

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 (令和3年度版)

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。令和3年11月に小児慢性特定疾病に新たに対象疾病が加わったことから、令和3年度版の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結果、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は、包括病名を含む全 848 疾病中 29 疾病（3.4%）であった。

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を明示した。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。

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（令和3年度対象分）について、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. 5.09 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。過去に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コードに置き換えた。

（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MEDIS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、MEDIS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（51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（99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0疾病、うち包括的病名0疾病）、先天性代謝異常（138疾病中9疾病、うち包括的病名7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（100疾病中9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（39疾病中3疾病）、皮膚疾患（14疾病中0疾病）、骨系統疾患（16疾病中0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848疾病中29疾病（うち包括的病名12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

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848疾病中29疾病3.4%であった。令和3年度に追加された疾病においてMEDIS標準病名が存在していないものが散見された。12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17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。

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。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ICD-10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。

また令和3年度に追加された疾病の中で、DDX3X関連神経発達異常症やPURA関連

神経発達異常症といった疾病は、これまでの臓器別疾患のカテゴリで構成されている ICD-10 コードにはなじみにくい疾患概念であると考えられ、今回の報告では暫定的な附番を行った。

3. 標準的なレセ電算コードの明示

本検討では、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3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。一部暫定的な附番である箇所も残るが、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。

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

表 1 悪性新生物（令和 3 年度版）

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		バーキット白血病	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、最未分化	C920		急性骨髄性白血病・最未分化型	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		NK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
57	混合性胚細胞腫瘍	C809		混合性胚細胞腫瘍	8849753

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
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	
67	気管支腫瘍	C340	主気管支の悪性腫瘍	8834569
67	気管支腫瘍	C349	気管支癌	8832157
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 D430- D439	登録なし	
		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（令和 3 年度版）

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	びまん性メサングウム硬化症	N048		びまん性メサングウム硬化症	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	ギャロウエイ・モワト (Galloway-Mowat) 症候群	Q897		ギャロウエイ・モワト症候群	8848496
7	1 から 6 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
7	1 から 6 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
8	IgA 腎症	N028		I g A 腎症	5831001
9	メサングウム増殖性糸球体腎炎 (IgA 腎症を除く。)	N053		メサングウム増殖性糸球体腎炎	8840538
10	膜性増殖性糸球体腎炎	N055		膜性増殖性糸球体腎炎	8840229
11	紫斑病性腎炎	D690	N082	紫斑病腎炎	2878004
12	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
13	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
13	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
14	エプスタイン (Epstein) 症候群	D696	H905	エプスタイン症候群	8848463
15	ループス腎炎	M321	N085	ループス腎炎	7100007
16	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
16	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
17	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
17	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
18	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
19	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
20	フィブロネクチン腎症	N078		フィブロネクチン腎症	8849832
21	リポタンパク糸球体症	N078		リポタンパク糸球体症	8849850
22	7 から 21 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
23	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
24	慢性腎盂腎炎	N119		慢性腎盂腎炎	5900001
25	アミロイド腎	E850	N298	腎アミロイドーシス	2773031
26	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
27	常染色体優性尿細管間質性腎疾患	N189		登録なし	
28	ネフロン癆	Q615		ネフロンろう	8849820
29	腎血管性高血圧	I150		腎血管性高血圧症	8835586
30	腎静脈血栓症	I823		腎静脈血栓症	8835608
31	腎動静脈瘻	I770		腎動静脈瘻	8848362
32	尿細管性アシドーシス	Q273		先天性腎動静脈瘻	8848367
33	ギッテルマン (Gitelman) 症候群	N258		尿細管性アシドーシス	2762015
34	バーター (Bartter) 症候群	E268		ギッテルマン症候群	8842162
35	腎尿管結石	E268		バーター症候群	8839054
36	慢性腎不全 (腎腫瘍によるものに限る。)	N189		慢性腎不全	5859002
36	慢性腎不全 (腎腫瘍によるものに限る。)	N202		腎尿管結石	8835637
36	慢性腎不全 (腎腫瘍によるものに限る。)	D410		腎腫瘍	2395028
37	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
37	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
37	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
38	多発性嚢胞腎	Q613		多発性のう胞腎	8837063
39	低形成腎	Q605		低形成腎	7530012

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
40	腎無形成	Q602		腎無形成	7530007
41	ポッター (Potter) 症候群	Q606		ポッター症候群	8840210
42	多嚢胞性異形成腎	Q614		多のう胞性異形成腎	8849036
43	寡巨大糸球体症	Q604		寡巨大糸球体症	8849731
44	鰓耳腎症候群	Q898		鰓耳腎症候群	8848527
45	38 から 44 までに掲げるもののほか、腎奇形	Q639		腎奇形	7533034
46	閉塞性尿路疾患	N139		尿路閉塞	5996003
46	閉塞性尿路疾患	N133		水腎症	5919005
46	閉塞性尿路疾患	Q620		先天性水腎症	7532003
46	閉塞性尿路疾患	N288		巨大尿管	8832706
46	閉塞性尿路疾患	Q622		先天性尿管拡張症	8836322
46	閉塞性尿路疾患	N137		膀胱尿管逆流	5937004
46	閉塞性尿路疾患	Q627		先天性膀胱尿管逆流	8836370
47	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。)	Q649		尿路奇形	7539006
48	46 及び 47 に掲げるもののほか、尿路奇形	N26		萎縮腎	5870001
49	萎縮腎 (尿路奇形が原因のものを除く。)	Q605		先天性腎萎縮	7530009
50	ファンコーニ (Fanconi) 症候群	E720		ファンコーニ症候群	2700007
51	ロウ (Lowe) 症候群	E720		ロウ症候群	8841215

表 3 慢性呼吸器疾患 (令和 3 年度版)

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
	先天性喉頭狭窄症	Q318		先天性喉頭狭窄症	8836207
	気管狭窄	J398		気管狭窄症	8832150
	先天性気管狭窄症	Q321		先天性気管狭窄症	8836173
	気管軟化症	J398		気管軟化症	5191021
	先天性気管軟化症	Q320		先天性気管軟化症	8836178
	気管支狭窄症	J980		気管支狭窄症	8832159
	先天性気管支狭窄症	Q323		先天性気管支狭窄症	8836175
	気管支軟化症	J980		気管支軟化症	8832169
	先天性気管支軟化症	Q322		先天性気管支軟化症	8836177
2	気管支喘息	J459		気管支喘息	4939008
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（令和 3 年度版）

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		WPW 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		QT 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・ビング（Taussig-Bing）奇形	Q201		タウシッヒ・ビング症候群	8842798
43	両大血管右室起始症（タウジッヒ・ビング（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
58	総肺静脈還流異常症	Q262		総肺静脈還流異常	8842790

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
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
99	ホルト・オラム (Holt-Oram) 症候群	Q872		ホルト・オラム症候群	8840099

表 5 内分泌疾患（令和 3 年度版）

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 T S H 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 A C T H 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		A C T H 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	グルコルチコイド抵抗症	E258		グル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	リボイド副腎過形成症	E250		先天性リボイド副腎過形成症	8848210
51	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	E250		3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	8848179
52	11β-水酸化酵素欠損症	E250		11β-水酸化酵素欠損症	8848176
53	17α-水酸化酵素欠損症	E250		17α-水酸化酵素欠損症	8848177
54	21-水酸化酵素欠損症	E250		21-水酸化酵素欠損症	8848311
55	P450 酸化還元酵素欠損症	E250		P450 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	卵精巢性分化疾患	Q560		卵精巢性分化疾患	8849846
67	混合性性腺異形成症	Q998		混合性性腺異形成症	8849752
68	5α-還元酵素欠損症	E291		5α-還元酵素欠損症	8830049
69	17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	Q561		17β-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		46XY 性分化疾患	8849696
72	46, XX 性分化疾患	Q562		46XX 性分化疾患	8849694
73	VIP 産生腫瘍	C254		VIP 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		原発性低リン血症性くる病	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		マクキューン・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・ムーア症候群	8841206

表 6 膠原病（令和 3 年度版）

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	N385	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	全身性強皮症	M340		全身性強皮症	7101012
13	全身性強皮症	M348		全身性強皮症性呼吸器障害	8844510
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（メバ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 I 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（令和 3 年度版）

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	E11	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		インスリン受容体異常症	8849874
6	脂肪萎縮性糖尿病	E881		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（令和 3 年度版）

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	シトルリン欠損症	E722		シトルリン欠損症	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	β -ケトチオラーゼ欠損症	E713		β -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 CoA 合成酵素欠損症	E713		HMG-C o A 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 I 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 II 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		CAC T 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		脂肪酸代謝障害	8834481

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	ビルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	E744		ビルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	8848412
51	ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	E744		ビ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-CoA 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		MELAS 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		MERRF 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		GALT 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	ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症	E742		GALE 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		FBPase 欠損症	8849564
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	E744		PEPCK 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 I 型	E740		糖原病 1 型	8838009
67	糖原病 III 型	E740		糖原病 3 型	8838011
68	糖原病 IV 型	E740		糖原病 4 型	8838012
69	糖原病 V 型	E740		糖原病 5 型	8838013
70	糖原病 VI 型	E740		糖原病 6 型	8838014
71	糖原病 VII 型	E740		糖原病 7 型	8838015
72	糖原病 IX 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 I 型	E760		ムコ多糖症 I 型	8846225
76	ムコ多糖症 II 型	E761		ムコ多糖症 II 型	8846226
77	ムコ多糖症 III 型	E762		ムコ多糖症 III 型	8846227
78	ムコ多糖症 IV 型	E762		ムコ多糖症 IV 型	8846228
79	ムコ多糖症 VI 型	E762		ムコ多糖症 VI 型	8846229
80	ムコ多糖症 VII 型	E762		ムコ多糖症 VII 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		GM1 ガングリオシドーシス	8830079
87	GM2-ガングリオシドーシス	E750		GM2 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
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

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
95	ムコリピドーシスⅡ型 (I-cell 病)	E770		I 細胞病	8830106
96	ムコリピドーシスⅢ型	E770		ムコリピドーシス 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	ウィルソン (Wilson) 病	E830		ウィルソン病	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	ピオブテリン代謝異常症	E708		ピオブテリン代謝異常症	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β-水酸化酵素欠損症	E888		ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症	8849667
126	GABA アミノ基転移酵素欠損症	E888		GABA 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β-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	α1-アンチトリプシン欠損症	E880		α1-アンチトリプシン欠乏症	8848451

表 9 血液疾患（令和 3 年度版）

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
19	溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）	D594		非自己免疫性溶血性貧血	8839277
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coni（Fanconi）貧血	D610		ファンconi 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Ⅶ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coni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（令和3年度版）

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		ADA欠乏症	8830053
4	オーメン（Omenn）症候群	D818		オーメン症候群	8846099
5	プリンスクレオシドホスホリラーゼ欠損症	D815		PNP欠損症	8846085
6	CD8欠損症	D818		CD8欠損症	8849561
7	ZAP-70欠損症	D818		ZAP-70欠損症	8846090
8	MHCクラスⅠ欠損症	D816		MHCクラスⅠ欠損症	8846081
9	MHCクラスⅡ欠損症	D817		MHC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		ICF症候群	8849571
16	PMS2異常症	D848		PMS2異常症	8849575
17	RIDDLE症候群	D828		RIDDLE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		22q11.2欠失症候群	8846236
20	高IgE症候群	D824		高IgE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IgM症候群	8833328
26	IgGサブクラス欠損症	D803		IgGサブクラス欠損症	8846077
27	選択的IgA欠損	D802		IgA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	シュワツハマン・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（令和 3 年度版）

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 (De Morsier) 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	Q878		巨脳症－毛細血管奇形症候群	8849933
12	C A S K 異常症	Q043		登録なし	
13	片側巨脳症	Q045		片側巨脳症	8846338
14	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
15	レット (Rett) 症候群	F842		レット症候群	2991004
16	結節性硬化症	Q851		結節性硬化症	7595005
17	神経皮膚黒色症	L814		神経皮膚黒色症	7090050
18	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
19	フォンヒッペル・リンドウ (von Hippel-Lindau) 病	Q858		フォンヒッペル・リンダウ病	8846926
20	スタージ・ウェーバー症候群	Q858		スタージ・ウェーバ症候群	8835730
21	ウェルナー (Werner) 症候群	E348		ウェルナー症候群	2598001
22	コケイン (Cockayne) 症候群	Q871		コケイン症候群	8833769

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	ハッチンソン・ギルフォード (Hutchinson-Gilford) 症候群	E348		早老症	8836702
24	カナバン (Canavan) 病	E752		カナバン病	8849258
25	アレキサンダー (Alexander) 病	E752		アレキサンダー病	3300016
26	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
27	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
28	白質消失症	G934		白質消失病	8849431
29	ATR-X 症候群	Q870	F729	A T R - X 症候群	8848429
30	脆弱 X 症候群	Q992		脆弱 X 症候群	8844072
31	DDX3X 関連神経発達異常症	F788		登録なし	
32	先天性グリコシル化異常症	E778		登録なし	
33	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 GPI 欠損症	8849375
34	脳クレアチン欠乏症候群	E728		脳クレアチン欠乏症候群	8849821
35	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
36	アペール (Apert) 症候群	Q870		アペール症候群	7555001
37	クルーゾン (Crouzon) 病	Q751		クルーゾン症候群	8844862
38	35 から 37 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
39	もやもや病	I675		もやもや病	4375001
40	脳動静脈奇形	Q282		脳動静脈奇形	7478017
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	D180		海綿状血管腫	2280017
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	D180		多発性海綿状血管腫	8846800
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q281		脊髄海綿状血管腫	2280109
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q281		海綿静脈洞部海綿状血管腫	8846100
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		基底核部海綿状血管腫	8846108
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		後頭葉海綿状血管腫	8846126
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		小脳海綿状血管腫	8846145
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		小脳橋角部海綿状血管腫	8846146
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		前頭葉海綿状血管腫	8846180
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		側頭葉海綿状血管腫	8846182
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		側脳室海綿状血管腫	8846184
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		第三脳室壁海綿状血管腫	8846186
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		頭頂葉海綿状血管腫	8846190
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		脳幹部海綿状血管腫	8846203
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		脳室海綿状血管腫	8846204
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q283		モンロー孔海綿状血管腫	8846232
41	海綿状血管腫 (脳脊髄)	Q998	Q283	脳海綿状血管腫合併妊娠	8848650
42	脊髄性筋萎縮症	G122		脊髄性筋萎縮症	8835990
43	先天性無痛無汗症	G608		先天性無痛無汗症	8847711
44	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
45	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
46	エメリー・ドレイフス (Emery-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
47	肢帯型筋ジストロフィー	G710		肢帯型筋ジストロフィー	8841416
48	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
49	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
50	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
51	ウルリヒ (Ulrich) 型先天性筋ジストロフィー (類縁疾患を含む。)	G710		ウルリッヒ病	8848192
52	45 から 51 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
53	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
54	先天性筋線維不均等症	G712		先天性筋線維不均等症	8849797
55	ネマリンミオパチー	G712		ネマリンミオパチー	8841425
56	セントラルコア病	G712		セントラルコア病	8836400
57	マルチコア病	G712		マルチコア病	8840291
58	ミニコア病	G712		微小コア疾患	8839469
59	53 から 58 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
60	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
61	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

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	点頭てんかん（ウエスト（West）症候群）	G404		点頭てんかん	3456004
63	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
64	アイカルディ（Aicardi）症候群	Q878		アイカルディ症候群	8830323
65	大田原症候群	G404		大田原症候群	8849520
66	環状20番染色体症候群	Q932		環状20番染色体症候群	8849524
67	GRIN2B関連神経発達異常症	F788		登録なし	
68	視床下部過誤腫症候群	G404		登録なし	
69	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	G408		徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	8849538
70	早期ミオクロニー脳症	G404		早期ミオクロニー脳症	8849542
71	PCDH19関連症候群	G404		PCDH19関連症候群	8849519
72	PURA関連神経発達異常症	F788		登録なし	
73	ミオクロニー欠神てんかん	G404		ミオクロニー欠神てんかん	8849552
74	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	G404		ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	8849553
75	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	G401		遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	8849555
76	ビタミンB6依存性てんかん	G404		登録なし	
77	早産児ビリルビン脳症	P579		登録なし	
78	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
79	ラフォラ（Lafora）病	G403		ラフォラ病	8849488
80	脊髄小脳変性症	G319		脊髄小脳変性症	8835986
81	小児交互性片麻痺	G819		小児交互性片麻痺	8849760
82	変形性筋ジストニー	G241		特発性捻転ジストニア	8841454
83	瀬川病	G241		瀬川病	8842320
84	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
85	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
86	WDR45関連神経変性症	G318		登録なし	
87	乳児両側線条体壊死	G232		乳児両側線条体壊死	8849818
88	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
89	先天性風疹症候群	P350		先天性風疹症候群	7710002
90	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
91	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
92	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
93	亜急性硬化性全脳炎	A811		亜急性硬化性全脳炎	0462001
94	ラスムッセン（Rasmussen）脳炎	G048	G405	ラスムッセン脳炎	8849556
95	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
96	自己免疫介在性脳炎・脳症	G934		自己免疫介在性脳炎・脳症	8849762
97	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
98	多発性硬化症	G35		多発性硬化症	3409005
99	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
99	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
100	重症筋無力症	G700		重症筋無力症	3580006

表 12 慢性消化器疾患（令和3年度版）

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

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
11	ポイツ・ジェガース (Peutz-Jeghers) 症候群	Q858		ポイツ・ジェガース症候群	8844327
12	カウデン (Cowden) 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
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	遺伝性肝炎	K861		遺伝性肝炎	8848455
36	自己免疫性肝炎	K861		自己免疫性肝炎	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 (令和 3 年度版)

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	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

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
15	9 から 14 までは掲げるもののほか、常染色体異常（ウィリアムズ（Williams）症候群及びプラダー・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	ハーラマン・ストライフ（Hallermann-Streiff）症候群	Q870		ハーラマン・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（Antley-Bixler）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（Pfeiffer）症候群	Q870		ファイファー症候群	8845830
26	コフィン・シリス（Coffin-Siris）症候群	Q870	F799	コフィン・シリス症候群	8848524
27	シンプソン・ゴラビ・ベームル（Simpson-Golabi-Behmel）症候群	Q878		シンプソン・ゴラビ・ベームル症候群	8844236
28	スミス・レムリ・オピッツ（Smith-Lemli-Opitz）症候群	Q871		スミス・レムリ・オピッツ症候群	8835758
29	メビウス（Moebius）症候群	Q870		メビウス症候群	8840547
30	モワット・ウィルソン（Mowat-Wilson）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（Young-Simpson）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	F848		M E C P 2 重複症候群	8849859
34	武内・小崎症候群	Q878		武内・小崎症候群	8850051
35	染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群（厚生労働省健康局長の定めるものに限る。）	Q897		先天異常症候群	8849374
	バインブリッジ・ロパーズ（Bainbridge-Ropers）症候群	Q870		登録なし	
	ヴィーデマン・スタイナー（Wiedemann-Steiner）症候群	Q871		登録なし	
	コーエン（Cohen）症候群	Q878		コーエン症候群	8848244
	ピット・ホプキンス（Pitt-Hopkins）症候群	Q870		登録なし	

表 14 皮膚疾患（令和 3 年度版）

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（Netherton）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 までは掲げるもののほか、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Ⅰ型）	Q850		神経線維腫症Ⅰ型	8841666
12	肥厚性皮膚骨膜炎	M8949		肥厚性皮膚骨膜炎	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
15	限局性強皮症	L940		限局性強皮症	7010002
16	先天性ポルフィリン症	E802		先天性ポルフィリン症	8836372
16	先天性ポルフィリン症	E802		異型ポルフィリン症	8830426
16	先天性ポルフィリン症	E802		遺伝性コプロポルフィリン症	8830573
16	先天性ポルフィリン症	E802		肝性骨髄性ポルフィリン症	8850736
16	先天性ポルフィリン症	E802		肝性ポルフィリン症	2771007
16	先天性ポルフィリン症	E802		急性間欠性ポルフィリン症	8832312
16	先天性ポルフィリン症	E802		急性ポルフィリン症	8832451
16	先天性ポルフィリン症	E800		骨髄性プロトポルフィリン症	8850751
16	先天性ポルフィリン症	E800		赤芽球増殖性プロトポルフィリン症	8835970
16	先天性ポルフィリン症	E800		先天性骨髄性ポルフィリン症	8850835
16	先天性ポルフィリン症	E802		先天性ポルフィリン症	8836372
16	先天性ポルフィリン症	E801		晩発性皮膚ポルフィリン症	8839150
16	先天性ポルフィリン症	E800		プロトポルフィリン症	8839923

表 15 骨系統疾患（令和 3 年度版）

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	タナトフォリック骨異形成症	Q771		タナトフォリック骨異形成症	8847883
5	骨形成不全症	Q780		骨形成不全症	8833798
6	低ホスファターゼ症	E833		低ホスファターゼ症	8837885
7	大理石骨病	Q782		大理石骨病	8837412
8	多発性軟骨性外骨腫症	Q786		多発性軟骨性外骨腫症	8850052
9	内軟骨腫症	Q784		オリエ病	8831004
10	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
11	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
12	偽性軟骨無形成症	Q778		偽性軟骨無形成症	8849600
13	ラーセン（Larsen）症候群	Q872		ラーセン症候群	8844109
14	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
15	TRPV4異常症	Q799		TRPV4異常症	8849704
16	骨硬化性疾患	Q789		骨硬化性疾患	8849749
17	ビールズ（Beals）症候群	Q874		ビールズ症候群	8845729

表 16 脈管系疾患（令和 3 年度版）

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 （Klippel-Tréanay-Weber）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