

小児慢性特定疾病に対する ICD-10 コード附番に関する検討

研究分担者 盛一 享徳 (国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室 室長)

研究分担者 横谷 進 (福島県立医科大学ふくしま国際医療科学センター 特命教授)

研究要旨

小児慢性特定疾病対策の対象疾病の多くは、患者数の少ない稀少疾病に該当し、病名コードの附番に混乱が生じている。適切な病名コードの附番は、診療録の管理やレセプト請求等において、病名を正しく管理する上で重要な問題となっている。今年度は、令和元年度時点における小児慢性特定疾病の対象疾病に対する ICD-10 コード附番および一般財団法人医療情報システム開発センター (MEDIS) 標準病名との対応の検討を行った。

MEDIS が提供している ICD-10 対応標準病名マスタを利用し、MEDIS 標準病名との比較検討を行ったところ、標準病名マスタに多くの疾病が追加されており、標準病名が小児慢性特定疾病と未対応であると思われた疾病が、全 819 疾病中 23 疾病 (2.8%) まで減少していた。

今回の検証では、小児慢性特定疾病への ICD-10 コード付番と合わせて、対応する MEDIS 標準病名およびレセ電算コード明示した。本コード表を利用することで、レセプトデータにおける傷病名の利用コードの集約化を期待する。今後も小児慢性特定疾病のコード化を継続し、実務利用が可能となるよう情報提供してゆきたい。

研究協力者：

美間 由紀 (国立成育医療研究センター
診療情報管理室 室長)

松井 麻乃 (国立成育医療研究センター
診療情報管理室)

小山 明好 (国立成育医療研究センター
診療情報管理室)

A. 研究目的

疾病名は、診療録やレセプト請求の管理、疾病研究の際の検索等にしばしば用いられ、疾病名の適切な統制は、医療情報分野において非常に重要な課題である。しかしながら、同一疾患

概念であっても複数の呼称がある場合が散見され、また略称等もしばしば用いられることから、電子データの管理上、疾病名がコード化されていることが望ましい。

小児慢性特定疾病の対象疾病となる疾病は、包括的病名を含めると 800 を超えており、その多くは稀少疾病に該当しているため、しばしば病名管理用コードが附番されていない場合がみうけられ、診療情報の管理上、混乱が生じている。また同一概念の疾病に複数のレセ電算コード (レセプト傷病名) が存在しており、レセプトデータの二次利用の際の病名把握の課題となっている。

共通した疾病コードの付与は、今後の疾病研究促進の面からの喫緊の課題であり、疾病名

コードとしては、ICD-10 コードが参照されることが多いことから、本研究では、小慢対象疾病に対し適切な ICD-10 コードおよびレセ電コードの附番を試みた。

B. 研究方法

小児慢性特定疾病対策の対象疾病(平成30年度対象分)について、DPC/PDPS 傷病名コーディング技術を有する専門職の助力を得て、小児慢性特定疾病に対し、ICD-10 コード附番を行った。ICD-10 コードは2003年版と一部改正を受けた2013年版が存在することから、両者について検討した。医療情報管理者が附番したコードを小児科専門医が最終確認を行い、医学的妥当性を検討した。一般財団法人医療情報システム開発センター(MEDIS)が提供しているICD-10 対応標準病名マスタ Ver.5.0 を利用し、小児慢性特定疾病の対象疾病と対応すると思われる標準病名と対応する ICD10 コードと比較した。

昨年度報告した小児慢性特定疾病の対象疾病に附番した ICD10 コードと対象疾病と一対一対応すると判断した MEDIS 標準病名が示す ICD10 コードに差異があった場合には、コードの一貫性を優先し、MEDIS による ICD10 コードに差替えた。

(倫理面の配慮)

本研究は、公開されているデータを用いた、二次的なデータ分析であり、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

対象疾病に対する ICD-10 コードと MEIDS 標準病名および対応するレセ電コードを別表(表1~表16)に示す。ICD-10 コードが一つの疾病について複数のコードが存在すると思われる場合には、"/"にて併記し、一部の疾病については誘因となる疾病の元で対象疾病が存在する(例:腎腫瘍による慢性腎不全)ものについては、両者のコードを"+"で結んで表記した。

今回の検討で MEDIS 標準病名において、小児

慢性特定疾病と対応する病名が定義されていないと判断した疾病については、MEIDS コード欄に"登録なし"で示した。一方で対象疾病と対応する MEDIS 標準病名が複数存在するときは、その一覧を列記したが、一部の疾病については代表的な傷病名と判断されたもののみを示した(表6,7)。

MEDIS 標準病名との対応が無いと判断された対象疾病は、悪性新生物(91 疾病中4 疾病、うち包括的病名が2 疾病)、慢性腎疾患(48 疾病中1 疾病、うち包括的病名0 疾病)、慢性呼吸器疾患(14 疾病中0 疾病)、慢性心疾患(98 疾病中0 疾病)、内分泌疾患(92 疾病中0 疾病)、膠原病(24 疾病中0 疾病)、糖尿病(7 疾病中1 疾病、うち包括的病名0 疾病)、先天性代謝異常(139 疾病中10 疾病、うち包括的病名8 疾病)、血液疾患(52 疾病中0 疾病)、免疫疾患(56 疾病中3 疾病、うち包括的病名3 疾病)、神経・筋疾患(81 疾病中1 疾病、うち包括的病名0 疾病)、慢性消化器疾患(44 疾病中0 疾病)、先天異常(34 疾病中2 疾病)、皮膚疾患(14 疾病中0 疾病)、骨系統疾患(16 疾病中1 疾病、うち包括的病名0 疾病)、脈管系疾患(9 疾病中0 疾病)であった。合計819 疾病中23 疾病(うち包括的病名13 疾病)について、MEDIS 標準病名との対応が無いと思われた。

D. 考察

1. MEDIS 標準病名マスタとの比較

昨年度の検討と比べ、標準病名マスタに新たに病名が追加されており、多くの対象疾病について MEIDS の標準病名が定義した ICD10 コードが見つかった。

今回の検討において、MEDIS 標準病名と対応の無かった疾病は、全体で819 疾病中23 疾病2.8%であり、昨年度の10.1%から大きく改善し、ほぼ MEDIS 標準病名が対応している状況となった。このうち13 疾病は包括的病名であることから、MEDIS 標準病名への登録が難しい可能性があるが、残る10 疾病については MEDIS への

登録要請を行う必要があると考えられた。

全体的に小慢対象疾病の病名が病名変換可能な傷病名として MEDIS に登録されており、昨年度と比べ大幅に対応状況が改善していた。

G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

特許取得/実用新案登録/その他
なし/なし/なし

2. ICD-10 コード化の限界と課題

ICD-10 の階層構造に疾患概念が存在しないものについては、定義が曖昧な疾患概念のコードを附番せざるを得なかった。また疾病によっては、一つのコードに多数の疾病が紐付けられることが散見され、病名に対して一意のコードが振られていないケースがしばしばあり、電子的な取り扱いを考慮する場合には、望ましくない状況となることがあった。

3. 標準的なレセ電算コードの明示

今回の検討では、ICD-10 コードだけではなく、MEDIS 標準病名とあわせてレセ電算コードを記載した。同一疾病で複数のレセ電算コード(レセプト傷病名)を選択できることがあるが、本コード表では登録傷病名として最もふさわしいと考えられるコードを明示したことから、利用されるレセ電算コードが集約化されることが望まれる。

E. 結論

令和元年度に対象となっている小児慢性特定疾病対策について ICD-10 コード附番および MEDIS 標準病名との比較検討を行った。本コード表を用いた実務への応用も可能となると思われた。対象疾病は順次追加が行われることから、今後も ICD-10 コード附番の作業を続けるとともに、ICD-11 との連携も視野に入れつつ、継続的にコード表を維持していく必要があると思われた。

F. 研究発表

なし。

表 1 悪性新生物

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名	ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	前駆 B 細胞急性リンパ性白血病	C910	B リンパ芽球性白血病	8847279
2	成熟 B 細胞急性リンパ性白血病	C918	パーキット白血病	8847411
3	T 細胞急性リンパ性白血病	C910	T リンパ芽球性白血病	8847301
4	急性骨髄性白血病、最末分化	C920	急性骨髄性白血病・最末分化型	8849738
5	成熟を伴わない急性骨髄性白血病	C920	成熟を伴わない急性骨髄性白血病	8849787
6	成熟を伴う急性骨髄性白血病	C920	成熟を伴う急性骨髄性白血病	8849786
7	急性前骨髄球性白血病	C924	急性前骨髄球性白血病	2050004
8	急性骨髄単球性白血病	C925	急性骨髄単球性白血病	2050008
9	急性単球性白血病	C930	急性単球性白血病	2060001
10	急性赤白血病	C940	赤白血病	2070003
11	急性巨核芽球性白血病	C942	急性巨核芽球性白血病	8832328
12	NK (ナチュラルキラー) 細胞白血病	C947	N K 細胞白血病	8849702
13	慢性骨髄性白血病	C921	慢性骨髄性白血病	2051004
14	慢性骨髄単球性白血病	C931	慢性骨髄単球性白血病	2051005
15	若年性骨髄単球性白血病	C933	若年性骨髄単球性白血病	8842929
16	1 から 15 までに掲げるもののほか、白血病	C959	白血病	2089006
17	骨髄異形成症候群	D469	骨髄異形成症候群	2899010
18	成熟 B 細胞リンパ腫	C851	B 細胞性非ホジキンリンパ腫	8849059
19	未分化大細胞リンパ腫	C846	未分化大細胞リンパ腫	8847433
20	B リンパ芽球性リンパ腫	C835	B リンパ芽球性リンパ腫	8847281
21	T リンパ芽球性リンパ腫	C835	T リンパ芽球性リンパ腫	8847303
22	ホジキン (Hodgkin) リンパ腫	C819	ホジキンリンパ腫	2012002
23	18 から 22 までに掲げるもののほか、リンパ腫	C859	リンパ腫	8841113
24	ランゲルハンス (Langerhans) 細胞組織球症	C966	ランゲルハンス細胞組織球症	8840901
25	血球貪食性リンパ組織球症	D761	血球貪食性リンパ組織球症	8833097
26	24 及び 25 に掲げるもののほか、組織球症	D763	組織球症症候群	8836810
27	神経芽腫	C749	神経芽腫	8842758
28	神経節芽腫	C729	神経節芽細胞腫	1929010
29	網膜芽細胞腫	C692	網膜芽細胞腫	1905003
30	ウィルムス (Wilms) 腫瘍 / 腎芽腫	C64	腎芽腫	8848359
31	腎明細胞肉腫	C64	腎明細胞肉腫	8848274
32	腎細胞癌	C64	腎細胞癌	1890010
33	肝芽腫	C222	肝芽腫	8831496
34	肝細胞癌	C220	肝細胞癌	1550005
35	骨肉腫	C419	骨肉腫	1709013
36	骨軟骨腫症	D169	骨軟骨腫	2139036
37	軟骨肉腫	C419	軟骨肉腫	1709019
38	軟骨芽細胞腫	D169	軟骨芽細胞腫	1709017
39	悪性骨巨細胞腫	C419	悪性骨巨細胞腫	8849705
40	ユーイング (Ewing) 肉腫	C419	ユーイング肉腫	1709002
41	未分化神経外胚葉性腫瘍 (末梢性のものに限る。)	C719	原始神経外胚葉腫瘍	8842713
42	横紋筋肉腫	C499	横紋筋肉腫	1719010
43	悪性ラブドイド腫瘍	C809	悪性ラブドイド腫瘍	8849706
44	未分化肉腫	C499	未分化肉腫	8849841
45	線維形成性小円形細胞腫瘍	C499	線維形成性小円形細胞腫瘍	8848150
46	線維肉腫	C499	線維肉腫	1719025
47	滑膜肉腫	C499	滑膜肉腫	1719012
48	明細胞肉腫 (腎明細胞肉腫を除く。)	C499	淡明細胞肉腫	8845999
49	胞巣状軟部肉腫	C499	胞巣状軟部肉腫	1719035
50	平滑筋肉腫	C499	平滑筋肉腫	1719033
51	脂肪肉腫	C499	脂肪肉腫	1719018
52	未分化胚細胞腫	C56	卵巣未分化胚細胞腫	1830009
52	未分化胚細胞腫	C629	精巣セミノーマ	8848924
53	胎児性癌	C809	胎児性癌	1991086
54	多胎芽腫	C809	登録なし	
55	卵黄嚢腫 (卵黄嚢腫瘍)	C809	卵黄のう腫瘍	8840887
56	絨毛癌	C58	絨毛癌	1810001

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
57	混合性胚細胞腫瘍	C809		混合性胚細胞腫瘍	8849753
58	性索間質性腫瘍	D489		性索間質性腫瘍	8849785
59	副腎皮質癌	C740		副腎皮質癌	8839697
60	甲状腺癌	C73		甲状腺癌	1939005
61	上咽頭癌	C119		上咽頭癌	1479001
62	唾液腺癌	C089		唾液腺癌	1429007
63	悪性黒色腫	C439		悪性黒色腫	1729002
64	褐色細胞腫	D350		褐色細胞腫	1718002
64	褐色細胞腫	C741		悪性褐色細胞腫	8830207
65	悪性胸腺腫	C37		悪性胸腺腫	1640001
66	胸膜肺芽腫	C349		小児胸膜肺芽腫	8849759
67	気管支腫瘍	C340- C349		登録なし	
68	臍芽腫	C259		臍芽腫	8843374
69	27 から 68 までに掲げるもののほか、固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	C76- C79		登録なし	
70	毛様細胞性星細胞腫	C719		毛様細胞性星細胞腫	1919058
71	びまん性星細胞腫	C719		びまん性星細胞腫	8847681
72	退形成性星細胞腫	C719		退形成性星細胞腫	8847657
73	膠芽腫	C719		膠芽腫	8833379
74	上衣腫	C719		上衣腫	1919009
75	乏突起神経膠腫(乏突起膠腫)	C719		乏突起神経膠腫	1919007
76	髄芽腫	C716		髄芽腫	1919020
77	頭蓋咽頭腫	D444		頭蓋咽頭腫	2370001
78	松果体腫	D445		松果体腫瘍	2397013
79	脈絡叢乳頭腫	D330		脈絡叢乳頭腫	2250008
80	髄膜腫	D329		髄膜腫	1919050
81	下垂体腺腫	D352		下垂体腺腫	2273003
82	神経節膠腫	D489		神経節膠腫	2381004
83	神経節腫(神経節細胞腫)	D361		神経節細胞腫	2159040
84	脊索腫	C809		脊索腫	1958001
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)	C719		原始神経外胚葉腫瘍	8842713
86	異型奇形腫瘍/ラブドイド腫瘍(非定型奇形腫瘍ラブドイド腫瘍)	C719		非定型奇形腫瘍/ラブドイド腫瘍	8848783
87	悪性神経鞘腫(悪性末梢神経鞘腫瘍)	C479		悪性末梢神経鞘腫	8845846
88	神経鞘腫	D361		神経鞘腫	2259002
89	奇形腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る。)	C809		悪性奇形腫	1991004
89	奇形腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る。)	D489		奇形腫	2299025
90	頭蓋内胚細胞腫瘍	C719		頭蓋内胚細胞腫瘍	8847406
91	70 から 90 までに掲げるもののほか、中枢神経系腫瘍	C690- C749		登録なし	
		D430- D439			
		D432		脳腫瘍	2396019
		D434		脊髄腫瘍	2397027
		C719		悪性脳腫瘍	8830220
C720		悪性脊髄腫瘍	1922001		

表 2 慢性腎疾患

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	N049		フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	8849833
2	びまん性メサンギウム硬化症	N048		びまん性メサンギウム硬化症	8849828
3	微小変化型ネフローゼ症候群	N040		微小変化型ネフローゼ症候群	8839471
4	巣状分節性糸球体硬化症	N051		巣状糸球体硬化症	4039038
5	膜性腎症	N052		膜性腎症	5831004
6	1 から 5 までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	N049		ネフローゼ症候群	5819004
6	1 から 5 までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	N049		先天性ネフローゼ症候群	8836335
7	IgA 腎症	N028		I g A 腎症	5831001
8	メサンギウム増殖性糸球体腎炎 (IgA 腎症を除く。)	N053		メサンギウム増殖性糸球体腎炎	8840538
9	膜性増殖性糸球体腎炎	N055		膜性増殖性糸球体腎炎	8840229
10	紫斑病性腎炎	D690	N082	紫斑病腎炎	2878004
11	抗糸球体基底膜腎炎 (グッドパスチャー (Goodpasture) 症候群)	N017		抗糸球体基底膜腎炎	8848508
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。)	Q878		アルポート症候群	8830377
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。)	N039		慢性糸球体腎炎	5829003
13	エプスタイン (Epstein) 症候群	D696	H905	エプスタイン症候群	8848463
14	ループス腎炎	M321	N085	ループス腎炎	7100007
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。)	M317		顕微鏡的多発血管炎	8842086
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。)	N019		急速進行性糸球体腎炎	8832470
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。)	M313		多発血管炎性肉芽腫症	8848381
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。)	N019		急速進行性糸球体腎炎	8832470
17	非典型溶血性尿毒症症候群	D593		非典型溶血性尿毒症症候群	8847900
18	ネイル・パテラ (Nail-Patella) 症候群 (爪膝蓋症候群)	Q872		爪・膝蓋骨症候群	8837843
19	フィブロネクチン腎症	N078		フィブロネクチン腎症	8849832
20	リポタンパク糸球体症	N078		リポタンパク糸球体症	8849850
21	7 から 20 までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	N039		慢性糸球体腎炎	5829003
22	慢性尿細管間質性腎炎 (尿路奇形が原因のものを除く。)	N119		慢性尿細管間質性腎炎	8840381
23	慢性腎盂腎炎	N119		慢性腎盂腎炎	5900001
24	アミロイド腎	E850	N298	腎アミロイドーシス	2773031
25	家族性若年性高尿酸血症性腎症	E790	N189	家族性若年性高尿酸血症性腎症	8848322
26	ネフロン癆	Q615		ネフロンろう	8849820
27	腎血管性高血圧	I150		腎血管性高血圧症	8835586
28	腎静脈血栓症	I823		腎静脈血栓症	8835608
29	腎動静脈瘻	I770		腎動静脈瘻	8848362
29	腎動静脈瘻	Q273		先天性腎動静脈瘻	8848367
30	尿細管性アシドーシス	N258		尿細管性アシドーシス	2762015
31	ギッテルマン (Gitelman) 症候群	E268		ギッテルマン症候群	8842162
32	バーター (Bartter) 症候群	E268		バーター症候群	8839054
33	腎尿管結石	N202		腎尿管結石	8835637
34	慢性腎不全 (腎腫瘍によるものに限る。)	D410		腎腫瘍	2395028
34	慢性腎不全 (腎腫瘍によるものに限る。)	N189		慢性腎不全	5859002
35	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。)	N170		急性尿細管壊死	5845001
35	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。)	N280		腎虚血	8835585
35	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。)	N189		慢性腎不全	5859002

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算 コード
36	多発性嚢胞腎	Q613		多発性のう胞腎	8837063
37	低形成腎	Q605		低形成腎	7530012
38	腎無形成	Q602		腎無形成	7530007
39	ポッター (Potter) 症候群	Q606		ポッター症候群	8840210
40	多嚢胞性異形成腎	Q614		多のう胞性異形成腎	8849036
41	寡巨大糸球体症	Q604		寡巨大糸球体症	8849731
42	36 から 41 までに掲げるもののほか、腎奇形	Q639		腎奇形	7533034
43	閉塞性尿路疾患	N139		登録なし	
43	閉塞性尿路疾患	N133		水腎症	5919005
43	閉塞性尿路疾患	Q620		先天性水腎症	7532003
43	閉塞性尿路疾患	N288		巨大尿管	8832706
43	閉塞性尿路疾患	Q622		先天性尿管拡張症	8836322
44	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。)	N137		膀胱尿管逆流	5937004
44	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。)	Q627		先天性膀胱尿管逆流	8836370
45	43 及び 44 に掲げるもののほか、尿路奇形	Q649		尿路奇形	7539006
46	萎縮腎 (尿路奇形が原因のものを除く。)	N26		萎縮腎	5870001
46	萎縮腎 (尿路奇形が原因のものを除く。)	Q605		先天性腎萎縮	7530009
47	ファンコーニ (Fanconi) 症候群	E720		ファンコーニ症候群	2700007
48	ロウ (Lowe) 症候群	E720		ロウ症候群	8841215

表 3 慢性呼吸器疾患

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算 コード
1	気道狭窄	J988		気道狭窄	5191014
	咽頭狭窄	J392		咽頭狭窄症	4782035
	喉頭狭窄	J386		喉頭狭窄症	8833612
	気管狭窄	J398		気管狭窄症	8832150
	気管軟化症	J398		気管軟化症	5191021
	気管支狭窄症	J980		気管支狭窄症	8832159
	気管支軟化症	J980		気管支軟化症	8832169
	2	気管支喘息	J459		気管支喘息
3	先天性中枢性低換気症候群	G473		先天性中枢性低換気症候群	8849799
4	特発性間質性肺炎	J841		特発性間質性肺炎	5168009
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。)	J840		先天性肺胞蛋白症	8848588
6	肺胞微石症	J840		肺胞微石症	5162001
7	線毛機能不全症候群 (カルタゲナー (Kartagener) 症候群を含む。)	Q348		線毛機能不全症候群	8849145
7	線毛機能不全症候群 (カルタゲナー (Kartagener) 症候群を含む。)	Q878		カルタゲナー症候群	7486001
8	嚢胞性線維症	E849		のう胞性線維症	8838762
9	気管支拡張症	J47		気管支拡張症	4950002
10	特発性肺ヘモジデロシス	E831	J998	特発性肺ヘモジデロシス	8848636
11	慢性肺疾患	P279		新生児慢性肺疾患	8844881
12	閉塞性細気管支炎	J448		閉塞性細気管支炎	4912004
13	先天性横隔膜ヘルニア	Q790		先天性横隔膜ヘルニア	8836145
14	先天性嚢胞性肺疾患	Q330		先天性のう胞性肺疾患	8849800

表 4 慢性心疾患

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名	ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1 洞不全症候群	I495		洞不全症候群	4278046
2 モビッツ (Mobitz) 2 型ブロック	I441		モビッツ 2 型第 2 度房室ブロック	8842540
3 完全房室ブロック	I442		完全房室ブロック	4260002
4 脚ブロック	I454		脚ブロック	4265002
5 多源性心室期外収縮	I493		多源性心室期外収縮	4276018
6 上室頻拍 (WPW 症候群によるものに限る。)	I456		W P W 症候群	4267002
7 多源性心房頻拍	I471		多源性心房頻拍	8849656
8 6 及び 7 に掲げるもののほか、上室頻拍	I471		上室頻拍	8835435
9 ペラバミル感受性心室頻拍	I472		ペラバミル感受性心室頻拍	8849681
10 カテコラミン誘発多形性心室頻拍	I472		カテコラミン誘発多形性心室頻拍	8849584
11 9 及び 10 に掲げるもののほか、心室頻拍	I472		心室頻拍	4271005
12 心房粗動	I489		心房粗動	4273009
13 心房細動	I489		心房細動	4273006
14 心室細動	I490		心室細動	4274004
15 QT 延長症候群	I458		Q T 延長症候群	8830130
16 肥大型心筋症	I422		肥大型心筋症	4254015
17 不整脈源性右室心筋症	I428		不整脈源性右室心筋症	8842533
18 心筋緻密化障害	I424		心筋緻密化障害	8848202
19 拡張型心筋症	I420		特発性拡張型心筋症	4254028
20 拘束型心筋症	I425		拘束型心筋症	8833543
21 心室瘤	I253		心室瘤	4141004
22 心内膜線維弾性症	I424		心内膜線維弾性症	8835121
23 心臓腫瘍	D487		心臓腫瘍	2398069
24 慢性心筋炎	I514		慢性心筋炎	4290005
25 慢性心膜炎	I319		慢性心膜炎	8849683
26 収縮性心膜炎	I311		収縮性心膜炎	4232006
27 先天性心膜欠損症	Q248		先天性心膜欠損症	8836237
28 乳児特発性僧帽弁腱索断裂	I348		乳児特発性僧帽弁腱索断裂	8849668
29 左冠動脈肺動脈起始症	Q245		左冠動脈肺動脈起始症	8849442
30 右冠動脈肺動脈起始症	Q245		右冠動脈肺動脈起始症	8849467
31 29 及び 30 に掲げるもののほか、冠動脈起始異常	Q245		冠動脈起始異常	8849261
32 川崎病性冠動脈瘤	M303		川崎病性冠動脈瘤	4461004
33 冠動脈狭窄症 (川崎病によるものを除く。)	I251		冠動脈狭窄症	8831574
34 狭心症	I209		狭心症	4139007
35 心筋梗塞	I219		心筋梗塞	8834919
36 左心低形成症候群	Q234		左心低形成症候群	8834015
37 単心室症	Q204		単心室症	8837116
38 三尖弁閉鎖症	Q224		三尖弁閉鎖症	8834112
39 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	Q213		心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	8848553
40 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	Q255		心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	8848554
41 ファロー (Fallot) 四徴症	Q213		ファロー四徴症	8839593
42 タウジッヒ・ピング (Taussig-Bing) 奇形	Q201		タウシッヒ・ピング症候群	8842798
43 両大血管右室起始症 (タウジッヒ・ピング (Taussig-Bing) 奇形を除く。)	Q201		両大血管右室起始症	7451001
44 両大血管左室起始症	Q202		両大血管左室起始症	7451013
45 完全大血管転位症	Q203		完全大血管転位症	8831636
46 先天性修正大血管転位症	Q205		修正大血管転位	7451011
47 エプスタイン (Ebstein) 病	Q225		エプスタイン病	8848464
48 総動脈幹遺残症	Q200		総動脈幹遺残症	8848599
49 大動脈肺動脈窓	Q214		大動脈肺動脈窓	8837396
50 三心房心	Q242		三心房心	7468007
51 動脈管開存症	Q250		動脈管開存症	8838259
52 単心房症	Q212		単心房症	8837117
53 二次孔型心房中隔欠損症	Q211		二次孔開存	8838394
54 静脈洞型心房中隔欠損症	Q211		静脈洞欠損症	8835489
55 不完全型房室中隔欠損症 (不完全型心内膜床欠損症)	Q212		不完全型房室中隔欠損症	8841661
56 完全型房室中隔欠損症 (完全型心内膜床欠損症)	Q212		完全型房室中隔欠損症	8841660
57 心室中隔欠損症	Q210		心室中隔欠損症	8834988

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセコード
58	総肺静脈還流異常症	Q262		総肺静脈還流異常	8842790
59	部分肺静脈還流異常症	Q263		部分肺静脈還流異常	7474014
60	肺静脈狭窄症	I288		肺静脈狭窄症	8845465
61	左室右房交通症	Q210		左室右房交通症	8848715
62	右室二腔症	Q248		右室二腔症	8847160
63	肺動脈弁下狭窄症	Q243		肺動脈弁下狭窄症	8838862
64	大動脈弁下狭窄症	Q244		大動脈弁下部狭窄症	4251001
65	肺動脈弁上狭窄症	Q256		肺動脈弁上狭窄症	8843759
66	末梢性肺動脈狭窄症	Q256		末梢性肺動脈狭窄症	8843791
67	肺動脈弁欠損	Q223		肺動脈弁欠損	8845467
68	肺動脈上行大動脈起始症	Q257		右肺動脈上行大動脈起始症	8849686
68	肺動脈上行大動脈起始症	Q257		左肺動脈上行大動脈起始症	8849675
69	一側肺動脈欠損	Q257		右肺動脈欠損	8849685
69	一側肺動脈欠損	Q257		左肺動脈欠損	8849674
70	大動脈縮窄症	Q251		大動脈縮窄症	8837394
71	大動脈縮窄複合	Q251		大動脈縮窄複合	8849661
72	大動脈弁上狭窄症	Q253		大動脈弁上狭窄症	8842803
73	ウィリアムズ (Williams) 症候群	Q253		ウィリアムズ症候群	8842554
74	70 から 73 までに掲げるもののほか、大動脈狭窄症	Q253		大動脈狭窄症	8837389
75	大動脈弓離断複合	Q251		大動脈弓離断複合	8849660
76	大動脈弓閉塞症 (大動脈弓離断複合を除く。)	Q254		大動脈弓閉塞症	8849808
77	重複大動脈弓症	Q254		重複大動脈弓	8835310
78	左肺動脈右肺動脈起始症	Q257		左肺動脈右肺動脈起始症	8849444
79	77 及び 78 に掲げるもののほか、血管輪	Q254		血管輪	8849743
80	バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤	Q254		バルサルバ洞動脈瘤	7472001
81	大動脈瘤 (バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤を除く。)	I719		大動脈瘤	4416003
82	肺動静脈瘻	I280		肺動静脈瘻	4170003
83	冠動脈瘻	Q245		先天性冠状動脈瘻	8836155
84	82 及び 83 に掲げるもののほか、動静脈瘻	I770		動静脈瘻	4470003
85	肺動脈性肺高血圧症	I270		肺動脈性肺高血圧症	8844804
86	慢性肺性心	I279		慢性肺性心	4169004
87	三尖弁狭窄症	I070		三尖弁狭窄症	8834110
87	三尖弁狭窄症	Q224		先天性三尖弁狭窄症	8836222
88	三尖弁閉鎖不全症	I071		三尖弁閉鎖不全症	8834113
88	三尖弁閉鎖不全症	Q228		先天性三尖弁閉鎖不全症	8844500
89	僧帽弁狭窄症	I050		僧帽弁狭窄症	8836695
89	僧帽弁狭窄症	Q232		先天性僧帽弁狭窄症	8836278
90	僧帽弁閉鎖不全症	I340		僧帽弁閉鎖不全症	8836699
90	僧帽弁閉鎖不全症	Q233		先天性僧帽弁閉鎖不全症	8836280
91	肺動脈弁狭窄症	I370		肺動脈弁狭窄症	8838864
91	肺動脈弁狭窄症	Q221		先天性肺動脈弁狭窄症	8836346
92	肺動脈弁閉鎖不全症	I371		肺動脈弁閉鎖不全症	8838867
92	肺動脈弁閉鎖不全症	Q222		先天性肺動脈弁閉鎖不全症	8836347
93	大動脈弁狭窄症	I350		大動脈弁狭窄症	8837399
93	大動脈弁狭窄症	Q230		先天性大動脈弁狭窄症	8836295
94	大動脈弁閉鎖不全症	I351		大動脈弁閉鎖不全症	8837402
94	大動脈弁閉鎖不全症	Q231		先天性大動脈弁閉鎖不全症	8836296
95	僧帽弁弁上輪	Q232		僧帽弁弁上輪	8849648
96	無脾症候群	Q890		無脾症候群	7590002
97	多脾症候群	Q890		多脾症候群	7590001
98	フォンタン (Fontan) 術後症候群	I971		フォンタン術後症候群	8849448

表 5 内分泌疾患

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名	ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1 先天性下垂機能低下症	E230		先天性下垂機能低下症	8849796
2 後天性下垂機能低下症	E230		後天性下垂機能低下症	8849746
3 下垂性巨人症	E220		下垂性巨人症	2530002
4 先端巨大症	E220		先端巨大症	2530005
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。）	E230		成長ホルモン分泌不全性低身長症	8842944
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。）	E230		成長ホルモン分泌不全性低身長症	8842944
7 インスリン様成長因子1（IGF-1）不応症	E343		インスリン様成長因子1不応症	8849713
8 成長ホルモン不応症候群（インスリン様成長因子1（IGF-1）不応症を除く。）	E343		ラロン型低身長症	8843016
9 高プロラクチン血症	E221		高プロラクチン血症	2539008
10 抗利尿ホルモン（ADH）不適切分泌症候群	E222		抗利尿ホルモン不適合分泌症候群	8833721
11 中枢性尿崩症	E232		中枢性尿崩症	2535006
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）	E870		本態性高ナトリウム血症	8840109
13 腎性尿崩症	N251		腎性尿崩症	5881001
14 中枢性塩喪失症候群	E871		中枢性塩喪失症候群	8849809
15 バセドウ（Basedow）病	E050		バセドウ病	2420002
16 甲状腺機能亢進症（バセドウ（Basedow）病を除く。）	E059		甲状腺機能亢進症	8833502
17 異所性甲状腺	Q892		異所性甲状腺	8842232
18 無甲状腺症	E031		甲状腺無形成	8833523
19 甲状腺刺激ホルモン（TSH）分泌低下症（先天性に限る。）	E230		先天性TSH分泌低下症	8849795
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	E031		先天性甲状腺機能低下症	8836205
21 橋本病	E063		橋本病	2452003
22 萎縮性甲状腺炎	E063		萎縮性甲状腺炎	2458002
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	E039		甲状腺機能低下症	8833504
24 甲状腺ホルモン不応症	E078		甲状腺ホルモン不応症	2449035
25 腺腫様甲状腺腫	E049		腺腫様甲状腺腫	2419003
26 副甲状腺機能亢進症	E213		副甲状腺機能亢進症	2520003
27 副甲状腺欠損症	E892		副甲状腺欠損症	8844595
28 副甲状腺機能低下症（副甲状腺欠損症を除く。）	E209		副甲状腺機能低下症	8844593
29 自己免疫性多内分泌腺症候群 1 型	E310		多腺性自己免疫症候群 1 型	8848211
30 自己免疫性多内分泌腺症候群 2 型	E310		多腺性自己免疫症候群 2 型	8848212
31 偽性偽性副甲状腺機能低下症	E201		偽性偽性副甲状腺機能低下症	2754025
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。）	E201		偽性副甲状腺機能低下症	2754022
33 クッシング（Cushing）病	E240		クッシング病	2550002
34 異所性副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）産生症候群	E243		異所性ACTH産生腫瘍	2553006
35 副腎腺腫	D350		副腎腺腫	1940011
36 副腎皮質結節性過形成	E248		副腎皮質結節性過形成	8849834
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	E249		クッシング症候群	2550001
38 副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）単独欠損症	E230		ACTH単独欠損症	2534001
39 副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）不応症	E274		副腎皮質刺激ホルモン不応症	8848663
40 先天性副腎低形成症	Q891		先天性副腎低形成症	8849801
41 グルココルチコイド抵抗症	E258		グルココルチコイド抵抗症	8849741
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。）	E274		副腎皮質機能低下症	8839699
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。）	E271		アジソン病	2554005
43 アルドステロン症	E260		原発性アルドステロン症	2551005
44 見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群（AME 症候群）	E270		AME 症候群	8849697
45 リドル（Liddle）症候群	I152		リドル症候群	8849491
46 低レニン性低アルドステロン症	E274		低レニン性低アルドステロン症	8842095

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
47	アルドステロン合成酵素欠損症	E274		アルドステロン合成酵素欠損症	8849708
48	46 及び 47 に掲げるもののほか、低アルドステロン症	E274		低アルドステロン症	8837851
49	偽性低アルドステロン症	E878		偽性低アルドステロン症	8842485
50	リポイド副腎過形成症	E250		先天性リポイド副腎過形成症	8848210
51	3 -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	E250		3 - 水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	8848179
52	11 -水酸化酵素欠損症	E250		1 1 - 水酸化酵素欠損症	8848176
53	17 -水酸化酵素欠損症	E250		1 7 - 水酸化酵素欠損症	8848177
54	21-水酸化酵素欠損症	E250		2 1 - 水酸化酵素欠損症	8848311
55	P450 酸化還元酵素欠損症	E250		P 4 5 0 オキシドレダクターゼ欠損症	8848188
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	E250		先天性副腎過形成	2552003
57	ゴナドトロピン依存性思春期早発症	E228		ゴナドトロピン依存性思春期早発症	8849754
58	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	E301		ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	8849755
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。）	E280		エストロジェン過剰症	8830867
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。）	E281		アンドロゲン過剰症	8830406
61	カルマン（Kallmann）症候群	E230		カルマン症候群	2534002
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。）	E230		低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	8837874
63	精巣形成不全	Q551		精巣形成不全	8849790
64	卵巣形成不全	Q503		卵巣形成不全	8849847
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	E291		精巣機能不全症	8835895
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	E283		原発性卵巣機能低下症	8833321
66	卵精巣性分化疾患	Q560		卵精巣性分化疾患	8849846
67	混合性性腺異形成症	Q998		混合性性腺異形成症	8849752
68	5 -還元酵素欠損症	E291		5 アルファ - 還元酵素欠損症	8830049
69	17 -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	Q561		1 7 - ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	8849692
70	アンドロゲン不応症	E345		アンドロゲン不応症	8849709
71	68 から 70 までに掲げるもののほか、46,XY 性分化疾患	Q561		4 6 X Y 性分化疾患	8849696
72	46,XX 性分化疾患	Q562		4 6 X X 性分化疾患	8849694
73	VIP 産生腫瘍	C254		V I P 産生腫瘍	8844929
74	ガストリノーマ	D377		ガストリノーマ	2117010
75	カルチノイド症候群	E340		カルチノイド症候群	8831469
76	グルカゴノーマ	D377		グルカゴノーマ	2116001
77	インスリノーマ	D377		インスリノーマ	2117001
78	先天性高インスリン血症	E161		先天性高インスリン血症	8849798
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	E161		高インスリン血症	2511007
80	ビタミンD 依存性くる病	E550		ビタミンD 依存性くる病	8845185
81	ビタミンD 抵抗性骨軟化症	E833		ビタミンD 抵抗性くる病	8839503
82	原発性低リン血症性くる病	E833		原発性低リン血症くる病	8833309
83	脂肪栄養症（脂肪萎縮症）	E881		脂肪萎縮症	8848541
84	多発性内分泌腫瘍 1 型（ウェルマー（Wermer）症候群）	D448		多発性内分泌腫瘍 1 型	2374002
85	多発性内分泌腫瘍 2 型（シップル（Sipple）症候群）	D448		多発性内分泌腫瘍 2 型	8837058
86	84 及び 85 に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍	D448		多発性内分泌腫瘍 3 型	2374005
87	多嚢胞性卵巣症候群	E282		多のう胞性卵巣症候群	8836997
88	ターナー（Turner）症候群	Q969		ターナー症候群	7586003
89	ブラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群	Q871		ブラダー・ウィリー症候群	8839918
90	マッキューン・オルブライト（McCune-Albright）症候群	Q781		マッキューン・オルブライト症候群	8840224
91	ヌーナン（Noonan）症候群	Q871		ヌーナン症候群	8838638
92	バルデー・ビードル（Bardet-Biedl）症候群	Q878		ローレンス・ムーン症候群	8841206

表 6 膠原病

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	若年性特発性関節炎 ()	M089	G948	若年性特発性関節炎	8844742
1	若年性特発性関節炎 ()	M0890		若年性関節炎	8835247
1	若年性特発性関節炎 ()	M084		少関節型若年性関節炎	8834691
1	若年性特発性関節炎 ()	M088		関節型若年性特発性関節炎	8845118
1	若年性特発性関節炎 ()	M082		全身型若年性特発性関節炎	8845133
1	若年性特発性関節炎 ()	M0820		スチル病	7143001
1	若年性特発性関節炎 ()	M0800		若年性関節リウマチ	7143002
1	若年性特発性関節炎 ()	M0830		若年性多発性関節炎	8835257
2	全身性エリテマトーデス ()	M329	G948	全身性エリテマトーデス	7100011
2	全身性エリテマトーデス ()	M321		中枢神経ループス	8844080
2	全身性エリテマトーデス ()	M320		薬剤誘発性ループス	7100031
2	全身性エリテマトーデス ()	P008		新生児ループス	7100032
2	全身性エリテマトーデス ()	F069		全身性エリテマトーデス精神病	8836514
3	皮膚筋炎 / 多発性筋炎 ()	M330	J991	若年性皮膚筋炎	8835260
3	皮膚筋炎 / 多発性筋炎 ()	M332		多発性筋炎	7104004
3	皮膚筋炎 / 多発性筋炎 ()	M339		皮膚筋炎	7103007
3	皮膚筋炎 / 多発性筋炎 ()	M331		皮膚筋炎性間質性肺炎	8848302
4	シェーグレン (Sjögren) 症候群	M350	G948	シェーグレン症候群	7102001
5	抗リン脂質抗体症候群 ()	D686		抗リン脂質抗体症候群	7100033
6	ベーチェット (Behçet) 病	M352		ベーチェット病	1361002
7	高安動脈炎 (大動脈炎症候群)	M314		高安動脈炎	8848380
8	多発血管炎性肉芽腫症	M313		多発血管炎性肉芽腫症	8848381
9	結節性多発血管炎 (結節性多発動脈炎)	M300		結節性多発動脈炎	8833125
10	顕微鏡的多発血管炎	M317		顕微鏡的多発血管炎	8842086
11	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	M301		好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	8848338
12	再発性多発軟骨炎	M9410		再発性多発軟骨炎	8833968
13	強皮症	M349		強皮症	7101001
14	混合性結合組織病	M351		混合性結合組織病	7109008
15	家族性地中海熱	E850		家族性地中海熱	8831283
16	クリオピリン関連周期熱症候群	D898		クリオピリン関連周期熱症候群	8848332
17	TNF 受容体関連周期性症候群	D898		T N F 受容体関連周期性症候群	8848190
18	ブラウ (Blau) 症候群 / 若年発症サルコイドーシス	D898		ブラウ症候群	8848225
19	中條・西村症候群	D898		中條・西村症候群	8848643
20	高 IgD 症候群 (メパロン酸キナーゼ欠損症)	D898		高 I g D 症候群	8848134
21	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	D898		P A P A 症候群	8848441
22	慢性再発性多発性骨髄炎	D898		慢性再発性多発性骨髄炎	8848673
23	インターロイキン 受容体拮抗分子欠損症	D898		インターロイキン I 受容体拮抗分子欠損症	8849714
24	15 から 23 までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患	D899		遺伝性自己炎症疾患	8849246

() 主な MEDIS 傷病名を記載

表 7 糖尿病

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	1 型糖尿病 ()	E10		1 型糖尿病	2500014
2	2 型糖尿病 ()	E11		2 型糖尿病	2500015
3	若年発症成人型糖尿病 (MODY)	E11		若年 2 型糖尿病	8835244
4	新生児糖尿病	P702		新生児糖尿病	7751002
5	インスリン受容体異常症	E13	E11	登録なし	
5	インスリン受容体異常症	E348		ドナヒュー症候群	8838283
5	インスリン受容体異常症	E13		B 型インスリン受容体異常症	8845198
6	脂肪萎縮性糖尿病	E881	E11	先天性全身性脂肪萎縮症	8848583
7	1 から 6 までに掲げるもののほか、糖尿病	E14		糖尿病	2500013

() 主な MEDIS 傷病名を記載

表 8 先天性代謝異常

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症）	E701		フェニルケトン尿症	8839619
1	フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症）	E701		高フェニルアラニン血症	2701002
2	高チロシン血症 1 型	E702		高チロシン血症 1 型	8848509
3	高チロシン血症 2 型	E702		高チロシン血症 2 型	8848510
4	高チロシン血症 3 型	E702		高チロシン血症 3 型	8848511
5	高プロリン血症	E725		高プロリン血症	2708008
6	プロリダーゼ欠損症	E728		プロリダーゼ欠損症	8849680
7	メーブルシロップ尿症	E710		メーブルシロップ尿症	2703002
8	ホモシスチン尿症	E721		ホモシスチン尿症	2704002
9	高メチオニン血症	E721		高メチオニン血症	8833695
10	非ケトーシス型高グリシン血症	E725		非ケトン性高グリシン血症	8839213
11	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	E722		N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	8848440
12	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	E722		カルバミルリン酸合成酵素欠損症	8844943
13	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	E724		オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	8844938
14	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症（シトルリン血症）	E722		シトルリン血症	8844977
15	アルギニノコハク酸尿症	E722		アルギニノコハク酸尿症	8830329
16	高アルギニン血症	E722		高アルギニン血症	8833331
17	シトリン欠損症	E722		シトリン欠損症	8848539
18	高オルニチン血症	E724		高オルニチン血症	8833342
19	ハートナップ（Hartnup）病	E720		ハートナップ病	8838784
20	リジン尿性蛋白不耐症	E723		リジン尿性蛋白不耐症	8845042
21	シスチン尿症	E720		シスチン尿症	2700003
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	E729		アミノ酸代謝異常症	8830299
23	メチルマロン酸血症	E711		メチルマロン酸血症	8840544
24	プロピオン酸血症	E711		プロピオン酸血症	8839924
25	-ケトチオラーゼ欠損症	E713		-ケトチオラーゼ欠損症	8849462
26	イソ吉草酸血症	E711		イソ吉草酸血症	8830486
27	3-メチルクロトニル CoA カルボキシラーゼ欠損症	E711		メチルクロトニルグリシン尿症	8847259
28	メチルグルタコン酸尿症	E711		3-メチルグルタコン酸尿症	8847143
29	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	E711		HMG 血症	8847147
30	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルル CoA 合成酵素欠損症	E713		HMG - CoA 合成酵素欠損症	8849570
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	E713		SCOT 欠損症	8849577
32	複合カルボキシラーゼ欠損症	D818		複合カルボキシラーゼ欠損症	8848662
33	グルタル酸血症 1 型	E723		グルタル酸血症 1 型	8847169
34	グルタル酸血症 2 型	E713		グルタル酸血症 2 型	8847170
35	原発性高シュウ酸尿症	E748		原発性高シュウ酸尿症	8841448
36	アルカプトン尿症	E702		アルカプトン尿症	2702001
37	グリセロール尿症	E748		グリセロール尿症	8849601
38	先天性胆汁酸代謝異常症	E755		先天性胆汁酸代謝異常症	8849646
39	23 から 38 までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	E888		登録なし	
40	全身性カルニチン欠損症	E713		一次性カルニチン欠乏症	8846468
41	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ 欠損症	E713		CPT 1 欠損症	8847145
42	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ 欠損症	E713		CPT 2 欠損症	8847146
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	E713		CACCT 欠損症	8849236
44	極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	E713		VLCAD 欠損症	8847154
45	中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	E713		MCAD 欠損症	8847150
46	短鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	E713		SCAD 欠損症	8847153
47	三頭酵素欠損症	E713		三頭酵素欠損症	8849309
48	3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素欠損症	E713		HADH 欠損症	8849567
49	40 から 48 までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症	E713		登録なし	

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
50	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	E744		ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	8848412
51	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	E744		ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	8849677
52	フマラーゼ欠損症	E888		フマラーゼ欠損症	8849678
53	スクシニル-CoA リガーゼ欠損症	E888		スクシニル - C o A リガーゼ欠損症	8849783
54	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	E888		ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	8849840
55	ミトコンドリア DNA 枯渇症候群	E888		ミトコンドリア DNA 枯渇症候群	8849839
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。）	E888/ G713/ G318		登録なし	
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。）	G318		リー症候群	8840933
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。）	E888		M E L A S 症候群	8846079
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。）	E888		M E R R F 症候群	8846080
57	ミトコンドリア DNA 欠失（カーズ・セイヤー（Kearns-Sayre）症候群を含む。）	E888/ H498		登録なし	
57	ミトコンドリア DNA 欠失（カーズ・セイヤー（Kearns-Sayre）症候群を含む。）	H498		カーズ・セイヤー症候群	8831018
58	50 から 57 までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病	E888		ミトコンドリア病	8845613
59	遺伝性フルクトース不耐症	E741		遺伝性果糖不耐症	8830566
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	E742		G A L T 欠損症	8848434
61	ガラクトキナーゼ欠損症	E742		ガラクトキナーゼ欠損症	8831887
62	ウリジル二リン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症	E742		G A L E 欠損症	8848686
63	フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症	E741		F B P a s e 欠損症	8849564
64	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	E744		P E P C K 欠損症	8849574
65	グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病 0 型）	E740		糖原病 0 型	8848622
66	糖原病 型	E740		糖原病 1 型	8838009
67	糖原病 型	E740		糖原病 3 型	8838011
68	糖原病 型	E740		糖原病 4 型	8838012
69	糖原病 型	E740		糖原病 5 型	8838013
70	糖原病 型	E740		糖原病 6 型	8838014
71	糖原病 型	E740		糖原病 7 型	8838015
72	糖原病 型	E740		糖原病 9 型	8848631
73	グルコーストランスポーター 1 (GLUT1) 欠損症	E748	G948	グルコーストランスポーター 1 欠損症	8848499
74	59 から 73 までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	E749		糖代謝障害	8838048
75	ムコ多糖症 型	E760		ムコ多糖症 I 型	8846225
76	ムコ多糖症 型	E761		ムコ多糖症 I I 型	8846226
77	ムコ多糖症 型	E762		ムコ多糖症 I I I 型	8846227
78	ムコ多糖症 型	E762		ムコ多糖症 I V 型	8846228
79	ムコ多糖症 型	E762		ムコ多糖症 V I 型	8846229
80	ムコ多糖症 型	E762		ムコ多糖症 V I I 型	8846230
81	フコシドーシス	E771		フコース症	8839775
82	マンノシドーシス	E771		マンノシドーシス	8846223
83	アスパルチルグルコサミン尿症	E771		アスパルチルグルコサミン尿症	8846091
84	シアリドーシス	E771		シアリドーシス	8842242
85	ガラクトシアリドーシス	E751		ガラクトシアリドーシス	8831888
86	GM1-ガングリオシドーシス	E751		G M 1 ガングリオシドーシス	8830079
87	GM2-ガングリオシドーシス	E750		G M 2 ガングリオシドーシス	8830080
88	異染性白質ジストロフィー	E752		異染性白質ジストロフィー	8830484
89	ニーマン・ピック（Niemann-Pick）病	E752		ニーマン・ピック病	3302003
90	ゴーシェ（Gaucher）病	E752		ゴーシェ病	2727004
91	ファブリー（Fabry）病	E752		ファブリー病	8839589
92	クラッペ（Krabbe）病	E752		クラッペ病	3300002
93	ファーバー（Farber）病	E752		ファーバー病	8846212

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセコード
94	マルチプルスルファターゼ欠損症	E752		マルチプルスルファターゼ欠損症	8846221
95	ムコリビドーシス 型 (I-cell 病)	E770		I 細胞病	8830106
96	ムコリビドーシス 型	E770		ムコリビドーシス 3 型	8840477
97	ポンベ (Pompe) 病	E740		ポンベ病	2710010
98	酸性リパーゼ欠損症	E755		酸性リパーゼ欠損症	8849631
99	シスチン症	E720		シスチン症	2700015
100	遊離シアル酸蓄積症	E771		遊離シアル酸蓄積症	8849689
101	神経セロイドリポフスチン症	E754		神経セロイドリポフスチン症	8834938
102	75 から 101 までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	E888		登録なし	
103	ペルオキシソーム形成異常症	E713		ペルオキシソーム形成異常症	8848670
104	副腎白質ジストロフィー	E713		副腎白質ジストロフィー	8839695
105	レフサム (Refsum) 病	G601		レフサム病	8841173
106	103 から 105 までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病	E713		ペルオキシソーム病	8848671
107	ウイルソン (Wilson) 病	E830		ウイルソン病	8830765
108	メンケス (Menkes) 病	E830		メンケス病	8848674
109	オクシピタル・ホーン症候群	E830		オクシピタル・ホーン症候群	8848471
110	無セルロプラスミン血症	E830		無セルロプラスミン血症	8840491
111	亜硫酸酸化酵素欠損症	E721		モリブデン補酵素欠損症	8847260
112	先天性腸性肢端皮膚炎	E832		腸性肢端皮膚炎	8842253
113	107 から 112 までに掲げるもののほか、金属代謝異常症	E839		登録なし	
114	ヒポキサンチンゲ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)	E791		レッシュ・ナイハン症候群	8841162
115	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	E798		アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	8849243
116	キサンチン尿症	E798		キサンチン尿症	8832196
117	尿酸トランスポーター異常症	E799		尿酸トランスポーター異常症	8849669
118	オロチン酸尿症	E798		オロチン酸尿症	8831006
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	E799		登録なし	
120	先天性葉酸吸収不全症	D528		先天性葉酸吸収不全	8836383
121	120 に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	E568		登録なし	
122	ビオプテリン代謝異常症	E708		ビオプテリン代謝異常症	8849676
123	チロシン水酸化酵素欠損症	G241		チロシン水酸化酵素欠損症	8849663
124	芳香族 L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	E708		芳香族 L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	8849463
125	ドーパミン - 水酸化酵素欠損症	E888		ドーパミン - 水酸化酵素欠損症	8849667
126	GABA アミノ基転移酵素欠損症	E888		G A B A アミノ基転移酵素欠損症	8849565
127	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	E711		コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	8849629
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	E728		登録なし	
129	原発性高カイロミクロン血症	E783		原発性高カイロミクロン血症	8849528
130	家族性高コレステロール血症	E780		家族性高コレステロール血症	2720001
131	家族性複合型高脂血症	E784		家族性複合型高脂血症	8831286
132	無ベータリポタンパク血症	E786		無ベータリポタンパク血症	8840506
133	高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症	E786		高比重リポタンパク欠乏症	8833663
134	129 から 133 までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	E789		先天性脂質代謝異常	2729003
134	129 から 133 までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	E789		脂質代謝異常	2729002
135	エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群	Q796		エーラス・ダンロス症候群	7568002
136	リポイドタンパク症	E788		リポイドタンパク症	8849690
137	135 及び 136 に掲げるもののほか、結合組織異常症	E889		登録なし	
138	先天性ポルフィリン症	E802		先天性ポルフィリン症	8836372
139	1-アンチトリプシン欠損症	E880		1-アンチトリプシン欠乏症	8848451

表 9 血液疾患

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	巨赤芽球性貧血	D531		巨赤芽球性貧血	2819003
2	後天性赤芽球癆	D609		後天性赤芽球癆	8833581
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）	D610		ダイヤモンド・ブラックファン貧血	8848607
4	先天性赤血球形成異常性貧血	D644		先天性赤血球形成異常性貧血	8836270
5	鉄芽球性貧血	D643		鉄芽球性貧血	2850002
6	無トランスフェリン血症	E880		無トランスフェリン血症	8840496
7	寒冷凝集素症	D591		寒冷凝集素症	2830009
8	発作性寒冷ヘモグロビン尿症	D596		発作性寒冷ヘモグロビン尿症	8840090
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。）	D591		自己免疫性溶血性貧血	2830003
10	発作性夜間ヘモグロビン尿症	D595		発作性夜間ヘモグロビン尿症	8840095
11	遺伝性球状赤血球症	D580		遺伝性球状赤血球症	2820001
12	口唇赤血球症	D588		口唇赤血球症	8833477
13	鎌状赤血球症	D571		鎌状赤血球症	8831451
14	不安定ヘモグロビン症	D582		不安定ヘモグロビン症	8839599
15	サラセミア	D569		サラセミア	8834025
16	グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症	D550		G 6 P D 欠乏性貧血	8830076
17	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	D552		ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	8839577
18	11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血	D559		酵素異常による遺伝性溶血性貧血	2829004
18	11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血	D589		家族性溶血性貧血	8831289
19	溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）	D599		溶血性貧血	2839007
19	溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）	D731		脾機能亢進症	2894005
20	微小血管障害性溶血性貧血	D594		微小血管障害性溶血性貧血	8839468
21	真性多血症	D45		真性赤血球増加症	2890011
22	家族性赤血球増加症	D750		家族性赤血球増加症	8831280
23	免疫性血小板減少性紫斑病	D693		特発性血小板減少性紫斑病	2873013
24	23に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病	D694		血小板減少性紫斑病	2873007
25	血栓性血小板減少性紫斑病	M311		血栓性血小板減少性紫斑病	4466002
26	血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。）	D695		続発性血小板減少症	8836825
26	血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。）	D731		脾機能亢進症	2894005
27	先天性無巨核球性血小板減少症	D694		先天性無巨核球性血小板減少症	8849803
28	ファンコニ（Fanconi）貧血	D610		ファンコニ貧血	2840001
29	周期性血小板減少症	D696		周期性血小板減少症	8834538
30	メイ・ヘグリン（May-Hegglin）異常症	D694		メイ・ヘグリン異常症	8849842
31	本態性血小板血症	D473		本態性血小板血症	2387011
32	ベルナル・スーリエ（Bernard-Soulier）症候群	D691		ベルナル・スーリエ症候群	8842165
33	血小板無力症	D691		血小板無力症	2871008
34	血小板放出機構異常症	D691		血小板放出機構異常症	8833108
35	32から34までに掲げるもののほか、血小板機能異常症	D691		血小板機能異常症	2871003
36	先天性フィブリノーゲン欠乏症	D682		フィブリノーゲン欠乏症	2866028
37	先天性プロトロンビン欠乏症	D682		プロトロンビン欠乏症	2863004
38	第Ⅴ因子欠乏症	D682		第Ⅴ因子欠乏症	8837258
39	第Ⅴ因子欠乏症	D682		第ⅤⅠⅠ因子欠乏症	8847221
40	血友病A	D66		血友病A	2860002
41	血友病B	D67		血友病B	2861002
42	第Ⅹ因子欠乏症	D682		先天性第Ⅹ因子欠乏症	8836288
43	第ⅩⅠ因子欠乏症	D681		先天性第ⅩⅠ因子欠乏症	8847783
44	第ⅩⅡ因子欠乏症	D682		先天性第ⅩⅠⅠ因子欠乏症	8836289
45	第ⅩⅢ因子欠乏症	D682		先天性第ⅩⅠⅠⅠ因子欠乏症	8836290
46	フォンウィルブランド（vonWillebrand）病	D680		フォンウィルブランド病	2864002
47	36から46までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常	D689		先天性血液凝固因子異常	2869021
48	先天性プロテインC欠乏症	D685		プロテインC欠乏症	8841336
49	先天性プロテインS欠乏症	D685		プロテインS欠乏症	8841337

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
50	先天性アンチトロンピン欠乏症	D685		アンチトロンピン欠乏症	8847158
51	骨髄線維症	D474		骨髄線維症	8833808
52	再生不良性貧血	D619		再生不良性貧血	2849003
52	再生不良性貧血	D619		軽症再生不良性貧血	8846120
52	再生不良性貧血	D619		中等症再生不良性貧血	8846189
52	再生不良性貧血	D619		重症再生不良性貧血	8846160
52	再生不良性貧血	D619		最重症再生不良性貧血	8846136
52	再生不良性貧血	D619		本態性再生不良性貧血	8840110
52	再生不良性貧血	D610		先天性再生不良性貧血	2840007
52	再生不良性貧血	D610		ファンコニ貧血	2840001
52	再生不良性貧血	D610		体質性再生不良性貧血	8836888
52	再生不良性貧血	D611		薬剤性再生不良性貧血	8840706
52	再生不良性貧血	D612		二次性再生不良性貧血	8838399
52	再生不良性貧血	D612		肝炎後再生不良性貧血	8831483
52	再生不良性貧血	D613		特発性再生不良性貧血	8838181

表 10 免疫疾患

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	X連鎖重症複合免疫不全症	D821		X連鎖重症複合免疫不全症	8846087
2	細網異形成症	D810		細網異形成症	8849630
3	アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症	D813		A D A 欠乏症	8830053
4	オーメン (Omenn) 症候群	D818		オーメン症候群	8846099
5	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症	D815		P N P 欠損症	8846085
6	CD8 欠損症	D818		C D 8 欠損症	8849561
7	ZAP-70 欠損症	D818		Z A P - 7 0 欠損症	8846090
8	MHC クラス I 欠損症	D816		M H C クラス I 欠損症	8846081
9	MHC クラス II 欠損症	D817		M H C クラス II 欠損症	8846083
10	1 から 9 までに掲げるもののほか、複合免疫不全症	D819		登録なし	
11	ウィスコット・オルドリッチ (Wiskott-Aldrich) 症候群	D820		ウィスコット・オルドリッチ症候群	2791001
12	毛細血管拡張性運動失調症	G113		毛細血管拡張性運動失調症	3348008
13	ナイミーヘン (Nijmegen) 染色体不安定症候群	D828		ナイミーヘン染色体不安定症候群	8846196
14	ブルーム (Bloom) 症候群	Q828		ブルーム症候群	8844103
15	ICF 症候群	D800		I C F 症候群	8849571
16	PMS2 異常症	D848		P M S 2 異常症	8849575
17	RIDDLE 症候群	D828		R I D D L E 症候群	8849576
18	シムケ (Schimke) 症候群	D848		シムケ症候群	8849634
19	胸腺低形成 (ディ・ジョージ (DiGeorge) 症候群 / 22q11.2 欠失症候群)	D821		ディジョージ症候群	8837955
19	胸腺低形成 (ディ・ジョージ (DiGeorge) 症候群 / 22q11.2 欠失症候群)	Q938		2 2 q 1 1 . 2 欠失症候群	8846236
20	高 IgE 症候群	D824		高 I g E 症候群	8833327
21	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	D848		肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	8849735
22	先天性角化異常症	Q828		先天性角化異常症	7573028
23	X連鎖無ガンマグロブリン血症	D800		X連鎖無ガンマグロブリン血症	8846088
24	分類不能型免疫不全症	D839		分類不能免疫不全症	2799003
25	高 IgM 症候群	D805		高 I g M 症候群	8833328
26	IgG サブクラス欠損症	D803		I g G サブクラス欠損症	8846077
27	選択的 IgA 欠損	D802		I g A 欠損症	8846076
28	特異抗体産生不全症	D806		特異抗体産生不全症	8849665
29	乳児一過性低ガンマグロブリン血症	D807		乳児一過性低ガンマグロブリン血症	2790021
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	D809		体液性免疫不全症	8836861
31	チェディアック・東 (Chédiak-Higashi) 症候群	E703		チェディアック・東症候群	8837461
32	X連鎖リンパ増殖症候群	D823		X連鎖リンパ増殖症候群	8846089

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
33	自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)	D763		自己免疫性リンパ増殖症候群	8849640
34	31 から 33 までに掲げるもののほか、免疫調節障害	D849		登録なし	
35	重症先天性好中球減少症	D70		重症先天性好中球減少症	8846162
36	周期性好中球減少症	D70		周期性好中球減少症	8834539
37	35 及び 36 に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症	D70		好中球減少症	2880001
38	白血球接着不全症	D71		白血球接着不全症	8846207
39	シュワッハマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候群	D70		シュワックマン症候群	8846142
40	慢性肉芽腫症	D71		慢性肉芽腫症	8840379
41	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	E803		ミエロペルオキシダーゼ欠損症	8840420
42	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症	D848		メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症	8849688
43	38 から 42 までに掲げるもののほか、白血球機能異常	D729		白血球機能障害	8838952
44	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症	Q824	D848	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症	8849844
45	IRAK4 欠損症	D848		I R A K 4 欠損症	8849572
46	MyD88 欠損症	D848		M y D 8 8 欠損症	8849573
47	慢性皮膚粘膜カンジダ症	B372		慢性皮膚粘膜カンジダ症	1129006
48	44 から 47 までに掲げるもののほか、自然免疫異常	D848		登録なし	
49	先天性補体欠損症	D841		先天性補体欠損症	8849802
50	遺伝性血管性浮腫 (C1 インヒビター欠損症)	D841		遺伝性血管性浮腫	8846097
51	49 及び 50 に掲げるもののほか、先天性補体欠損症	D841		補体欠損症	8840089
52	好酸球増加症	D721		好酸球増加症	2883003
53	慢性活動性 EB ウイルス感染症	C845		慢性活動性 E B ウイルス感染症	8849682
54	後天性免疫不全症候群 (HIV 感染によるものに限る。)	B24		後天性免疫不全症候群	2793007
55	後天的な免疫系障害による免疫不全症	D849		後天的な免疫系障害による免疫不全症	8849748
56	慢性移植片対宿主病	T860		慢性移植片対宿主病	8846345

表 11 神経・筋疾患

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	髄膜脳瘤	Q019		髄膜脳瘤	8835802
2	脊髄髄膜瘤	Q059		脊髄髄膜瘤	7419003
3	脊髄脂肪腫	D177		脊髄脂肪腫	8845811
4	仙尾部奇形腫	D481		仙尾部奇形腫	8839479
5	滑脳症	Q043		滑脳症	8831390
6	裂脳症	Q046		裂脳症	8841168
7	全前脳胞症	Q042		全前脳胞症	8836541
8	中隔視神経形成異常症 (ドモルシア (DeMorsier) 症候群)	Q044		中隔視神経形成異常症	8845421
9	ダンディー・ウォーカー (Dandy-Walker) 症候群	Q031		ダンディ・ウォーカー症候群	8837455
10	先天性水頭症	Q039		先天性水頭症	7423007
11	巨脳症 - 毛細血管奇形症候群	Q873		登録なし	
12	ジュベール (Joubert) 症候群関連疾患	Q048		ジュベール症候群関連疾患	8849767
13	レット (Rett) 症候群	F842		レット症候群	2991004
14	結節性硬化症	Q851		結節性硬化症	7595005
15	神経皮膚黒色症	L814		神経皮膚黒色症	7090050
16	ゴーリン (Gorlin) 症候群 (基底細胞母斑症候群)	Q859		基底細胞母斑症候群	8842234
17	フォンヒッペル・リンドウ (vonHippel-Lindau) 病	Q858		フォンヒッペル・リンドウ病	8846926
18	スタージ・ウェーバー症候群	Q858		スタージ・ウェーバー症候群	8835730
19	ウェルナー (Werner) 症候群	E348		ウェルナー症候群	2598001
20	コケイン (Cockayne) 症候群	Q871		コケイン症候群	8833769
21	ハッチンソン・ギルフォード (Hutchinson-Gilford) 症候群	E348		早老症	8836702
22	カナバン (Canavan) 病	E752		カナバン病	8849258

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
23	アレキサンダー (Alexander) 病	E752		アレキサンダー病	3300016
24	先天性大脳白質形成不全症	G378		先天性大脳白質形成不全症	8848586
25	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	E752	G378	皮質下のう胞をもつ大頭型白質脳症	8849440
26	白質消失病	G934		白質消失病	8849431
27	ATR-X 症候群	Q870	F729	A T R - X 症候群	8848429
28	脆弱X 症候群	Q992		脆弱X 症候群	8844072
29	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール (GPI) 欠損症	E748		先天性 G P I 欠損症	8849375
30	脳クレアチン欠乏症候群	E728		脳クレアチン欠乏症候群	8849821
31	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	Q750		非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	8849441
32	アペール (Apert) 症候群	Q870		アペール症候群	7555001
33	クルーゾン (Crouzon) 病	Q751		クルーゾン症候群	8844862
34	31 から 33 までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症	Q750		頭蓋骨癒合症	8838002
35	もやもや病	I675		もやもや病	4375001
36	脳動静脈奇形	Q282		脳動静脈奇形	7478017
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	D180		海綿状血管腫	2280017
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	D180		多発性海綿状血管腫	8846800
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q281		脊髄海綿状血管腫	2280109
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q281		海綿静脈洞部海綿状血管腫	8846100
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		基底核部海綿状血管腫	8846108
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		後頭葉海綿状血管腫	8846126
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		小脳海綿状血管腫	8846145
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		小脳橋角部海綿状血管腫	8846146
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		前頭葉海綿状血管腫	8846180
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		側頭葉海綿状血管腫	8846182
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		側脳室海綿状血管腫	8846184
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		第三脳室壁海綿状血管腫	8846186
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		頭頂葉海綿状血管腫	8846190
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		脳幹部海綿状血管腫	8846203
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		脳室海綿状血管腫	8846204
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		モンロー孔海綿状血管腫	8846232
37	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q998	Q283	脳海綿状血管腫合併妊娠	8848650
38	脊髄性筋萎縮症	G122		脊髄性筋萎縮症	8835990
39	先天性無痛無汗症	G608		先天性無痛無汗症	8847711
40	遺伝性運動感覚ニューロパチー	G600		遺伝性運動感覚性ニューロパチー	8841673
41	デュシェンヌ (Duchenne) 型筋ジストロフィー	G710		デュシェンヌ型筋ジストロフィー	3591004
42	エメリー・ドレイフス (Emyr-Dreifuss) 型筋ジストロフィー	G710		エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー	8848466
43	肢帯型筋ジストロフィー	G710		肢帯型筋ジストロフィー	8841416
44	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	G710		顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	3591011
45	福山型先天性筋ジストロフィー	G710		福山型先天性筋ジストロフィー	8839768
46	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	G710		メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	8849843
47	ウルリヒ (Ullrich) 型先天性筋ジストロフィー (類縁疾患を含む。)	G710		ウルリヒ病	8848192
48	41 から 47 に掲げるもののほか、筋ジストロフィー	G710		筋ジストロフィー	3591020
49	ミオチューブラーミオパチー	G712		ミオチューブラーミオパチー	8841427
50	先天性筋線維不均等症	G712		先天性筋線維不均等症	8849797
51	ネマリンミオパチー	G712		ネマリンミオパチー	8841425
52	セントラルコア病	G712		セントラルコア病	8836400
53	マルチコア病	G712		マルチコア病	8840291
54	ミニコア病	G712		微小コア疾患	8839469
55	49 から 54 までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	G712		先天性ミオパチー	8841426
56	シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群	G711		シュワルツ・ヤンペル症候群	8841671
57	乳児重症ミオクロニーてんかん	G404		乳児重症ミオクロニーてんかん	8847543
58	点頭てんかん (ウエスト (West) 症候群)	G404		点頭てんかん	3456004
59	レノックス・ガストー (Lennox-Gastaut) 症候群	G404		レノックス・ガストー症候群	8841171
60	ウンフェルリヒト・ルントボルグ (Unverricht-Lundborg) 病	G403		ウンフェルリヒト・ルントボルグ病	8849249
61	ラフォラ (Lafora) 病	G403		ラフォラ病	8849488

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
62	脊髄小脳変性症	G319	G405	脊髄小脳変性症	8835986
63	小児交互性片麻痺	G819		小児交互性片麻痺	8849760
64	変形性筋ジストニー	G241		特発性捻転ジストニア	8841454
65	瀬川病	G241		瀬川病	8842320
66	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	G230		パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	8848407
67	乳児神経軸索ジストロフィー	G318		乳児神経軸索ジストロフィー	8848644
68	乳児両側線条体壊死	G232		乳児両側線条体壊死	8849818
69	先天性ヘルペスウイルス感染症	P352		先天性ヘルペスウイルス感染症	8836363
70	先天性風疹症候群	P350		先天性風疹症候群	7710002
71	先天性サイトメガロウイルス感染症	P351		先天性サイトメガロウイルス感染症	8836215
72	先天性トキソプラズマ感染症	P371		先天性トキソプラズマ症	7712003
73	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	D898		エカルディ・グティエール症候群	8849250
74	亜急性硬化性全脳炎	A811		亜急性硬化性全脳炎	0462001
75	ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	G048		ラスムッセン脳炎	8849556
76	痙攣重積型 (二相性) 急性脳症	G934		痙攣重積型二相性急性脳症	8848501
77	自己免疫介在性脳炎・脳症	G934		自己免疫介在性脳炎・脳症	8849762
78	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	G405		難治頻回部分発作重積型急性脳炎	8849547
79	多発性硬化症	G35		多発性硬化症	3409005
80	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	G618		慢性炎症性脱髄性多発神経炎	8841670
80	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	G618		多巣性運動ニューロパチー	8841400
81	重症筋無力症	G700		重症筋無力症	3580006

表 12 慢性消化器疾患

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	乳糖不耐症	E739		乳糖不耐症	2713005
2	ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症	E743		ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症	8849761
3	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症	E743		グルコース・ガラクトース吸収不良症	8832879
4	エンテロキナーゼ欠損症	K908		エンテロキナーゼ欠損症	8849715
5	アミラーゼ欠損症	E743		アミラーゼ欠損症	8849707
6	リパーゼ欠損症	E788		リパーゼ欠損症	8849849
7	微絨毛封入体病	K908		微絨毛封入体病	8849827
8	腸リンパ管拡張症	I890		腸管リンパ管拡張症	8837707
9	家族性腺腫性ポリポージス	D126		家族性大腸ポリポージス	8831282
10	若年性ポリポージス	D126		若年性ポリポージス	8849765
11	ポイツ・ジェガース症候群	Q858		ポイツ・ジェガース症候群	8844327
12	カウデン症候群	Q858		カウデン病	8848692
13	周期性嘔吐症候群	R11		周期性嘔吐症候群	8849758
14	潰瘍性大腸炎	K519		潰瘍性大腸炎	5569003
15	クローン (Crohn) 病	K509		クローン病	5559001
16	早期発症型炎症性腸疾患	K529		早期発症型炎症性腸疾患	8849805
17	自己免疫性腸症 (IPEX 症候群を含む。)	K908		自己免疫性腸症	8849763
17	自己免疫性腸症 (IPEX 症候群を含む。)	D848		I P E X 症候群	8849700
18	非特異性多発性小腸潰瘍症	K633		非特異性多発性小腸潰瘍症	5349014
19	急性肝不全 (昏睡型)	K720		急性肝不全・昏睡型	8849737
20	新生児ヘモクロマトーシス	E831		新生児ヘモクロマトーシス	8848557
21	自己免疫性肝炎	K754		自己免疫性肝炎	5733008
22	原発性硬化性胆管炎	K830		原発性硬化性胆管炎	5761008
23	胆道閉鎖症	Q442		胆道閉鎖症	5762012
24	アラジール (Alagille) 症候群	Q447		アラジール症候群	8830321
25	肝内胆管減少症	Q445		肝内胆管減少症	8849736
26	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	K710		進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	8848352
27	先天性多発肝内胆管拡張症 (カロリ (Caroli) 病)	Q444		先天性肝内胆管拡張症	8836156
28	先天性胆道拡張症	Q444	先天性胆道拡張症	8836285	

小児慢性特定疾病情報センター 網分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
29	先天性肝線維症	Q447		先天性肝線維症	7516006
30	肝硬変症	K746		肝硬変症	8831512
31	門脈圧亢進症 (バンチ (Banti) 症候群を含む。)	K766		門脈圧亢進症	8840687
31	門脈圧亢進症 (バンチ (Banti) 症候群を含む。)	K766		特発性門脈圧亢進症	5723004
32	先天性門脈欠損症	Q265		先天性門脈欠損症	8849804
33	門脈・肝動脈瘻	Q266		肝動脈門脈瘻	8842259
34	クリグラー・ナジャー (Crigler-Najjar) 症候群	E805		クリグラー・ナジャー症候群	2774015
35	遺伝性膵炎	K861		遺伝性膵炎	8848455
36	自己免疫性膵炎	K861		自己免疫性膵炎	8842274
37	短腸症	K918		短腸症候群	8841646
38	ヒルシュスプルング (Hirschsprung) 病	Q431		ヒルシュスプルング病	7513001
39	慢性特発性偽性腸閉塞症	Q438		慢性特発性偽性腸閉塞症	8848227
40	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	Q438	Q647	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	8848199
41	腸管神経節細胞僅少症	Q438		腸管神経節細胞僅少症	8848216
42	肝巨大血管腫	D180		乳幼児肝巨大血管腫	8849819
43	総排泄腔遺残	Q437		総排泄腔遺残	8836688
44	総排泄腔外反症	Q641		総排泄腔外反症	8845173

表 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 網分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群	Q898		コフィン・ローリー症候群	8848525
2	ソトス (Sotos) 症候群	Q873		ソトス症候群	8836812
3	スミス・マギニス (Smith-Magenis) 症候群	Q938		スミス・マギニス症候群	8848573
4	ルビンシュタイン・ティビ (Rubinstein-Taybi) 症候群	Q872		ルビンスタイン・ティビ症候群	8841156
5	歌舞伎症候群	Q870		歌舞伎症候群	8848477
6	ウィーバー (Weaver) 症候群	Q873		ウィーバー症候群	8830737
7	コルネリア・デランゲ (CorneliadeLange) 症候群	Q871		コルネリアデランゲ症候群	8845129
8	ベックウィズ・ヴィーデマン (Beckwith-Wiedemann) 症候群	Q873		ベックウィズ・ウィーデマン症候群	8840029
9	アンジェルマン (Angelman) 症候群	Q935		アンジェルマン症候群	8830402
10	5 p 症候群	Q934		5 p 欠失症候群	8848428
11	4 p 症候群	Q933		4 p 欠失症候群	8848427
12	18 トリソミー症候群	Q913		トリソミー 1 8	8838228
13	13 トリソミー症候群	Q917		トリソミー 1 3	8838227
14	ダウン (Down) 症候群	Q909		ダウン症候群	7580001
15	9 から 14 ままでに掲げるもののほか、常染色体異常 (ウィリアムズ (Williams) 症候群及びブラダー・ウィリ (Prader-Willi) 症候群を除く。)	Q999		常染色体異常	7585004
16	CFC (cardio-facio-cutaneous) 症候群	Q878		C F C 症候群	8848183
17	マルファン (Marfan) 症候群	Q874		マルファン症候群	7598010
18	ロイス・ディーツ (Loeys-Dietz) 症候群	Q875		ロイス・ディーツ症候群	8849691
19	カムラティ・エンゲルマン (Camurati-Engelmann) 症候群	Q783		カムラチ・エンゲルマン症候群	8831455
20	コステロ (Costello) 症候群	Q871		コステロ症候群	8845927
21	チャージ (CHARGE) 症候群	Q878		C H A R G E 症候群	8845627
22	ハラーマン・ストライフ (Hallermann-Streiff) 症候群	Q870		ハラーマン・ストライフ症候群	8838987
23	色素失調症	Q823		色素失調症	7573023
24	アントレー・ピクスラー症候群	Q870		アントレー・ピクスラー症候群	8848453
25	ファイファー症候群	Q870		ファイファー症候群	8845830
26	コフィン・シリズ症候群	Q870	F799	コフィン・シリズ症候群	8848524
27	シンブソン・ゴラビ・ベームル症候群	Q878		シンブソン・ゴラビ・ベームル症候群	8844236
28	スミス・レムリ・オピッツ症候群	Q871		スミス・レムリ・オピッツ症候群	8835758
29	メビウス症候群	Q870		メビウス症候群	8840547

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
30	モワット・ウィルソン症候群	Q870	F729	モワット・ウィルソン症候群	8848676
31	ヤング・シンプソン症候群	Q870	F719	ヤング・シンプソン症候群	8848678
32	VATER 症候群	Q872		V A T E R 症候群	8848445
33	MECP2 重複症候群	Q878		登録なし	
34	武内・小崎症候群	Q878		登録なし	

表 14 皮膚疾患

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）	E703		眼皮膚白皮症	8832047
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。）	Q808		ケラチン症性魚鱗癬	8848505
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。）	Q803		表在性表皮融解性魚鱗癬	8848659
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。）	Q803		表皮融解性魚鱗癬	8848660
3	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）	Q808		常染色体劣性先天性魚鱗癬	8848566
4	道化師様魚鱗癬	Q804		道化師様魚鱗癬	8848639
5	ネザートン（Nether ton）症候群	Q808		ネザートン症候群	8845593
6	シェーグレン・ラルソン（Sjögren-Larsson）症候群	Q871		シェーグレン・ラルソン症候群	8848533
7	2 から 6 までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬	Q809		先天性魚鱗癬	7571003
8	表皮水疱症	Q819		先天性表皮水疱症	7573032
9	膿疱性乾癬（汎発型）	L401		汎発性膿疱性乾癬	8846041
9	膿疱性乾癬（汎発型）	L401		小児汎発性膿疱性乾癬	8846144
10	色素性乾皮症	Q821		色素性乾皮症	8834194
11	レックリングハウゼン（Recklinghausen）病（神経線維腫症 型）	Q850		神経線維腫症 1 型	8841666
12	肥厚性皮膚骨膜症	M8949		肥厚性皮膚骨膜症	8848656
13	無汗性外胚葉形成不全	Q824		無汗性外胚葉形成不全	8847731
14	スティーヴンス・ジョンソン（Stevens-Johnson）症候群（中毒性表皮壊死症を含む。）	L511		スティーブンス・ジョンソン症候群	6951003
14	スティーヴンス・ジョンソン（Stevens-Johnson）症候群（中毒性表皮壊死症を含む。）	L512		中毒性表皮壊死症	8845586

表 15 骨系統疾患

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	胸郭不全症候群	Q678	Q675	胸郭不全症候群	8848487
2	軟骨無形成症	Q774		軟骨無形成症	8847892
3	軟骨低形成症	Q774		軟骨低形成症	8847891
4	骨形成不全症	Q780		骨形成不全症	8833798
5	低ホスファターゼ症	E833		低ホスファターゼ症	8837885
6	大理石骨病	Q782		大理石骨病	8837412
7	多発性軟骨性外骨腫症	Q786		登録なし	
8	内軟骨腫症	Q784		オリエ病	8831004
9	2型コラーゲン異常症関連疾患	Q779		2型コラーゲン異常症関連疾患	8849693
10	点状軟骨異形成症（ペルオキシゾーム病を除く。）	Q773		点状軟骨異形成症	8837949
11	偽性軟骨無形成症	Q778		偽性軟骨無形成症	8849600
12	ラーセン症候群	Q872		ラーセン症候群	8844109
13	進行性骨化性線維異形成症	M6119		進行性骨化性線維異形成症	8834971
14	TRPV4異常症	Q799		TRPV4異常症	8849704
15	骨硬化性疾患	Q789		骨硬化性疾患	8849749
16	ピールズ症候群	Q874		ピールズ症候群	8845729

表 16 脈管系疾患

小児慢性特定疾病情報センター 細分類名		ICD10-2013	ICD10-2013 複数	MEDIS リードターム	レセ電算コード
1	青色ゴムまり様母斑症候群	Q828		青色ゴムまり様母斑症候群	8842128
2	巨大静脈奇形	Q278		巨大静脈奇形	8849739
3	巨大動静脈奇形	Q273		巨大動静脈奇形	8849740
4	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	Q872		クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	8832833
5	原発性リンパ浮腫	Q820		原発性リンパ浮腫	8849744
6	リンパ管腫	D181		リンパ管腫	2281002
7	リンパ管腫症	M8950		リンパ管腫症	8848683
8	遺伝性出血性末梢血管拡張症（オスラー病）	I780		オスラー病	8848472
9	カサバツハ・メリット（Kasabach-Merritt）現象（症候群）	D694		カサバツハ・メリット症候群	2280083