

○児童福祉法第六条の二第一項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第二項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度

(平成二十六年十二月十八日)

(厚生労働省告示第四百七十五号)

児童福祉法(昭和二十二年法律第百六十四号)第六条の二第一項及び第二項の規定に基づき、児童福祉法第二十一条の五の規定に基づき厚生労働大臣が定める慢性疾患及び当該疾患ごとに厚生労働大臣が定める疾患の状態の程度(平成十七年厚生労働省告示第二十三号)の全部を次のように改正し、平成二十七年一月一日から適用する。

児童福祉法第六条の二第一項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第二項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度

児童福祉法第六条の二第一項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第二項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度は、第一表から第十六表までに掲げるとおりとする。

第一表 悪性新生物

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
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。
	2	悪性黒色腫	同上
	3	悪性骨巨細胞腫	同上
	4	悪性ラブドイド腫瘍	同上
	5	ウィルムス腫瘍/腎芽腫	同上
	6	横紋筋肉腫	同上
	7	褐色細胞腫	同上
	8	滑膜肉腫	同上
	9	肝芽腫	同上
	10	肝細胞癌 ^{がん}	同上
	11	気管支腫瘍	同上
	12	胸膜肺芽腫	同上
	13	甲状腺癌 ^{がん}	同上
	14	骨軟骨腫症	同上
	15	骨肉腫	同上
	16	混合性胚細胞腫瘍 ^{はい}	同上

	17	脂肪肉腫	同上
	18	絨毛癌 <small>じゅうがん</small>	同上
	19	上咽頭癌 <small>がん</small>	同上
	20	神経芽腫	同上
	21	神経節芽腫	同上
	22	腎細胞癌 <small>がん</small>	同上
	23	腎明細胞肉腫	同上
	24	膝芽腫 <small>すい</small>	同上
	25	性索間質性腫瘍	同上
	26	線維形成性小円形細胞腫瘍	同上
	27	線維肉腫	同上
	28	胎児性癌 <small>がん</small>	同上
	29	唾液腺癌 <small>がん</small>	同上
	30	多胎芽腫	同上
	31	軟骨芽細胞腫	同上
	32	軟骨肉腫	同上
	33	副腎皮質癌 <small>がん</small>	同上
	34	平滑筋肉腫	同上
	35	胞巣状軟部肉腫	同上
	36	未分化神経外胚葉性腫瘍（末梢性 <small>しよう</small> のものに限る。）	同上
	37	未分化肉腫	同上
	38	未分化胚細胞腫 <small>はい</small>	同上
	39	明細胞肉腫（腎明細胞肉腫を除く。）	同上
	40	網膜芽細胞腫	同上
	41	ユーイング肉腫	同上
	42	卵黄囊腫 <small>のう</small>	同上
	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。）	同上
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。
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。
	46	ランゲルハンス細胞組織球症	同上
	47	45 及び 46 に掲げるもののほか、組織球症	同上
中枢神経系腫瘍	48	悪性神経鞘腫 <small>しゅう</small>	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。
	49	異型奇形腫瘍／ラブドイド腫瘍	同上
	50	下垂体腺腫	同上
	51	奇形腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）	同上
	52	膠芽腫 <small>こう</small>	同上
	53	上衣腫	同上
	54	松果体腫	同上
	55	神経鞘腫 <small>しゅう</small>	同上
	56	神経節膠腫 <small>こう</small>	同上
	57	神経節腫	同上
	58	髓芽腫	同上
	59	髓膜腫	同上
	60	頭蓋咽頭腫	同上
	61	頭蓋内胚細胞腫瘍 <small>はい</small>	同上
	62	脊索腫	同上
	63	退形成性星細胞腫	同上
	64	びまん性星細胞腫	同上
	65	乏突起神経膠腫 <small>こう</small>	同上
	66	未分化神経外胚葉性腫瘍（中枢性のものに限る。）	同上
	67	脈絡叢乳頭腫 <small>そう</small>	同上
68	毛様細胞性星細胞腫	同上	
69	48 から 68 までに掲げるもののほか、中枢神経系腫瘍	同上	
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。
	71	急性骨髄性白血病、最未分化	同上
	72	急性骨髄単球性白血病	同上
	73	急性赤白血病	同上
	74	急性前骨髄球性白血病	同上
	75	急性単球性白血病	同上
	76	若年性骨髄単球性白血病	同上
	77	成熟B細胞急性リンパ性白血病	同上
	78	成熟を伴う急性骨髄性白血病	同上
	79	成熟を伴わない急性骨髄性白血病	同上
	80	前駆B細胞急性リンパ性白血病	同上
	81	T細胞急性リンパ性白血病	同上
	82	NK（ナチュラルキラー）細胞白血病	同上
	83	慢性骨髄性白血病	同上
	84	慢性骨髄単球性白血病	同上
	85	70 から 84 までに掲げるもののほか、白血病	同上
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。
	87	Tリンパ芽球性リンパ腫	同上
	88	Bリンパ芽球性リンパ腫	同上
	89	ホジキンリンパ腫	同上
	90	未分化大細胞リンパ腫	同上
	91	86 から 90 までに掲げるもののほか、リンパ腫	同上

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。

第二表 慢性腎疾患

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
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
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
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
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
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
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
	7	さい 鰓耳腎症候群	同上
	8	腎無形成	同上
	9	のう 多嚢胞性異形成腎	同上
	10	のう 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
	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
	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
	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
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
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
腎動静脈	16	腎動静脈瘻 <small>ろう</small>	腎機能低下がみられる場合又は腎移

ろう 瘻			植を行った場合
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
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
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
	20	ぼうこう 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。）	同上
	21	19 及び 20 に掲げるもののほか、尿路奇形	同上
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
	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
	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
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
26	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	同上
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
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
ネフロン ろう 癆	29	ネフロン ^{ろう} 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
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
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
慢性糸球 体腎炎	32	I g A 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
	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

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
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。）	同上
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
37	紫斑病性腎炎	同上
38	ネイル・パテラ症候群（爪膝蓋 ^{しつ} 症候群）	同上
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 ^{しょう} 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
40	フィブネクチン腎症	^{たん} 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
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
42	慢性糸球体腎炎（アルポート症候群によるものに限る。）	同上
43	メサングウム増殖性糸球体腎炎（I g A腎症を除く。）	同上
44	リポタンパク糸球体症	^{たん} 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
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
	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
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
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
	49	慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る。）	同上
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
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

この表で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が腎機能低下が見られる場合であって、第五表備考に定める基準を満たすものを対象とする。

第三表 慢性呼吸器疾患

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
間質性肺炎	1	先天性肺胞 ^{たん} 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
	2	特発性間質性肺炎	同上
	3	肺胞微石症	同上
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
気管支 ^{ぜん} 喘息	5	気管支 ^{ぜん} 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
気道 ^{さく} 狭窄	6	気道 ^{さく} 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 ^{さく} 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 ^{へん} 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。
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
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ペーシングのうち一つ以上を行う場合

先天性 ^{のう} 囊胞性肺疾患	9	先天性 ^{のう} 囊胞性肺疾患	治療が必要な場合
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
特発性肺へモジデローシス	11	特発性肺へモジデローシス	治療が必要な場合
^{のう} 囊胞性線維症	12	^{のう} 囊胞性線維症	治療が必要な場合
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
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

第四表 慢性心疾患

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
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
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
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
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
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
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
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
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
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
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
	11	右冠動脈肺動脈起始症	同上
	12	10及び11に掲げるもののほか、冠動脈起始異常	同上
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
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
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
	16	心筋梗塞	同上
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
	18	重複大動脈弓症	同上
	19	17 及び 18 に掲げるもののほか、血管輪	同上
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
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
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
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
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
収縮性心膜炎	25	収縮性心膜炎	第 1 基準を満たす場合
上室頻拍	26	上室頻拍（W P W 症候群によるものに限る。）	第 1 基準を満たす場合
	27	多源性心房頻拍	同上
	28	26 及び 27 に掲げるもののほか、上室頻拍	同上
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
心室細動	30	心室細動	左欄の疾病名に該当する場合
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
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
	33	ベラパミル感受性心室頻拍	同上
	34	32 及び 33 に掲げるもののほか、心室頻拍	同上
心室瘤	35	心室瘤	第 1 基準を満たす場合
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
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
	38	三尖弁閉鎖不全症	同上
	39	僧帽弁狭窄症	同上
	40	僧帽弁閉鎖不全症	同上

	41	大動脈弁狭窄症 ^{さく}	同上
	42	大動脈弁閉鎖不全症	同上
	43	肺動脈弁狭窄症 ^{さく}	同上
	44	肺動脈弁閉鎖不全症	同上
心内膜線 維弾性症	45	心内膜線維弾性症	左欄の疾病名に該当する場合
心房細動	46	心房細動	第1基準を満たす場合
心房粗動	47	心房粗動	第1基準を満たす場合
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
	49	単心房症	同上
	50	二次孔型心房中隔欠損症	同上
	51	不完全型房室中隔欠損症（不完全型心内 膜床欠損症）	同上
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
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
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
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
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
	57	大動脈弓離断複合	同上
大動脈狭 窄症 ^{さく}	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
	59	大動脈縮窄症 ^{さく}	同上
	60	大動脈縮窄複合 ^{さく}	同上
	61	大動脈弁上狭窄症 ^{さく}	同上
	62	58 から 61 までに掲げるもののほか、大 動脈狭窄症 ^{さく}	同上
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
大動脈弁 下狭窄症 ^{さく}	64	大動脈弁下狭窄症 ^{さく}	治療中である場合又は第2基準を満たす場合

大動脈瘤 ^{りゅう}	65	大動脈瘤 ^{りゅう} （バルサルバ洞動脈瘤 ^{りゅう} を除く。）	破裂の場合又は破裂が予想される場合
	66	バルサルバ洞動脈瘤 ^{りゅう}	同上
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
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
動静脈瘻 ^{ろう}	69	冠動脈瘻 ^{ろう}	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	70	肺動静脈瘻 ^{ろう}	同上
	71	69及び70に掲げるもののほか、動静脈瘻 ^{ろう}	同上
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
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
内臓錯位症候群	74	多脾症候群 ^ひ	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
	75	無脾症候群 ^ひ	同上
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
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
	78	部分肺静脈還流異常症	同上
肺静脈狭窄症 ^{さく}	79	肺静脈狭窄症 ^{さく}	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
肺動脈狭窄症 ^{さく}	80	肺動脈弁上狭窄症 ^{さく}	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	81	末梢 ^{しょう} 性肺動脈狭窄症 ^{さく}	同上
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
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
肺動脈閉	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

鎖症			くは第3基準を満たす場合
	85	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	同上
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
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
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
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
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
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
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
慢性心筋 炎	93	慢性心筋炎	第1基準を満たす場合
慢性心膜 炎	94	慢性心膜炎	第1基準を満たす場合
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
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
両大血管 右室起始 症	97	タウジッヒ・ビング奇形	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
	98	両大血管右室起始症（タウジッヒ・ビング奇形を除く。）	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
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

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 ^{しよ} 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（収縮期血圧40mmHg以上）、②肺動脈 ^{さく} 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 ^{さく} 狭窄、⑥心室性期外収縮、上室性頻拍、心室性頻拍、心房粗細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 ^{さく} 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。

第五表 内分泌疾患

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
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
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
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
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。
	5	先天性下垂体機能低下症	同上
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
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
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。
	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。）	同上
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
	11	クッシング病	同上
	12	副腎腺腫	同上
	13	副腎皮質結節性過形成	同上

	14	10 から 13 までに掲げるもののほか、クッシング症候群	同上
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
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。
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
	18	先天性高インスリン血症	同上
	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	同上
高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	20	精巣形成不全	治療で補充療法を行っている場合
	21	卵巣形成不全	同上
甲状腺機能亢進症	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
	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
甲状腺機能低下症	24	バセドウ病	同上
	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
	26	橋本病	同上
	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	同上
	28	異所性甲状腺	同上
	29	甲状腺刺激ホルモン（TSH）分泌低下症（先天性に限る。）	同上
甲状腺ホルモン不応症	30	無甲状腺症	同上
	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	同上
高プロラクチン血症	32	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
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

クチン血症			他の薬物療法を行っている場合
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
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。
	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
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
	38	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	同上
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
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
	41	カルチノイド症候群	同上
	42	VIP産生腫瘍	同上
成長ホルモン（GH）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
	44	成長ホルモン（GH）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。）	同上
成長ホルモン（GH）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。
	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。）	同上
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
	48	17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素	同上

		欠損症	
	49	5 α -還元酵素欠損症	同上
	50	47 から 49 までに掲げるもののほか、46, X Y 性分化疾患	同上
	51	混合性性腺異形成症	同上
	52	46, X X 性分化疾患	同上
	53	卵精巢性性分化疾患	同上
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
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
先天性副腎過形成症	56	11 β -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
	57	3 β -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	同上
	58	17 α -水酸化酵素欠損症	同上
	59	21-水酸化酵素欠損症	同上
	60	P 450 酸化還元酵素欠損症	同上
	61	リポイド副腎過形成症	同上
	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	同上
多 ^{のう} 嚢胞性卵巣症候群	63	多 ^{のう} 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
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
	65	多発性内分泌腫瘍 2 型 (シップル症候群)	同上
	66	64 及び 65 に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍	同上
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
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
	69	低レニン性低アルドステロン症	同上
	70	68 及び 69 に掲げるもののほか、低アルドステロン症	同上

低ゴナドトロピン	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
性腺機能低下症	72	低ゴナドトロピン性腺機能低下症（カルマン症候群を除く。）	同上
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
	74	腎性尿崩症	同上
	75	中枢性尿崩症	同上
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。
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。
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。
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。
	80	副甲状腺欠損症	同上
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
	82	先天性副腎低形成症	同上
	83	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）単独欠損症	同上
	84	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）不応症	同上
	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。）	同上
見かけの鉱質コルチコイド	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

過剰症候群			
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
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。
	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。
	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
	91	プラダー・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。
	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

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。

- 1 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。
 - (1) 現在の身長が別表第一に掲げる値以下であること。
 - (2) 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。
 - (3) 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。

- 2 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6 ng/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。
 - (1) 現在の身長が別表第二に掲げる値以下であること。
 - (2) 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。
- 3 ターナー症候群又はプラダー・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。
 - (1) 現在の身長が別表第二に掲げる値以下であること。
 - (2) 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。
- 4 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。
- 5 軟骨低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。
- 6 腎機能低下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。

- 1 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。
- 2 腎機能低下、ターナー症候群、プラダー・ウィリ症候群、ヌーナン症候群、軟骨低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。

第六表 膠原病

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
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 ^{しょう} 交換療法のうち一つ以上を用いている場合
	2	顕微鏡的多発血管炎	同上
	3	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	同上
	4	高安動脈炎	同上
	5	多発血管炎性肉芽腫症	同上
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 ^{しょう} 交換療法のうち一つ以上を用いている場合
	7	シェーグレン症候群	同上
	8	若年性特発性関節炎	同上
	9	全身性エリテマトーデス	同上
	10	皮膚筋炎／多発性筋炎	同上
	11	ベーチェット病	同上
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 ^{しょう} 交換療法のうち一つ以上を用いている場合
自己炎症性疾患	13	インターロイキン I 受容体拮抗分子欠損症 ^{きつ}	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 ^{しょう} 交換療法のうち一つ以上を用いている場合
	14	家族性地中海熱	同上
	15	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・ア ^{のう} クネ症候群 ^{えそ のう}	同上

	16	クリオピリン関連周期熱症候群	同上
	17	高IgD症候群（メバロン酸キナーゼ欠損症）	同上
	18	TNF受容体関連周期性症候群	同上
	19	中條・西村症候群	同上
	20	ブラウ症候群／若年発症サルコイドーシス	同上
	21	慢性再発性多発性骨髄炎	同上
	22	13 から 21 までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患	同上
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 ^{しょう} 交換療法のうち一つ以上を用いている場合
	24	混合性結合組織病	同上

第七表 糖尿病

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
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 I G F - 1 のうち一つ以上を用いている場合
	2	インスリン受容体異常症	同上
	3	脂肪萎縮性糖尿病	同上
	4	若年発症成人型糖尿病 (MODY)	同上
	5	新生児糖尿病	同上
	6	2 型糖尿病	同上
	7	1 から 6 まで掲げるもののほか、糖尿病	同上

第八表 先天性代謝異常

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
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
	2	アルギニノコハク酸尿症	同上
	3	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	同上
	4	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	同上
	5	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	同上
	6	高アルギニン血症	同上
	7	高オルニチン血症	同上
	8	高チロシン血症1型	同上
	9	高チロシン血症2型	同上
	10	高チロシン血症3型	同上
	11	高プロリン血症	同上
	12	高メチオニン血症	同上
	13	シスチン尿症	同上
	14	シトリン欠損症	同上
	15	ハートナップ病	同上
	16	非ケトーシス型高グリシン血症	同上
	17	フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症）	同上
	18	プロリダーゼ欠損症	同上
	19	ホモシスチン尿症	同上
	20	メープルシロップ尿症	同上
	21	リジン尿性 ^{たん} 蛋白不耐症	同上
	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	同上
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
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
	25	ウィルソン病	同上
	26	オクシピタル・ホーン症候群	同上
	27	先天性腸性肢端皮膚炎	同上

	28	無セルロプラスミン血症	同上
	29	メンケス病	同上
	30	24 から 29 までに掲げるもののほか、金属代謝異常症	同上
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
	32	リポイドタンパク症	同上
	33	31 及び 32 に掲げるもののほか、結合組織異常症	同上
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
	35	家族性複合型高脂質血症	同上
	36	原発性高カイロミクロン血症	同上
	37	高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症	同上
	38	無β-リポタンパク血症	同上
	39	34 から 38 までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	同上
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
	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	同上
	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	同上
	43	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	同上
	44	三頭酵素欠損症	同上
	45	3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症	同上
	46	全身性カルニチン欠損症	同上
	47	短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	同上
	48	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	同上
	49	40 から 48 までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症	同上
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
	51	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	同上
	52	チロシン水酸化酵素欠損症	同上
	53	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症	同上
	54	ビオプテリン代謝異常症	同上
	55	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	同上

	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	同上
糖質代謝異常症	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
	58	ウリジルニリン酸ガラクトースー4ーエピメラーゼ欠損症	同上
	59	ガラクトースー1ーリン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	同上
	60	ガラクトキナーゼ欠損症	同上
	61	グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病0型）	同上
	62	グルコーストランスポーター1（GLUT1）欠損症	同上
	63	糖原病I型	同上
	64	糖原病III型	同上
	65	糖原病IV型	同上
	66	糖原病V型	同上
	67	糖原病VI型	同上
	68	糖原病VII型	同上
	69	糖原病IX型	同上
	70	フルクトースー1, 6ービスホスファターゼ欠損症	同上
71	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	同上	
	72	57 から 71 までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	同上
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
	74	73 に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	同上
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
	76	オロト酸尿症	同上
	77	キサントシン尿症	同上
	78	尿酸トランスポーター異常症	同上
	79	ヒポキサントングアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症（レッシュ・ナイハン症候群）	同上
	80	75 から 79 までに掲げるもののほか、プ	同上

		リンピリミジン代謝異常症	
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
	82	ペルオキシソーム形成異常症	同上
	83	レフサム病	同上
	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	同上
ミトコンドリア病	85	スクシニル-C o A リガーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
	86	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	同上
	87	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	同上
	88	フマラーゼ欠損症	同上
	89	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	同上
	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。）	同上
	91	ミトコンドリアDNA枯渇症候群	同上
	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。）	同上
93	85 から 92 までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病	同上	
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
	95	イソ吉草酸血症	同上
	96	グリセロール尿症	同上
	97	グルタル酸血症1型	同上
	98	グルタル酸血症2型	同上
	99	原発性高シュウ酸尿症	同上
	100	スクシニル-C o A : 3-ケト酸C o A トランスフェラーゼ（SCOT）欠損症	同上
	101	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリルC o A合成酵素欠損症	同上
	102	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	同上
	103	3-メチルクロトニルC o Aカルボキシラーゼ欠損症	同上
	104	先天性胆汁酸代謝異常症	同上
	105	複合カルボキシラーゼ欠損症	同上
	106	プロピオン酸血症	同上
	107	β -ケトチオラーゼ欠損症	同上

	108	メチルグルタコン酸尿症	同上
	109	メチルマロン酸血症	同上
	110	94 から 109 までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	同上
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
	112	異染性白質ジストロフィー	同上
	113	ガラクトシアリドーシス	同上
	114	クラッペ病	同上
	115	ゴーシェ病	同上
	116	酸性リパーゼ欠損症	同上
	117	シアリドーシス	同上
	118	GM1- gangliosidosis	同上
	119	GM2- gangliosidosis	同上
	120	シスチン症	同上
	121	神経セロイドリポフスチン症	同上
	122	ニーマン・ピック病	同上
	123	ファーバー病	同上
	124	ファブリー病	同上
	125	フコシドーシス	同上
	126	ポンペ病	同上
	127	マルチプルスルファターゼ欠損症	同上
	128	マンノシドーシス	同上
	129	ムコ多糖症Ⅰ型	同上
	130	ムコ多糖症Ⅱ型	同上
	131	ムコ多糖症Ⅲ型	同上
	132	ムコ多糖症Ⅳ型	同上
	133	ムコ多糖症Ⅵ型	同上
	134	ムコ多糖症Ⅶ型	同上
135	ムコリピドーシスⅡ型 (I-cell 病)	同上	
136	ムコリピドーシスⅢ型	同上	
137	遊離シアル酸蓄積症	同上	
	138	111 から 137 までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	同上

第九表 血液疾患

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
遺伝性溶血性貧血	1	遺伝性球形赤血球症	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
	2	鎌状赤血球症	治療で補充療法、G-CSF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	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
	4	口唇赤血球症	治療で補充療法を行っている場合
	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
	6	ピ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
	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	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
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
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
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-CSF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	血小板無力症	同上

	13	ベルナール・スーリエ症候群	同上
	14	11 から 13 までに掲げるもののほか、血小板機能異常症	同上
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
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
	17	16 に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病	同上
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
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
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
自己免疫性溶血性貧血	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
	22	発作性寒冷ヘモグロビン尿症	同上
	23	21 及び 22 に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血（A I H Aを含む。）	同上
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
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
赤芽球癆 ^{ろう}	26	後天性赤芽球癆 ^{ろう}	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
	27	先天性赤芽球癆 ^{ろう} （ダイヤモンド・ブラックファン貧血）	同上
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
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
	30	血友病B	同上
	31	先天性フィブリノーゲン欠乏症	同上
	32	先天性プロトロンビン欠乏症	同上
	33	第V因子欠乏症	同上
	34	第VII因子欠乏症	同上
	35	第X因子欠乏症	同上
	36	第XI因子欠乏症	同上

	37	第Ⅺ因子欠乏症	同上
	38	第Ⅻ因子欠乏症	同上
	39	フォンウィルブランド病	同上
	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	同上
先天性骨髓不全症候群	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
	42	ファンconi貧血	同上
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
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
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
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
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
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
本態性血小板血症	49	本態性血小板血症	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
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

ン血症			
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-CSF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
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-CSF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

第十表 免疫疾患

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
液性免疫不全を主とする疾患	1	I g G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
	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	高I g M症候群	同上
	4	選択的I g A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
	5	特異抗体産生不全症	同上
	6	乳児一過性低ガンマグロブリン血症	同上
	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
	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	同上
原発性食細胞機能不全症及び欠損症	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、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	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/μL以下の状態である場合
	11	9及び10に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症	同上
	12	シュワツハマン・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、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	白血球接着不全症	同上
	14	慢性肉芽腫症	同上
	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
	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
	17	12から16までに掲げるもののほか、白血球機能異常	同上
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
後天性免疫不全症	19	後天性免疫不全症候群（H I V感染によるものに限る。）	左欄の疾病名に該当する場合
	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
自然免疫異常	21	I R A K 4 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
	22	慢性皮膚粘膜カンジダ症	同上
	23	M y D 88 欠損症	同上
	24	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症	同上
	25	21 から 24 までに掲げるもののほか、自然免疫異常	同上
先天性補体欠損症	26	遺伝性血管性浮腫（C 1 インヒビター欠損症）	治療で補充療法が必要となる場合
	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
	28	26 及び 27 に掲げるもののほか、先天性補体欠損症	同上
複合免疫不全症	29	アデノシンデアミナーゼ（A D A）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、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
	30	X連鎖重症複合免疫不全症	同上
	31	オーメン症候群	同上
	32	細網異形成症	同上

	33	Z A P—70 欠損症	同上
	34	C D 8 欠損症	同上
	35	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症	同上
	36	MHC クラス I 欠損症	同上
	37	MHC クラス II 欠損症	同上
	38	29 から 37 までに掲げるもののほか、複合免疫不全症	同上
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
慢性活動性 E B ウイルス感染症	40	慢性活動性 E B 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
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
	42	自己免疫性リンパ増殖症候群（ALPS）	同上
	43	チェディアック・東症候群	同上
	44	41 から 43 までに掲げるもののほか、免疫調節障害	同上
免疫不全を伴う特徴的な症候群	45	I C F 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
46	ウイスコット・オールドリッチ症候群	同上
47	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	同上
48	胸腺低形成（ディ・ジョージ症候群／22 q 11.2 欠失症候群）	同上
49	高 I g E 症候群	同上
50	シムケ症候群	同上
51	先天性角化異常症	同上
52	ナイミーヘン染色体不安定症候群	同上
53	PMS 2 異常症	同上
54	ブルーム症候群	同上
55	毛細血管拡張性運動失調症	同上
56	R I D D L E 症候群	同上

第十一表 神経・筋疾患

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
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
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
	3	カナバン病	同上
	4	先天性大脳白質形成不全症	同上
	5	白質消失症	同上
	6	皮質下 ^{のう} 嚢胞をもつ大頭型白質脳症	同上
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
A T R — X 症候群	8	A T R — 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
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
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
	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 ^{しょう} 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
	12	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	同上
	13	肢帯型筋ジストロフィー	同上
	14	デュシェンヌ型筋ジストロフィー	同上
	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
	16	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	同上
	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 ^{しょう} 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一つ以上を継続的に行っている場合
けいれん 痙攣重積 型急性脳 症	18	けいれん 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
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
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
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
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
小児交互性片麻痺 ^ひ	23	小児交互性片麻痺 ^ひ	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
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
	25	ゴーリン症候群（基底細胞母斑症候群）	同上
	26	神経皮膚黒色症	同上
	27	スタージ・ウェーバー症候群	同上
	28	フォンヒッペル・リンドウ病	同上
進行性ミオクローヌステんかん	29	ウンフェルリヒト・レントボルク病	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	ラフォラ病	同上
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
	32	クルーゾン病	同上
	33	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	同上
	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	同上

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
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
脊髄髄膜瘤 ^{りゅう}	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
	38	髄膜脳瘤 ^{りゅう}	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
	39	脊髄髄膜瘤 ^{りゅう}	同上
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 ^{しょう} 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
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
	42	先天性トキソプラズマ感染症	同上
	43	先天性風疹 ^{しん} 症候群	同上
	44	先天性ヘルペスウイルス感染症	同上
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
	46	先天性無痛無汗症	同上
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 ^{しょう} 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
	48	セントラルコア病	同上
	49	ネマリンミオパチー	同上
	50	マルチコア病	同上
	51	ミオチューブラーミオパチー	同上
	52	ミニコア病	同上
	53	47 から 52 までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	同上
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
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
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
	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
	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
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
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
糖蛋白質代謝障害	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
	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	同上
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
	64	大田原症候群	同上
	65	環状20番染色体症候群	同上
	66	GRIN2B関連神経発達異常症	同上
	67	視床下部過誤腫症候群	同上
	68	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	同上
	69	早期ミオクロニー脳症	同上
	70	點頭てんかん（ウエスト症候群）	同上
	71	乳児重症ミオクロニーてんかん	同上
	72	PCDH19関連症候群	同上
	73	PURA関連神経発達異常症	同上
	74	ミオクロニー欠神てんかん	同上
	75	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	同上
	76	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	同上
77	レノックス・ガストー症候群	同上	
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
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
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
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
	82	C A S K 異常症	同上
	83	巨脳症－毛細血管奇形症候群	同上
	84	全前脳胞症	同上
	85	先天性水頭症	同上
	86	ダンディー・ウォーカー症候群	同上
	87	中隔視神経形成異常症（ドモルシア症候群）	同上
	88	片側巨脳症	同上
	89	裂脳症	同上
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
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	91	W D R 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
	92	乳児神経軸索ジストロフィー	同上
	93	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	同上
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
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
	96	変形性筋ジストニー	同上
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
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
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
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

第十二表 慢性消化器疾患

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
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
	2	クローン病	同上
	3	自己免疫性腸症（IPEX症候群を含む。）	同上
	4	早期発症型炎症性腸疾患	同上
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
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
	7	門脈圧亢進症（バンチ症候群を含む。）	同上
	8	門脈・肝動脈瘻	同上
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	先天性肝線維症	同上
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
	12	肝内胆管減少症	同上
	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
	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
	15	先天性胆道拡張症	同上
	16	胆道閉鎖症	左欄の疾病名に該当する場合
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
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
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
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
	21	総排泄腔外反症	同上
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
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
	24	エンテロキナーゼ欠損症	同上
	25	ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症	同上
	26	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症	同上
	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
	28	乳糖不耐症	発症時期が乳児期の場合
	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
	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
難治性膵炎	31	遺伝性膵炎	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の脂肪便のうち一つ以上の症状が認められる場合
	32	自己免疫性膵炎	同上
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
ヒルシュスプルング病及び類縁疾患	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
	35	腸管神経節細胞僅少症	同上
	36	ヒルシュスプルング病	同上
	37	慢性特発性偽性腸閉塞症	同上

ポリポーシス	38	カウデン症候群	左欄の疾病名に該当する場合
	39	家族性腺腫性ポリポーシス	同上
	40	若年性ポリポーシス	同上
	41	ポイツ・ジェガース症候群	同上
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
	43	自己免疫性肝炎	同上
	44	新生児ヘモクロマトーシス	同上

第十三表 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

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	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
	2	5 p 一症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
	3	13 トリソミー症候群	同上
	4	18 トリソミー症候群	同上
	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
	6	4 p 一症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
	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プラダー・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
	8	アントレー・ビクスラー症候群	基準（ウ）を満たす場合
	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
	10	MECP2 重複症候群	基準（ア）又は基準（ウ）を満たす場合
	11	歌舞伎症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
	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
	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
	14	コフィン・シリス症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
	15	コフィン・ローリー症候群	基準（ア）を満たす場合
	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
	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
	18	色素失調症	基準（ア）を満たす場合
	19	シンプソン・ゴラビ・ベーメル症候群	基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
	20	スミス・マギニス症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合

21	スミス・レムリ・オピッツ症候群	同上
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
23	ソトス症候群	同上
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
25	チャージ症候群	同上
26	ハーラマン・ストライフ症候群	基準（ウ）を満たす場合
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
28	ファイファー症候群	基準（ア）又は基準（ウ）を満たす場合
29	ベックウィズ・ヴィーデマン症候群	基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
30	マルファン症候群	基準（イ）を満たす場合又は大動脈瘤 ^{りゅう} 破裂の場合若しくは破裂が予想される場合
31	メビウス症候群	基準（ア）又は基準（ウ）を満たす場合
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
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
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
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 ^{りゅう} 破裂の場合若しくは破裂が予想される場合

備考

- 1 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 ^{しよう} 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。） ^{ろう} 、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。

- 2 厚生労働省健康局長は、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に属する疾病を定めようとするときは、あらかじめ、専門的な知識を有する者その他の学識経験者の意見を聴かなければならない。

第十四表 皮膚疾患

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
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。
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
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
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
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
	6	シェーグレン・ラルソン症候群	同上
	7	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）	同上
	8	道化師様魚鱗癬	同上
	9	ネザートン症候群	同上
	10	5から9までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬	同上
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
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の対象としない。

肥厚性皮膚骨膜症	13	肥厚性皮膚骨膜症	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、 ^{けん} 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
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）を使用する必要のある場合
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
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 ^ひ 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

第十五表 骨系統疾患

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
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
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 ^{わん} 弯又は脊髄麻痺 ^ひ 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
	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
	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
	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
	6	大理石骨病	同上
	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
	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 ^{わん} 弯又

		<p>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</p> <p>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</p>
9	低ホスファターゼ症	左欄の疾病名に該当する場合
10	T R P V 4 異常症	<p>次のいずれかに該当する場合</p> <p>ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合</p> <p>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</p> <p>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</p>
11	点状軟骨異形成症（ペルオキシソーム病を除く。）	<p>次のいずれかに該当する場合</p> <p>ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合</p> <p>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</p> <p>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</p> <p>エ 血液凝固異常に対する治療を行う場合</p>
12	内軟骨腫症	<p>次のいずれかに該当する場合</p> <p>ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合</p> <p>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</p>

		<p>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</p>
13	軟骨低形成症	<p>次のいずれかに該当する場合</p> <p>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。</p> <p>イ 外科的治療を行う場合</p> <p>ウ 脊柱変形に対する治療が必要な場合</p> <p>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</p>
14	軟骨無形成症	同上
15	2型コラーゲン異常症関連疾患	<p>次のいずれかに該当する場合</p> <p>ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合</p> <p>イ 重度の四肢変形、脊柱側^{わん}弯又は脊髄麻痺^ひのうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合</p> <p>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</p>
16	ビールズ症候群	同上
17	ラーセン症候群	同上

第十六表 脈管系疾患

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
遺伝性出血性末梢血管拡張症	1	遺伝性出血性末梢 ^{しょう} 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
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
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
	4	巨大静脈奇形	同上
	5	巨大動静脈奇形	同上
	6	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	同上
	7	原発性リンパ浮腫	同上
	8	リンパ管腫	治療が必要な場合
	9	リンパ管腫症	同上

