

1 悪性新生物

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			厚生労働省告示			
大分類		細分類	区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
1	白血病	1 前駆 B 細胞急性リンパ性白血病	白血病	80	前駆 B 細胞急性リンパ性白血病	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
1	白血病	2 成熟 B 細胞急性リンパ性白血病	白血病	77	成熟 B 細胞急性リンパ性白血病	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
1	白血病	3 T 細胞急性リンパ性白血病	白血病	81	T 細胞急性リンパ性白血病	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
1	白血病	4 急性骨髄性白血病、最末分化	白血病	71	急性骨髄性白血病、最末分化	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
1	白血病	5 成熟を伴わない急性骨髄性白血病	白血病	79	成熟を伴わない急性骨髄性白血病	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
1	白血病	6 成熟を伴う急性骨髄性白血病	白血病	78	成熟を伴う急性骨髄性白血病	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
1	白血病	7 急性前骨髄球性白血病	白血病	74	急性前骨髄球性白血病	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
1	白血病	8 急性骨髄単球性白血病	白血病	72	急性骨髄単球性白血病	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
1	白血病	9 急性単球性白血病	白血病	75	急性単球性白血病	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
1	白血病	10 急性赤白血病	白血病	73	急性赤白血病	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
1	白血病	11 急性巨核芽球性白血病	白血病	70	急性巨核芽球性白血病	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
1	白血病	12 NK (ナチュラルキラー) 細胞白血病	白血病	82	NK (ナチュラルキラー) 細胞白血病	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
1	白血病	13 慢性骨髄性白血病	白血病	83	慢性骨髄性白血病	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
1	白血病	14 慢性骨髄単球性白血病	白血病	84	慢性骨髄単球性白血病	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
1	白血病	15 若年性骨髄単球性白血病	白血病	76	若年性骨髄単球性白血病	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
1	白血病	16 1 から 15 までに掲げるもののほか、白血病	白血病	85	70 から 84 までに掲げるもののほか、白血病	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
2	骨髄異形成症候群	17 骨髄異形成症候群	骨髄異形成症候群	44	骨髄異形成症候群	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
3	リンパ腫	18 成熟 B 細胞リンパ腫	リンパ腫	86	成熟 B 細胞リンパ腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
3	リンパ腫	19 未分化大細胞リンパ腫	リンパ腫	90	未分化大細胞リンパ腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
3	リンパ腫	20 B リンパ芽球性リンパ腫	リンパ腫	88	B リンパ芽球性リンパ腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
3	リンパ腫	21 T リンパ芽球性リンパ腫	リンパ腫	87	T リンパ芽球性リンパ腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
3	リンパ腫	22 ホジキン (Hodgkin) リンパ腫	リンパ腫	89	ホジキンリンパ腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
3	リンパ腫	23 18 から 22 までに掲げるもののほか、リンパ腫	リンパ腫	91	86 から 90 までに掲げるもののほか、リンパ腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
4	組織球症	24	ランゲルハンス (Langerhans) 細胞組織球症	組織球症	46	ランゲルハンス細胞組織球症	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
4	組織球症	25	血球貪食性リンパ組織球症	組織球症	45	血球貪食性リンパ組織球症	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
4	組織球症	26	24及び25に掲げるもののほか、組織球症	組織球症	47	45及び46に掲げるもののほか、組織球症	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	27	神経芽腫	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	20	神経芽腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	28	神経節芽腫	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	21	神経節芽腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	29	網膜芽細胞腫	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	40	網膜芽細胞腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	30	ウィルムス (Wilms) 腫瘍／腎芽腫	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	5	ウィルムス腫瘍／腎芽腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	31	腎明細胞肉腫	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	23	腎明細胞肉腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	32	腎細胞癌	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	22	腎細胞癌	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	33	肝芽腫	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	9	肝芽腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	34	肝細胞癌	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	10	肝細胞癌	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	35	骨肉腫	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	15	骨肉腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	36	骨軟骨腫症	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	14	骨軟骨腫症	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	37	軟骨肉腫	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	32	軟骨肉腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	38	軟骨芽細胞腫	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	31	軟骨芽細胞腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	39	悪性骨巨細胞腫	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	3	悪性骨巨細胞腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	40	ユーイング (Ewing) 肉腫	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	41	ユーイング肉腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	41	未分化神経外胚葉性腫瘍（未梢性のものに限る。）	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	36	未分化神経外胚葉性腫瘍（未梢性のものに限る。）	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	42	横紋筋肉腫	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	6	横紋筋肉腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	43	悪性ラブライド腫瘍	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	4	悪性ラブライド腫瘍	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	44	未分化肉腫	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	37	未分化肉腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	45	線維形成性小円形細胞腫瘍	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	26	線維形成性小円形細胞腫瘍	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	46	線維肉腫	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	27	線維肉腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	47	滑膜肉腫	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	8	滑膜肉腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	48	明細胞肉腫（腎明細胞肉腫を除く。）	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	39	明細胞肉腫（腎明細胞肉腫を除く。）	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	49	胞巣状軟部肉腫	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	35	胞巣状軟部肉腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	50	平滑筋肉腫	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	34	平滑筋肉腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	51	脂肪肉腫	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	17	脂肪肉腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	52	未分化胚細胞腫	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	38	未分化胚細胞腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	53	胎児性癌	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	28	胎児性癌	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	54	多胎芽腫	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	30	多胎芽腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	55	卵黄嚢腫（卵黄嚢腫瘍）	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	42	卵黄嚢腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	56	絨毛癌	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	18	絨毛癌	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	57	混合性胚細胞腫瘍	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	16	混合性胚細胞腫瘍	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	58	性索間質性腫瘍	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	25	性索間質性腫瘍	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	59	副腎皮質癌	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	33	副腎皮質癌	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	60	甲状腺癌	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	13	甲状腺癌	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	61	上咽頭癌	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	19	上咽頭癌	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	62	唾液腺癌	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	29	唾液腺癌	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	63	悪性黒色腫	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	2	悪性黒色腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	64	褐色細胞腫	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	7	褐色細胞腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	65	悪性胸腺腫	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	1	悪性胸腺腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	66	胸膜肺芽腫	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	12	胸膜肺芽腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	67	気管支腫瘍	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	11	気管支腫瘍	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	68	脾芽腫	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	24	脾芽腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	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。）	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	43	1 から 42 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。）	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	70	毛様細胞性星細胞腫	中枢神経系腫瘍	68	毛様細胞性星細胞腫	頭蓋内及び脊柱管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			厚生労働省告示			
大分類		細分類	区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
6	中枢神経系腫瘍	71 びまん性星細胞腫	中枢神経系腫瘍	64	びまん性星細胞腫	頭蓋内及び脊柱管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	72 退形成性星細胞腫	中枢神経系腫瘍	63	退形成性星細胞腫	頭蓋内及び脊柱管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	73 膠芽腫	中枢神経系腫瘍	52	膠芽腫	頭蓋内及び脊柱管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	74 上衣腫	中枢神経系腫瘍	53	上衣腫	頭蓋内及び脊柱管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	75 乏突起神経膠腫（乏突起膠腫）	中枢神経系腫瘍	65	乏突起神経膠腫	頭蓋内及び脊柱管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	76 髓芽腫	中枢神経系腫瘍	58	髓芽腫	頭蓋内及び脊柱管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	77 頭蓋咽頭腫	中枢神経系腫瘍	60	頭蓋咽頭腫	頭蓋内及び脊柱管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	78 松果体腫	中枢神経系腫瘍	54	松果体腫	頭蓋内及び脊柱管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	79 脈絡叢乳頭腫	中枢神経系腫瘍	67	脈絡叢乳頭腫	頭蓋内及び脊柱管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	80 髄膜腫	中枢神経系腫瘍	59	髄膜腫	頭蓋内及び脊柱管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	81 下垂体腺腫	中枢神経系腫瘍	50	下垂体腺腫	頭蓋内及び脊柱管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	82 神経節膠腫	中枢神経系腫瘍	56	神経節膠腫	頭蓋内及び脊柱管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	83 神経節腫（神経節細胞腫）	中枢神経系腫瘍	57	神経節腫	頭蓋内及び脊柱管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	84 脊索腫	中枢神経系腫瘍	62	脊索腫	頭蓋内及び脊柱管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	85 未分化神経外胚葉性腫瘍（中枢性のものに限る。）（中枢神経系原始神経外胚葉性腫瘍）	中枢神経系腫瘍	66	未分化神経外胚葉性腫瘍（中枢性のものに限る。）	頭蓋内及び脊柱管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			厚生労働省告示			
大分類		細分類	区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
6	中枢神経系腫瘍	86 異型奇形腫瘍/ラブドイド腫瘍 (非定型奇形腫様ラブドイド腫瘍)	中枢神経系腫瘍	49	異型奇形腫瘍/ラブドイド腫瘍	頭蓋内及び脊柱管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	87 悪性神経鞘腫（悪性末梢神経鞘腫瘍）	中枢神経系腫瘍	48	悪性神経鞘腫	頭蓋内及び脊柱管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	88 神経鞘腫	中枢神経系腫瘍	55	神経鞘腫	頭蓋内及び脊柱管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	89 奇形腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）	中枢神経系腫瘍	51	奇形腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）	頭蓋内及び脊柱管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	90 頭蓋内胚細胞腫瘍	中枢神経系腫瘍	61	頭蓋内胚細胞腫瘍	頭蓋内及び脊柱管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。
6	中枢神経系腫瘍	91 70 から 90 までに掲げるもののほか、中枢神経系腫瘍	中枢神経系腫瘍	69	48 から 68 までに掲げるもののほか、中枢神経系腫瘍	頭蓋内及び脊柱管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年を経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。

備考

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

2. 慢性腎疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
1	ネフローゼ症候群	1	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	ネフローゼ症候群	26	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 先天性ネフローゼ症候群の場合 イ 治療で薬物療法を行っている場合 ウ 腎移植を行った場合
1	ネフローゼ症候群	2	びまん性メサンギウム硬化症	ネフローゼ症候群	25	びまん性メサンギウム硬化症	次のいずれかに該当する場合 ア 先天性ネフローゼ症候群の場合 イ 治療で薬物療法を行っている場合 ウ 腎移植を行った場合
1	ネフローゼ症候群	3	微小変化型ネフローゼ症候群	ネフローゼ症候群	24	微小変化型ネフローゼ症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 半年間で3回以上再発した場合又は1年間に4回以上再発した場合 イ 治療で免疫抑制薬又は生物学的製剤を用いる場合 ウ 腎移植を行った場合
1	ネフローゼ症候群	4	巣状分節性糸球体硬化症	ネフローゼ症候群	23	巣状分節性糸球体硬化症	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
1	ネフローゼ症候群	5	膜性腎症	ネフローゼ症候群	27	膜性腎症	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
1	ネフローゼ症候群	6	ギャロウェイ・モワト (Galloway-Mowat) 症候群	ネフローゼ症候群	22	ギャロウェイ・モワト症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 蛋白尿がみられる場合、腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合 イ 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
1	ネフローゼ症候群	7	1 から 5 までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	ネフローゼ症候群	28	22 から 27 までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 先天性ネフローゼ症候群の場合 イ 半年間で3回以上再発した場合又は1年間に4回以上再発した場合 ウ 治療で免疫抑制薬又は生物学的製剤を用いる場合 エ ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群の場合 オ 腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	8	IgA 腎症	慢性糸球体腎炎	32	IgA 腎症	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	9	メサンギウム増殖性糸球体腎炎 (IgA 腎症を除く。)	慢性糸球体腎炎	43	メサンギウム増殖性糸球体腎炎 (IgA 腎症を除く。)	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	10	膜性増殖性糸球体腎炎	慢性糸球体腎炎	41	膜性増殖性糸球体腎炎	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	11	紫斑病性腎炎	慢性糸球体腎炎	37	紫斑病性腎炎	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	12	抗糸球体基底膜腎炎 (グッドパスチャー (Goodpasture) 症候群)	慢性糸球体腎炎	36	抗糸球体基底膜腎炎 (グッドパスチャー症候群)	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	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。)	慢性糸球体腎炎	42	慢性糸球体腎炎 (アルポート症候群によるものに限る。)	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	14	エプスタイン (Epstein) 症候群	慢性糸球体腎炎	33	エプスタイン症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	15	ループス腎炎	慢性糸球体腎炎	45	ループス腎炎	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
2	慢性糸球体腎炎	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。）	慢性糸球体腎炎	34	急速進行性糸球体腎炎（顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。）	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合
2	慢性糸球体腎炎	17	急速進行性糸球体腎炎（多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。）	慢性糸球体腎炎	35	急速進行性糸球体腎炎（多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。）	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合
2	慢性糸球体腎炎	18	非典型溶血性尿毒症症候群	慢性糸球体腎炎	39	非典型溶血性尿毒症症候群	治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、血漿交換療法若しくは輸血のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	19	ネイル・パテラ（Nail-Patella）症候群（爪膝蓋症候群）	慢性糸球体腎炎	38	ネイル・パテラ症候群（爪膝蓋症候群）	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	20	フィブロネクチン腎症	慢性糸球体腎炎	40	フィブロネクチン腎症	蛋白尿がみられる場合、腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	21	リボタンパク糸球体症	慢性糸球体腎炎	44	リボタンパク糸球体症	蛋白尿がみられる場合、腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	22	7 から 20 までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	慢性糸球体腎炎	46	32 から 45 までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
3	慢性尿管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	23	慢性尿管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	慢性尿管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	50	慢性尿管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
4	慢性腎盂腎炎	24	慢性腎盂腎炎	慢性腎盂腎炎	47	慢性腎盂腎炎	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
5	アミロイド腎	25	アミロイド腎	アミロイド腎	1	アミロイド腎	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
6	家族性若年性高尿酸血症性腎症	26	家族性若年性高尿酸血症性腎症	家族性若年性高尿酸血症性腎症	3	家族性若年性高尿酸血症性腎症	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
7	常染色体優性尿管間質性腎疾患	27	常染色体優性尿管間質性腎疾患	常染色体優性尿管間質性腎疾患	5	常染色体優性尿管間質性腎疾患	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
8	ネフロン癆	28	ネフロン癆	ネフロン癆	29	ネフロン癆	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
9	腎血管性高血圧	29	腎血管性高血圧	腎血管性高血圧	14	腎血管性高血圧	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
10	腎静脈血栓症	30	腎静脈血栓症	腎静脈血栓症	15	腎静脈血栓症	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
11	腎動静脈瘻	31	腎動静脈瘻	腎動静脈	16	腎動静脈	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
12	尿管管性アシドーシス	32	尿管管性アシドーシス	尿管管性アシドーシス	18	尿管管性アシドーシス	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
13	ギッテルマン（Gitelman）症候群	33	ギッテルマン（Gitelman）症候群	ギッテルマン症候群	4	ギッテルマン症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
14	バーター（Bartter）症候群	34	バーター（Bartter）症候群	バーター症候群	30	バーター症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
15	尿管管結石	35	尿管管結石	尿管管結石	17	尿管管結石	腎機能低下がみられる場合、泌尿器科的手術を行った場合又は腎移植を行った場合
16	慢性腎不全	36	慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る。）	慢性腎不全	49	慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る。）	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
16	慢性腎不全	37	慢性腎不全（急性尿管管壊死または腎虚血によるものに限る。）	慢性腎不全	48	慢性腎不全（急性尿管管壊死又は腎虚血によるものに限る。）	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
17	腎奇形	38	多発性嚢胞腎	腎奇形	10	多発性嚢胞腎	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
17	腎奇形	39	低形成腎	腎奇形	11	低形成腎	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
17	腎奇形	40	腎無形成	腎奇形	8	腎無形成	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
17	腎奇形	41	ポッター（Potter）症候群	腎奇形	12	ポッター症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
17	腎奇形	42	多嚢胞性異形成腎	腎奇形	9	多嚢胞性異形成腎	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
17	腎奇形	43	寡巨大糸球体症	腎奇形	6	寡巨大糸球体症	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
17	腎奇形	44	鯉耳腎症候群	腎奇形	7	鯉耳腎症候群	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
17	腎奇形	45	36 から 41 までに掲げるもののほか、腎奇形	腎奇形	13	6 から 12 までに掲げるもののほか、腎奇形	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			
大分類		細分類	
18	尿路奇形	46	閉塞性尿路疾患
18	尿路奇形	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。）
18	尿路奇形	48	43 及び 44 に掲げるもののほか、尿路奇形
19	萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）	49	萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）
20	ファンコーニ（Fanconi）症候群	50	ファンコーニ（Fanconi）症候群
21	ロウ（Lowe）症候群	51	ロウ（Lowe）症候群

厚生労働省告示			
区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
尿路奇形	19	閉塞性尿路疾患	腎機能低下がみられる場合、泌尿器科的手術を行った場合又は腎移植を行った場合
尿路奇形	20	尿管逆流（下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く。）	腎機能低下がみられる場合、泌尿器科的手術を行った場合又は腎移植を行った場合
尿路奇形	21	19 及び 20 に掲げるもののほか、尿路奇形	腎機能低下がみられる場合、泌尿器科的手術を行った場合又は腎移植を行った場合
萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）	2	萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
ファンコーニ症候群	31	ファンコーニ症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
ロウ症候群	51	ロウ症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合

備考

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

2. 慢性腎疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
1	ネフローゼ症候群	1	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	ネフローゼ症候群	26	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 先天性ネフローゼ症候群の場合 イ 治療で薬物療法を行っている場合 ウ 腎移植を行った場合
1	ネフローゼ症候群	2	びまん性メサンギウム硬化症	ネフローゼ症候群	25	びまん性メサンギウム硬化症	次のいずれかに該当する場合 ア 先天性ネフローゼ症候群の場合 イ 治療で薬物療法を行っている場合 ウ 腎移植を行った場合
1	ネフローゼ症候群	3	微小変化型ネフローゼ症候群	ネフローゼ症候群	24	微小変化型ネフローゼ症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 半年間で3回以上再発した場合又は1年間に4回以上再発した場合 イ 治療で免疫抑制薬又は生物学的製剤を用いる場合 ウ 腎移植を行った場合
1	ネフローゼ症候群	4	巣状分節性糸球体硬化症	ネフローゼ症候群	23	巣状分節性糸球体硬化症	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
1	ネフローゼ症候群	5	膜性腎症	ネフローゼ症候群	27	膜性腎症	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
1	ネフローゼ症候群	6	ギャロウェイ・モワト (Galloway-Mowat) 症候群	ネフローゼ症候群	22	ギャロウェイ・モワト症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 蛋白尿がみられる場合、腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合 イ 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
1	ネフローゼ症候群	7	1 から 6 までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	ネフローゼ症候群	28	22 から 27 までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 先天性ネフローゼ症候群の場合 イ 半年間で3回以上再発した場合又は1年間に4回以上再発した場合 ウ 治療で免疫抑制薬又は生物学的製剤を用いる場合 エ ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群の場合 オ 腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	8	IgA 腎症	慢性糸球体腎炎	32	IgA 腎症	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	9	メサンギウム増殖性糸球体腎炎 (IgA 腎症を除く。)	慢性糸球体腎炎	43	メサンギウム増殖性糸球体腎炎 (IgA 腎症を除く。)	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	10	膜性増殖性糸球体腎炎	慢性糸球体腎炎	41	膜性増殖性糸球体腎炎	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	11	紫斑病性腎炎	慢性糸球体腎炎	37	紫斑病性腎炎	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	12	抗糸球体基底膜腎炎 (グッドパスチャー (Goodpasture) 症候群)	慢性糸球体腎炎	36	抗糸球体基底膜腎炎 (グッドパスチャー症候群)	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	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。)	慢性糸球体腎炎	42	慢性糸球体腎炎 (アルポート症候群によるものに限る。)	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	14	エプスタイン (Epstein) 症候群	慢性糸球体腎炎	33	エプスタイン症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	15	ループス腎炎	慢性糸球体腎炎	45	ループス腎炎	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
2	慢性糸球体腎炎	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。）	慢性糸球体腎炎	34	急速進行性糸球体腎炎（顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。）	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合
2	慢性糸球体腎炎	17	急速進行性糸球体腎炎（多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。）	慢性糸球体腎炎	35	急速進行性糸球体腎炎（多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。）	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合
2	慢性糸球体腎炎	18	非典型溶血性尿毒症症候群	慢性糸球体腎炎	39	非典型溶血性尿毒症症候群	治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、血漿交換療法若しくは輸血のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	19	ネイル・パテラ（Nail-Patella）症候群（爪膝蓋症候群）	慢性糸球体腎炎	38	ネイル・パテラ症候群（爪膝蓋症候群）	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	20	フィブロネクチン腎症	慢性糸球体腎炎	40	フィブロネクチン腎症	蛋白尿がみられる場合、腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	21	リボタンパク糸球体症	慢性糸球体腎炎	44	リボタンパク糸球体症	蛋白尿がみられる場合、腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
2	慢性糸球体腎炎	22	7 から 21 までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	慢性糸球体腎炎	46	32 から 45 までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	病理診断で診断が確定し、治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
3	慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	23	慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	50	慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
4	慢性腎盂腎炎	24	慢性腎盂腎炎	慢性腎盂腎炎	47	慢性腎盂腎炎	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
5	アミロイド腎	25	アミロイド腎	アミロイド腎	1	アミロイド腎	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
6	家族性若年性高尿酸血症性腎症	26	家族性若年性高尿酸血症性腎症	家族性若年性高尿酸血症性腎症	3	家族性若年性高尿酸血症性腎症	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
7	常染色体優性尿細管間質性腎疾患	27	常染色体優性尿細管間質性腎疾患	常染色体優性尿細管間質性腎疾患	5	常染色体優性尿細管間質性腎疾患	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
8	ネフロン癆	28	ネフロン癆	ネフロン癆	29	ネフロン癆	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
9	腎血管性高血圧	29	腎血管性高血圧	腎血管性高血圧	14	腎血管性高血圧	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
10	腎静脈血栓症	30	腎静脈血栓症	腎静脈血栓症	15	腎静脈血栓症	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
11	腎動静脈瘻	31	腎動静脈瘻	腎動静脈	16	腎動静脈	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
12	尿細管性アシドーシス	32	尿細管性アシドーシス	尿細管性アシドーシス	18	尿細管性アシドーシス	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
13	ギッテルマン（Gitelman）症候群	33	ギッテルマン（Gitelman）症候群	ギッテルマン症候群	4	ギッテルマン症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
14	バーター（Bartter）症候群	34	バーター（Bartter）症候群	バーター症候群	30	バーター症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
15	腎尿管結石	35	腎尿管結石	腎尿管結石	17	腎尿管結石	腎機能低下がみられる場合、泌尿器科的手術を行った場合又は腎移植を行った場合
16	慢性腎不全	36	慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る。）	慢性腎不全	49	慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る。）	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
16	慢性腎不全	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。）	慢性腎不全	48	慢性腎不全（急性尿細管壊死又は腎虚血によるものに限る。）	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
17	腎奇形	38	多発性嚢胞腎	腎奇形	10	多発性嚢胞腎	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
17	腎奇形	39	低形成腎	腎奇形	11	低形成腎	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
17	腎奇形	40	腎無形成	腎奇形	8	腎無形成	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
17	腎奇形	41	ポッター（Potter）症候群	腎奇形	12	ポッター症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
17	腎奇形	42	多嚢胞性異形成腎	腎奇形	9	多嚢胞性異形成腎	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
17	腎奇形	43	寡巨大糸球体症	腎奇形	6	寡巨大糸球体症	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
17	腎奇形	44	鯉耳腎症候群	腎奇形	7	鯉耳腎症候群	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
17	腎奇形	45	38 から 44 までに掲げるもののほか、腎奇形	腎奇形	13	6 から 12 までに掲げるもののほか、腎奇形	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			
大分類		細分類	
18	尿路奇形	46	閉塞性尿路疾患
18	尿路奇形	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。）
18	尿路奇形	48	46及び47に掲げるもののほか、尿路奇形
19	萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）	49	萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）
20	ファンコーニ（Fanconi）症候群	50	ファンコーニ（Fanconi）症候群
21	ロウ（Lowe）症候群	51	ロウ（Lowe）症候群

厚生労働省告示			
区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
尿路奇形	19	閉塞性尿路疾患	腎機能低下がみられる場合、泌尿器科的手術を行った場合又は腎移植を行った場合
尿路奇形	20	尿管逆流（下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く。）	腎機能低下がみられる場合、泌尿器科的手術を行った場合又は腎移植を行った場合
尿路奇形	21	19及び20に掲げるもののほか、尿路奇形	腎機能低下がみられる場合、泌尿器科的手術を行った場合又は腎移植を行った場合
萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）	2	萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
ファンコーニ症候群	31	ファンコーニ症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
ロウ症候群	51	ロウ症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合

備考

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

3 慢性呼吸器疾患

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

4 慢性心疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			厚生労働省告示			
大分類		細分類	区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
1	洞不全症候群	1 洞不全症候群	洞不全症候群	72	洞不全症候群	左欄の疾病名に該当する場合
2	モビッツ(Mobitz)2型ブロック	2 モビッツ (Mobitz) 2型ブロック	モビッツ2型ブロック	96	モビッツ2型ブロック	左欄の疾病名に該当する場合
3	完全房室ブロック	3 完全房室ブロック	完全房室ブロック	9	完全房室ブロック	左欄の疾病名に該当する場合
4	脚ブロック	4 脚ブロック	脚ブロック	13	脚ブロック	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
5	多源性心室期外収縮	5 多源性心室期外収縮	多源性心室期外収縮	67	多源性心室期外収縮	心室性期外収縮であって多源性である場合
6	上室頻拍	6 上室頻拍 (WPW症候群によるものに限る。)	上室頻拍	26	上室頻拍 (WPW症候群によるものに限る。)	第1基準を満たす場合
6	上室頻拍	7 多源性心房頻拍	上室頻拍	27	多源性心房頻拍	第1基準を満たす場合
6	上室頻拍	8 6及び7に掲げるもののほか、上室頻拍	上室頻拍	28	26及び27に掲げるもののほか、上室頻拍	第1基準を満たす場合
7	心室頻拍	9 ベラパミル感受性心室頻拍	心室頻拍	33	ベラパミル感受性心室頻拍	第1基準を満たす場合
7	心室頻拍	10 カテコラミン誘発多形性心室頻拍	心室頻拍	32	カテコラミン誘発多形性心室頻拍	第1基準を満たす場合
7	心室頻拍	11 9及び10に掲げるもののほか、心室頻拍	心室頻拍	34	32及び33に掲げるもののほか、心室頻拍	第1基準を満たす場合
8	心房粗動	12 心房粗動	心房粗動	47	心房粗動	第1基準を満たす場合
9	心房細動	13 心房細動	心房細動	46	心房細動	第1基準を満たす場合
10	心室細動	14 心室細動	心室細動	30	心室細動	左欄の疾病名に該当する場合
11	QT延長症候群	15 QT延長症候群	QT延長症候群	14	QT延長症候群	左欄の疾病名に該当する場合
12	肥大型心筋症	16 肥大型心筋症	肥大型心筋症	88	肥大型心筋症	左欄の疾病名に該当する場合
13	不整脈源性右室心筋症	17 不整脈源性右室心筋症	不整脈源性右室心筋症	91	不整脈源性右室心筋症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
14	心筋緻密化障害	18 心筋緻密化障害	心筋緻密化障害	29	心筋緻密化障害	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
15	拡張型心筋症	19 拡張型心筋症	拡張型心筋症	4	拡張型心筋症	左欄の疾病名に該当する場合
16	拘束型心筋症	20 拘束型心筋症	拘束型心筋症	20	拘束型心筋症	左欄の疾病名に該当する場合
17	心室瘤	21 心室瘤	心室瘤	35	心室瘤	第1基準を満たす場合
18	心内膜線維索性症	22 心内膜線維索性症	心内膜線維索性症	45	心内膜線維索性症	左欄の疾病名に該当する場合
19	心臓腫瘍	23 心臓腫瘍	心臓腫瘍	36	心臓腫瘍	第1基準、第2基準又は第3基準を満たす場合
20	慢性心筋炎	24 慢性心筋炎	慢性心筋炎	93	慢性心筋炎	第1基準を満たす場合
21	慢性心膜炎	25 慢性心膜炎	慢性心膜炎	94	慢性心膜炎	第1基準を満たす場合
22	収縮性心膜炎	26 収縮性心膜炎	収縮性心膜炎	25	収縮性心膜炎	第1基準を満たす場合
23	先天性心膜欠損症	27 先天性心膜欠損症	先天性心膜欠損症	53	先天性心膜欠損症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
24	乳児特発性僧帽弁腱索断裂	28 乳児特発性僧帽弁腱索断裂	乳児特発性僧帽弁腱索断裂	76	乳児特発性僧帽弁腱索断裂	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
25	冠動脈起始異常	29 左冠動脈肺動脈起始症	冠動脈起始異常	10	左冠動脈肺動脈起始症	第1基準又は第2基準を満たす場合
25	冠動脈起始異常	30 右冠動脈肺動脈起始症	冠動脈起始異常	11	右冠動脈肺動脈起始症	第1基準又は第2基準を満たす場合
25	冠動脈起始異常	31 29及び30に掲げるもののほか、冠動脈起始異常	冠動脈起始異常	12	10及び11に掲げるもののほか、冠動脈起始異常	第1基準又は第2基準を満たす場合
26	川崎病性冠動脈瘤	32 川崎病性冠動脈瘤	川崎病性冠動脈瘤	5	川崎病性冠動脈瘤	一過性でないことが確実な冠動脈異常所見(拡張、瘤形成、巨大瘤又は狭窄)を確認し、継続的な治療が行われている場合
27	冠動脈狭窄症(川崎病によるものを除く。)	33 冠動脈狭窄症(川崎病によるものを除く。)	冠動脈狭窄症(川崎病によるものを除く。)	6	冠動脈狭窄症(川崎病によるものを除く。)	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
28	虚血性心疾患	34 狭心症	虚血性心疾患	15	狭心症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
28	虚血性心疾患	35 心筋梗塞	虚血性心疾患	16	心筋梗塞	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
29	左心低形成症候群	36 左心低形成症候群	左心低形成症候群	22	左心低形成症候群	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
30	単心室症	37 単心室症	単心室症	68	単心室症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
31	三尖弁閉鎖症	38 三尖弁閉鎖症	三尖弁閉鎖症	24	三尖弁閉鎖症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
32	肺動脈閉鎖症	39 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	肺動脈閉鎖症	84	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
32	肺動脈閉鎖症	40 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	肺動脈閉鎖症	85	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
33	ファロー(Fallot)四徴症	41 ファロー(Fallot)四徴症	ファロー四徴症	89	ファロー四徴症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
34	両大血管右室起始症	42 タウジッヒ・ピング(Taussig-Bing)奇形	両大血管右室起始症	97	タウジッヒ・ピング奇形	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
34	両大血管右室起始症	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。)	両大血管右室起始症	98	両大血管右室起始症(タウジッヒ・ピング奇形を除く。)	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
35	両大血管左室起始症	44 両大血管左室起始症	両大血管左室起始症	99	両大血管左室起始症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
36	完全大血管転位症	45 完全大血管転位症	完全大血管転位症	8	完全大血管転位症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
37	先天性修正大血管転位症	46 先天性修正大血管転位症	先天性修正大血管転位症	52	先天性修正大血管転位症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
38	エプスタイン (Ebstein) 病	47	エプスタイン (Ebstein) 病	エプスタイン病	3	エプスタイン病	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
39	総動脈幹遺残症	48	総動脈幹遺残症	総動脈幹遺残症	54	総動脈幹遺残症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
40	大動脈肺動脈窓	49	大動脈肺動脈窓	大動脈肺動脈窓	63	大動脈肺動脈窓	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
41	三心房心	50	三心房心	三心房心	23	三心房心	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
42	動脈管開存症	51	動脈管開存症	動脈管開存症	73	動脈管開存症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
43	心房中隔欠損症	52	単心房症	心房中隔欠損症	49	単心房症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
43	心房中隔欠損症	53	二次孔型心房中隔欠損症	心房中隔欠損症	50	二次孔型心房中隔欠損症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
43	心房中隔欠損症	54	静脈洞型心房中隔欠損症	心房中隔欠損症	48	静脈洞型心房中隔欠損症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
43	心房中隔欠損症	55	不完全型房室中隔欠損症 (不完全型心内膜床欠損症)	心房中隔欠損症	51	不完全型房室中隔欠損症 (不完全型心内膜床欠損症)	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
44	完全型房室中隔欠損症	56	完全型房室中隔欠損症 (完全型心内膜床欠損症)	完全型房室中隔欠損症	7	完全型房室中隔欠損症 (完全型心内膜床欠損症)	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
45	心室中隔欠損症	57	心室中隔欠損症	心室中隔欠損症	31	心室中隔欠損症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
46	肺静脈還流異常症	58	総肺静脈還流異常症	肺静脈還流異常症	77	総肺静脈還流異常症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
46	肺静脈還流異常症	59	部分肺静脈還流異常症	肺静脈還流異常症	78	部分肺静脈還流異常症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
47	肺静脈狭窄症	60	肺静脈狭窄症	肺静脈狭窄症	79	肺静脈狭窄症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
48	左室右房交通症	61	左室右房交通症	左室右房交通症	21	左室右房交通症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
49	右室二腔症	62	右室二腔症	右室二腔症	2	右室二腔症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
50	肺動脈弁下狭窄症	63	肺動脈弁下狭窄症	肺動脈弁下狭窄症	86	肺動脈弁下狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
51	大動脈弁下狭窄症	64	大動脈弁下狭窄症	大動脈弁下狭窄症	64	大動脈弁下狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
52	肺動脈狭窄症	65	肺動脈弁上狭窄症	肺動脈狭窄症	80	肺動脈弁上狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
52	肺動脈狭窄症	66	末梢性肺動脈狭窄症	肺動脈狭窄症	81	末梢性肺動脈狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
53	肺動脈弁欠損	67	肺動脈弁欠損	肺動脈弁欠損	87	肺動脈弁欠損	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
54	肺動脈上行大動脈起始症	68	肺動脈上行大動脈起始症	肺動脈上行大動脈起始症	82	肺動脈上行大動脈起始症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
55	一側肺動脈欠損	69	一側肺動脈欠損	一側肺動脈欠損	1	一側肺動脈欠損	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
56	大動脈狭窄症	70	大動脈縮窄症	大動脈狭窄症	59	大動脈縮窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
56	大動脈狭窄症	71	大動脈縮窄複合	大動脈狭窄症	60	大動脈縮窄複合	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
56	大動脈狭窄症	72	大動脈弁上狭窄症	大動脈狭窄症	61	大動脈弁上狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
56	大動脈狭窄症	73	ウィリアムズ (Williams) 症候群	大動脈狭窄症	58	ウィリアムズ症候群	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
56	大動脈狭窄症	74	70 から 73 までに掲げるもののほか、大動脈狭窄症	大動脈狭窄症	62	58 から 61 までに掲げるもののほか、大動脈狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
57	大動脈弓閉塞症	75	大動脈弓離断複合	大動脈弓閉塞症	57	大動脈弓離断複合	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
57	大動脈弓閉塞症	76	大動脈弓閉塞症 (大動脈弓離断複合を除く。)	大動脈弓閉塞症	56	大動脈弓閉塞症 (大動脈弓離断複合を除く。)	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
58	血管輪	77	重複大動脈弓症	血管輪	18	重複大動脈弓症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
58	血管輪	78	左肺動脈右肺動脈起始症	血管輪	17	左肺動脈右肺動脈起始症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
58	血管輪	79	77 及び 78 に掲げるもののほか、血管輪	血管輪	19	17 及び 18 に掲げるもののほか、血管輪	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
59	大動脈瘤	80	バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤	大動脈瘤	66	バルサルバ洞動脈瘤	破裂の場合又は破裂が予想される場合
59	大動脈瘤	81	大動脈瘤 (バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤を除く。)	大動脈瘤	65	大動脈瘤 (バルサルバ洞動脈瘤を除く。)	破裂の場合又は破裂が予想される場合
60	動静脈瘻	82	肺動静脈瘻	動静脈瘻	70	肺動静脈瘻	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
60	動静脈瘻	83	冠動脈瘻	動静脈瘻	69	冠動脈瘻	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
60	動静脈瘻	84	82 及び 83 に掲げるもののほか、動静脈瘻	動静脈瘻	71	69 及び 70 に掲げるもののほか、動静脈瘻	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
61	肺動脈性肺高血圧症	85	肺動脈性肺高血圧症	肺動脈性肺高血圧症	83	肺動脈性肺高血圧症	左欄の疾病名に該当する場合
62	慢性肺性心	86	慢性肺性心	慢性肺性心	95	慢性肺性心	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
63	心臓弁膜症	87	三尖弁狭窄症	心臓弁膜症	37	三尖弁狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
63	心臓弁膜症	88	三尖弁閉鎖不全症	心臓弁膜症	38	三尖弁閉鎖不全症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
63	心臓弁膜症	89	僧帽弁狭窄症	心臓弁膜症	39	僧帽弁狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
63	心臓弁膜症	90	僧帽弁閉鎖不全症	心臓弁膜症	40	僧帽弁閉鎖不全症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
63	心臓弁膜症	91	肺動脈弁狭窄症	心臓弁膜症	43	肺動脈弁狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
63	心臓弁膜症	92	肺動脈弁閉鎖不全症	心臓弁膜症	44	肺動脈弁閉鎖不全症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
63	心臓弁膜症	93	大動脈弁狭窄症	心臓弁膜症	41	大動脈弁狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
63	心臓弁膜症	94	大動脈弁閉鎖不全症	心臓弁膜症	42	大動脈弁閉鎖不全症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
64	僧帽弁弁上輪	95	僧帽弁弁上輪	僧帽弁弁上輪	55	僧帽弁弁上輪	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
65	内臓錯位症候群	96	無脾症候群	内臓錯位症候群	75	無脾症候群	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			
大分類		細分類	
65	内臓錯位症候群	97	多脾症候群
66	フォンタン (Fontan) 術後症候群	98	フォンタン (Fontan) 術後症候群
67	ホルト・オーラム (Holt-Oram) 症候群	99	ホルト・オーラム (Holt-Oram) 症候群

厚生労働省告示			
区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
内臓錯位症候群	74	多脾症候群	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
フォンタン術後症候群	90	フォンタン術後症候群	フォンタン型手術を行った場合
ホルト・オーラム症候群	92	ホルト・オーラム症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 上肢の運動障害があり継続的に治療を要する場合 イ 慢性心疾患の治療中である場合又は第2基準を満たす場合

備考

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

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

5 内分泌疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			厚生労働省告示			
大分類		細分類	区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
1	下垂体機能低下症	1 先天性下垂体機能低下症	下垂体機能低下症	5	先天性下垂体機能低下症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、備考に定める基準を満たすものに限る。
1	下垂体機能低下症	2 後天性下垂体機能低下症	下垂体機能低下症	4	後天性下垂体機能低下症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、備考に定める基準を満たすものに限る。
2	下垂体性巨人症	3 下垂体性巨人症	下垂体性巨人症	6	下垂体性巨人症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
3	先端巨大症	4 先端巨大症	先端巨大症	55	先端巨大症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
4	成長ホルモン分泌不全性低身長症	5 成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）	成長ホルモン分泌不全性低身長症	45	成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、備考に定める基準を満たすものに限る。
4	成長ホルモン分泌不全性低身長症	6 成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）	成長ホルモン分泌不全性低身長症	46	成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、備考に定める基準を満たすものに限る。
5	成長ホルモン不応性症候群	7 インスリン様成長因子 1（IGF-1）不応症	成長ホルモン不応性症候群	43	インスリン様成長因子 1（IGF-1）不応症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
5	成長ホルモン不応性症候群	8 成長ホルモン不応性症候群（インスリン様成長因子 1（IGF-1）不応症を除く。）	成長ホルモン不応性症候群	44	成長ホルモン不応性症候群（インスリン様成長因子 1 不応症を除く。）	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
6	高プロラクチン血症	9 高プロラクチン血症	高プロラクチン血症	33	高プロラクチン血症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
7	抗利尿ホルモン（ADH）不適切分泌症候群	10 抗利尿ホルモン（ADH）不適切分泌症候群	抗利尿ホルモン（ADH）不適切分泌症候群	34	抗利尿ホルモン（ADH）不適切分泌症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
8	尿崩症	11 中枢性尿崩症	尿崩症	75	中枢性尿崩症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
8	尿崩症	12 口渇中枢障害を伴う高ナトリウム血症（本態性高ナトリウム血症）	尿崩症	73	口渇中枢障害を伴う高ナトリウム血症（本態性高ナトリウム血症）	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
8	尿崩症	13 腎性尿崩症	尿崩症	74	腎性尿崩症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
9	中枢性塩喪失症候群	14 中枢性塩喪失症候群	中枢性塩喪失症候群	67	中枢性塩喪失症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
10	甲状腺機能亢進症	15 バセドウ（Basedow）病	甲状腺機能亢進症	24	バセドウ病	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
10	甲状腺機能亢進症	16 甲状腺機能亢進症（バセドウ（Basedow）病を除く。）	甲状腺機能亢進症	23	甲状腺機能亢進症（バセドウ病を除く。）	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
11	甲状腺機能低下症	17 異所性甲状腺	甲状腺機能低下症	28	異所性甲状腺	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
11	甲状腺機能低下症	18 無甲状腺症	甲状腺機能低下症	30	無甲状腺症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
11	甲状腺機能低下症	19 甲状腺刺激ホルモン（TSH）分泌低下症（先天性に限る。）	甲状腺機能低下症	29	甲状腺刺激ホルモン（TSH）分泌低下症（先天性に限る。）	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
11	甲状腺機能低下症	20 17 から 19 までに掲げるもののほか、先天性甲状腺機能低下症	甲状腺機能低下症	31	28 から 30 までに掲げるもののほか、先天性甲状腺機能低下症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
11	甲状腺機能低下症	21 橋本病	甲状腺機能低下症	26	橋本病	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
11	甲状腺機能低下症	22 萎縮性甲状腺炎	甲状腺機能低下症	25	萎縮性甲状腺炎	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
11	甲状腺機能低下症	23 21 及び 22 に掲げるもののほか、後天性甲状腺機能低下症	甲状腺機能低下症	27	25 及び 26 に掲げるもののほか、後天性甲状腺機能低下症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
12	甲状腺ホルモン不応症	24 甲状腺ホルモン不応症	甲状腺ホルモン不応症	32	甲状腺ホルモン不応症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
13	腺腫様甲状腺腫	25 腺腫様甲状腺腫	腺腫様甲状腺腫	54	腺腫様甲状腺腫	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
14	副甲状腺機能亢進症	26 副甲状腺機能亢進症	副甲状腺機能亢進症	78	副甲状腺機能亢進症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。
15	副甲状腺機能低下症	27 副甲状腺欠損症	副甲状腺機能低下症	80	副甲状腺欠損症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。
15	副甲状腺機能低下症	28 副甲状腺機能低下症（副甲状腺欠損症を除く。）	副甲状腺機能低下症	79	副甲状腺機能低下症（副甲状腺欠損症を除く。）	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。
16	自己免疫性多内分泌腺症候群	29 自己免疫性多内分泌腺症候群 1 型	自己免疫性多内分泌腺症候群	35	自己免疫性多内分泌腺症候群 1 型	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。
16	自己免疫性多内分泌腺症候群	30 自己免疫性多内分泌腺症候群 2 型	自己免疫性多内分泌腺症候群	36	自己免疫性多内分泌腺症候群 2 型	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
17	偽性副甲状腺機能低下症	31 偽性偽性副甲状腺機能低下症	偽性副甲状腺機能低下症	8	偽性偽性副甲状腺機能低下症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。
17	偽性副甲状腺機能低下症	32 偽性副甲状腺機能低下症（偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く。）	偽性副甲状腺機能低下症	9	偽性副甲状腺機能低下症（偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く。）	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。
18	クッシング（Cushing）症候群	33 クッシング（Cushing）病	クッシング症候群	11	クッシング病	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
18	クッシング（Cushing）症候群	34 異所性副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）産生症候群	クッシング症候群	10	異所性副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）産生症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
18	クッシング (Cushing) 症候群	35	副腎腺腫	クッシング症候群	12	副腎腺腫	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
18	クッシング (Cushing) 症候群	36	副腎皮質結節性過形成	クッシング症候群	13	副腎皮質結節性過形成	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
18	クッシング (Cushing) 症候群	37	33 から 36 までに掲げるもののほか、クッシング (Cushing) 症候群	クッシング症候群	14	10 から 13 までに掲げるもののほか、クッシング症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
19	慢性副腎皮質機能低下症	38	副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 単独欠損症	慢性副腎皮質機能低下症	83	副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 単独欠損症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
19	慢性副腎皮質機能低下症	39	副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 不応症	慢性副腎皮質機能低下症	84	副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 不応症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
19	慢性副腎皮質機能低下症	40	先天性副腎低形成症	慢性副腎皮質機能低下症	82	先天性副腎低形成症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
19	慢性副腎皮質機能低下症	41	グルココルチコイド抵抗症	慢性副腎皮質機能低下症	81	グルココルチコイド抵抗症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
19	慢性副腎皮質機能低下症	42	38 から 41 までに掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症 (アジソン (Addison) 病を含む。)	慢性副腎皮質機能低下症	85	81 から 84 までに掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症 (アジソン 病を含む。)	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
20	アルドステロン症	43	アルドステロン症	アルドステロン症	1	アルドステロン症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
21	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群 (AME 症候群)	44	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群 (AME 症候群)	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群 (AME 症候群)	86	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群 (AME 症候群)	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
22	リドル (Liddle) 症候群	45	リドル (Liddle) 症候群	リドル症候群	87	リドル症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
23	低アルドステロン症	46	低レニン性低アルドステロン症	低アルドステロン症	69	低レニン性低アルドステロン症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
23	低アルドステロン症	47	アルドステロン合成酵素欠損症	低アルドステロン症	68	アルドステロン合成酵素欠損症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
23	低アルドステロン症	48	46 及び 47 に掲げるもののほか、低アルドステロン症	低アルドステロン症	70	68 及び 69 に掲げるもののほか、低アルドステロン症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
24	偽性低アルドステロン症	49	偽性低アルドステロン症	偽性低アルドステロン症	7	偽性低アルドステロン症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
25	先天性副腎過形成症	50	リポイド副腎過形成症	先天性副腎過形成症	61	リポイド副腎過形成症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
25	先天性副腎過形成症	51	3β - ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	先天性副腎過形成症	57	3β - ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
25	先天性副腎過形成症	52	11β - 水酸化酵素欠損症	先天性副腎過形成症	56	11β - 水酸化酵素欠損症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
25	先天性副腎過形成症	53	17α - 水酸化酵素欠損症	先天性副腎過形成症	58	17α - 水酸化酵素欠損症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
25	先天性副腎過形成症	54	21 - 水酸化酵素欠損症	先天性副腎過形成症	59	21 - 水酸化酵素欠損症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
25	先天性副腎過形成症	55	P450 酸化還元酵素欠損症	先天性副腎過形成症	60	P450 酸化還元酵素欠損症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
25	先天性副腎過形成症	56	50 から 55 までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症	先天性副腎過形成症	62	56 から 61 までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
26	思春期早発症	57	ゴナドトロピン依存性思春期早発症	思春期早発症	37	ゴナドトロピン依存性思春期早発症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
26	思春期早発症	58	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	思春期早発症	38	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
27	エストロゲン過剰症 (思春期早発症を除く。)	59	エストロゲン過剰症 (ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。)	エストロゲン過剰症 (思春期早発症を除く。)	3	エストロゲン過剰症 (ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。)	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
28	アンドロゲン過剰症 (思春期早発症を除く。)	60	アンドロゲン過剰症 (ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。)	アンドロゲン過剰症 (思春期早発症を除く。)	2	アンドロゲン過剰症 (ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。)	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
29	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	61	カルマン (Kallmann) 症候群	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	71	カルマン症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
29	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	62	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症 (カルマン (Kallmann) 症候群を除く。)	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	72	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症 (カルマン症候群を除く。)	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
30	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	63	精巢形成不全	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	20	精巢形成不全	治療で補充療法を行っている場合
30	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	64	卵巣形成不全	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	21	卵巣形成不全	治療で補充療法を行っている場合
30	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	65	63 及び 64 に掲げるもののほか、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	22	20 及び 21 に掲げるもののほか、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
31	性分化疾患	66	卵精巣性分化疾患	性分化疾患	53	卵精巣性分化疾患	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
31	性分化疾患	67	混合性性腺異形成症	性分化疾患	51	混合性性腺異形成症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
31	性分化疾患	68	5α - 還元酵素欠損症	性分化疾患	49	5α - 還元酵素欠損症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
31	性分化疾患	69	17β - ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	性分化疾患	48	17β - ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
31	性分化疾患	70	アンドロゲン不応症	性分化疾患	47	アンドロゲン不応症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
31	性分化疾患	71	68 から 70 までに掲げるもののほか、46,XY 性分化疾患	性分化疾患	50	47 から 49 までに掲げるもののほか、46,XY 性分化疾患	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
31	性分化疾患	72	46,XX 性分化疾患	性分化疾患	52	46,XX 性分化疾患	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
32	消化管ホルモン産生腫瘍	73	VIP 産生腫瘍	消化管ホルモン産生腫瘍	42	VIP 産生腫瘍	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
32	消化管ホルモン産生腫瘍	74	ガストリノーマ	消化管ホルモン産生腫瘍	40	ガストリノーマ	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
32	消化管ホルモン産生腫瘍	75	カルチノイド症候群	消化管ホルモン産生腫瘍	41	カルチノイド症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
33	グルカゴノーマ	76	グルカゴノーマ	グルカゴノーマ	15	グルカゴノーマ	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
34	高インスリン血性低血糖症	77	インスリノーマ	高インスリン血性低血糖症	17	インスリノーマ	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法又は胃瘻、持続経鼻栄養等の栄養療法のいずれか一つ以上を行っている場合
34	高インスリン血性低血糖症	78	先天性高インスリン血症	高インスリン血性低血糖症	18	先天性高インスリン血症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法又は胃瘻、持続経鼻栄養等の栄養療法のいずれか一つ以上を行っている場合
34	高インスリン血性低血糖症	79	77 及び 78 に掲げるもののほか、高インスリン血性低血糖症	高インスリン血性低血糖症	19	17 及び 18 に掲げるもののほか、高インスリン血性低血糖症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法又は胃瘻、持続経鼻栄養等の栄養療法のいずれか一つ以上を行っている場合
35	ビタミン D 依存性くる病	80	ビタミン D 依存性くる病	ビタミン D 依存性くる病	76	ビタミン D 依存性くる病	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ビタミン D の維持療法を行っている場合も対象とする。
36	ビタミン D 抵抗性骨軟化症	81	ビタミン D 抵抗性骨軟化症	ビタミン D 抵抗性骨軟化症	77	ビタミン D 抵抗性骨軟化症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ビタミン D の維持療法を行っている場合も対象とする。
37	原発性低リン血症性くる病	82	原発性低リン血症性くる病	原発性低リン血症性くる病	16	原発性低リン血症性くる病	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ビタミン D の維持療法を行っている場合も対象とする。
38	脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）	83	脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）	脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）	39	脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
39	多発性内分泌腫瘍	84	多発性内分泌腫瘍 1 型（ウェルマー（Wermer）症候群）	多発性内分泌腫瘍	64	多発性内分泌腫瘍 1 型（ウェルマー 症候群）	手術を実施し、かつ、術後も治療が必要な場合
39	多発性内分泌腫瘍	85	多発性内分泌腫瘍 2 型（シップル（Sipple）症候群）	多発性内分泌腫瘍	65	多発性内分泌腫瘍 2 型（シップル症候群）	手術を実施し、かつ、術後も治療が必要な場合
39	多発性内分泌腫瘍	86	84 及び 85 に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍	多発性内分泌腫瘍	66	64 及び 65 に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍	手術を実施し、かつ、術後も治療が必要な場合
40	多嚢胞性卵巣症候群	87	多嚢胞性卵巣症候群	多嚢胞性卵巣症候群	63	多嚢胞性卵巣症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
41	内分泌疾患を伴うその他の症候群	88	ターナー（Turner）症候群	内分泌疾患を伴うその他の症候群	88	ターナー症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、備考に定める基準を満たすものに限る。
41	内分泌疾患を伴うその他の症候群	89	ブラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群	内分泌疾患を伴うその他の症候群	91	ブラダー・ウィリ症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、備考に定める基準を満たすものに限る。
41	内分泌疾患を伴うその他の症候群	90	マッキューン・オルブライト（McCune-Albright）症候群	内分泌疾患を伴うその他の症候群	92	マッキューン・オルブライト症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
41	内分泌疾患を伴うその他の症候群	91	ヌーナン（Noonan）症候群	内分泌疾患を伴うその他の症候群	89	ヌーナン症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、備考に定める基準を満たすものに限る。
41	内分泌疾患を伴うその他の症候群	92	バルデー・ビードル（Bardet-Biedl）症候群	内分泌疾患を伴うその他の症候群	90	バルデー・ビードル症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合

備考

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

I 開始基準

新たに治療を開始する場合は、次の要件を満たすこと。

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

II 継続基準

次のいずれかに該当すること。

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

III 終了基準

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

6 膠原病

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			厚生労働省告示			
大分類		細分類	区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
1	膠原病疾患	1 若年性特発性関節炎	膠原病疾患	8	若年性特発性関節炎	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
1	膠原病疾患	2 全身性エリテマトーデス	膠原病疾患	9	全身性エリテマトーデス	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
1	膠原病疾患	3 皮膚筋炎/多発性筋炎	膠原病疾患	10	皮膚筋炎/多発性筋炎	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
1	膠原病疾患	4 シェーグレン (Sjögren) 症候群	膠原病疾患	7	シェーグレン症候群	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
1	膠原病疾患	5 抗リン脂質抗体症候群	膠原病疾患	6	抗リン脂質抗体症候群	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
1	膠原病疾患	6 ベーチェット (Behçet) 病	膠原病疾患	11	ベーチェット病	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
2	血管炎症候群	7 高安動脈炎 (大動脈炎症候群)	血管炎症候群	4	高安動脈炎	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
2	血管炎症候群	8 多発血管炎性肉芽腫症	血管炎症候群	5	多発血管炎性肉芽腫症	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
2	血管炎症候群	9 結節性多発血管炎 (結節性多発動脈炎)	血管炎症候群	1	結節性多発動脈炎	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
2	血管炎症候群	10 顕微鏡的多発血管炎	血管炎症候群	2	顕微鏡的多発血管炎	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
2	血管炎症候群	11 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	血管炎症候群	3	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
3	再発性多発軟骨炎	12 再発性多発軟骨炎	再発性多発軟骨炎	12	再発性多発軟骨炎	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
4	皮膚・結合組織疾患	13 全身性強皮症	皮膚・結合組織疾患	23	全身性強皮症	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
4	皮膚・結合組織疾患	14 混合性結合組織病	皮膚・結合組織疾患	24	混合性結合組織病	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
5	自己炎症性疾患	15	家族性地中海熱	自己炎症性疾患	14	家族性地中海熱	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
5	自己炎症性疾患	16	クリオピリン関連周期熱症候群	自己炎症性疾患	16	クリオピリン関連周期熱症候群	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
5	自己炎症性疾患	17	TNF 受容体関連周期性症候群	自己炎症性疾患	18	TNF 受容体関連周期性症候群	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
5	自己炎症性疾患	18	ブラウ (Blau) 症候群/若年発症サルコイドーシス	自己炎症性疾患	20	ブラウ症候群/若年発症サルコイドーシス	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
5	自己炎症性疾患	19	中條・西村症候群	自己炎症性疾患	19	中條・西村症候群	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
5	自己炎症性疾患	20	高 IgD 症候群 (メバロン酸キナーゼ欠損症)	自己炎症性疾患	17	高 IgD 症候群 (メバロン酸キナーゼ欠損症)	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
5	自己炎症性疾患	21	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	自己炎症性疾患	15	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
5	自己炎症性疾患	22	慢性再発性多発性骨髄炎	自己炎症性疾患	21	慢性再発性多発性骨髄炎	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
5	自己炎症性疾患	23	インターロイキン 1 受容体拮抗分子欠損症	自己炎症性疾患	13	インターロイキン 1 受容体拮抗分子欠損症	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
5	自己炎症性疾患	24	15 から 23 までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患	自己炎症性疾患	22	13 から 21 までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患	治療で非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合

7 糖尿病

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

8 先天性代謝異常

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名		厚生労働省告示					
大分類	細分類	区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度		
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)	アミノ酸代謝異常症	17	フェニルケトン尿症 (高フェニルアラニン血症)	左欄の疾病名に該当する場合
1	アミノ酸代謝異常症	2	高チロシン血症 1 型	アミノ酸代謝異常症	8	高チロシン血症 1 型	左欄の疾病名に該当する場合
1	アミノ酸代謝異常症	3	高チロシン血症 2 型	アミノ酸代謝異常症	9	高チロシン血症 2 型	左欄の疾病名に該当する場合
1	アミノ酸代謝異常症	4	高チロシン血症 3 型	アミノ酸代謝異常症	10	高チロシン血症 3 型	左欄の疾病名に該当する場合
1	アミノ酸代謝異常症	5	高プロリン血症	アミノ酸代謝異常症	11	高プロリン血症	左欄の疾病名に該当する場合
1	アミノ酸代謝異常症	6	プロリダーゼ欠損症	アミノ酸代謝異常症	18	プロリダーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
1	アミノ酸代謝異常症	7	メープルシロップ尿症	アミノ酸代謝異常症	20	メープルシロップ尿症	左欄の疾病名に該当する場合
1	アミノ酸代謝異常症	8	ホモシスチン尿症	アミノ酸代謝異常症	19	ホモシスチン尿症	左欄の疾病名に該当する場合
1	アミノ酸代謝異常症	9	高メチオニン血症	アミノ酸代謝異常症	12	高メチオニン血症	左欄の疾病名に該当する場合
1	アミノ酸代謝異常症	10	非ケトーシス型高グリシン血症	アミノ酸代謝異常症	16	非ケトーシス型高グリシン血症	左欄の疾病名に該当する場合
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	アミノ酸代謝異常症	3	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
1	アミノ酸代謝異常症	12	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	アミノ酸代謝異常症	5	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
1	アミノ酸代謝異常症	13	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	アミノ酸代謝異常症	4	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
1	アミノ酸代謝異常症	14	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症 (シトルリン血症)	アミノ酸代謝異常症	1	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症 (シトルリン血症)	左欄の疾病名に該当する場合
1	アミノ酸代謝異常症	15	アルギニノコハク酸尿症	アミノ酸代謝異常症	2	アルギニノコハク酸尿症	左欄の疾病名に該当する場合
1	アミノ酸代謝異常症	16	高アルギニン血症	アミノ酸代謝異常症	6	高アルギニン血症	左欄の疾病名に該当する場合
1	アミノ酸代謝異常症	17	シトルリン欠損症	アミノ酸代謝異常症	14	シトルリン欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
1	アミノ酸代謝異常症	18	高オルニチン血症	アミノ酸代謝異常症	7	高オルニチン血症	左欄の疾病名に該当する場合
1	アミノ酸代謝異常症	19	ハートナップ (Hartnup) 病	アミノ酸代謝異常症	15	ハートナップ病	左欄の疾病名に該当する場合
1	アミノ酸代謝異常症	20	リジン尿性蛋白不耐症	アミノ酸代謝異常症	21	リジン尿性蛋白不耐症	左欄の疾病名に該当する場合
1	アミノ酸代謝異常症	21	シスチン尿症	アミノ酸代謝異常症	13	シスチン尿症	左欄の疾病名に該当する場合
1	アミノ酸代謝異常症	22	1 から 21 までに掲げるもののほか、アミノ酸代謝異常症	アミノ酸代謝異常症	22	1 から 21 までに掲げるもののほか、アミノ酸代謝異常症	左欄の疾病名に該当する場合
2	有機酸代謝異常症	23	メチルマロン酸血症	有機酸代謝異常症	109	メチルマロン酸血症	左欄の疾病名に該当する場合
2	有機酸代謝異常症	24	プロピオン酸血症	有機酸代謝異常症	106	プロピオン酸血症	左欄の疾病名に該当する場合
2	有機酸代謝異常症	25	β-ケトチオラーゼ欠損症	有機酸代謝異常症	107	β-ケトチオラーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
2	有機酸代謝異常症	26	イソ吉草酸血症	有機酸代謝異常症	95	イソ吉草酸血症	左欄の疾病名に該当する場合
2	有機酸代謝異常症	27	3-メチルクロトニル CoA カルボキシラーゼ欠損症	有機酸代謝異常症	103	3-メチルクロトニル CoA カルボキシラーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
2	有機酸代謝異常症	28	メチルグルタコン酸尿症	有機酸代謝異常症	108	メチルグルタコン酸尿症	左欄の疾病名に該当する場合
2	有機酸代謝異常症	29	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	有機酸代謝異常症	102	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	左欄の疾病名に該当する場合
2	有機酸代謝異常症	30	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリル CoA 合成酵素欠損症	有機酸代謝異常症	101	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリル CoA 合成酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
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	有機酸代謝異常症	100	スクシニル-CoA:3-ケト酸 CoA トランスフェラーゼ (SCOT) 欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
2	有機酸代謝異常症	32	複合カルボキシラーゼ欠損症	有機酸代謝異常症	105	複合カルボキシラーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
2	有機酸代謝異常症	33	グルタル酸血症 1 型	有機酸代謝異常症	97	グルタル酸血症 1 型	左欄の疾病名に該当する場合
2	有機酸代謝異常症	34	グルタル酸血症 2 型	有機酸代謝異常症	98	グルタル酸血症 2 型	左欄の疾病名に該当する場合
2	有機酸代謝異常症	35	原発性高シュウ酸尿症	有機酸代謝異常症	99	原発性高シュウ酸尿症	左欄の疾病名に該当する場合
2	有機酸代謝異常症	36	アルカプトン尿症	有機酸代謝異常症	94	アルカプトン尿症	左欄の疾病名に該当する場合
2	有機酸代謝異常症	37	グリセロール尿症	有機酸代謝異常症	96	グリセロール尿症	左欄の疾病名に該当する場合
2	有機酸代謝異常症	38	先天性胆汁酸代謝異常症	有機酸代謝異常症	104	先天性胆汁酸代謝異常症	左欄の疾病名に該当する場合
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	有機酸代謝異常症	110	94 から 109 までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	左欄の疾病名に該当する場合
3	脂肪酸代謝異常症	40	全身性カルニチン欠損症	脂肪酸代謝異常症	46	全身性カルニチン欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
3	脂肪酸代謝異常症	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	脂肪酸代謝異常症	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	左欄の疾病名に該当する場合
3	脂肪酸代謝異常症	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	脂肪酸代謝異常症	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	左欄の疾病名に該当する場合
3	脂肪酸代謝異常症	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	脂肪酸代謝異常症	40	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
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	脂肪酸代謝異常症	43	極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
3	脂肪酸代謝異常症	45	中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	脂肪酸代謝異常症	48	中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
3	脂肪酸代謝異常症	46	短鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	脂肪酸代謝異常症	47	短鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
3	脂肪酸代謝異常症	47	三頭酵素欠損症	脂肪酸代謝異常症	44	三頭酵素欠損症	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	脂肪酸代謝異常症	45	3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			厚生労働省告示			
大分類		細分類	区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
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	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	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	ミトコンドリア病	87	ビルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
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	ミトコンドリア病	86	ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
4	ミトコンドリア病	52 フマラーゼ欠損症	ミトコンドリア病	88	フマラーゼ欠損症	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 リガーゼ欠損症	ミトコンドリア病	85	スクシニル-CoA リガーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
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	ミトコンドリア病	89	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
4	ミトコンドリア病	55 ミトコンドリア DNA 枯渇症候群	ミトコンドリア病	91	ミトコンドリア DNA 枯渇症候群	左欄の疾病名に該当する場合
4	ミトコンドリア病	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。)	ミトコンドリア病	92	ミトコンドリア DNA 突然変異 (リー (Leigh) 症候群、MELAS 及び MERRF を含む。)	左欄の疾病名に該当する場合
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。)	ミトコンドリア病	90	ミトコンドリア DNA 欠失 (カーンズ・セイヤー症候群を含む。)	左欄の疾病名に該当する場合
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	ミトコンドリア病	93	85 から 92 までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病	左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	59 遺伝性フルクトース不耐症	糖質代謝	57	遺伝性フルクトース不耐症	左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	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	異常症	59	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	61 ガラクトキナーゼ欠損症	異常症	60	ガラクトキナーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	62 ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症	異常症	58	ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	63 フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症	異常症	70	フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	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	異常症	71	ホスホエノールビルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
5	糖質代謝異常症	65 グリコーゲン合成酵素欠損症 (糖原病 0 型)	異常症	61	グリコーゲン合成酵素欠損症 (糖原病 0 型)	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	異常症	63	糖原病 I 型	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	異常症	64	糖原病 III 型	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	異常症	65	糖原病 IV 型	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	異常症	66	糖原病 V 型	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	異常症	67	糖原病 VI 型	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	異常症	68	糖原病 VII 型	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	異常症	69	糖原病 IX 型	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	異常症	62	グルコーストランスポーター 1 (GLUT1) 欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
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	異常症	72	57 から 71 までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソゾーム病	75 ムコ多糖症 I 型	ライソゾーム病	129	ムコ多糖症 I 型	左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソゾーム病	76 ムコ多糖症 II 型	ライソゾーム病	130	ムコ多糖症 II 型	左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソゾーム病	77 ムコ多糖症 III 型	ライソゾーム病	131	ムコ多糖症 III 型	左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソゾーム病	78 ムコ多糖症 IV 型	ライソゾーム病	132	ムコ多糖症 IV 型	左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソゾーム病	79 ムコ多糖症 VI 型	ライソゾーム病	133	ムコ多糖症 VI 型	左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソゾーム病	80 ムコ多糖症 VII 型	ライソゾーム病	134	ムコ多糖症 VII 型	左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソゾーム病	81 フコシドーシス	ライソゾーム病	125	フコシドーシス	左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソゾーム病	82 マンノシドーシス	ライソゾーム病	128	マンノシドーシス	左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソゾーム病	83 アスパルチルグルコサミン尿症	ライソゾーム病	111	アスパルチルグルコサミン尿症	左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソゾーム病	84 シアリドーシス	ライソゾーム病	117	シアリドーシス	左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソゾーム病	85 ガラクトシアリドーシス	ライソゾーム病	113	ガラクトシアリドーシス	左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソゾーム病	86 GM1- ガングリオシドーシス	ライソゾーム病	118	GM1- ガングリオシドーシス	左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソゾーム病	87 GM2- ガングリオシドーシス	ライソゾーム病	119	GM2- ガングリオシドーシス	左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソゾーム病	88 異染性白質ジストロフィー	ライソゾーム病	112	異染性白質ジストロフィー	左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソゾーム病	89 ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病	ライソゾーム病	122	ニーマン・ピック病	左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソゾーム病	90 ゴーシェ (Gaucher) 病	ライソゾーム病	115	ゴーシェ病	左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソゾーム病	91 ファブリー (Fabry) 病	ライソゾーム病	124	ファブリー病	左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソゾーム病	92 クラッベ (Krabbe) 病	ライソゾーム病	114	クラッベ病	左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソゾーム病	93 ファーバー (Farber) 病	ライソゾーム病	123	ファーバー病	左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソゾーム病	94 マルチプルスルファターゼ欠損症	ライソゾーム病	127	マルチプルスルファターゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			厚生労働省告示			
大分類	細分類		区 分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
6	ライソゾーム病	95 ムコリビドーシスII型 (I-cell 病)	ライソゾーム病	135	ムコリビドーシスII型 (I-cell 病)	左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソゾーム病	96 ムコリビドーシスIII型	ライソゾーム病	136	ムコリビドーシスIII型	左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソゾーム病	97 ポンペ (Pompe) 病	ライソゾーム病	126	ポンペ病	左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソゾーム病	98 酸性リパーゼ欠損症	ライソゾーム病	116	酸性リパーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソゾーム病	99 シンチン症	ライソゾーム病	120	シンチン症	左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソゾーム病	100 遊離シアル酸蓄積症	ライソゾーム病	137	遊離シアル酸蓄積症	左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソゾーム病	101 神経セロイドリポフスチン症	ライソゾーム病	121	神経セロイドリポフスチン症	左欄の疾病名に該当する場合
6	ライソゾーム病	102 75 から 101 までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	ライソゾーム病	138	111 から 137 までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	左欄の疾病名に該当する場合
7	ペルオキシソーム病	103 ペルオキシソーム形成異常症	ペルオキシソーム病	82	ペルオキシソーム形成異常症	左欄の疾病名に該当する場合
7	ペルオキシソーム病	104 副腎白質ジストロフィー	ペルオキシソーム病	81	副腎白質ジストロフィー	左欄の疾病名に該当する場合
7	ペルオキシソーム病	105 レフサム (Refsum) 病	ペルオキシソーム病	83	レフサム病	左欄の疾病名に該当する場合
7	ペルオキシソーム病	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	ペルオキシソーム病	84	81 から 83 までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病	左欄の疾病名に該当する場合
8	金属代謝異常症	107 ウィルソン (Wilson) 病	金属代謝異常症	25	ウィルソン病	左欄の疾病名に該当する場合
8	金属代謝異常症	108 メンクス (Menkes) 病	金属代謝異常症	29	メンクス病	左欄の疾病名に該当する場合
8	金属代謝異常症	109 オクシピタル・ホーン症候群	金属代謝異常症	26	オクシピタル・ホーン症候群	左欄の疾病名に該当する場合
8	金属代謝異常症	110 無セルロプラスミン血症	金属代謝異常症	28	無セルロプラスミン血症	左欄の疾病名に該当する場合
8	金属代謝異常症	111 亜硫酸酸化酵素欠損症	金属代謝異常症	24	亜硫酸酸化酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
8	金属代謝異常症	112 先天性腸性肢端皮膚炎	金属代謝異常症	27	先天性腸性肢端皮膚炎	左欄の疾病名に該当する場合
8	金属代謝異常症	113 107 から 112 までに掲げるもののほか、金属代謝異常症	金属代謝異常症	30	24 から 29 までに掲げるもののほか、金属代謝異常症	左欄の疾病名に該当する場合
9	プリンピリミジン代謝異常症	114 ヒポキサンチンデアミンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症 (レスシュ・ナイハン (Lesch-Nyhan) 症候群)	プリンピリミジン代謝異常症	79	ヒポキサンチンデアミンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症 (レスシュ・ナイハン症候群)	左欄の疾病名に該当する場合
9	プリンピリミジン代謝異常症	115 アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	プリンピリミジン代謝異常症	75	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
9	プリンピリミジン代謝異常症	116 キサンチン尿症	プリンピリミジン代謝異常症	77	キサンチン尿症	左欄の疾病名に該当する場合
9	プリンピリミジン代謝異常症	117 尿酸トランスポーター異常症	プリンピリミジン代謝異常症	78	尿酸トランスポーター異常症	左欄の疾病名に該当する場合
9	プリンピリミジン代謝異常症	118 オルト酸尿症	プリンピリミジン代謝異常症	76	オルト酸尿症	左欄の疾病名に該当する場合
9	プリンピリミジン代謝異常症	119 114 から 118 までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症	プリンピリミジン代謝異常症	80	75 から 79 までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症	左欄の疾病名に該当する場合
10	ビタミン代謝異常症	120 先天性葉酸吸収不全症	ビタミン代謝異常症	73	先天性葉酸吸収不全症	左欄の疾病名に該当する場合
10	ビタミン代謝異常症	121 120 に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	ビタミン代謝異常症	74	74 に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	左欄の疾病名に該当する場合
11	神経伝達物質異常症	122 ビオプテリン代謝異常症	神経伝達物質異常症	54	ビオプテリン代謝異常症	左欄の疾病名に該当する場合
11	神経伝達物質異常症	123 チロシン水酸化酵素欠損症	神経伝達物質異常症	52	チロシン水酸化酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
11	神経伝達物質異常症	124 芳香族 L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	神経伝達物質異常症	55	芳香族 L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
11	神経伝達物質異常症	125 ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症	神経伝達物質異常症	53	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
11	神経伝達物質異常症	126 GABA アミノ基転移酵素欠損症	神経伝達物質異常症	50	GABA アミノ基転移酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
11	神経伝達物質異常症	127 コハク酸セマルデヒド脱水素酵素欠損症	神経伝達物質異常症	51	コハク酸セマルデヒド脱水素酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
11	神経伝達物質異常症	128 122 から 127 までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症	神経伝達物質異常症	56	50 から 55 までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症	左欄の疾病名に該当する場合
12	脂質代謝異常症	129 原発性高カイロミクロン血症	脂質代謝異常症	36	原発性高カイロミクロン血症	左欄の疾病名に該当する場合
12	脂質代謝異常症	130 家族性高コレステロール血症	脂質代謝異常症	34	家族性高コレステロール血症	左欄の疾病名に該当する場合
12	脂質代謝異常症	131 家族性複合型高脂血症	脂質代謝異常症	35	家族性複合型高脂血症	左欄の疾病名に該当する場合
12	脂質代謝異常症	132 無β-リポタンパク血症	脂質代謝異常症	38	無β-リポタンパク血症	左欄の疾病名に該当する場合
12	脂質代謝異常症	133 高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症	脂質代謝異常症	37	高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合
12	脂質代謝異常症	134 129 から 133 までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	脂質代謝異常症	39	34 から 38 までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	左欄の疾病名に該当する場合
13	結合組織異常症	135 エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群	結合組織異常症	31	エーラス・ダンロス症候群	左欄の疾病名に該当する場合
13	結合組織異常症	136 リポイドタンパク症	結合組織異常症	32	リポイドタンパク症	左欄の疾病名に該当する場合
13	結合組織異常症	137 135 及び 136 に掲げるもののほか、結合組織異常症	結合組織異常症	33	31 及び 32 に掲げるもののほか、結合組織異常症	左欄の疾病名に該当する場合
14	α1-アンチトリプシン欠損症	138 α1-アンチトリプシン欠損症	α1-アンチトリプシン欠損症	23	α1-アンチトリプシン欠損症	左欄の疾病名に該当する場合

9 血液疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			厚生労働省告示			
大分類	細分類		区 分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
1	巨赤芽球性貧血	1	巨赤芽球性貧血	10	巨赤芽球性貧血	治療で補充療法を行っている場合
2	赤芽球癆	2	後天性赤芽球癆	26	後天性赤芽球癆	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
2	赤芽球癆	3	先天性赤芽球癆（ダイヤモンド・ブラックファン（Diamond-Blackfan）貧血）	27	先天性赤芽球癆（ダイヤモンド・ブラックファン貧血）	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
3	先天性赤血球形成異常性貧血	4	先天性赤血球形成異常性貧血	43	先天性赤血球形成異常性貧血	治療で補充療法若しくは除鉄剤の投与を行っている場合又は造血幹細胞移植を実施する場合
4	鉄芽球性貧血	5	鉄芽球性貧血	46	鉄芽球性貧血	治療で補充療法若しくは除鉄剤の投与を行っている場合又は造血幹細胞移植を実施する場合
5	無トランスフェリン血症	6	無トランスフェリン血症	50	無トランスフェリン血症	左欄の疾病名に該当する場合
6	自己免疫性溶血性貧血	7	寒冷凝集素症	21	寒冷凝集素症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
6	自己免疫性溶血性貧血	8	発作性寒冷ヘモグロビン尿症	22	発作性寒冷ヘモグロビン尿症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
6	自己免疫性溶血性貧血	9	7及び8に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血（AIHAを含む。）	23	21及び22に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血（AIHAを含む。）	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
7	発作性夜間ヘモグロビン尿症	10	発作性夜間ヘモグロビン尿症	48	発作性夜間ヘモグロビン尿症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
8	遺伝性溶血性貧血	11	遺伝性球状赤血球症	1	遺伝性球状赤血球症	検査で血中ヘモグロビン値 10g / dL 以下又は赤血球数 350 万 / μ L 以下の状態が持続する場合
8	遺伝性溶血性貧血	12	口唇赤血球症	4	口唇赤血球症	治療で補充療法を行っている場合
8	遺伝性溶血性貧血	13	鎌状赤血球症	2	鎌状赤血球症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
8	遺伝性溶血性貧血	14	不安定ヘモグロビン症	7	不安定ヘモグロビン症	治療で継続的に補充療法若しくは除鉄剤の投与を行っている場合又は造血幹細胞移植を実施する場合
8	遺伝性溶血性貧血	15	サラセミア	5	サラセミア	治療で継続的に補充療法若しくは除鉄剤の投与を行っている場合又は造血幹細胞移植を実施する場合
8	遺伝性溶血性貧血	16	グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症	3	グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症	検査で血中ヘモグロビン値 10g / dL 以下又は赤血球数 350 万 / μ L 以下の状態が持続する場合
8	遺伝性溶血性貧血	17	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	6	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	検査で血中ヘモグロビン値 10g / dL 以下又は赤血球数 350 万 / μ L 以下の状態が持続する場合
8	遺伝性溶血性貧血	18	11 から 17 までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血	8	1 から 7 までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血	治療で補充療法を行っている場合
9	溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）	19	溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）	52	溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
10	微小血管障害性溶血性貧血	20	微小血管障害性溶血性貧血	47	微小血管障害性溶血性貧血	血栓症の既往がある場合又は治療で抗凝固療法を行っている場合
11	真性多血症	21	真性多血症	25	真性多血症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
12	家族性赤血球増加症	22	家族性赤血球増加症	9	家族性赤血球増加症	血栓症の既往がある場合又は治療で抗凝固療法を行っている場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
13	血小板減少性紫斑病	23	免疫性血小板減少性紫斑病	血小板減少性紫斑病	16	免疫性血小板減少性紫斑病	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
13	血小板減少性紫斑病	24	23に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病	血小板減少性紫斑病	17	16に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
14	血栓性血小板減少性紫斑病	25	血栓性血小板減少性紫斑病	血栓性血小板減少性紫斑病	18	血栓性血小板減少性紫斑病	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
15	血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。）	26	血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。）	血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。）	15	血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。）	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
16	先天性骨髄不全症候群	27	先天性無巨核球性血小板減少症	先天性骨髄不全症候群	41	先天性無巨核球性血小板減少症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
16	先天性骨髄不全症候群	28	ファンconi (Fanconi) 貧血	先天性骨髄不全症候群	42	ファンconi貧血	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
17	周期性血小板減少症	29	周期性血小板減少症	周期性血小板減少症	24	周期性血小板減少症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
18	メイ・ヘグリン (May-Hegglin) 異常症	30	メイ・ヘグリン (May-Hegglin) 異常症	メイ・ヘグリン異常症	51	メイ・ヘグリン異常症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
19	本態性血小板血症	31	本態性血小板血症	本態性血小板血症	49	本態性血小板血症	血栓性の既往がある場合又は治療で抗凝固療法を行っている場合
20	血小板機能異常症	32	ベルナルル・スーリエ (Bernard-Soulier) 症候群	血小板機能異常症	13	ベルナルル・スーリエ症候群	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
20	血小板機能異常症	33	血小板無力症	血小板機能異常症	12	血小板無力症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
20	血小板機能異常症	34	血小板放出機構異常症	血小板機能異常症	11	血小板放出機構異常症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
20	血小板機能異常症	35	32 から 34 までに掲げるもののほか、血小板機能異常症	血小板機能異常症	14	11 から 13 までに掲げるもののほか、血小板機能異常症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
21	先天性血液凝固因子異常	36	先天性フィブリノーゲン欠乏症	先天性血液凝固因子異常	31	先天性フィブリノーゲン欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合
21	先天性血液凝固因子異常	37	先天性プロトロンピン欠乏症	先天性血液凝固因子異常	32	先天性プロトロンピン欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合
21	先天性血液凝固因子異常	38	第Ⅴ因子欠乏症	先天性血液凝固因子異常	33	第Ⅴ因子欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合
21	先天性血液凝固因子異常	39	第Ⅶ因子欠乏症	先天性血液凝固因子異常	34	第Ⅶ因子欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合
21	先天性血液凝固因子異常	40	血友病 A	先天性血液凝固因子異常	29	血友病 A	左欄の疾病名に該当する場合
21	先天性血液凝固因子異常	41	血友病 B	先天性血液凝固因子異常	30	血友病 B	左欄の疾病名に該当する場合
21	先天性血液凝固因子異常	42	第Ⅹ因子欠乏症	先天性血液凝固因子異常	35	第Ⅹ因子欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合
21	先天性血液凝固因子異常	43	第Ⅺ因子欠乏症	先天性血液凝固因子異常	36	第Ⅺ因子欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合
21	先天性血液凝固因子異常	44	第Ⅻ因子欠乏症	先天性血液凝固因子異常	37	第Ⅻ因子欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合
21	先天性血液凝固因子異常	45	第ⅩⅢ因子欠乏症	先天性血液凝固因子異常	38	第ⅩⅢ因子欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			厚生労働省告示			
大分類		細分類	区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
21	先天性血液凝固因子異常	46	フォンウィルブラント病	39	フォンウィルブラント病	左欄の疾病名に該当する場合
21	先天性血液凝固因子異常	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	40	29 から 39 までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常	左欄の疾病名に該当する場合
22	先天性プロテイン C 欠乏症	48	先天性プロテイン C 欠乏症	44	先天性プロテイン C 欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合
23	先天性プロテイン S 欠乏症	49	先天性プロテイン S 欠乏症	45	先天性プロテイン S 欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合
24	先天性アンチトロンビン欠乏症	50	先天性アンチトロンビン欠乏症	28	先天性アンチトロンビン欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合
25	骨髄線維症	51	骨髄線維症	19	骨髄線維症	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
26	再生不良性貧血	52	再生不良性貧血	20	再生不良性貧血	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合

10 免疫疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
1	複合免疫不全症	1	X連鎖重症複合免疫不全症	複合免疫不全症	30	X連鎖重症複合免疫不全症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
1	複合免疫不全症	2	細網異形成症	複合免疫不全症	32	細網異形成症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
1	複合免疫不全症	3	アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症	複合免疫不全症	29	アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
1	複合免疫不全症	4	オーメン (Omenn) 症候群	複合免疫不全症	31	オーメン症候群	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
1	複合免疫不全症	5	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症	複合免疫不全症	35	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
1	複合免疫不全症	6	CD8欠損症	複合免疫不全症	34	CD8欠損症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
1	複合免疫不全症	7	ZAP-70欠損症	複合免疫不全症	33	ZAP-70欠損症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
1	複合免疫不全症	8	MHCクラスI欠損症	複合免疫不全症	36	MHCクラスI欠損症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
1	複合免疫不全症	9	MHCクラスII欠損症	複合免疫不全症	37	MHCクラスII欠損症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
1	複合免疫不全症	10	1から9までに掲げるもののほか、複合免疫不全症	複合免疫不全症	38	29から37までに掲げるもののほか、複合免疫不全症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	11	ウィスコット・オールドリッチ (Wiskott-Aldrich) 症候群	免疫不全を伴う特徴的な症候群	46	ウィスコット・オールドリッチ症候群	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	12	毛細血管拡張性運動失調症	免疫不全を伴う特徴的な症候群	55	毛細血管拡張性運動失調症	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	13	ナイミーヘン (Nijmegen) 染色体不安定症候群	免疫不全を伴う特徴的な症候群	52	ナイミーヘン染色体不安定症候群	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	14	ブルーム (Bloom) 症候群	免疫不全を伴う特徴的な症候群	54	ブルーム症候群	治療で補充療法、G-C S F療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	15	ICF 症候群	免疫不全を伴う特徴的な症候群	45	ICF 症候群	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	16	PMS2 異常症	免疫不全を伴う特徴的な症候群	53	PMS2 異常症	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	17	RIDDLE 症候群	免疫不全を伴う特徴的な症候群	56	RIDDLE 症候群	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	18	シムケ (Schimke) 症候群	免疫不全を伴う特徴的な症候群	50	シムケ症候群	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	19	胸腺低形成 (ディ・ジョージ (DiGeorge) 症候群 / 22q11.2 欠失症候群)	免疫不全を伴う特徴的な症候群	48	胸腺低形成 (ディ・ジョージ症候群 / 22q11.2 欠失症候群)	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	20	高 IgE 症候群	免疫不全を伴う特徴的な症候群	49	高 IgE 症候群	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	21	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	免疫不全を伴う特徴的な症候群	47	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	22	先天性角化異常症	免疫不全を伴う特徴的な症候群	51	先天性角化異常症	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
3	液性免疫不全を主とする疾患	23	X連鎖無ガンマグロブリン血症	液性免疫不全を主とする疾患	2	X連鎖無ガンマグロブリン血症	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
3	液性免疫不全を主とする疾患	24	分類不能型免疫不全症	液性免疫不全を主とする疾患	7	分類不能型免疫不全症	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
3	液性免疫不全を主とする疾患	25	高 IgM 症候群	液性免疫不全を主とする疾患	3	高 IgM 症候群	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
3	液性免疫不全を主とする疾患	26	IgG サブクラス欠損症	液性免疫不全を主とする疾患	1	IgG サブクラス欠損症	感染症の予防や治療で補充療法を実施する場合、抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要になる場合又は入院加療を要する感染症にかかった場合
3	液性免疫不全を主とする疾患	27	選択的 IgA 欠損	液性免疫不全を主とする疾患	4	選択的 IgA 欠損	感染症の予防や治療で補充療法を実施する場合、抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要になる場合又は入院加療を要する感染症にかかった場合
3	液性免疫不全を主とする疾患	28	特異抗体産生不全症	液性免疫不全を主とする疾患	5	特異抗体産生不全症	感染症の予防や治療で補充療法を実施する場合、抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要になる場合又は入院加療を要する感染症にかかった場合
3	液性免疫不全を主とする疾患	29	乳児一過性低ガンマグロブリン血症	液性免疫不全を主とする疾患	6	乳児一過性低ガンマグロブリン血症	感染症の予防や治療で補充療法を実施する場合、抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要になる場合又は入院加療を要する感染症にかかった場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			厚生労働省告示			
大分類		細分類	区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
3	液性免疫不全を主とする疾患	23 から 29 までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患	液性免疫不全を主とする疾患	8	1 から 7 までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
4	免疫調節障害	31 チェディアック・東 (Chédiak-Higashi) 症候群	免疫調節障害	43	チェディアック・東症候群	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
4	免疫調節障害	32 X連鎖リンパ増殖症候群	免疫調節障害	41	X連鎖リンパ増殖症候群	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
4	免疫調節障害	33 自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)	免疫調節障害	42	自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
4	免疫調節障害	34 31 から 33 までに掲げるもののほか、免疫調節障害	免疫調節障害	44	41 から 43 までに掲げるもののほか、免疫調節障害	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	35 重症先天性好中球減少症	原発性食細胞機能不全症および欠損症	10	重症先天性好中球減少症	治療でG-C S F 療法若しくは造血幹細胞移植を実施する場合又は検査で好中球数 1500 / μ L 以下の状態である場合
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	36 周期性好中球減少症	原発性食細胞機能不全症および欠損症	9	周期性好中球減少症	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	37 35 及び 36 に掲げるもののほか、慢性的経過をたどる好中球減少症	原発性食細胞機能不全症および欠損症	11	9 及び 10 に掲げるもののほか、慢性的経過をたどる好中球減少症	治療でG-C S F 療法若しくは造血幹細胞移植を実施する場合又は検査で好中球数 1500 / μ L 以下の状態である場合
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	38 白血球接着不全症	原発性食細胞機能不全症および欠損症	13	白血球接着不全症	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	39 シュワッハマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候群	原発性食細胞機能不全症および欠損症	12	シュワッハマン・ダイヤモンド症候群	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	40 慢性肉芽腫症	原発性食細胞機能不全症および欠損症	14	慢性肉芽腫症	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	41 ミエロペルオキシダーゼ欠損症	原発性食細胞機能不全症および欠損症	15	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	感染の予防や治療で補充療法若しくは抗菌薬、抗ウイルス薬若しくは抗真菌薬等の投与が必要になる場合又は入院加療を要する感染症にかかった場合
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	42 メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症	原発性食細胞機能不全症および欠損症	16	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	43 38 から 42 までに掲げるもののほか、白血球機能異常	原発性食細胞機能不全症および欠損症	17	12 から 16 までに掲げるもののほか、白血球機能異常	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
6	自然免疫異常	44 免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症	自然免疫異常	24	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
6	自然免疫異常	45 IRAK4 欠損症	自然免疫異常	21	IRAK4 欠損症	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
6	自然免疫異常	46	MyD88 欠損症	自然免疫異常	23	MyD88 欠損症	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
6	自然免疫異常	47	慢性皮膚粘膜カンジダ症	自然免疫異常	22	慢性皮膚粘膜カンジダ症	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
6	自然免疫異常	48	44 から 47 までに掲げるもののほか、自然免疫異常	自然免疫異常	25	21 から 24 までに掲げるもののほか、自然免疫異常	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
7	先天性補体欠損症	49	先天性補体欠損症	先天性補体欠損症	27	先天性補体欠損症	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
7	先天性補体欠損症	50	遺伝性血管性浮腫 (C1 インヒビター欠損症)	先天性補体欠損症	26	遺伝性血管性浮腫 (C1 インヒビター欠損症)	治療で補充療法が必要となる場合
7	先天性補体欠損症	51	49 及び 50 に掲げるもののほか、先天性補体欠損症	先天性補体欠損症	28	26 及び 27 に掲げるもののほか、先天性補体欠損症	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
8	好酸球増加症	52	好酸球増加症	好酸球増加症	18	好酸球増加症	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
9	慢性活動性 EB ウイルス感染症	53	慢性活動性 EB ウイルス感染症	慢性活動性 EB ウイルス感染症	40	慢性活動性 EB ウイルス感染症	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
10	後天性免疫不全症	54	後天性免疫不全症候群 (HIV 感染によるものに限る。)	後天性免疫不全症	19	後天性免疫不全症候群 (HIV 感染によるものに限る。)	左欄の疾病名に該当する場合
10	後天性免疫不全症	55	後天的な免疫系障害による免疫不全症	後天性免疫不全症	20	後天的な免疫系障害による免疫不全症	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
11	慢性移植片対宿主病	56	慢性移植片対宿主病	慢性移植片対宿主病	39	慢性移植片対宿主病	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合

11 神経・筋疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
1	脊髄髄膜瘤	1	髄膜脳瘤	脊髄髄膜瘤	38	髄膜脳瘤	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行為又は多動）、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
1	脊髄髄膜瘤	2	脊髄髄膜瘤	脊髄髄膜瘤	39	脊髄髄膜瘤	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行為又は多動）、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
1	脊髄髄膜瘤	3	脊髄脂肪腫	脊髄髄膜瘤	37	脊髄脂肪腫	けいれん発作、意識障害、運動障害、排尿排便障害又は温痛覚低下のうち一つ以上の症状が続く場合
2	仙尾部奇形腫	4	仙尾部奇形腫	仙尾部奇形腫	54	仙尾部奇形腫	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行為又は多動）、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	5	滑脳症	脳形成障害	81	滑脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	6	裂脳症	脳形成障害	89	裂脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	7	全前脳胞症	脳形成障害	84	全前脳胞症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	8	中隔視神経形成異常症（ドモルシア（De Morsier）症候群）	脳形成障害	87	中隔視神経形成異常症（ドモルシア症候群）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	9	ダンディー・ウォーカー（Dandy-Walker）症候群	脳形成障害	86	ダンディー・ウォーカー症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	10	先天性水頭症	脳形成障害	85	先天性水頭症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	11	巨脳症－毛細血管奇形症候群	脳形成障害	83	巨脳症－毛細血管奇形症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	12	C A S K異常症	脳形成障害	82	C A S K異常症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	13	片側巨脳症	脳形成障害	88	片側巨脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
4	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	14	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	ジュベール症候群関連疾患	21	ジュベール症候群関連疾患	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			厚生労働省告示			
大分類		細分類	区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
5	レット (Rett) 症候群	レット (Rett) 症候群	レット症候群	100	レット症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
6	神経皮膚症候群	結節性硬化症	神経皮膚症候群	24	結節性硬化症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
6	神経皮膚症候群	神経皮膚黒色症	神経皮膚症候群	26	神経皮膚黒色症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
6	神経皮膚症候群	ゴーリン (Gorlin) 症候群 (基底細胞母斑症候群)	神経皮膚症候群	25	ゴーリン症候群 (基底細胞母斑症候群)	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
6	神経皮膚症候群	フォンヒッペル・リンドウ (von Hippel-Lindau) 病	神経皮膚症候群	28	フォンヒッペル・リンドウ病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
6	神経皮膚症候群	スタージ・ウェーバー症候群	神経皮膚症候群	27	スタージ・ウェーバー症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
7	早老症	ウェルナー (Werner) 症候群	早老症	56	ウェルナー症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
7	早老症	コケイン (Cockayne) 症候群	早老症	57	コケイン症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
7	早老症	ハッチンソン・ギルフォード (Hutchinson-Gilford) 症候群	早老症	58	ハッチンソン・ギルフォード症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
8	遺伝子異常による白質脳症	カナバン (Canavan) 病	遺伝子異常による白質脳症	3	カナバン病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
8	遺伝子異常による白質脳症	アレキサンダー (Alexander) 病	遺伝子異常による白質脳症	2	アレキサンダー病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
8	遺伝子異常による白質脳症	先天性大脳白質形成不全症	遺伝子異常による白質脳症	4	先天性大脳白質形成不全症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
8	遺伝子異常による白質脳症	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	遺伝子異常による白質脳症	6	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
8	遺伝子異常による白質脳症	白質消失症	遺伝子異常による白質脳症	5	白質消失症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
9	ATR-X 症候群	ATR-X 症候群	ATR-X 症候群	8	ATR-X 症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
10	脆弱X 症候群	脆弱X 症候群	脆弱X 症候群	35	脆弱X 症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
11	DDX3X関連神経発達異常症	31	DDX3X関連神経発達異常症	DDX3X関連神経発達異常症	60	DDX3X関連神経発達異常症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
12	糖蛋白代謝障害	32	先天性グリコシル化異常症	糖蛋白代謝障害	61	先天性グリコシル化異常症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
12	糖蛋白代謝障害	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	糖蛋白代謝障害	62	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	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
13	脳クレアチン欠乏症候群	34	脳クレアチン欠乏症候群	脳クレアチン欠乏症候群	80	脳クレアチン欠乏症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
14	頭蓋骨縫合早期癒合症	35	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	頭蓋骨縫合早期癒合症	33	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
14	頭蓋骨縫合早期癒合症	36	アペール (Apert) 症候群	頭蓋骨縫合早期癒合症	31	アペール症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
14	頭蓋骨縫合早期癒合症	37	クルーゾン (Crouzon) 病	頭蓋骨縫合早期癒合症	32	クルーゾン病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
14	頭蓋骨縫合早期癒合症	38	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	頭蓋骨縫合早期癒合症	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	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
15	もやもや病	39	もやもや病	もやもや病	98	もやもや病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
16	脳動静脈奇形	40	脳動静脈奇形	脳動静脈奇形	90	脳動静脈奇形	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
17	海綿状血管腫（脳脊髄）	41	海綿状血管腫（脳脊髄）	海綿状血管腫（脳脊髄）	9	海綿状血管腫（脳脊髄）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
18	脊髄性筋萎縮症	42	脊髄性筋萎縮症	脊髄性筋萎縮症	40	脊髄性筋萎縮症	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
19	先天性ニューロパチー	43	先天性無痛無汗症	先天性ニューロパチー	46	先天性無痛無汗症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
19	先天性ニューロパチー	44	遺伝性運動感覚ニューロパチー	先天性ニューロパチー	45	遺伝性運動感覚ニューロパチー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
20	筋ジストロフィー	45	デュシェンヌ (Duchenne) 型筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	14	デュシェンヌ型筋ジストロフィー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
20	筋ジストロフィー	46	エメリー・ドレイフス (Emery-Dreifuss) 型筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	11	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
20	筋ジストロフィー	47	肢帯型筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	13	肢帯型筋ジストロフィー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
20	筋ジストロフィー	48	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	12	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
20	筋ジストロフィー	49	福山型先天性筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	15	福山型先天性筋ジストロフィー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
20	筋ジストロフィー	50	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	16	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
20	筋ジストロフィー	51	ウルリヒ (Ullrich) 型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）	筋ジストロフィー	10	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
20	筋ジストロフィー	52	41 から 47 に掲げるもののほか、筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	17	10 から 16 までに掲げるもののほか、筋ジストロフィー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
21	先天性ミオパチー	53	ミオチューブラーミオパチー	先天性ミオパチー	51	ミオチューブラーミオパチー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
21	先天性ミオパチー	54	先天性筋線維不均等症	先天性ミオパチー	47	先天性筋線維不均等症	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
21	先天性ミオパチー	55	ネマリンミオパチー	先天性ミオパチー	49	ネマリンミオパチー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
21	先天性ミオパチー	56	セントラルコア病	先天性ミオパチー	48	セントラルコア病	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
21	先天性ミオパチー	57	マルチコア病	先天性ミオパチー	50	マルチコア病	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
21	先天性ミオパチー	58	ミニコア病	先天性ミオパチー	52	ミニコア病	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
21	先天性ミオパチー	59	49 から 54 までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	先天性ミオパチー	53	47 から 52 までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
22	シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群	60	シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群	シュワルツ・ヤンペル症候群	22	シュワルツ・ヤンペル症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	61	乳児重症ミオクローニーてんかん	難治てんかん脳症	71	乳児重症ミオクローニーてんかん	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	62	點頭てんかん（ウエスト (West) 症候群）	難治てんかん脳症	70	點頭てんかん（ウエスト症候群）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	63	レノックス・ガストー (Lennox-Gastaut) 症候群	難治てんかん脳症	77	レノックス・ガストー症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	64	アイカルディ (Aicardi) 症候群	難治てんかん脳症	63	アイカルディ症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	65	大田原症候群	難治てんかん脳症	64	大田原症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	66	環状 20 番染色体症候群	難治てんかん脳症	65	環状 20 番染色体症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	67	GRIN2B 関連神経発達異常症	難治てんかん脳症	66	GRIN2B 関連神経発達異常症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	68	視床下部過誤腫症候群	難治てんかん脳症	67	視床下部過誤腫症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	69	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	難治てんかん脳症	68	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	70	早期ミオクローニー脳症	難治てんかん脳症	69	早期ミオクローニー脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
23	難治てんかん脳症	71	PCDH 19 関連症候群	難治てんかん脳症	72	PCDH 19 関連症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	72	PURA 関連神経発達異常症	難治てんかん脳症	73	PURA 関連神経発達異常症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	73	ミオクロニー欠神てんかん	難治てんかん脳症	74	ミオクロニー欠神てんかん	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	74	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	難治てんかん脳症	75	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	75	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	難治てんかん脳症	76	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
24	ビタミン B 6 依存性てんかん	76	ビタミン B 6 依存性てんかん	ビタミン B 6 依存性てんかん	94	ビタミン B 6 依存性てんかん	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
25	早産児ビリルビン脳症	77	早産児ビリルビン脳症	早産児ビリルビン脳症	55	早産児ビリルビン脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
26	進行性ミオクローヌステんかん	78	ウンフェルリヒト・ルトボルグ (Unverricht-Lundborg) 病	進行性ミオクローヌステんかん	29	ウンフェルリヒト・ルトボルグ病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
26	進行性ミオクローヌステんかん	79	ラフォラ (Lafora) 病	進行性ミオクローヌステんかん	30	ラフォラ病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
27	脊髄小脳変性症	80	脊髄小脳変性症	脊髄小脳変性症	36	脊髄小脳変性症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
28	小児交互性片麻痺	81	小児交互性片麻痺	小児交互性片麻痺	23	小児交互性片麻痺	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
29	変形性筋ジストニー	82	変形性筋ジストニー	変形性筋ジストニー	96	変形性筋ジストニー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
29	変形性筋ジストニー	83	瀬川病	変形性筋ジストニー	95	瀬川病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
30	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	84	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	93	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
30	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	85	乳児神経軸索ジストロフィー	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	92	乳児神経軸索ジストロフィー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
30	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	86	WDR 45 関連神経変性症	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	91	WDR 45 関連神経変性症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
31	乳児両側線条体壊死	87	乳児両側線条体壊死	乳児両側線条体壊死	79	乳児両側線条体壊死	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
32	先天性感染症	88	先天性ヘルペスウイルス感染症	先天性感染症	44	先天性ヘルペスウイルス感染症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
32	先天性感染症	89	先天性風疹症候群	先天性感染症	43	先天性風疹症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
32	先天性感染症	90	先天性サイトメガロウイルス感染症	先天性感染症	41	先天性サイトメガロウイルス感染症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
32	先天性感染症	91	先天性トキソプラズマ感染症	先天性感染症	42	先天性トキソプラズマ感染症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
33	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	92	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	エカルディ・グティエール症候群	7	エカルディ・グティエール症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
34	亜急性硬化性全脳炎	93	亜急性硬化性全脳炎	亜急性硬化性全脳炎	1	亜急性硬化性全脳炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
35	ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	94	ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	ラスムッセン脳炎	99	ラスムッセン脳炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
36	痙攣重積型急性脳症	95	痙攣重積型（二相性）急性脳症	痙攣重積型急性脳症	18	痙攣重積型（二相性）急性脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
37	自己免疫介在性脳炎・脳症	96	自己免疫介在性脳炎・脳症	自己免疫介在性脳炎・脳症	19	自己免疫介在性脳炎・脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
38	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	97	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	78	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
39	多発性硬化症	98	多発性硬化症	多発性硬化症	59	多発性硬化症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
40	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	99	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	慢性炎症性脱髄性多発神経炎 ／多巣性運動ニューロパチー	97	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性 運動ニューロパチー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動 障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所 見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、 呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は 脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
41	重症筋無力症	100	重症筋無力症	重症筋無力症	20	重症筋無力症	眼筋症状、運動障害、知的障害、意識障害、自閉 傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発 作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するも のをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、 骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

11 神経・筋疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
1	脊髄髄膜瘤	1	髄膜脳瘤	脊髄髄膜瘤	38	髄膜脳瘤	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行為又は多動）、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
1	脊髄髄膜瘤	2	脊髄髄膜瘤	脊髄髄膜瘤	39	脊髄髄膜瘤	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行為又は多動）、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
1	脊髄髄膜瘤	3	脊髄脂肪腫	脊髄髄膜瘤	37	脊髄脂肪腫	けいれん発作、意識障害、運動障害、排尿排便障害又は温痛覚低下のうち一つ以上の症状が続く場合
2	仙尾部奇形腫	4	仙尾部奇形腫	仙尾部奇形腫	54	仙尾部奇形腫	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行為又は多動）、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	5	滑脳症	脳形成障害	81	滑脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	6	裂脳症	脳形成障害	89	裂脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	7	全前脳胞症	脳形成障害	84	全前脳胞症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	8	中隔視神経形成異常症（ドモルシア（De Morsier）症候群）	脳形成障害	87	中隔視神経形成異常症（ドモルシア症候群）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	9	ダンディー・ウォーカー（Dandy-Walker）症候群	脳形成障害	86	ダンディー・ウォーカー症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	10	先天性水頭症	脳形成障害	85	先天性水頭症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	11	巨脳症－毛細血管奇形症候群	脳形成障害	83	巨脳症－毛細血管奇形症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	12	C A S K異常症	脳形成障害	82	C A S K異常症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	13	片側巨脳症	脳形成障害	88	片側巨脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
4	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	14	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	ジュベール症候群関連疾患	21	ジュベール症候群関連疾患	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			厚生労働省告示			
大分類		細分類	区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
5	レット (Rett) 症候群	15 レット (Rett) 症候群	レット症候群	100	レット症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
6	神経皮膚症候群	16 結節性硬化症	神経皮膚症候群	24	結節性硬化症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
6	神経皮膚症候群	17 神経皮膚黒色症	神経皮膚症候群	26	神経皮膚黒色症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
6	神経皮膚症候群	18 ゴーリン (Gorlin) 症候群 (基底細胞母斑症候群)	神経皮膚症候群	25	ゴーリン症候群 (基底細胞母斑症候群)	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
6	神経皮膚症候群	19 フォンヒッペル・リンドウ (von Hippel-Lindau) 病	神経皮膚症候群	28	フォンヒッペル・リンドウ病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
6	神経皮膚症候群	20 スタージ・ウェーバー症候群	神経皮膚症候群	27	スタージ・ウェーバー症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
7	早老症	21 ウェルナー (Werner) 症候群	早老症	56	ウェルナー症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
7	早老症	22 コケイン (Cockayne) 症候群	早老症	57	コケイン症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
7	早老症	23 ハッチンソン・ギルフォード (Hutchinson-Gilford) 症候群	早老症	58	ハッチンソン・ギルフォード症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
8	遺伝子異常による白質脳症	24 カナバン (Canavan) 病	遺伝子異常による白質脳症	3	カナバン病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
8	遺伝子異常による白質脳症	25 アレキサンダー (Alexander) 病	遺伝子異常による白質脳症	2	アレキサンダー病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
8	遺伝子異常による白質脳症	26 先天性大脳白質形成不全症	遺伝子異常による白質脳症	4	先天性大脳白質形成不全症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
8	遺伝子異常による白質脳症	27 皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	遺伝子異常による白質脳症	6	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
8	遺伝子異常による白質脳症	28 白質消失症	遺伝子異常による白質脳症	5	白質消失症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
9	ATR-X 症候群	29 ATR-X 症候群	ATR-X 症候群	8	ATR-X 症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
10	脆弱X 症候群	30 脆弱X 症候群	脆弱X 症候群	35	脆弱X 症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
11	DDX3X関連神経発達異常症	31	DDX3X関連神経発達異常症	DDX3X関連神経発達異常症	60	DDX3X関連神経発達異常症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
12	糖蛋白代謝障害	32	先天性グリコシル化異常症	糖蛋白代謝障害	61	先天性グリコシル化異常症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
12	糖蛋白代謝障害	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	糖蛋白代謝障害	62	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	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
13	脳クレアチン欠乏症候群	34	脳クレアチン欠乏症候群	脳クレアチン欠乏症候群	80	脳クレアチン欠乏症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
14	頭蓋骨縫合早期癒合症	35	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	頭蓋骨縫合早期癒合症	33	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
14	頭蓋骨縫合早期癒合症	36	アペール (Apert) 症候群	頭蓋骨縫合早期癒合症	31	アペール症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
14	頭蓋骨縫合早期癒合症	37	クルーゾン (Crouzon) 病	頭蓋骨縫合早期癒合症	32	クルーゾン病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
14	頭蓋骨縫合早期癒合症	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	頭蓋骨縫合早期癒合症	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	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
15	もやもや病	39	もやもや病	もやもや病	98	もやもや病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
16	脳動静脈奇形	40	脳動静脈奇形	脳動静脈奇形	90	脳動静脈奇形	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
17	海綿状血管腫（脳脊髄）	41	海綿状血管腫（脳脊髄）	海綿状血管腫（脳脊髄）	9	海綿状血管腫（脳脊髄）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
18	脊髄性筋萎縮症	42	脊髄性筋萎縮症	脊髄性筋萎縮症	40	脊髄性筋萎縮症	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
19	先天性ニューロパチー	43	先天性無痛無汗症	先天性ニューロパチー	46	先天性無痛無汗症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
19	先天性ニューロパチー	44	遺伝性運動感覚ニューロパチー	先天性ニューロパチー	45	遺伝性運動感覚ニューロパチー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
20	筋ジストロフィー	45	デュシェンヌ (Duchenne) 型筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	14	デュシェンヌ型筋ジストロフィー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
20	筋ジストロフィー	46	エメリー・ドレイフス (Emery-Dreifuss) 型筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	11	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
20	筋ジストロフィー	47	肢帯型筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	13	肢帯型筋ジストロフィー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
20	筋ジストロフィー	48	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	12	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
20	筋ジストロフィー	49	福山型先天性筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	15	福山型先天性筋ジストロフィー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
20	筋ジストロフィー	50	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	16	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
20	筋ジストロフィー	51	ウルリヒ (Ullrich) 型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）	筋ジストロフィー	10	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
20	筋ジストロフィー	52	45 から 51 に掲げるもののほか、筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	17	10 から 16 までに掲げるもののほか、筋ジストロフィー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
21	先天性ミオパチー	53	ミオチューブラーミオパチー	先天性ミオパチー	51	ミオチューブラーミオパチー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
21	先天性ミオパチー	54	先天性筋線維不均等症	先天性ミオパチー	47	先天性筋線維不均等症	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
21	先天性ミオパチー	55	ネマリンミオパチー	先天性ミオパチー	49	ネマリンミオパチー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
21	先天性ミオパチー	56	セントラルコア病	先天性ミオパチー	48	セントラルコア病	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
21	先天性ミオパチー	57	マルチコア病	先天性ミオパチー	50	マルチコア病	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
21	先天性ミオパチー	58	ミニコア病	先天性ミオパチー	52	ミニコア病	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
21	先天性ミオパチー	59	53 から 58 までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	先天性ミオパチー	53	47 から 52 までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
22	シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群	60	シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群	シュワルツ・ヤンペル症候群	22	シュワルツ・ヤンペル症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	61	乳児重症ミオクローニーてんかん	難治てんかん脳症	71	乳児重症ミオクローニーてんかん	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	62	点頭てんかん（ウエスト (West) 症候群）	難治てんかん脳症	70	点頭てんかん（ウエスト症候群）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	63	レノックス・ガストー (Lennox-Gastaut) 症候群	難治てんかん脳症	77	レノックス・ガストー症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	64	アイカルディ (Aicardi) 症候群	難治てんかん脳症	63	アイカルディ症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	65	大田原症候群	難治てんかん脳症	64	大田原症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	66	環状 20 番染色体症候群	難治てんかん脳症	65	環状 20 番染色体症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	67	GRIN2B 関連神経発達異常症	難治てんかん脳症	66	GRIN2B 関連神経発達異常症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	68	視床下部過誤腫症候群	難治てんかん脳症	67	視床下部過誤腫症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	69	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	難治てんかん脳症	68	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	70	早期ミオクローニー脳症	難治てんかん脳症	69	早期ミオクローニー脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			厚生労働省告示			
大分類		細分類	区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
23	難治てんかん脳症	71 PCDH 19 関連症候群	難治てんかん脳症	72	PCDH 19 関連症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	72 P U R A 関連神経発達異常症	難治てんかん脳症	73	P U R A 関連神経発達異常症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	73 ミオクロニー欠神てんかん	難治てんかん脳症	74	ミオクロニー欠神てんかん	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	74 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	難治てんかん脳症	75	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	75 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	難治てんかん脳症	76	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
24	ビタミン B 6 依存性てんかん	76 ビタミン B 6 依存性てんかん	ビタミン B 6 依存性てんかん	94	ビタミン B 6 依存性てんかん	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
25	早産児ビリルビン脳症	77 早産児ビリルビン脳症	早産児ビリルビン脳症	55	早産児ビリルビン脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
26	進行性ミオクローヌステんかん	78 ウンフェルリヒト・ルトボルグ (Unverricht-Lundborg) 病	進行性ミオクローヌステんかん	29	ウンフェルリヒト・ルトボルグ病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
26	進行性ミオクローヌステんかん	79 ラフォラ (Lafora) 病	進行性ミオクローヌステんかん	30	ラフォラ病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
27	脊髄小脳変性症	80 脊髄小脳変性症	脊髄小脳変性症	36	脊髄小脳変性症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
28	小児交互性片麻痺	81 小児交互性片麻痺	小児交互性片麻痺	23	小児交互性片麻痺	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
29	変形性筋ジストニー	82 変形性筋ジストニー	変形性筋ジストニー	96	変形性筋ジストニー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
29	変形性筋ジストニー	83 瀬川病	変形性筋ジストニー	95	瀬川病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
30	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	84 パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	93	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
30	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	85	乳児神経軸索ジストロフィー	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	92	乳児神経軸索ジストロフィー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
30	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	86	WDR 45 関連神経変性症	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	91	WDR 45 関連神経変性症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
31	乳児両側線条体壊死	87	乳児両側線条体壊死	乳児両側線条体壊死	79	乳児両側線条体壊死	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
32	先天性感染症	88	先天性ヘルペスウイルス感染症	先天性感染症	44	先天性ヘルペスウイルス感染症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
32	先天性感染症	89	先天性風疹症候群	先天性感染症	43	先天性風疹症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
32	先天性感染症	90	先天性サイトメガロウイルス感染症	先天性感染症	41	先天性サイトメガロウイルス感染症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
32	先天性感染症	91	先天性トキソプラズマ感染症	先天性感染症	42	先天性トキソプラズマ感染症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
33	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	92	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	エカルディ・グティエール症候群	7	エカルディ・グティエール症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
34	亜急性硬化性全脳炎	93	亜急性硬化性全脳炎	亜急性硬化性全脳炎	1	亜急性硬化性全脳炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
35	ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	94	ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	ラスムッセン脳炎	99	ラスムッセン脳炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
36	痙攣重積型急性脳症	95	痙攣重積型（二相性）急性脳症	痙攣重積型急性脳症	18	痙攣重積型（二相性）急性脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
37	自己免疫介在性脳炎・脳症	96	自己免疫介在性脳炎・脳症	自己免疫介在性脳炎・脳症	19	自己免疫介在性脳炎・脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
38	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	97	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	78	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
39	多発性硬化症	98	多発性硬化症	多発性硬化症	59	多発性硬化症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
40	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	99	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	慢性炎症性脱髄性多発神経炎 ／多巣性運動ニューロパチー	97	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性 運動ニューロパチー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動 障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所 見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、 呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は 脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
41	重症筋無力症	100	重症筋無力症	重症筋無力症	20	重症筋無力症	眼筋症状、運動障害、知的障害、意識障害、自閉 傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発 作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するも のをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、 骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

12 慢性消化器疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			厚生労働省告示			
大分類		細分類	区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
1	難治性下痢症	1 乳糖不耐症	難治性下痢症	28	乳糖不耐症	発症時期が乳児期の場合
1	難治性下痢症	2 ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症	難治性下痢症	25	ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
1	難治性下痢症	3 先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症	難治性下痢症	26	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
1	難治性下痢症	4 エンテロキナーゼ欠損症	難治性下痢症	24	エンテロキナーゼ欠損症	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
1	難治性下痢症	5 アミラーゼ欠損症	難治性下痢症	23	アミラーゼ欠損症	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
1	難治性下痢症	6 リパーゼ欠損症	難治性下痢症	30	リパーゼ欠損症	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
1	難治性下痢症	7 微絨毛封入体病	難治性下痢症	29	微絨毛封入体病	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は小腸移植を行った場合
1	難治性下痢症	8 腸リンパ管拡張症	難治性下痢症	27	腸リンパ管拡張症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は小腸移植を行った場合
2	ポリボース	9 家族性腺腫性ポリボース	ポリボース	39	家族性腺腫性ポリボース	左欄の疾病名に該当する場合
2	ポリボース	10 若年性ポリボース	ポリボース	40	若年性ポリボース	左欄の疾病名に該当する場合
2	ポリボース	11 ボイツ・ジェガース症候群	ポリボース	41	ボイツ・ジェガース症候群	左欄の疾病名に該当する場合
2	ポリボース	12 カウデン症候群	ポリボース	38	カウデン症候群	左欄の疾病名に該当する場合
3	周期性嘔吐症候群	13 周期性嘔吐症候群	周期性嘔吐症候群	19	周期性嘔吐症候群	次のいずれかに該当し、かつ薬物療法を要する場合 ア 特徴的嘔吐発作を過去に5回以上起こした場合 イ 特徴的嘔吐発作を6か月間に3回以上起こした場合
4	炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	14 潰瘍性大腸炎	炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	1	潰瘍性大腸炎	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
4	炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	15 クロウン（Crohn）病	炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	2	クロウン病	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
4	炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	16 早期発症型炎症性腸疾患	炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	4	早期発症型炎症性腸疾患	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
4	炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	17 自己免疫性腸症（IPEX 症候群を含む。）	炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	3	自己免疫性腸症（IPEX 症候群を含む。）	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
5	非特異性多発性小腸潰瘍症	18 非特異性多発性小腸潰瘍症	非特異性多発性小腸潰瘍症	33	非特異性多発性小腸潰瘍症	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
6	急性肝不全（昏睡型）	19 急性肝不全（昏睡型）	急性肝不全（昏睡型）	17	急性肝不全（昏睡型）	血液浄化療法、免疫抑制療法又は肝移植を行った場合
7	免疫性肝疾患	20 新生児ヘモクマトーシス	免疫性肝疾患	44	新生児ヘモクマトーシス	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
7	免疫性肝疾患	21 自己免疫性肝炎	免疫性肝疾患	43	自己免疫性肝炎	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
7	免疫性肝疾患	22 原発性硬化性胆管炎	免疫性肝疾患	42	原発性硬化性胆管炎	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
8	肝内胆汁うっ滞性疾患	23 胆道閉鎖症	肝内胆汁うっ滞性疾患	16	胆道閉鎖症	左欄の疾病名に該当する場合
8	肝内胆汁うっ滞性疾患	24 アラジール（Alagille）症候群	肝内胆汁うっ滞性疾患	11	アラジール症候群	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
8	肝内胆汁うっ滞性疾患	25 肝内胆管減少症	肝内胆汁うっ滞性疾患	12	肝内胆管減少症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
8	肝内胆汁うっ滞性疾患	26 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	肝内胆汁うっ滞性疾患	13	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
8	肝内胆汁うっ滞性疾患	27 先天性多発肝内胆管拡張症（カロリ（Caroli）病）	肝内胆汁うっ滞性疾患	14	先天性多発肝内胆管拡張症（カロリ病）	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
8	肝内胆汁うっ滞性疾患	28 先天性胆道拡張症	肝内胆汁うっ滞性疾患	15	先天性胆道拡張症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
9	肝硬変症	29 先天性肝線維症	肝硬変症	10	先天性肝線維症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
9	肝硬変症	30 肝硬変症	肝硬変症	9	肝硬変症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
10	肝血行異常症	31 門脈圧亢進症（バンチ（Banti）症候群を含む。）	肝血行異常症	7	門脈圧亢進症（バンチ症候群を含む。）	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
10	肝血行異常症	32 先天性門脈欠損症	肝血行異常症	6	先天性門脈欠損症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
10	肝血行異常症	33 門脈・肝動脈瘻	肝血行異常症	8	門脈・肝動脈瘻	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
11	クリグラー・ナジャー（Crigler-Najjar）症候群	34 クリグラー・ナジャー（Crigler-Najjar）症候群	クリグラー・ナジャー症候群	18	クリグラー・ナジャー症候群	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
12	難治性肝炎	35 遺伝性肝炎	難治性肝炎	31	遺伝性肝炎	体重増加不良、成長障害、易疲労性、反復する腹痛発作又は慢性的脂肪便のうち一つ以上の症状が認められる場合
12	難治性肝炎	36 自己免疫性肝炎	難治性肝炎	32	自己免疫性肝炎	体重増加不良、成長障害、易疲労性、反復する腹痛発作又は慢性的脂肪便のうち一つ以上の症状が認められる場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
13	短腸症	37	短腸症	短腸症	22	短腸症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
14	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病及びび類縁疾患	38	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病	ヒルシュスプリング病及びび類縁疾患	36	ヒルシュスプリング病	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
14	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病及びび類縁疾患	39	慢性特発性偽性腸閉塞症	ヒルシュスプリング病及びび類縁疾患	37	慢性特発性偽性腸閉塞症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
14	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病及びび類縁疾患	40	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	ヒルシュスプリング病及びび類縁疾患	34	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
14	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病及びび類縁疾患	41	腸管神経節細胞僅少症	ヒルシュスプリング病及びび類縁疾患	35	腸管神経節細胞僅少症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
15	肝巨大血管腫	42	肝巨大血管腫	肝巨大血管腫	5	肝巨大血管腫	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
16	総排泄腔異常症	43	総排泄腔遺残	総排泄腔異常症	20	総排泄腔遺残	左欄の疾病名に該当する場合
16	総排泄腔異常症	44	総排泄腔外反症	総排泄腔異常症	21	総排泄腔外反症	左欄の疾病名に該当する場合

13 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			厚生労働省告示			
大分類	細分類		区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	1 コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群	染色 +G2.134 体又は遺伝子に変化を伴う症候群	15	コフィン・ローリー症候群	基準 (ア) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	2 ソトス (Sotos) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	23	ソトス症候群	基準 (ア)、基準 (イ)、基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	3 スミス・マガニス (Smith-Magenis) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	20	スミス・マガニス症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	4 ルビンシュタイン・テイビ (Rubinstein-Taybi) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	34	ルビンシュタイン・テイビ症候群	基準 (ア)、基準 (イ)、基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	5 歌舞伎症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	11	歌舞伎症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	6 ウィーバー (Weaver) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	9	ウィーバー症候群	基準 (ア)、基準 (イ)、基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	7 コルネリア・デランゲ (Cornelia de Lange) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	16	コルネリア・デランゲ症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	8 ベックウィズ・ウィーデマン (Beckwith-Wiedemann) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	29	ベックウィズ・ウィーデマン症候群	基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	9 アンジェルマン (Angelman) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	1	アンジェルマン症候群	基準 (ア) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	10 5p-症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	2	5p-症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	11 4p-症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	6	4p-症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	12 18トリソミー症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	4	18トリソミー症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	13 13トリソミー症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	3	13トリソミー症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	14 ダウン (Down) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	5	ダウン症候群	基準 (ア)、基準 (イ)、基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	15 9 から 14 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。)	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	7	1 から 6 までに掲げるもののほか、常染色体異常 (ウィリアムズ症候群及びブラダー・ウィリ症候群を除く。)	基準 (ア)、基準 (イ)、基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	16 CFC (cardio-facio-cutaneous) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	17	CFC 症候群	基準 (ア)、基準 (イ)、基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	17 マルフアン (Marfan) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	30	マルファン症候群	基準 (イ) を満たす場合又は大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	18 ロイス・ディーツ (Loeys-Dietz) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	35	ロイス・ディーツ症候群	基準 (イ) を満たす場合又は大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	19 カムラティ・エンゲルマン (Camurati-Engelmann) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	12	カムラティ・エンゲルマン症候群	基準 (ア) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	20 コステロ (Costello) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	13	コステロ症候群	基準 (ア)、基準 (イ)、基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	21 チャージ (CHARGE) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	25	チャージ症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	22 ハーランマン・ストライフ (Hallermann-Streif) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	26	ハーランマン・ストライフ症候群	基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	23 色素失調症	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	18	色素失調症	基準 (ア) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	24 アントレー・ピクスラー症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	8	アントレー・ピクスラー症候群	基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	25 ファイファー症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	28	ファイファー症候群	基準 (ア) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	26 コフィン・シリシ症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	14	コフィン・シリシ症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	27 シンプソン・ゴラビ・ペーメル症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	19	シンプソン・ゴラビ・ペーメル症候群	基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	28 スミス・レムリ・オピッツ症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	21	スミス・レムリ・オピッツ症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	29 メビウス症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	31	メビウス症候群	基準 (ア) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	30 モワット・ウィルソン症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	32	モワット・ウィルソン症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	31 ヤング・シンプソン症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	33	ヤング・シンプソン症候群	基準 (ア) 又は基準 (イ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	32 VATER 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	27	VATER 症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 若しくは基準 (ウ) を満たす場合又は排尿排便障害がみられる場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			
大分類		細分類	
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	33	MECP2 重複症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	34	武内・小崎症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	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。）

厚生労働省告示			
区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	10	MECP2 重複症候群	基準（ア）又は基準（ウ）を満たす場合
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	24	武内・小崎症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	22	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。）	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合

備考

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

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

14 皮膚疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
1	眼皮膚白皮症 (先天性白皮症)	1	眼皮膚白皮症 (先天性白皮症)	眼皮膚白皮症 (先天性白皮症)	1	眼皮膚白皮症 (先天性白皮症)	次のいずれにも該当する場合 ア 全身性白皮症又は眼皮膚白皮症であること。 イ 症候型眼皮膚白皮症 (チェディアック・東症候群及びグリセリ症候群) でないこと。
2	先天性魚鱗癬	2	ケラチン症性魚鱗癬 (表皮融解性魚鱗癬 (優性/劣性) 及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。)	先天性魚鱗癬	5	ケラチン症性魚鱗癬 (表皮融解性魚鱗癬 (優性/劣性) 及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。)	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	3	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬 (道化師様魚鱗癬を除く。)	先天性魚鱗癬	7	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬 (道化師様魚鱗癬を除く。)	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	4	道化師様魚鱗癬	先天性魚鱗癬	8	道化師様魚鱗癬	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	5	ネザートン (Netherton) 症候群	先天性魚鱗癬	9	ネザートン症候群	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	6	シェーグレン・ラルソン (Sjögren-Larsson) 症候群	先天性魚鱗癬	6	シェーグレン・ラルソン症候群	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	7	2 から 6 までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬	先天性魚鱗癬	10	5 から 9 までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
3	表皮水疱症	8	表皮水疱症	表皮水疱症	14	表皮水疱症	常に水疱びらんがあり、在宅処置として創傷被覆材 (特定保険医療材料) を使用する必要がある場合
4	膿疱性乾癬 (汎発型)	9	膿疱性乾癬 (汎発型)	膿疱性乾癬 (汎発型)	12	膿疱性乾癬 (汎発型)	治療が必要な場合。ただし、軽症型又は一過性の場合には対象としない。
5	色素性乾皮症	10	色素性乾皮症	色素性乾皮症	3	色素性乾皮症	左欄の疾病名に該当する場合
6	レックリングハウゼン (Recklinghausen) 病 (神経線維腫症 I 型)	11	レックリングハウゼン (Recklinghausen) 病 (神経線維腫症 I 型)	レックリングハウゼン病 (神経線維腫症 I 型)	16	レックリングハウゼン病 (神経線維腫症 I 型)	顔面を含めた多数の神経線維腫症若しくは大きなびまん性神経線維腫のいずれかが存在する場合又は顔面を含めた麻痺や痛み等の神経症状若しくは高度の骨病変のいずれかが認められる場合
7	肥厚性皮膚骨膜炎	12	肥厚性皮膚骨膜炎	肥厚性皮膚骨膜炎	13	肥厚性皮膚骨膜炎	非特異性多発性小腸潰瘍症がみられる場合又は多汗症、皮膚肥厚、眼瞼下垂、関節症状若しくはリンパ浮腫のいずれかに対する治療が必要な場合
8	外胚葉形成不全	13	無汗性外胚葉形成不全	無汗性外胚葉形成不全	15	無汗性外胚葉形成不全	全身の 75% 以上が無汗 (低汗) である場合
9	スティーヴンス・ジョンソン症候群	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。)	スティーヴンス・ジョンソン症候群	4	スティーヴンス・ジョンソン症候群 (中毒性表皮壊死症を含む。)	治療が必要な場合
10	限局性強皮症	15	限局性強皮症	限局性強皮症	2	限局性強皮症	次のいずれかに該当する場合 ア 四肢又は頭部に変形があり継続的な治療を要する場合 イ 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下のうち一つ以上の症状が続く場合
11	先天性ポルフィリン症	16	先天性ポルフィリン症	先天性ポルフィリン症	11	先天性ポルフィリン症	左欄の疾病名に該当する場合

15 骨系統疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			厚生労働省告示			
大分類		細分類	区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
1	胸郭不全症候群	1 胸郭不全症候群	胸郭不全症候群	1	胸郭不全症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 脊柱変形に対する治療が必要な場合 イ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合 ウ 中心静脈栄養又は経管栄養を行う場合 エ 脊髄障害による排尿排便障害がみられる場合
2	骨系統疾患	2 軟骨無形成症	骨系統疾患	14	軟骨無形成症	次のいずれかに該当する場合 ア 治療で補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、第五表の備考に定める基準を満たすものに限る。 イ 外科的治療を行う場合 ウ 脊柱変形に対する治療が必要な場合 エ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合
2	骨系統疾患	3 軟骨低形成症	骨系統疾患	13	軟骨低形成症	次のいずれかに該当する場合 ア 治療で補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、第五表の備考に定める基準を満たすものに限る。 イ 外科的治療を行う場合 ウ 脊柱変形に対する治療が必要な場合 エ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合
2	骨系統疾患	4 タナトフォリック骨異形成症	骨系統疾患	7	タナトフォリック骨異形成症	左欄の疾病名に該当する場合
2	骨系統疾患	5 骨形成不全症	骨系統疾患	3	骨形成不全症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法又は外科的治療を行う場合
2	骨系統疾患	6 低ホスファターゼ症	骨系統疾患	9	低ホスファターゼ症	左欄の疾病名に該当する場合
2	骨系統疾患	7 大理石骨病	骨系統疾患	6	大理石骨病	左欄の疾病名に該当する場合
2	骨系統疾患	8 多発性軟骨性外骨腫症	骨系統疾患	8	多発性軟骨性外骨腫症	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合
2	骨系統疾患	9 内軟骨腫症	骨系統疾患	12	内軟骨腫症	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合
2	骨系統疾患	10 2型コラーゲン異常症関連疾患	骨系統疾患	15	2型コラーゲン異常症関連疾患	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合
2	骨系統疾患	11 点状軟骨異形成症（ペルオキシソーム病を除く。）	骨系統疾患	11	点状軟骨異形成症（ペルオキシソーム病を除く。）	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合 エ 血液凝固異常に対する治療を行う場合
2	骨系統疾患	12 偽性軟骨無形成症	骨系統疾患	2	偽性軟骨無形成症	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			厚生労働省告示			
大分類		細分類	区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
2	骨系統疾患	13 ラーセン症候群	骨系統疾患	17	ラーセン症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合
2	骨系統疾患	14 進行性骨化性線維異形成症	骨系統疾患	5	進行性骨化性線維異形成症	左欄の疾病名に該当する場合
2	骨系統疾患	15 TRPV4異常症	骨系統疾患	10	TRPV4異常症	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合
2	骨系統疾患	16 骨硬化性疾患	骨系統疾患	4	骨硬化性疾患	脳神経障害、骨髄炎若しくは骨折の症状が続く場合又は治療が必要な場合
2	骨系統疾患	17 ビールズ症候群	骨系統疾患	16	ビールズ症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合

16 脈管系疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			厚生労働省告示			
大分類		細分類	区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
1	脈管奇形	1 青色ゴムまり様母斑症候群	脈管奇形	3	青色ゴムまり様母斑症候群	疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合
1	脈管奇形	2 巨大静脈奇形	脈管奇形	4	巨大静脈奇形	疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合
1	脈管奇形	3 巨大動静脈奇形	脈管奇形	5	巨大動静脈奇形	疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合
1	脈管奇形	4 クリップル・トレノネー・ウェーバー症候群	脈管奇形	6	クリップル・トレノネー・ウェーバー症候群	疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合
1	脈管奇形	5 原発性リンパ浮腫	脈管奇形	7	原発性リンパ浮腫	疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合
1	脈管奇形	6 リンパ管腫	脈管奇形	8	リンパ管腫	治療が必要な場合
1	脈管奇形	7 リンパ管腫症	脈管奇形	9	リンパ管腫症	治療が必要な場合
2	遺伝性出血性末梢血管拡張症	8 遺伝性出血性末梢血管拡張症（オスラー病）	遺伝性出血性末梢血管拡張症	1	遺伝性出血性末梢血管拡張症	疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合
3	カサバツハ・メリット症候群	9 カサバツハ・メリット（Kasabach-Merritt）現象（症候群）	カサバツハ・メリット症候群	2	カサバツハ・メリット現象（症候群）	疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合