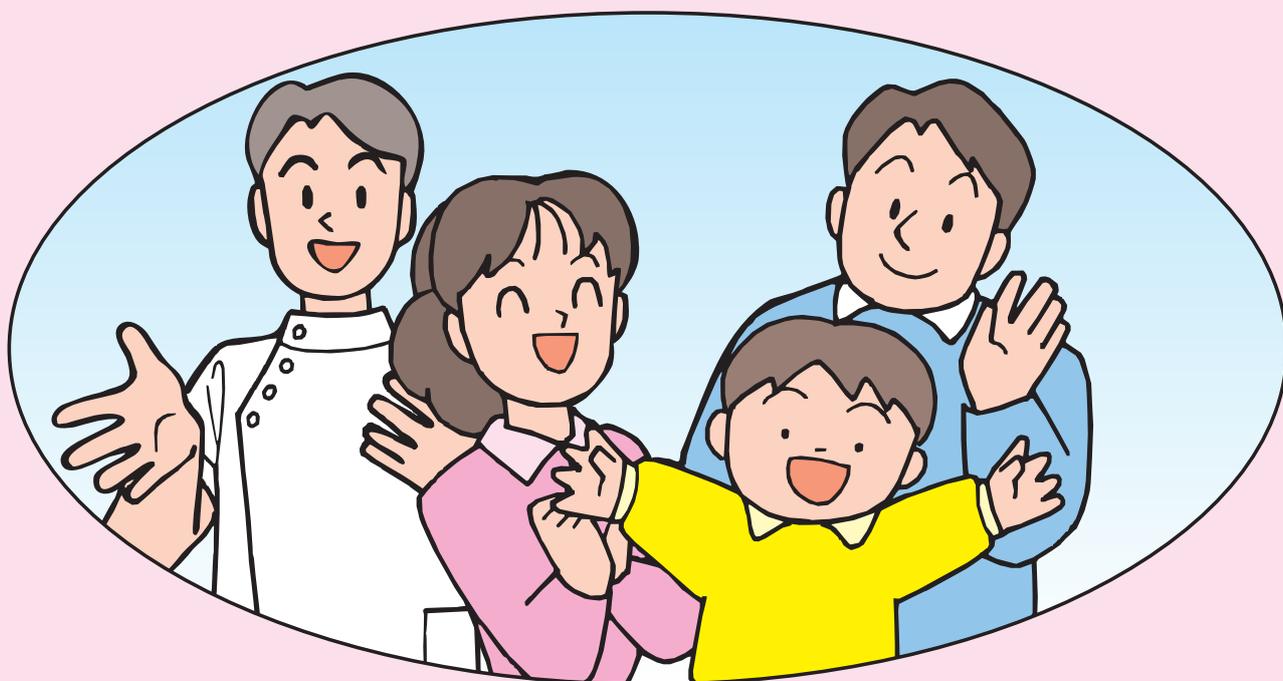


ご存じですか？ 小児慢性特定疾患対策

小児期における小児がん、慢性腎炎等の特定な疾患の治療は、長期間にわたり、かつ医療費も高額となることから、小児慢性特定疾患治療研究事業を実施し、その治療の確立と普及を図り、併せて患者家庭の医療費の負担軽減にも資するため、医療費の自己負担分の一部を補助するとともにその他福祉サービスを行っております。



1. 対象者

18歳未満（引き続き治療が必要と認められる場合には、20歳未満）の児童が厚生労働大臣が定める疾患（11疾患群、514疾病が対象※）に罹った場合に対象となります。

（※一定の認定基準があります。）

2. 自己負担

右表に記載された金額を限度とする患者一部負担額を医療機関に対して支払うことになります。
（重症患者に認定された方の自己負担はありません。）

小児慢性特定疾患治療研究事業における自己負担限度額

階 層 区 分	自己負担限度額（月額）	
	入 院	外 来
生活保護法の被保護世帯	0円	0円
市町村民税が非課税の場合	0円	0円
前年の所得税が非課税の場合	2,200円	1,100円
前年の所得税課税年額が5,000円以下	3,400円	1,700円
前年の所得税課税年額が5,001円～15,000円	4,200円	2,100円
前年の所得税課税年額が15,001円～40,000円	5,500円	2,750円
前年の所得税課税年額が40,001円～70,000円	9,300円	4,650円
前年の所得税課税年額が70,001円以上	11,500円	5,750円

※生計中心者の市町村民税及び所得税が対象

3. 福祉サービスの実施

ア. 小児慢性特定疾患児日常生活用具給付事業

次の15品目の日常生活用具について給付しています。

給付品目:便器、特殊マット、特殊便器、特殊寝台、歩行用支援用具、入浴補助用具、特殊尿器、体位変換器、車いす、頭部保護帽、電気式たん吸引器、クールベスト、紫外線カットクリーム、ネブライザー（吸入器）、パルスオキシメーター

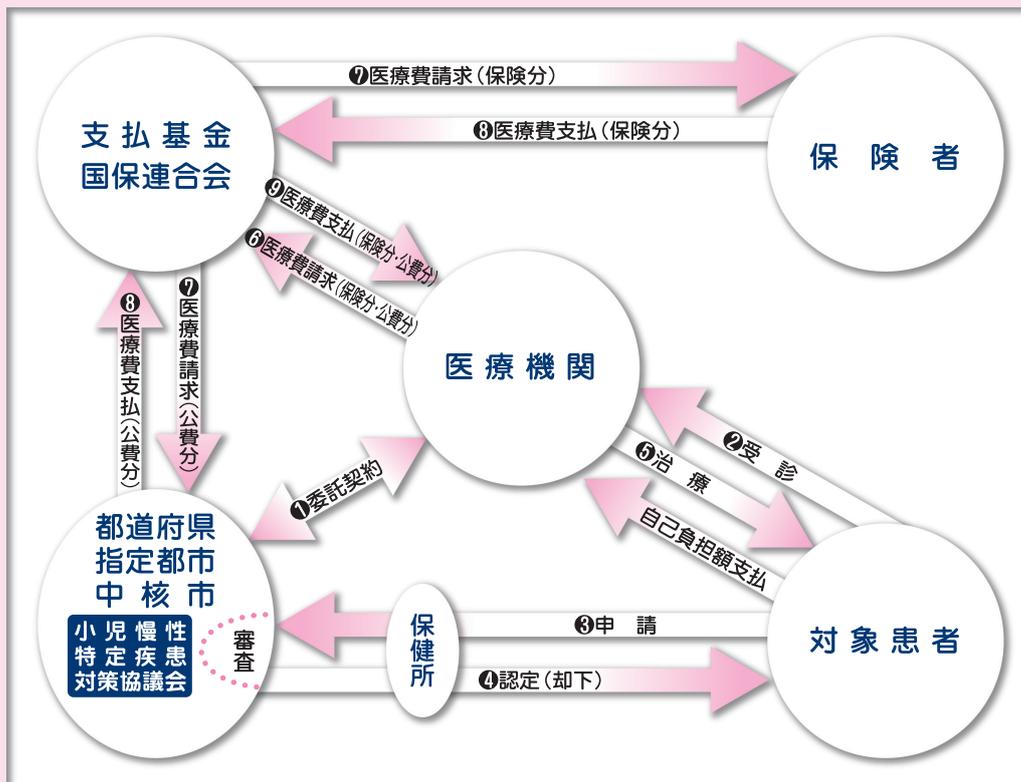
イ. 小児慢性特定疾患児ピアカウンセリング事業

小児慢性特定疾患児等を養育する親等の日常生活を送る上での不安や悩みなどを軽減するため、小児慢性特定疾患児等を養育していた者等による相談事業を実施しています。

4. 問い合わせ先

最寄りの保健所（福祉サービスのうち、日常生活用具給付事業については市町村担当課）にお問い合わせ下さい。

小児慢性特定疾患治療研究事業の給付制度径路図



小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾患

(各疾患ごとに対象基準が別途定められています)

1 悪性新生物

区分	番号	疾病名
悪性新生物	1	悪性カルチノイド
	2	悪性黒色腫
	3	悪性骨巨細胞腫
	4	悪性細胞腫
	5	悪性マクログロブリン血症
	6	悪性リンパ腫
	7	アスキネ腫瘍
	8	ウィルムス(Wilms)腫瘍
	9	下垂体腺腫
	10	家族性赤血球貪食性細胞腫
	11	褐色細胞腫
	12	悪性脂肪肉腫
	13	奇形腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る。)
	14	歯状肉腫
	15	形質細胞腫
	16	血球貪食リンパ組織球症
	17	好酸球性肉芽腫
	18	骨髄腫
	19	絨毛上皮腫
	20	松果体腫
	21	神経膠腫
	22	神経鞘腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る。)
	23	神経上皮腫
	24	神経室細胞腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る。)
	25	神経節細胞腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る。)
	26	腎母細胞肉腫(腫瘍)
27	脾芽腫	
28	髓上皮腫	
29	髄膜腫	
30	精上皮腫	
31	腎素腫	
32	セザリ(Sézary)症候群	
33	赤血病	
34	赤白血病	
35	先天性腎間葉芽腫(先天性中胚葉性腎腫)	
36	頭蓋咽頭腫	
37	胸室上衣腫	
38	パーキット(Burkitt)リンパ腫	
39	肺芽腫	
40	白血病	
41	白血病性細胞内皮症(Hairy-Cell Leukemia)	
42	ハンド・シュラー・クリスチャン(Hand-Schüller-Christian)病	
43	非白血性細胞内皮症(組織球形腫様細胞腫)	
44	非ホジキン(non-Hodgkin)リンパ腫	
45	ホジキン(Hodgkin)病	
46	末梢性神経外胚葉腫瘍	
47	未分化胚細胞腫(卵巣精上皮腫)	
48	脈絡叢乳頭腫	
49	ユーイング(Ewing)肉腫	
50	ラビッド腫瘍(肉腫)(悪性ラビッド腫瘍)	
51	ランゲルハンス(細胞)組織球症(Histiocytosis X)	
52	緑色腫	
53	レットラー・シーベ(Letterer-Siwe)病	
54	H鎖病(α鎖病、γ鎖病、δ鎖病、μ鎖病)	
悪性新生物	55	1から54までに掲げるもののほか、悪性芽腫(肉芽腫を除く。)、又は芽細胞腫である旨を明示するすべての疾患名、悪である旨を明示するすべての疾患名、肉腫である旨を明示するすべての疾患名その他の組織学的に悪性を呈する細胞の癌腫(癌腫又は肉腫)を本条とする疾患名。ただし、頭蓋内又は脊柱管内の新生物にあつては組織型を問わない。

2 慢性腎疾患

区分	番号	疾病名
腎炎・ネフローゼ	1	遷延性腎炎
	2	急速進行性糸球体腎炎の病変を示す慢性腎炎
	3	紫斑病性腎炎
	4	巣状糸球体硬化症
	5	ネフローゼ症候群
	6	微小変化型ネフローゼ症候群

腎炎・ネフローゼ	7	慢性糸球体腎炎	
	8	慢性増殖性糸球体腎炎	
	9	慢性膜性糸球体腎炎	
	10	慢性膜性増殖性糸球体腎炎	
	11	IgA腎症	
	腎又は尿路の異常	12	アミロイド腎
		13	萎縮腎
		14	家族性若年性ネフロン病
		15	ギテルマン(Gitelman)症候群
		16	巨大尿管症
		17	グッドパスチャー(Goodpasture)症候群
18		腎血管性高血圧	
19		腎静脈血栓症	
20		腎動脈瘤	
21		腎動脈狭窄症	
22		腎尿細管性アシドーシス	
23		腎囊胞	
24		腎の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害	
25		腎の無発生、低形成、無形成又は異形成	
26	腎又は尿路閉塞		
27	腎又は尿路結石		
28	水腎症		
29	多発性嚢胞腎		
30	尿路の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害		
31	尿路閉塞性腎機能障害		
32	バーター(Bartter)症候群		
33	慢性間質性腎炎		
34	慢性腎盂腎炎		

3 慢性呼吸器疾患

区分	番号	疾病名
慢性呼吸器疾患	1	アレルギー性気管支炎
	2	アレルギー性細気管支炎
	3	気管狭窄
	4	気管支拡張症
	5	気管支喘息
	6	先天性中枢性低換気症候群
	7	先天性肺胞蛋白症
	8	線毛機能不全症候群(カータジェナー(Kartagener)症候群)
	9	嚢胞性線維症
	10	本態性(特異性)肺へモシテロシス(血鉄症)
	11	慢性肺疾患

4 慢性心疾患

区分	番号	疾病名	
冠動脈の異常	1	冠動脈狭窄	
	2	冠動脈異常起始症	
	3	冠動脈拡張症	
	4	冠動脈狭窄症	
	5	冠動脈瘤	
	6	左冠動脈肺動脈起始症(ブランド・ホワイト・ガーランド(Bland-White-Garland)症候群)	
	狭心症	7	狭心症
		8	ウルフ・パーキンソン・ホワイト(Wolff-Parkinson-White, WPW)症候群
	刺激伝導系異常	9	期外収縮
		10	脚ブロック
		11	心房又は心室の細動
		12	心房又は心室の粗動
		13	洞不全症候群
		14	洞房ブロック
		15	非発作性頻拍(心室、上室性)
		16	房室解離
		17	房室ブロック
		18	発作性頻拍(心室、上室性)
	19	ロマノ・ワルド(Romano-Ward)症候群	
20	QT延長症候群		
心筋梗塞	21	心筋梗塞	
	22	総動脈粥状硬化症	
心臓弁又は心臓の異常	23	大動脈肺動脈中隔欠損症	
	24	心筋炎後心肥大	
心臓炎・心臓腫瘍	25	心臓腫瘍(粘液腫、横紋筋腫、脂肪腫、線維腫)	

心臓炎・心臓腫瘍	26	慢性緊縮性心臓炎	
	27	慢性心筋炎	
	28	慢性心内膜炎	
	29	慢性心臓炎	
	大血管の転位等形態の異常	30	アイゼンメンゲル(Eisenmenger)症候群
		31	右室低形成症
		32	右室二腔症
		33	左室右房交通症
		34	左心形成不全(低形成)症候群
		35	三心房心
		36	心室中隔欠損症
37		心内腫床欠損症(一次口欠損症、共通房室弁口症)	
38		心不全を伴う動脈脈(体動脈脈)	
39		心房中隔欠損症(二次口欠損症、静脈洞欠損症)	
40		総肺静脈還流異常症	
41		体静脈異常還流症	
42		単心室症	
43		単心房症	
44		動脈管閉存症	
45		ファロー(Fallot)四徴症	
46		部分的肺静脈還流異常症	
特異性心筋症	47	心内臓筋線維症	
	48	心内臓線維弾性症	
	49	特異性拘束型(緊縮型)心筋症	
	50	特異性肥大型心筋症	
	弁及び血管の異常	51	ヴァルサルヴァ(Valsalva)動脈瘤又はその破裂
		52	エプスタイン(Ebstein)奇形(病)
		53	完全大血管転位症
	54	血管輪症	
	55	三尖弁狭窄症	
	56	三尖弁閉鎖症	
57	三尖弁閉鎖不全症		
58	修正大血管転位症		
59	重複大動脈弓症		
60	僧帽弁狭窄症		
61	僧帽弁閉鎖症		
62	僧帽弁閉鎖不全症		
63	大動脈狭窄症		
64	大動脈閉鎖症		
65	大動脈弁狭窄症		
66	大動脈弁閉鎖症		
67	大動脈弁閉鎖不全症		
68	大動脈瘤		
69	タウシッヒ・ビンギ(Taussig-Bing)症候群		
70	特異性肺動脈拡張症		
71	肺動脈狭窄症		
72	肺動脈閉鎖症		
73	肺動脈弁狭窄症		
74	肺動脈弁閉鎖症		
75	肺動脈弁閉鎖不全症		
76	右鎖骨下動脈異常起始症		
77	両大血管右室起始症		
慢性心不全	78	慢性心不全(慢性肺性心を含む。)	
	79	右胸心	
	80	左心症	
	81	小児原発性肺高血圧症	
	82	心臓脱出症	
	83	先天性心臓欠損症	
	84	多発症候群	
	85	無肺症候群	
その他の慢性心疾患			

5 内分泌疾患

区分	番号	疾病名
異所性ホルモン産生腫瘍	1	異所性甲状腺刺激ホルモン(TSH)産生腫瘍
	2	異所性ゴナドトロピン産生腫瘍
	3	異所性コルチゾール産生腫瘍
	4	異所性成長ホルモン(GH)産生腫瘍
	5	異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)症候群
	6	異所性プロラクチン(PRL)産生腫瘍
下垂体又は視床下部障害	7	下垂体機能低下症

下垂体又は視床下部障害	8	下垂体性巨人症	
	9	クッシング(Cushing)病	
	10	甲状腺刺激ホルモン(TSH)欠乏(欠損)症	
	11	抗利尿ホルモン(ADH)分泌異常症(SIADH)	
	12	ゴナドトロピン欠乏(欠損)症	
	13	シモンズ(Simmonds)病	
	14	真性思春期早発症	
	15	腎性尿崩症(抗利尿ホルモン不応症)	
	16	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症	
	17	成長ホルモン分泌不全性低身長症	
	18	中枢性思春期遅発症	
19	中枢性尿崩症(下垂体性(真性)尿崩症)		
20	低ゴナドトロピン性類官能症		
21	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)欠乏(欠損)症		
22	プロラクチン(PRL)欠乏(欠損)症		
23	末端肥大症		
24	ラロン(Laron)型小人症		
甲状腺ホルモンの異常	25	異所性甲状腺	
	26	クレチン症	
	27	甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病)	
	28	甲状腺機能低下症	
	29	甲状腺形成不全	
	30	甲状腺腫瘍	
	31	腺腫様甲状腺腫	
	32	先天性甲状腺ホルモン不応症	
	33	粘液水腫	
	34	橋本病	
	35	慢性甲状腺炎	
消化管ホルモンの異常	36	ヴァーナー・モリソン(Verner-Morrison, WDHA)症候群	
	37	カストリン分泌異常	
	38	グルカゴン分泌異常	
	39	セロトニン分泌異常(カルチノイド症候群)	
	40	ゾリンジャー・エリソン(Zollinger-Ellison)症候群	
	41	特異性低血糖症	
	42	ロイシン過敏性低血糖症	
	43	VIP(Vasoactive-Intestinal-Polypeptide)分泌異常	
	性腺又は思春期発現機構の異常	44	カールマン(Kallman)症候群
		45	仮性思春期早発症
		46	クラインフェルター(Klinefelter)症候群
47		高エストロゲン症	
48		睾丸機能亢進症	
49		睾丸機能低下症	
50		睾丸形成不全	
51		睾丸欠損症	
52		睾丸腫瘍	
53		睾丸女性化症	
54		高ゴナドトロピン性類官能症	
55	女性仮性半陰陽		
56	真性半陰陽		
57	性腺性思春期遅発症		
58	性早熟症		
59	ターナー(Turner)症候群		
60	多嚢胞性卵巣症候群(スタイン・レーベンタール(Stein-Levenin)症候群)		
61	男性仮性半陰陽		
62	テストキネオシス(家族性男性思春期早発症, male-limited precocious puberty)		
63	ヌーナン(Nonan)症候群		
64	ブラダー・ウリ(Prader-Willi)症候群		
65	フレリーヒ(Frölich)症候群(脂肪性器異栄養症)		
66	卵巣機能亢進症		
67	卵巣機能低下症		
68	卵巣形成不全		
69	卵巣腫瘍		
70	ローレンス・ムーア・ビートル(Laurence-Moon-Biedl)症候群		
71	XX男性		
72	XY女性		
多発性内分泌腺異常	73	ウェルマー(Werner)症候群	
	74	シップル(Sipple)症候群	
	75	シュミット(Schmidt)症候群	

多発性内分泌腺異常	76	多発性内分泌腺腫症(MEA, MEN)
副甲状腺ホルモンの異常	77	偽性偽性副甲状腺機能低下症
	78	偽性特異性副甲状腺機能低下症
	79	偽性副甲状腺機能低下症
	80	テナー二(副甲状腺性)
	81	特異性副甲状腺機能低下症
	82	副甲状腺機能亢進症
	83	副甲状腺機能低下・アジソン・モニリア(hypoparathyroidism-Addison-Monilia)症候群
	84	副甲状腺機能低下症
	85	副甲状腺形成不全
	副腎皮質ホルモンの異常	86
87		アルドステロン欠損症
88		クッシング(Cushing)症候群
89		グルココルチコイド薬効性アルドステロン症
90		原発性アルドステロン症(Conn)症候群
91		高アルドステロン症
92		コレステロール側鎖切断酵素欠損症(先天性リポイド過形成、フラダー(Prader)症候群)
93		周期性ACTH症候群
94		女性化副腎腫瘍
95		先天性副腎皮質過形成
96	男性化副腎腫瘍	
97	特異性アルドステロン症	
98	副腎形成不全	
99	副腎性器症候群	
100	副腎腫瘍	
101	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症	
102	3β水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症(ボンジョバンニ(Bongiovanni)症候群)	
103	11β水酸化酵素欠損症	
104	17α水酸化酵素欠損症	
105	18水酸化酵素欠損症	
106	18水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	
107	21水酸化酵素欠損症	
レニン-アンジオ	108	偽性低アルドステロン症
テンション-ア	109	リッド(Liddle)症候群
その他の内分泌異常	110	先天性全身性脂肪発育障害症候群(リボジストロフィー)
	111	マッキューン・オルブライト(McCune-Albright)症候群
	112	レニン分泌異常

6 膠原病

区分	番号	疾病名
膠原病	1	アレギー性垂取血症(ウイスラー・ファンコニ(Wissler-Fanconi)症候群)
	2	冠動脈病変(川崎病冠動脈病変)冠動脈瘤、冠動脈拡張症、冠動脈狭窄症)
	3	シェーグレン(Sjögren)症候群
	4	自己免疫性肝炎
	5	自己免疫性膵炎
	6	若年性関節リウマチ
	7	スチーブンス・ジョンソン(Stevens-Johnson)症候群
	8	スチル(Still)病
	9	リウマチ性心疾患

7 糖尿病

区分	番号	疾病名
糖尿病	1	1型糖尿病(若年型糖尿病)
	2	2型糖尿病(成人型糖尿病)
	3	その他の糖尿病(腎性糖尿を除く。)

8 先天性代謝異常

区分	番号	疾病名
アミノ酸代謝異常	1	イミノ酸異常症
	2	家族性イミノグリシン尿症
	3	高オロニチン血症-高アンモニア血症-ホモンリルン尿症症候群
	4	白皮症
	5	アルマンスキー・ブドラック(Hermansky-Pudlak)症候群
遺伝性結合組織代謝異常	6	エーラーズ・ダンロス(Ehlers-Danlos)症候群
	7	骨形成不全症(Osteogenesis imperfecta)
	8	軟骨形成不全症(軟骨異常症)
血清蛋白異常	9	アルファ1-アンチトリプシン欠損症
	10	トランスコバラミン II 欠損症
	11	無アルブミン血症
	12	無トランスフェリン症
	13	無ハプトグロビン症
	14	アポ蛋白C-II 欠損症

脂質代謝異常	15	アルファリポ蛋白欠乏症(高比重リポ蛋白(HDL)欠乏症、タンジェール(Tangier)病)			
	16	ウォールマン(Wolman)病			
	17	家族性高コレステロール血症			
	18	家族性高リポ蛋白血症			
	19	高超低比重リポ蛋白(VLDL)血症			
	20	高低比重リポ蛋白(LDL)血症			
	21	高トリグリセリド血症			
	22	高プレベータリポ蛋白血症			
	23	高ヘタリポ蛋白血症			
	24	先天性高脂質血症			
先天性核酸代謝異常	25	無(低)ヘタリポ蛋白血症(ハッセン・コーンツグアイク(Bassen-Kornzweig)症候群、有核赤血球症)			
	26	レフスム(Refsum)病			
	27	遺伝性若年性痛風			
	28	色素性乾皮症			
	29	先天性高尿酸血症			
	先天性尿管障害	30	システン蓄積症(リグナック(Lignac)症候群)		
		31	システン尿症		
		32	腎性アミノ酸尿症		
		33	ハルトナップ(Hartnup)病		
		34	ファンコーニ(Fanconi)症候群		
糖質代謝異常		35	蔗糖・イソ麦芽糖吸収不全症		
		36	先天性高乳酸血症		
		37	乳糖吸収不全症		
		38	ぶどう糖・ガラクトース吸収不全症		
		ホルフィン症	39	先天性ホルフィン症	
	無機質代謝異常		40	遺伝性ビタミンD抵抗性くる病(家族性低磷血症)	
			41	ウィルソン(Wilson)病(セルロプラズミン欠乏症)	
			42	メンクス(Menkes)病(kinky・steely)hair症候群)	
			有機酸代謝異常	43	グルタル酸尿症(I型、II型)
				44	先天性葉酸吸収不全症
45				メチルマロン酸血症	
その他の先天性代謝異常				46	遺伝性尿管腫
				47	先天性魚鱗癬(水痘型先天性魚鱗癬様紅皮症、非水痘型先天性魚鱗癬様紅皮症、遺伝性鱗様魚鱗癬、シェーグレン・ラーソン(Sjögren-Larsson)症候群)
				48	致死性表皮水疱症(ヘルリッツ(Herlitz)型)
		49		ロウエ(Lowe)症候群(眼瞼腎症候群)	
	50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損(活性異常)酵素名を冠したすべての疾患			

9 血友病等血液・免疫疾患

区分	番号	疾病名
巨赤芽球性貧血	1	悪性貧血
	2	イマースlund・グレスベック(lmerslund-Gräsbeck)症候群
	3	巨赤芽球性貧血
	4	葉酸欠乏性貧血
血液凝固系の異常	5	アンチトロンピン II 欠乏症
	6	高分子キニンゲン欠乏症
	7	先天性血液凝固異常症
	8	第 I 因子(フィブリノゲン)欠乏症
	9	第 II 因子(プロトロンビン)欠乏症
	10	第 V 因子(不安定因子)欠乏症
	11	第 VII 因子(安定因子)欠乏症
	12	第 VIII 因子欠乏症(血友病A)
	13	第 IX 因子欠乏症(血友病B)
	14	第 X 因子(スチュアート・ブラウアー(Stuart-Prower)因子)欠乏症
15	第 XI 因子欠乏症	
16	第 XII 因子(ヘイグマン(Hageman)因子)欠乏症	
17	第 XIII 因子(フィブリン安定化因子)欠乏症	
血小板の異常	18	フォン・ウィレブランド(von Willebrand)病
	19	プレカリクレイン欠乏症
	20	C蛋白(protein C)欠乏症
	21	S蛋白(protein S)欠乏症
	22	巨大血管腫(カサバハ・メリット(Kasabach-Merritt)症候群)
	23	血小板機能異常症(血小板異常症)
	24	血小板血症
	25	血小板無力症
	26	血小板無力症候群
	27	血栓性血小板減少性紫斑病
28	周期性血小板減少症	
29	先天性無巨核球性血小板減少症(トロンボポエチン欠損症)	
30	貯蔵欠如症(storage pool病)	
31	脾機能亢進性血小板減少症	

血小板の異常	32	脾形成不全性血小板増加症	
	33	ヘルナル・スリエ(Bernard-Soulier)症候群	
	34	放出機構異常症(Aspirin-like defect)	
	35	本態性アトロンピア(トロンピン欠乏症)	
	36	免疫学的血小板減少症	
	自己免疫性溶血性貧血	37	寒冷凝集素症
		38	自己免疫性溶血性貧血
		39	新生児溶血性貧血(胎児赤芽球症)
		40	脾機能亢進性溶血性貧血
		41	微小血管障害性溶血性貧血
42		発作性寒冷血色素尿症	
43		発作性夜間血色素尿症	
44		慢性寒冷赤血球凝集素症	
45		アデニレートキナーゼ欠乏性貧血	
46		アルトラーゼ欠乏性貧血	
赤血球酵素異常による溶血性貧血	47	異常ヘモグロビン(血色素)症	
	48	遺伝性球状赤血球症	
	49	遺伝性高ヘモグロビン症	
	50	遺伝性構内赤血球症	
	51	遺伝性有口(口唇状)赤血球症	
	52	遺伝性溶血性非球状赤血球性貧血	
	53	遺伝性(先天性)溶血性貧血	
	54	家族性赤血球増加症	
	55	鎌状赤血球性貧血	
	56	カルボキシヘモグロビン血症	
57	ガンマグルトミルシステイン合成酵素欠乏性貧血		
58	グルコース糖酵解イソメラーゼ欠乏性貧血		
59	グルコース-6-磷酸脱水素酵素(G-6-PD)欠乏性貧血		
60	グルタチオン過酸化酵素欠乏性貧血		
61	グルタチオン還元酵素欠乏性貧血		
62	グルタチオン合成酵素欠乏性貧血		
63	サラセミア(地中海貧血)		
64	サラセミア様症候群		
65	スルフヘモグロビン血症		
66	赤血球アデノシンデアミナーゼ異常症		
67	先天性ハイツツ小体性貧血		
68	先天性メトヘモグロビン血症		
69	先天性NADH・メトヘモグロビン還元酵素欠乏症		
70	ビリジシン5'-ヌクレオチダーゼ欠乏性貧血		
71	ビリルビン酸キナーゼ欠乏性貧血		
72	不安定ヘモグロビン症		
73	ヘキソキナーゼ欠乏性貧血		
74	ヘモグロビンC症		
75	ヘモグロビンD症		
76	ヘモグロビンE症		
77	ヘモグロビンS症		
78	ホスホグリセリン酸キナーゼ欠乏性貧血		
79	ホスホフルクトキナーゼ欠乏性貧血		
80	磷酸三炭糖イソメラーゼ欠乏性貧血		
81	2,3-ジホスホグリセリン酸ムターゼ欠乏性貧血		
鉄代謝の異常による貧血	82	エリスロポエチン分泌異常	
	83	原発性鉄芽球性貧血	
	84	ビタミンB6反応性(ピリドキシン欠乏性)貧血	
	85	ピリドキシン反応性貧血	
	白血球又は食細胞の異常	86	アルダー(Alder)異常(症候群)
		87	遺伝性好中球減少症(家族性慢性好中球減少症)
		88	好酸球増加症
		89	周期性好中球減少症
		90	怠惰白血球症候群
		91	不能白血球症
92		ベルグル・フェット(Pelger-Huet)異常(症候群)	
93		慢性再生不良性好中球減少症(シュベート・ダマシク(Spat-Damashek)症候群)	
94		慢性本態性好中球減少症	
95		ミエロペルオキシダーゼ欠損症	
96	メイ・ヘグリン(May-Hegglin)異常(症候群)		
免疫系の疾患	97	異ガンマグロビン血症	
	98	ウイスコット・アルドリッチ(Wiskott-Aldrich)症候群	
	99	胸腺形成不全	
	100	グッド(Good)症候群	
	101	高クロブリン血症性紫斑病	
	102	後天性免疫不全症候群(AIDS、HIV感染症)	
	103	シェディアク・東(Chediak-Higashi)異常(症候群)	
	104	重症複合免疫不全症(リンパ球減少性無ガンマグロビン血症)	

免疫系の疾患	105	スライス型無ガンマグロビン血症
	106	選択的免疫グロブリン欠損症
	107	先天性細胞免疫不全症
	108	低ガンマグロビン血症
	109	ディジョージ(DiGeorge)症候群
	110	特定抗体産生不全症(specific unresponsiveness)
	111	ネゼロフ(Nezelof)症候群
	112	バリアブル・イムノデフィシエンシー(variable immunodeficiency)
	113	複合型免疫不全症
	114	ブルトン(Brunton)型無ガンマグロビン血症
	115	本態性高ガンマグロビン血症
	116	末梢(毛細)血管拡張性運動失調症(ルイ・バー(Louis-Bar)症候群)
	117	慢性活動性EBウイルス感染症
	118	慢性肉芽腫症
	119	慢性GVHD(Graft Versus Host disease、移植片対宿主病)
	120	無ガンマグロブリン血症
	121	良性単クローン性免疫グロブリン異常症(良性(本態性)M-蛋白血症)
	122	IgA欠損症
123	IgM欠損症	

10 神経・筋疾患

区分	番号	疾病名
神経・筋疾患	1	ウェスト(West)症候群(点頭てんかん)
	2	結節性硬化症
	3	重症乳児ミオクローニーてんかん
	4	小児重急性硬化性全脳炎(SSPE)
	5	先天性ミオパチー
	6	福山型先天性筋ジストロフィー(先天性遺伝性筋ジストロフィー)
	7	ミトコンドリア筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)
	8	ミニコア病
	9	無痛無汗症
	10	リー(Leigh)脳症
	11	レット(Rett)症候群
	12	レンノックス・ガストウ(Lennox-Gastaut)症候群

11 慢性消化器疾患

区分	番号	疾病名
肝・胆道系疾患	1	アラジール(Alagille)症候群(動脈肝臓形成、arterio hepatic dysplasia)
	2	肝硬変
	3	肝内胆管異形成症候群
	4	肝内胆管拡張症
	5	肝内胆管形成(形成不全)症
	6	肝内胆管閉鎖症
	7	原発性硬化性胆管炎
	8	ジルベール(Gilbert)症候群
	9	進行性家族性胆汁うっ滞性肝硬変
	10	先天性肝線維症
	11	先天性胆道拡張症(先天性総胆管拡張症)
腸疾患	12	胆道閉鎖症(先天性胆道閉鎖症)
	13	デュビン・ジョンソン(Dubin-Johnson)症候群
	14	門脈圧亢進症
	15	ローター(Rotor)症候群(ローター(Rotor)型過ビリルビン血症)
	16	先天性肝線維症
	17	腸リンパ管拡張症

