

1 悪性新生物

大分類		研究班案		状態の程度
		細分類		
1	白血病	1	前駆B細胞リンパ芽球性白血病	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後5年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	成熟B細胞リンパ芽球性白血病	(同上)
		3	T細胞リンパ芽球性白血病	(同上)
		4	急性骨髄性白血病、最小分化	(同上)
		5	成熟を伴わない急性骨髄性白血病	(同上)
		6	成熟を伴う急性骨髄性白血病	(同上)
		7	急性前骨髄球性白血病	(同上)
		8	急性骨髄単球性白血病	(同上)
		9	急性単球性白血病	(同上)
		10	急性赤白血病	(同上)
		11	急性巨核芽球性白血病	(同上)
		12	NK（ナチュラルキラー）細胞白血病	(同上)
		13	慢性骨髄性白血病	(同上)
		14	慢性骨髄単球性白血病	(同上)
		15	若年性骨髄単球性白血病	(同上)
		16	1から15に掲げるもののほかの、白血病	(同上)
2	骨髄異形成症候群	17	骨髄異形成症候群	(同上)
3	悪性リンパ腫	18	成熟B細胞リンパ腫	(同上)
		19	未分化大細胞リンパ腫	(同上)
		20	Bリンパ芽球性リンパ腫	(同上)
		21	Tリンパ芽球性リンパ腫	(同上)
		22	ホジキン（Hodgkin）リンパ腫	(同上)
		23	18から22に掲げるもののほかの、悪性リンパ腫	(同上)
4	組織球症	24	ランゲルハンス（Langerhans）細胞組織球症	(同上)
		25	血球貪食性リンパ組織球症	(同上)
		26	24及び25に掲げるもののほかの、組織球症	(同上)
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く）	27	神経芽腫	(同上)
		28	神経節芽腫	(同上)
		29	網膜芽細胞腫	(同上)
		30	ウィルムス（Wilms）腫瘍・腎芽腫	(同上)
		31	腎明細胞肉腫	(同上)
		32	腎細胞癌	(同上)
		33	肝芽腫	(同上)
		34	肝細胞癌	(同上)
		35	骨肉腫	(同上)
		36	骨軟骨腫症	(同上)
		37	軟骨肉腫	(同上)

		研究班案		状態の程度
大分類		細分類		
		38	軟骨芽腫	(同上)
		39	悪性骨巨細胞腫	(同上)
		40	ユーイング (Ewing) 肉腫	(同上)
		41	未分化神経外胚葉性腫瘍 (末梢性のもの)	(同上)
		42	横紋筋肉腫	(同上)
		43	悪性ラブドイド腫瘍	(同上)
		44	未分化肉腫	(同上)
		45	線維形成性小円形細胞腫瘍	(同上)
		46	線維肉腫	(同上)
		47	滑膜肉腫	(同上)
		48	明細胞肉腫 (腎明細胞肉腫を除く)	(同上)
		49	胞巣状軟部肉腫	(同上)
		50	平滑筋肉腫	(同上)
		51	脂肪肉腫	(同上)
		52	未分化胚細胞腫	(同上)
		53	胎児性癌	(同上)
		54	多胎芽腫	(同上)
		55	卵黄嚢腫	(同上)
		56	絨毛癌	(同上)
		57	混合性胚細胞腫瘍	(同上)
		58	性索間質性腫瘍	(同上)
		59	副腎皮質癌	(同上)
		60	甲状腺癌	(同上)
		61	上咽頭癌	(同上)
		62	唾液腺癌	(同上)
		63	悪性黒色腫	(同上)
		64	褐色細胞腫	(同上)
		65	悪性胸腺腫	(同上)
		66	胸膜肺芽腫	(同上)
		67	気管支腫瘍	(同上)
		68	臍芽腫	(同上)
		69	27から68に掲げるもののほかの、固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く)	(同上)
6	中枢神経系腫瘍	70	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	びまん性星細胞腫	(同上)
		72	退形成性星細胞腫	(同上)
		73	膠芽腫	(同上)
		74	上衣腫	(同上)
		75	乏突起神経膠腫	(同上)
		76	髓芽腫	(同上)

		研究班案		状態の程度
大分類		細分類		
		77	頭蓋咽頭腫	(同上)
		78	松果体腫	(同上)
		79	脈絡叢乳頭腫	(同上)
		80	髄膜腫	(同上)
		81	下垂体腺腫	(同上)
		82	神経節膠腫	(同上)
		83	神経節腫	(同上)
		84	脊索腫	(同上)
		85	未分化神経外胚葉性腫瘍 (中枢性のもの)	(同上)
		86	異型奇形腫瘍/ラブドイド腫瘍	(同上)
		87	悪性神経鞘腫	(同上)
		88	神経鞘腫	(同上)
		89	奇形腫 (頭蓋内及び脊柱管内に限る)	(同上)
		90	頭蓋内胚細胞腫瘍	(同上)
		91	70から90に掲げるもののほかの、中枢神経系腫瘍	(同上)

2 慢性腎疾患群

大分類		研究班案		状態の程度
		細分類		
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	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
		2	びまん性メサンギウム硬化症	(同上)
		3	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 イ 治療で免疫抑制薬、生物学的製剤を用いる場合 ウ 腎移植を行った場合
		4	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、降圧薬のうち一つ以上を用いる場合、または腎移植を行った場合
		5	膜性腎症	(同上)
		6	1から5に掲げるもののほかの、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 ウ 治療で免疫抑制薬、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	7	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、降圧薬のうち一つ以上を用いる場合、または腎移植を行った場合
		8	メサンギウム増殖性糸球体腎炎(IgA腎症を除く)	(同上)
		9	膜性増殖性糸球体腎炎	(同上)
		10	紫斑病性腎炎	(同上)
		11	抗糸球体基底膜腎炎(グッドパスチャー(Goodpasture)症候群)	(同上)
		12	慢性糸球体腎炎(アルポート(Alport)症候群による)	(同上)
		13	エプスタイン(Epstein)症候群	治療で薬物療法を行っている場合、または腎移植を行った場合
		14	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、降圧薬のうち一つ以上を用いる場合
		15	急速進行性糸球体腎炎(顕微鏡的多発血管炎による)	(同上)
		16	急速進行性糸球体腎炎(多発血管炎性肉芽腫症による)	(同上)

大分類		研究班案		状態の程度
		細分類		
		17	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、輸血のうち1つ以上を用いる場合、または腎移植を行った場合
		18	ネイル・パテラ (Nail-Patella)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、降圧薬のうち一つ以上を用いる場合、または腎移植を行った場合
		19	7から18に掲げるもののほかの、慢性糸球体腎炎	(同上)
3	慢性尿細管間質性腎炎 (尿路奇形が原因のものは除く)	20	慢性尿細管間質性腎炎 (尿路奇形が原因のものは除く)	腎機能低下がみられる場合、または腎移植を行った場合
4	慢性腎盂腎炎	21	慢性腎盂腎炎	(同上)
5	アミロイド腎	22	アミロイド腎	治療で薬物療法を行っている場合、また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	23	家族性若年性高尿酸血症性腎症	(同上)
7	ネフロン癆	24	ネフロン癆	(同上)
8	腎血管性高血圧	25	腎血管性高血圧	(同上)
9	腎静脈血栓症	26	腎静脈血栓症	(同上)
10	腎動静脈瘻	27	腎動静脈瘻	腎機能低下がみられる場合、または腎移植を行った場合
11	尿細管性アシドーシス	28	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、または腎移植を行った場合
12	ギッテルマン症候群	29	ギッテルマン (Gitelman) 症候群	(同上)
13	バーター症候群	30	バーター (Bartter) 症候群	(同上)
14	腎尿管結石	31	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、または腎移植を行った場合
15	慢性腎不全	32	慢性腎不全(腎腫瘍による)	腎機能低下がみられる場合、または腎移植を行った場合
		33	慢性腎不全(急性尿細管壊死または腎虚血による)	(同上)
16	腎奇形	34	多発性嚢胞腎	治療で薬物療法を行っている場合、または腎移植を行った場合
		35	低形成腎	腎機能低下がみられる場合、または腎移植を行った場合
		36	腎無形成	(同上)
		37	ポッター (Potter) 症候群	治療で薬物療法を行っている場合、または腎移植を行った場合
		38	多嚢胞性異形成腎	腎機能低下がみられる場合、または腎移植を行った場合
		39	寡巨大糸球体症	(同上)
		40	34から39に掲げるもののほかの、腎奇形	(同上)
17	尿路奇形	41	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、または腎移植を行った場合
		42	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)
		43	41及び42に掲げるもののほかの、尿路奇形	(同上)
18	萎縮腎 (尿路奇形が原因のものは除く)	44	萎縮腎 (尿路奇形が原因のものは除く)	腎機能低下がみられる場合、または腎移植を行った場合
19	ファンコーニ症候群	45	ファンコーニ (Fanconi) 症候群	治療で薬物療法を行っている場合、または腎移植を行った場合
20	ロウ症候群	46	ロウ (Lowe) 症候群	(同上)

3 慢性呼吸器疾患群

		研究班案		状態の程度
大分類		細分類		
1	気道狭窄	1	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）、酸素療法、気道拡張術・形成術後、中心静脈栄養、経管栄養のうち一つ以上を行う場合」でかつ「急性期のものを除く」 但し、気管切開術、上顎下顎延長術は対象となるが、咽頭狭窄では通常の手術（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除く
2	気管支喘息	2	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 オ 生物学的製剤の投与を行った場合 エ 概ね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	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）、酸素療法、中心静脈栄養、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	疾病名に該当すれば対象となる
		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）	（同上）
		6	肺胞微石症	（同上）
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）	治療が必要な場合
6	嚢胞性線維症	8	嚢胞性線維症	（同上）
7	気管支拡張症	9	気管支拡張症	気管支炎や肺炎を繰り返す場合
8	特発性肺ヘモジデロシス	10	特発性肺ヘモジデロシス	治療が必要な場合
9	慢性肺疾患	11	慢性肺疾患	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）、酸素療法、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	治療が必要な場合
11	リンパ管腫・リンパ管腫症	13	リンパ管腫・リンパ管腫症	（同上）
12	先天性横隔膜ヘルニア	14	先天性横隔膜ヘルニア	（同上）

4 慢性心疾患群

大分類		研究班案		状態の程度
		細分類		
1	洞不全症候群	1	洞不全症候群	疾病名に該当すれば対象となる
2	モビッツ2型ブロック	2	モビッツ (Mobitz) 2型ブロック	(同上)
3	完全房室ブロック	3	完全房室ブロック	(同上)
4	脚ブロック	4	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	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)	第1基準を満たす場合
		7	多源性心房頻拍	(同上)
		8	6及び7に掲げるもののほかの、上室性頻拍	(同上)
7	心室頻拍	9	ベラパミル感受性心室頻拍	(同上)
		10	カテコラミン誘発多形性心室頻拍	(同上)
		11	9及び10に掲げるもののほかの、心室頻拍	(同上)
8	心房粗動	12	心房粗動	(同上)
9	心房細動	13	心房細動	(同上)
10	心室細動	14	心室細動	疾病名に該当すれば対象となる
11	QT延長症候群	15	QT延長症候群	(同上)
12	肥大型心筋症	16	肥大型心筋症	(同上)
13	不整脈源性右室心筋症	17	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	(同上)
15	拡張型心筋症	19	拡張型心筋症	疾病名に該当すれば対象となる
16	拘束型心筋症	20	拘束型心筋症	(同上)
17	心室瘤	21	心室瘤	第1基準を満たす場合
18	心内膜線維弾性症	22	心内膜線維弾性症	疾病名に該当すれば対象となる
19	心臓腫瘍	23	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	第1基準を満たす場合
21	慢性心膜炎	25	慢性心膜炎	(同上)
22	収縮性心膜炎	26	収縮性心膜炎	(同上)
23	先天性心膜欠損症	27	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	冠動脈起始異常	28	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
		29	右冠動脈肺動脈起始症	(同上)
		30	29及び30に掲げるもののほかの、冠動脈起始異常	(同上)
25	川崎病性冠動脈瘤	31	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
26	冠状動脈狭窄症 (川崎病によるものを除く)	32	冠状動脈狭窄症 (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
27	虚血性心疾患	33	狭心症	(同上)
		34	心筋梗塞	(同上)
28	左心低形成症候群	35	左心低形成症候群	治療中である場合又は第2基準もしくは第3基準を満たす場合
29	単心室症	36	単心室症	(同上)
30	三尖弁閉鎖症	37	三尖弁閉鎖症	(同上)
31	肺動脈閉鎖症	38	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	(同上)
		39	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	(同上)

大分類		研究班案		状態の程度
		細分類		
32	ファロー-四徴症	40	ファロー (Fallot) 四徴症	(同上)
33	両大血管右室起始症	41	タウジツヒ・ピング (Taussig-Bing) 奇形	(同上)
		42	両大血管右室起始症 (タウジツヒ・ピング (Taussig-Bing) 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
34	両大血管左室起始症	43	両大血管左室起始症	(同上)
35	完全大血管転位症	44	完全大血管転位症	治療中である場合又は第2基準もしくは第3基準を満たす場合
36	先天性修正大血管転位症	45	先天性修正大血管転位症	(同上)
37	エプスタイン病	46	エプスタイン (Ebstein) 病	(同上)
38	総動脈幹遺残症	47	総動脈幹遺残症	(同上)
39	大動脈肺動脈窓	48	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
40	三心房心	49	三心房心	(同上)
41	動脈管開存症	50	動脈管開存症	(同上)
42	心房中隔欠損症	51	単心房症	(同上)
		52	二次孔型心房中隔欠損症	(同上)
		53	静脈洞型心房中隔欠損症	(同上)
		54	不完全型房室中隔欠損症 (不完全型心内膜床欠損症)	(同上)
43	完全型房室中隔欠損症	55	完全型房室中隔欠損症 (完全型心内膜床欠損症)	(同上)
44	心室中隔欠損症	56	心室中隔欠損症	(同上)
45	肺静脈還流異常症	57	総肺静脈還流異常症	治療中である場合又は第2基準もしくは第3基準を満たす場合
		58	部分肺静脈還流異常症	(同上)
46	肺静脈狭窄症	59	肺静脈狭窄症	(同上)
47	左室右房交通症	60	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
48	右室二腔症	61	右室二腔症	(同上)
49	肺動脈弁下狭窄症	62	肺動脈弁下狭窄症	(同上)
50	大動脈弁下狭窄症	63	大動脈弁下狭窄症	(同上)
51	肺動脈狭窄症	64	肺動脈弁上狭窄症	(同上)
		65	末梢性肺動脈狭窄症	(同上)
52	肺動脈弁欠損	66	肺動脈弁欠損	治療中である場合又は第2基準もしくは第3基準を満たす場合
53	肺動脈上行大動脈起始症	67	肺動脈上行大動脈起始症	(同上)
54	一側肺動脈欠損	68	一側肺動脈欠損	(同上)
55	大動脈狭窄症	69	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
		70	大動脈縮窄複合	(同上)
		71	大動脈弁上狭窄症	(同上)
		72	ウィリアムズ (Williams) 症候群	(同上)
		73	69から72に掲げるもののほかの、大動脈狭窄症	(同上)
56	大動脈弓閉塞症	74	大動脈弓離断複合	(同上)
		75	大動脈弓閉塞症 (大動脈弓離断複合を除く)	(同上)
57	血管輪	76	重複大動脈弓症	(同上)
		77	左肺動脈右肺動脈起始症	(同上)
		78	76及び77に掲げるもののほかの、血管輪	(同上)
58	大動脈瘤	79	バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤	破裂の場合又は破裂が予想される場合

		研究班案		状態の程度
大分類		細分類		
		80	大動脈瘤（バルサルバ（Valsalva）洞動脈瘤を除く）	（同上）
59	動静脈瘻	81	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
		82	冠動脈瘻	（同上）
		83	81及び82に掲げるもののほかの、動静脈瘻	（同上）
60	肺動脈性肺高血圧症	84	肺動脈性肺高血圧症	疾病名に該当すれば対象となる
61	慢性肺性心	85	慢性肺性心	治療中である場合又は第2基準もしくは第3基準を満たす場合
62	心臓弁膜症	86	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
		87	三尖弁閉鎖不全症	（同上）
		88	僧帽弁狭窄症	（同上）
		89	僧帽弁閉鎖不全症	（同上）
		90	肺動脈弁狭窄症	（同上）
		91	肺動脈弁閉鎖不全症	（同上）
		92	大動脈弁狭窄症	（同上）
		93	大動脈弁閉鎖不全症	（同上）
63	僧帽弁弁上輪	94	僧帽弁弁上輪	（同上）
64	内臓錯位症候群	95	無脾症候群	治療中である場合又は第2基準もしくは第3基準を満たす場合
		96	多脾症候群	（同上）
65	フォンタン術後症候群	97	フォンタン（Fontan）術後症候群	Fontan型手術を行った場合

5 内分泌疾患群

大分類		研究班案		状態の程度
		細分類		
1	下垂体機能低下症	1	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、別に定める基準を満たすものに限る (同上)
		2	後天性下垂体機能低下症	
2	下垂体性巨人症	3	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	(同上)
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)	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、別に定める基準を満たすものに限る (同上)
		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)	
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 (IGF1) 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 (同上)
		8	成長ホルモン (GH) 不応性症候群 (インスリン様成長因子1 (IGF1) 不応症を除く)	
6	高プロラクチン血症	9	高プロラクチン血症	(同上)
7	ADH不適合分泌症候群	10	ADH不適合分泌症候群	(同上)
8	尿崩症	11	中枢性尿崩症	(同上)
		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)	(同上)
		13	腎性尿崩症	(同上)
9	中枢性塩喪失症候群	14	中枢性塩喪失症候群	(同上)
10	甲状腺機能亢進症	15	バセドウ (Basedow) 病	(同上)
		16	甲状腺機能亢進症 (バセドウ (Basedow) 病を除く)	(同上)
11	甲状腺機能低下症	17	異所性甲状腺	(同上)
		18	無甲状腺症	(同上)
		19	甲状腺刺激ホルモン(TSH)分泌低下症 (先天性に限る)	(同上)
		20	17から19に掲げるもののほかの、先天性甲状腺機能低下症	(同上)
		21	橋本病	(同上)
		22	萎縮性甲状腺炎	(同上)
		23	21及び22に掲げるもののほかの、後天性甲状腺機能低下症	(同上)
12	甲状腺ホルモン不応症	24	甲状腺ホルモン不応症	(同上)
13	腺腫様甲状腺腫	25	腺腫様甲状腺腫	(同上)
14	副甲状腺機能亢進症	26	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	副甲状腺腺欠損症	(同上)
		28	副甲状腺機能低下症 (副甲状腺腺欠損症を除く)	(同上)
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	(同上)
		30	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

大分類		研究班案		状態の程度
		細分類		
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	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
		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）	(同上)
18	クッシング症候群	33	クッシング（Cushing）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
		34	異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)産生症候群	(同上)
		35	副腎腺腫	(同上)
		36	副腎皮質結節性過形成	(同上)
		37	33から36に掲げるもののほかの、クッシング（Cushing）症候群	(同上)
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	(同上)
		39	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症	(同上)
		40	先天性副腎低形成症	(同上)
		41	グルココルチコイド抵抗症	(同上)
		42	38から41に掲げるもののほかの、慢性副腎皮質機能低下症（アジソン（Addison）病を含む）	(同上)
20	アルドステロン症	43	アルドステロン症	(同上)
21	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群	44	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群（AME症候群）	(同上)
22	リドル症候群	45	リドル（Liddle）症候群	(同上)
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	(同上)
		47	アルドステロン合成酵素欠損症	(同上)
		48	46及び47に掲げるもののほかの、低アルドステロン症	(同上)
24	偽性低アルドステロン症	49	偽性低アルドステロン症	(同上)
25	先天性副腎過形成症	50	リポイド副腎過形成症	(同上)
		51	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	(同上)
		52	11β-水酸化酵素欠損症	(同上)
		53	17α-水酸化酵素欠損症	(同上)
		54	21-水酸化酵素欠損症	(同上)
		55	P450酸化還元酵素欠損症	(同上)
		56	50から55に掲げるもののほかの、先天性副腎過形成症	(同上)
		26	思春期早発症	57
58	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症			(同上)
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）	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）	(同上)
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	(同上)
		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）	(同上)
30	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	63	精巣形成不全	治療で補充療法を行っている場合
		64	卵巣形成不全	(同上)

		研究班案		状態の程度
大分類		細分類		
31	性分化疾患	65	63及び64に掲げるもののほかの、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
		66	卵精巢性性分化疾患	(同上)
		67	混合性性腺異形成症	(同上)
		68	5 α -還元酵素欠損症	(同上)
		69	17 β -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	(同上)
		70	アンドロゲン不応症	(同上)
		71	68から70に掲げるもののほかの、46,XY性分化疾患	(同上)
32	消化管ホルモン産生腫瘍	72	46,XX性分化疾患	(同上)
		73	VIP産生腫瘍	(同上)
		74	ガストリノーマ	(同上)
33	グルカゴノーマ	75	カルチノイド症候群	(同上)
		76	グルカゴノーマ	(同上)
34	高インスリン血性低血糖症	77	インスリノーマ	治療で補充療法、機能抑制療法、その他薬物療法、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
		78	先天性高インスリン血症	(同上)
		79	77及び78に掲げるもののほかの、高インスリン血性低血糖症	(同上)
35	ビタミンD依存性くる病	80	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	(同上)
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	(同上)
38	軟骨異栄養症	83	軟骨無形成症	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。ただし、成長ホルモン治療を行う場合は、別に定める基準を満たすものに限る
		84	軟骨低形成症	(同上)
39	骨形成不全症	85	骨形成不全症	治療で、補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合
40	脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）	86	脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）	(同上)
41	多発性内分泌腫瘍	87	多発性内分泌腫瘍1型（ウェルマー（Wermer）症候群）	手術を実施し、かつ術後も治療が必要な場合
		88	多発性内分泌腫瘍2型（シップル（Sipple）症候群）	(同上)
		89	85及び86に掲げるもののほかの、多発性内分泌腫瘍	(同上)
42	多嚢胞性卵巣症候群	90	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
43	内分泌疾患を伴う先天奇形症候群	91	ターナー（Turner）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は、別に定める基準を満たすものに限る
		92	プラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群	(同上)
		93	マッキューン・オルブライト（McCune-Albright）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
		94	ヌーナン（Noonan）症候群	(同上)
		95	バルデー・ビードル（Bardet-Biedl）症候群	(同上)

ヒト成長ホルモン治療を行う場合においては、この表に定める疾患の状態の程度であって、小児慢性特定疾患（成長ホルモン治療）対象基準表に定める基準を満たすものを対象とする

6 膠原病

大分類		研究班案		状態の程度
		細分類		
1	膠原病疾患	1	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、血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合
		2	全身性エリテマトーデス	(同上)
		3	皮膚筋炎・多発性筋炎	(同上)
		4	シェーグレン (Sjögren) 症候群	(同上)
		5	抗リン脂質抗体症候群	(同上)
		6	ベーチェット (Behçet) 病	(同上)
2	血管炎症候群	7	大動脈炎症候群 (高安動脈炎)	(同上)
		8	多発血管炎性肉芽腫症 (ウエジナー肉芽腫症)	(同上)
		9	結節性多発血管炎	(同上)
		10	顕微鏡的多発血管炎	(同上)
		11	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	(同上)
3	再発性多発軟骨炎	12	再発性多発軟骨炎	(同上)
4	皮膚・結合組織疾患	13	強皮症	(同上)
		14	混合性結合組織病	(同上)
5	自己炎症性疾患	15	家族性地中海熱	(同上)
		16	クリオピリン関連周期熱症候群	(同上)
		17	TNF受容体関連周期性症候群	(同上)
		18	ブラウ (Blau) 症候群 / 若年発症サルコイドーシス	(同上)
		19	中條・西村症候群	(同上)
		20	高IgD症候群 (メバロン酸キナーゼ欠損症)	(同上)
		21	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	(同上)
		22	慢性再発性多発性骨髄炎	(同上)
		23	インターロイキン I 受容体拮抗分子欠損症	(同上)
24	15から23に掲げるもののほかの、自己炎症性疾患	(同上)		
6	スティーヴンス・ジョンソン症候群	25	スティーヴンス・ジョンソン (Stevens-Johnson) 症候群	(同上)

7 糖尿病

大分類		研究班案		状態の程度
		細分類		
1	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、IGF-1のうち一つ以上を用いている場合
		2	2型糖尿病	(同上)
		3	若年発症成人型糖尿病 (MODY)	(同上)
		4	新生児糖尿病	(同上)
		5	インスリン受容体異常症	(同上)
		6	脂肪萎縮性糖尿病	(同上)
		7	1から6に掲げるもののほかの、糖尿病	(同上)

8 先天性代謝異常

大分類		研究班案		状態の程度
		細分類		
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）	疾病名に該当すれば対象となる
		2	高チロシン血症1型	(同上)
		3	高チロシン血症2型	(同上)
		4	高チロシン血症3型	(同上)
		5	高プロリン血症	(同上)
		6	プロリダーゼ欠損症	(同上)
		7	メープルシロップ尿症	(同上)
		8	ホモシスチン尿症	(同上)
		9	高メチオニン血症	(同上)
		10	非ケトーシス型高グリシン血症	(同上)
		11	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	(同上)
		12	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	(同上)
		13	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	(同上)
		14	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症（シトルリン血症）	(同上)
		15	アルギニノコハク酸尿症	(同上)
		16	高アルギニン血症	(同上)
		17	シトルリン欠損症	(同上)
		18	高オルニチン血症	(同上)
		19	ハートナップ（Hartnup）病	(同上)
		20	リジン尿性蛋白不耐症	(同上)
		21	シスチン尿症	(同上)
		22	1から21に掲げるもののほかの、アミノ酸代謝異常症	(同上)
2	有機酸代謝異常症	23	メチルマロン酸血症	(同上)
		24	プロピオン酸血症	(同上)
		25	β-ケトチオラーゼ欠損症	(同上)
		26	イソ吉草酸血症	(同上)
		27	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症	(同上)
		28	メチルグルタコン酸尿症	(同上)
		29	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	(同上)
		30	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルルCoA合成酵素欠損症	(同上)
		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	(同上)
		32	複合カルボキシラーゼ欠損症	(同上)
		33	グルタル酸血症1型	(同上)
		34	グルタル酸血症2型	(同上)
		35	原発性高シュウ酸尿症	(同上)
		36	アルカプトン尿症	(同上)
		37	グリセロール尿症	(同上)
		38	先天性胆汁酸代謝異常症	(同上)
		39	23から38に掲げるもののほかの、有機酸代謝異常症	(同上)

		研究班案		
大分類		細分類		状態の程度
3	脂肪酸代謝異常症	40	全身性カルニチン欠損症	(同上)
		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	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症	(同上)
		44	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	(同上)
		45	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	(同上)
		46	短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	(同上)
		47	三頭酵素欠損症	(同上)
		48	3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症	(同上)
		49	40から48に掲げるもののほかの、脂肪酸代謝異常症	(同上)
		4	ミトコンドリア病	50
51	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症			(同上)
52	フマラーゼ欠損症			(同上)
53	スクシニル-CoAリガーゼ欠損症			(同上)
54	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症			(同上)
55	ミトコンドリアDNA枯渇症候群			(同上)
56	ミトコンドリアDNA突然変異 (Leigh症候群、MELAS、MERRFを含む)			(同上)
57	ミトコンドリアDNA欠失 (Kearns-Sayre症候群を含む)			(同上)
58	50から57に掲げるもののほかの、ミトコンドリア病			(同上)
5	糖質代謝異常症	59	遺伝性フルクトース不耐症	(同上)
		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	(同上)
		61	ガラクトキナーゼ欠損症	(同上)
		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	(同上)
		63	フルクトース-1, 6-ビスホスファターゼ欠損症	(同上)
		64	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	(同上)
		65	グリコーゲン合成酵素欠損症 (糖原病0型)	(同上)
		66	糖原病I型	(同上)
		67	糖原病III型	(同上)
		68	糖原病IV型	(同上)
		69	糖原病V型	(同上)
		70	糖原病VI型	(同上)
		71	糖原病VII型	(同上)
		72	糖原病IX型	(同上)
		73	グルコーストランスポーター1 (GLUT1) 欠損症	(同上)
		74	59から73に掲げるもののほかの、糖質代謝異常症	(同上)
6	ライソゾーム病	75	ムコ多糖症I型	(同上)
		76	ムコ多糖症II型	(同上)
		77	ムコ多糖症III型	(同上)
		78	ムコ多糖症IV型	(同上)
		79	ムコ多糖症VI型	(同上)

		研究班案		状態の程度
大分類		細分類		
		80	ムコ多糖症VII型	(同上)
		81	フコシドーシス	(同上)
		82	マンノシドーシス	(同上)
		83	アスパルチルグルコサミン尿症	(同上)
		84	シアリドーシス	(同上)
		85	ガラクトシアリドーシス	(同上)
		86	GM1-ガングリオシドーシス	(同上)
		87	GM2-ガングリオシドーシス	(同上)
		88	異染性白質ジストロフィー	(同上)
		89	ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病	(同上)
		90	ゴーシェ (Gaucher) 病	(同上)
		91	ファブリー (Fabry) 病	(同上)
		92	クラッベ (Krabbe) 病	(同上)
		93	ファーバー (Farber) 病	(同上)
		94	マルチプルスルファターゼ欠損症	(同上)
		95	ムコリポドーシスII型 (I-cell病)	(同上)
		96	ムコリポドーシスIII型	(同上)
		97	ポンペ (Pompe) 病	(同上)
		98	酸性リパーゼ欠損症	(同上)
		99	シスチン症	(同上)
		100	遊離シアル酸蓄積症	(同上)
		101	神経セロイドリポフスチン症	(同上)
		102	75から101に掲げるもののほかの、ライソゾーム病	(同上)
7	ペルオキシソーム病	103	ペルオキシソーム形成異常症	(同上)
		104	副腎白質ジストロフィー	(同上)
		105	レフサム (Refsum) 病	(同上)
		106	103から105に掲げるもののほかの、ペルオキシソーム病	(同上)
8	金属代謝異常症	107	ウィルソン (Wilson) 病	(同上)
		108	メンケス (Menkes) 病	(同上)
		109	オクシピタル・ホーン症候群	(同上)
		110	無セルロプラスミン血症	(同上)
		111	亜硫酸酸化酵素欠損症	(同上)
		112	先天性腸性肢端皮膚炎	(同上)
		113	107から112に掲げるもののほかの、金属代謝異常症	(同上)
9	プリンピリミジン代謝異常症	114	ヒポキサンチンデアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症 (レッシュ・ナイハン Lesch-Nyhan症候群)	(同上)
		115	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	(同上)
		116	キサンチン尿症	(同上)
		117	尿酸トランスporter異常症	(同上)
		118	オロト酸尿症	(同上)
		119	114から118に掲げるもののほかの、プリンピリミジン代謝異常症	(同上)

		研究班案		状態の程度
大分類		細分類		
10	ビタミン代謝異常症	120	先天性葉酸吸収不全症	(同上)
		121	120に掲げるもののほかの、ビタミン代謝異常症	(同上)

		研究班案		状態の程度
大分類		細分類		
11	神経伝達物質異常症	122	ビオプテリン代謝異常症	(同上)
		123	チロシン水酸化酵素欠損症	(同上)
		124	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	(同上)
		125	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症	(同上)
		126	GABAアミノ基転移酵素欠損症	(同上)
		127	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	(同上)
		128	122から127に掲げるもののほかの、神経伝達物質異常症	(同上)
12	脂質代謝異常症	129	原発性高カイロミクロン血症	(同上)
		130	家族性高コレステロール血症	(同上)
		131	家族性複合型高脂質血症	(同上)
		132	無β-リポタンパク血症	(同上)
		133	高比重リポ蛋白(HDL)欠乏症	(同上)
		134	129から133に掲げるもののほかの、脂質代謝異常症	(同上)
13	結合組織異常症	135	エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群	(同上)
		136	低ホスファターゼ症	(同上)
		137	大理石骨病	(同上)
		138	リポイドタンパク症	(同上)
		139	135から138に掲げるもののほかの、結合組織異常症	(同上)
14	先天性ポルフィリン症	140	先天性ポルフィリン症	(同上)
15	α1-アンチトリプシン欠損症	141	α1-アンチトリプシン欠損症	(同上)

9 血液疾患群

大分類		研究班案		状態の程度
		細分類		
1	巨赤芽球性貧血	1	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	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、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
		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）	（同上）
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	治療で、補充療法も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	（同上）
5	無トランスフェリン血症	6	無トランスフェリン血症	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	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、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
		8	発作性寒冷ヘモグロビン尿症	（同上）
		9	7及び8に掲げるもののほかの、自己免疫性溶血性貧血（AIHA含む）	（同上）
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	（同上）
8	遺伝性溶血性貧血	11	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
		12	口唇赤血球症	治療で補充療法を行っている場合
		13	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、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
		14	不安定ヘモグロビン症	治療で、継続的に補充療法も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
		15	サラセミア	（同上）
		16	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
		17	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	（同上）
18	11から17に掲げるもののほかの、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）	19	溶血性貧血（脾機能亢進症による）	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、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	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	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、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	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

大分類		研究班案		状態の程度
		細分類		
13	血小板減少性紫斑病	23	免疫性血小板減少性紫斑病	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、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
		24	23に掲げるもののほかの、血小板減少性紫斑病	(同上)
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	(同上)
15	血小板減少症（脾機能亢進症による）	26	血小板減少症（脾機能亢進症による）	(同上)
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	(同上)
		28	ファンconi (Fanconi) 貧血	(同上)
17	周期性血小板減少症	29	周期性血小板減少症	(同上)
18	メイ・ヘグリン異常症	30	メイ・ヘグリン (May-Hegglin) 異常症	(同上)
19	カサバツハ・メリット症候群	31	カサバツハ・メリット (Kasabach-Merritt) 症候群	(同上)
20	本態性血小板血症	32	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
21	血小板機能異常症	33	ベルナル・スーリエ (Bernard-Soulier) 症候群	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、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
		34	血小板無力症	(同上)
		35	血小板放出機構異常症	(同上)
		36	33から35に掲げるもののほかの、血小板機能異常症	(同上)
22	先天性血液凝固因子異常	37	先天性フィブリンノーゲン欠乏症	疾病名に該当すれば対象となる
		38	先天性プロトロンビン欠乏症	(同上)
		39	第V因子欠乏症	(同上)
		40	第VII因子欠乏症	(同上)
		41	血友病A	(同上)
		42	血友病B	(同上)
		43	第X因子欠乏症	(同上)
		44	第XI因子欠乏症	(同上)
		45	第XII因子欠乏症	(同上)
		46	第XIII因子欠乏症	(同上)
		47	フォンウィルブランド (von Willebrand) 病	(同上)
48	37から47に掲げるもののほかの、先天性血液凝固因子異常	(同上)		
23	先天性アンチトロンビン欠乏症	49	先天性アンチトロンビン欠乏症	(同上)
24	先天性プロテインC欠乏症	50	先天性プロテインC欠乏症	(同上)
25	先天性プロテインS欠乏症	51	先天性プロテインS欠乏症	(同上)
26	遺伝性出血性末梢血管拡張症	52	遺伝性出血性末梢血管拡張症	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、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
27	骨髄線維症	53	骨髄線維症	(同上)
28	再生不良性貧血	54	再生不良性貧血	(同上)

10 免疫疾患群

		研究班案		状態の程度
大分類		細分類		
1	複合免疫不全症	1	X連鎖重症複合免疫不全症	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、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
		2	細網異形成症	(同上)
		3	アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症	(同上)
		4	オーメン (Omenn) 症候群	(同上)
		5	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症	(同上)
		6	CD8欠損症	(同上)
		7	ZAP-70欠損症	(同上)
		8	MHCクラスI欠損症	(同上)
		9	MHCクラスII欠損症	(同上)
		10	1から9に掲げるもののほかの、複合免疫不全症	(同上)
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	(同上)
		12	毛細血管拡張性運動失調症	(同上)
		13	ナイミーヘン (Nijmegen) 染色体不安定症候群	(同上)
		14	ブルーム (Bloom) 症候群	(同上)
		15	ICF症候群	(同上)
		16	PMS2異常症	(同上)
		17	RIDDLE症候群	(同上)
		18	シムケ (Schimke) 症候群	(同上)
		19	胸腺低形成 (ディ・ジョージ (DiGeorge) 症候群, 22q11.2欠失症候群)	(同上)
		20	高IgE症候群	(同上)
		21	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	(同上)
		22	先天性角化異常症	(同上)
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	(同上)
		24	分類不能型免疫不全症	(同上)
		25	高IgM症候群	(同上)
		26	IgGサブクラス欠損症	感染症の予防や治療で、補充療法、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
		27	選択的IgA欠損	(同上)
		28	特異抗体産生不全症	(同上)
		29	乳児一過性低ガンマグロブリン血症	(同上)
		30	23から29に掲げるもののほかの、液性免疫不全を主とする疾患	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、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析、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	(同上)
		32	X連鎖リンパ増殖症候群	(同上)
		33	自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)	(同上)
		34	31から33に掲げるもののほかの、免疫調節障害	(同上)

大分類		研究班案		状態の程度
		細分類		
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	治療で、G-CSF療法も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
		36	周期性好中球減少症	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、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
		37	35及び36に掲げるもののほかの、慢性の経過をたどる好中球減少症	治療で、G-CSF療法も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
		38	白血球接着不全症	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、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
		39	シュワツハマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候群	(同上)
		40	慢性肉芽腫症	(同上)
		41	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、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は対象となる
		42	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-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、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
		43	38から42に掲げるもののほかの、白血球機能異常	(同上)
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	(同上)
		45	IRAK4欠損症	(同上)
		46	MyD88欠損症	(同上)
		47	慢性皮膚粘膜カンジダ症	(同上)
		48	44から47に掲げるもののほかの、自然免疫異常	(同上)
		49	先天性補体欠損症	(同上)
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)	治療で、補充療法が必要となる場合は対象となる
		51	49及び50に掲げるもののほかの、先天性補体欠損症	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、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
		52	好酸球増加症	(同上)
8	好酸球増加症	52	好酸球増加症	(同上)
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	(同上)
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)	疾病名に該当すれば対象となる
		55	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-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、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析、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	(同上)

11 神経・筋疾患群

研究班案		研究班案		状態の程度
大分類		細分類		
1	脊髄髄膜瘤	1	髄膜脳瘤	症状として、けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行動、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）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚の低下、骨折または脱臼のうちいずれか一つ以上続く場合
		2	脊髄髄膜瘤	(同上)
2	仙尾部奇形腫	3	仙尾部奇形腫	(同上)
3	脳形成障害症	4	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、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）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
		5	裂脳症	(同上)
		6	全前脳胞症	(同上)
		7	中隔視神経形成異常症（ド・モルシア De Morsier 症候群）	(同上)
		8	ダンディー・ウォーカー（Dandy-Walker）症候群	(同上)
		9	先天性水頭症	(同上)
4	ジュベール症候群関連疾患	10	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	(同上)
5	レット症候群	11	レット（Rett）症候群	(同上)
6	神経皮膚症候群	12	結節性硬化症	(同上)
		13	神経皮膚黒色症	(同上)
		14	ゴーリン（Gorlin）症候群（基底細胞母斑症候群）	(同上)
		15	フォン・ヒッペル・リンドウ（von Hippel Lindau）病	(同上)
7	早老症	16	ウェルナー（Werner）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
		17	コケイン（Cockayne）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、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）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折また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	18	カナバン（Canavan）病	(同上)
		19	アレキサンダー（Alexander）病	(同上)
		20	ペリツェウス・メルツバッヘル（Pelizaeus-Merzbacher）病	(同上)
		21	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	(同上)
		22	白質消失病	(同上)
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	23	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	(同上)
		24	アペール（Apert）症候群	(同上)
		25	クルーゾン（Crouzon）病	(同上)
		26	23から25に掲げるもののほかの、重度の頭蓋骨早期癒合症	(同上)
10	先天性ニューロパチー	27	先天性無痛無汗症	(同上)

大分類		研究班案		状態の程度
		細分類		
		28	遺伝性運動感覚ニューロパチー	(同上)
11	筋ジストロフィー	29	デュシェンヌ (Duchenne) 型筋ジストロフィー	治療で、強心薬、利尿薬、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)、酸素療法、中心静脈栄養、経管栄養の一つ以上を継続的に行っている場合
		30	エメリー・ドレイフス (Emery-Dreifuss) 型筋ジストロフィー	(同上)
		31	肢帯型筋ジストロフィー	(同上)
		32	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	(同上)
		33	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、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)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
		34	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	(同上)
		35	ウルリヒ (Ullrich) 型先天性筋ジストロフィー	(同上)
12	先天性ミオパチー	36	ミオチューブラーミオパチー	治療で、強心薬、利尿薬、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)、酸素療法、中心静脈栄養、経管栄養の一つ以上を継続的に行っている場合
		37	先天性筋線維型不均等症	(同上)
		38	ネマリンミオパチー	(同上)
		39	セントラルコア病	(同上)
		40	マルチコア病	(同上)
		41	ミニコア病	(同上)
		42	36から41に掲げるもののほかの、先天性ミオパチー	(同上)
13	シュワルツ・ヤンペル症候群	43	シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 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、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)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
14	難治てんかん脳症	44	乳児重症ミオクロニーてんかん	(同上)
		45	點頭てんかん (ウエスト (West) 症候群)	(同上)
		46	レンクス・ガストー (Lennox-Gastaut) 症候群	(同上)
15	進行性ミオクローヌステんかん	47	ウンフェルリヒト・ルントボルク (Unverricht-Lundborg) 病	(同上)
		48	ラフォラ (Lafora) 病	(同上)
16	脊髄小脳変性症	49	脊髄小脳変性症	(同上)
17	小児交互性片麻痺	50	小児交互性片麻痺	(同上)
18	変形性筋ジストニー	51	変形性筋ジストニー	(同上)
19	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	52	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	(同上)
		53	乳児神経軸索ジストロフィー	(同上)
20	乳児両側線条体壊死	54	乳児両側線条体壊死	(同上)
21	先天性感染症	55	先天性ヘルペスウイルス感染症	(同上)
		56	先天性風疹症候群	(同上)

		研究班案		状態の程度
大分類		細分類		
		57	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	(同上)
22	亜急性硬化性全脳炎	58	亜急性硬化性全脳炎	(同上)
23	ラスムッセン脳炎	59	ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	(同上)
		60	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	(同上)
24	多発性硬化症	61	多発性硬化症	(同上)
25	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	62	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	(同上)
26	重症筋無力症	63	重症筋無力症	(同上)
27	脊髄性筋萎縮症	64	脊髄性筋萎縮症	(同上)
28	もやもや病	65	もやもや病	(同上)

12 慢性消化器疾患群

		研究班案		状態の程度
大分類		細分類		
1	先天性吸収不全症	1	乳糖不耐症	発症時期が乳児期の場合
		2	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、または治療を要する場合
		3	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症	(同上)
		4	エンテロキナーゼ欠損症	(同上)
		5	アミラーゼ欠損症	(同上)
		6	リパーゼ欠損症	(同上)
2	微絨毛封入体病	7	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、または小腸移植を行った場合
3	腸リンパ管拡張症	8	腸リンパ管拡張症	(同上)
4	家族性腺腫性ポリポージス	9	家族性腺腫性ポリポージス	疾病名に該当すれば対象となる
5	周期性嘔吐症候群	10	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
				疾病による症状がある場合、または治療を要する場合
6	炎症性腸疾患	11	潰瘍性大腸炎	疾病による症状がある場合、または治療を要する場合
		12	クローン (Crohn) 病	(同上)
		13	早期発症型炎症性腸疾患	(同上)
7	自己免疫性腸症 (IPEX症候群を含む)	14	自己免疫性腸症 (IPEX症候群を含む)	(同上)
8	急性肝不全 (昏睡型)	15	急性肝不全 (昏睡型)	血液浄化療法、免疫抑制療法、または肝移植を行った場合
9	新生児ヘモクロマトーシス	16	新生児ヘモクロマトーシス	疾病による症状がある場合、治療を要する場合、または肝移植を行った場合
10	自己免疫性肝炎	17	自己免疫性肝炎	(同上)
11	原発性硬化性胆管炎	18	原発性硬化性胆管炎	(同上)
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	19	胆道閉鎖症	疾病名に該当すれば対象となる
		20	アラジール (Alagille) 症候群	疾病による症状がある場合、治療を要する場合、または肝移植を行った場合
		21	肝内胆管減少症	(同上)
		22	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、または肝移植もしくは小腸移植を行った場合
		23	先天性多発肝内胆管拡張症 (カロリ (Caroli)病)	疾病による症状がある場合、治療を要する場合、または肝移植を行った場合
		24	先天性胆道拡張症	(同上)
13	先天性肝線維症	25	先天性肝線維症	(同上)
14	肝硬変症	26	肝硬変症	(同上)
15	門脈圧亢進症	27	門脈圧亢進症 (バンチ (Banti)症候群を含む)	(同上)
16	先天性門脈欠損症	28	先天性門脈欠損症	(同上)
17	門脈・肝動脈瘻	29	門脈・肝動脈瘻	(同上)
18	クリグラー・ナジャー症候群	30	クリグラー・ナジャー (Crigler-Najjar) 症候群	(同上)
19	遺伝性膵炎	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、慢性の脂肪便のうち一つ以上の症状が認められる場合
20	短腸症	32	短腸症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合、または肝移植もしくは小腸移植を行った場合
21	ヒルシュスプルング病および類縁疾患	33	ヒルシュスプルング (Hirschsprung)病	(同上)
		34	慢性特発性偽性腸閉塞症	(同上)
		35	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	(同上)

		研究班案		状態の程度
大分類		細分類		
		36	腸管神経節細胞僅少症	(同上)
22	肝巨大血管腫	37	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、または肝移植を行った場合
23	総排泄腔遺残	38	総排泄腔遺残	疾病名に該当すれば対象となる
24	総排泄腔外反症	39	総排泄腔外反症	(同上)

13 先天異常症候群

大分類		研究班案		状態の程度
		細分類		
1	先天異常症候群	1	コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群	基準 (ア) を満たす場合
		2	ソトス (Sotos) 症候群	基準 (ア)、基準 (イ)、基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合
		3	スミス・マギニス (Smith-Magenis) 症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合
		4	ルビンシュタイン・テイビ (Rubinstein-Taybi) 症候群	(同上)
		5	歌舞伎症候群	(同上)
		6	ウィーバー (Weaver) 症候群	基準 (ア)、基準 (イ)、基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合
		7	コルネリア・デランゲ (Cornelia de Lange) 症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合
		8	ベックウィズ・ヴィーデマン (Beckwith-Wiedemann) 症候群	基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合
		9	アンジェルマン (Angelman) 症候群	基準 (ア) 又は基準 (ウ) を満たす場合
		10	5p-症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合
		11	4p-症候群	(同上)
		12	18トリソミー症候群	(同上)
		13	13トリソミー症候群	(同上)
		14	ダウン (Down) 症候群	(同上)
		15	9から14に掲げるもののほかの、常染色体異常 (ウィリアムズ (Williams) 症候群、プラダー・ウィリ (Prader-Willi) 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
		16	CFC症候群	(同上)
		17	マルファン (Marfan) 症候群	基準 (イ) 又は大動脈瘤破裂の場合もしくは破裂が予想される場合
		18	コステロ (Costello) 症候群	基準 (ア)、基準 (イ)、基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合
		19	チャージ (CHARGE) 症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合

14 皮膚疾患群

		研究班案		状態の程度
大分類		細分類		
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）	下記の条件を満たすこと ①全身性白皮症、眼皮膚白皮症であること ②症候型眼皮膚白皮症（ヘルマンスキー・パドラック(Hermansky-Pudlak)症候群、チェディアック・東（Chédiak-Higashi）症候群ならびにグリセリ（Griscelli）症候群）を除く
2	先天性魚鱗癬	2	水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症（表皮融解性魚鱗癬）	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	非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症（常染色体劣性遺伝性魚鱗癬）	（同上）
		4	道化師様魚鱗癬	（同上）
		5	ネザートン（Netherton）症候群	（同上）
		6	シエーグレン・ラルソン（Sjögren-Larsson）症候群	（同上）
		7	2から6に掲げるもののほかの、先天性魚鱗癬	（同上）
3	表皮水疱症	8	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
4	膿疱性乾癬(汎発型)	9	膿疱性乾癬(汎発型)	治療が必要な場合。ただし軽症型もしくは一過性の場合の対象とならない
5	色素性乾皮症	10	色素性乾皮症	疾病名に該当すれば対象となる
6	レックリングハウゼン病（神経線維腫症I型）	11	レックリングハウゼン病（Recklinghausen）（神経線維腫症I型）	顔面を含めて多数の神経線維腫症又は大きなびまん性神経線維腫の存在、麻痺や痛み等の神経症状、高度の骨病変のいずれかが認められる場合