソーム病	92	クラッベ (Krabbe) 病
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	6	ライソーム病	93	ファーバー (Farber) 病
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	6	ライソーム病	100	遊離シリアル酸蓄積症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	6	ライソーム病	101	神経セロトロフィン症
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の次損 (活性異常) 酵素名を冠したすべての疾患	6	ライソーム病	102	75から101までに掲げたもののほか、ライソーム病

表8-3 (続き)

告示番号	告示疾患名	日本小慢	改定案	細分類
50	1から49までに掲げるも00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	大分類	7 ベルキシーム病	103 ベルキシーム形成長異常症
50	1から49までに掲げるも00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	7 ベルキシーム病	104 副腎白質ジストロフィー	
50	1から49までに掲げるも00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	7 ベルキシーム病	106 103から105までに掲げるもののほかの、ベルオキシーム病	
50	1から49までに掲げるも00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	8 金属代謝異常症	111 亜硫酸酸化酵素欠損症	
50	1から49までに掲げるも00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	8 金属代謝異常症	112 先天性陽性肢端皮膚炎	
50	1から49までに掲げるも00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	8 金属代謝異常症	113 107から112までに掲げるもののほかの、金属代謝異常症	
50	1から49までに掲げるも00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 フランビミシ代謝異常症	115 アニニボスカルシウム病	
50	1から49までに掲げるも00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 フランビミシ代謝異常症	116 キサンチン尿症	
50	1から49までに掲げるも00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 フランビミシ代謝異常症	117 乳酸トランスポーター異常症	
50	1から49までに掲げるも00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 カリウム病	118 カリウム病	
50	1から49までに掲げるも00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 フランビミシ代謝異常症	119 111から118までに掲げるもののほかの、フランビミシ代謝異常症	
50	1から49までに掲げるも00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 フランビミシ代謝異常症	120 120で掲げるもののほかの、ビタミン代謝異常症	
50	1から49までに掲げるも00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	10 ビタミン代謝異常症	121 120で掲げるもののほかの、ビタミン代謝異常症	
50	1から49までに掲げるも00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	11 神経伝導物質異常症	122 ビオブリ代謝異常症	
50	1から49までに掲げるも00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	11 神経伝導物質異常症	123 チロシン水酸化酵素欠損症	
50	1から49までに掲げるも00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	11 神経伝導物質異常症	124 芳香族アミノ酸過剰酵素欠損症	
50	1から49までに掲げるも00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	11 神経伝導物質異常症	125 ドーバニンβ-水酸化酵素欠損症	
50	1から49までに掲げるも00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	11 神経伝導物質異常症	126 GABAミノ基転移酵素欠損症	
50	1から49までに掲げるも00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	11 神経伝導物質異常症	127 コラーゼミツルヒドロキシアルビド脱水酵素欠損症	
50	1から49までに掲げるも00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	11 神経伝導物質異常症	128 122から127までに掲げるもののほかの、神経伝導物質異常症	
50	1から49までに掲げるも00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	13 合成組織異常症	136 低ホルマターゼ症	
50	1から49までに掲げるも00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	13 合成組織異常症	137 大理石骨病	
50	1から49までに掲げるも00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	13 合成組織異常症	138 リボイドミツリ症	
50	1から49までに掲げるも00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	13 合成組織異常症	139 135から138までに掲げるもののほかの、結合組織異常症	
50	1から49までに掲げるも00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	告示整理	「(内分泌泌疾患群)68 : 5α-還元酵素欠損症」で申請	
50	1から49までに掲げるも00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	告示整理	「(内分泌泌疾患群)69 : 17β-ヒドロキシスコロイド水素酵素欠損症」で申請	
50	1から49までに掲げるも00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	告示整理	「(内分泌泌疾患群)70 : ビタミンD依存性骨軟化症」で申請	
50	1から49までに掲げるも00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	告示整理	「(内分泌泌疾患群)71 : 血液疾患群」18 : 11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請	
50	1から49までに掲げるも00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	告示整理	「(神経・筋疾患群)18 : カナバ」(Canavan) 病」で申請	
50	1から49までに掲げるも00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	告示整理	「(神経・筋疾患群)19 : アレキサンダー (Alexander) 病」で申請	
50	1から49までに掲げるも00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	告示整理	「(神経・筋疾患群)20 : ベリエウス・メリツハル (Bellieus-Merzbacher) 病」で申請	
50	1から49までに掲げるも00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	告示整理	「(慢性消化器疾患群)4 : エンテロカーネ病」で申請	
50	1から49までに掲げるも00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	告示整理	「(慢性消化器疾患群)5 : アミラーゼ欠損症」で申請	
50	1から49までに掲げるも00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	告示整理	「(慢性消化器疾患群)6 : リバーゼ欠損症」で申請	
50	1から49までに掲げるも00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	告示整理	「(慢性消化器疾患群)30 : クリグラー・ナジャー (Crigler-Najjar) 疾候群」で申請	
神経7	ミトコンドリア脳筋筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)	4 ミトコンドリア病	54 ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	
神経7	ミトコンドリア脳筋筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)	4 ミトコンドリア病	55 ミトコンドリアDNA枯渇症候群	
神経7	ミトコンドリア脳筋筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)	4 ミトコンドリア病	57 ミトコンドリアDNA欠損症 (Kearns-Sayre症候群を含む)	
神経7	ミトコンドリア脳筋筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)	4 ミトコンドリア病	58 50から57までに掲げるもののほかの、ミトコンドリア病	
神経10	リー(Leigh)脳症	4 ミトコンドリア病	56 ミトコンドリアDNA突然変異 (Leigh症候群、MELAS、MERRFを含む)	