

指定難病(第二次実施分)として 検討を行う疾病の一覧

- 第二次実施分の指定難病の検討においては、検討段階において指定難病としての要件に関する情報収集がなされた疾病を対象とする。
- 具体的には、これまで難治性疾患克服研究事業において研究されてきた疾病及び小児慢性特定疾病の対象疾病(平成27年1月施行の新たに指定された疾病を含む)について、研究班や関係学会に情報提供を求め、平成27年2月時点で要件に関する情報が得られている615疾病＋包括病名を検討の対象とする。
- なお、現時点で日本において対象となる患者がいないとされている疾病については検討の対象外とする。

※別表の「指定難病(第二次実施分)として指定難病検討委員会で検討を行う疾病」は、今後検討を行う予定の疾病であり、委員会の議論の結果、指定難病の要件を満たさないと判断される疾病が多数含まれるものである。また、病名については今後変更の可能性がある。

第二次実施分指定難病の検討対象について(イメージ)

難治性疾患克服研究事業において研究されてきた疾病(約500疾病)

今回検討対象の疾病(情報が得られた疾病)(615+56疾病※)

第一次実施
分指定難病
110疾病

第二次実施分指定難病

小児慢性特定疾病の対象疾病(704+56疾病※)

※56疾病は包括病名

指定難病(第二次実施分)として指定難病検討委員会で検討を行う疾病①(別表)

※今後検討を行う予定の疾病であり、委員会の議論の結果、指定難病の要件を満たさないと判断される疾病が多数含まれるものである。また、病名については今後変更の可能性がある。

1	Alagille症候群	33	Rapillon-Lefevre症候群	61	アンドロゲン不応症	89	ウィルムス(Wilms)腫瘍・腎芽腫
2	Angelman症候群	34	Richner-Hanhart症候群	62	異型奇形腫瘍/ラブドイド腫瘍	90	ウエスト症候群
3	ATR-X症候群	35	Shwachman-Diamond症候群	63	異形成性腫瘍	91	ウェルナー症候群
4	Auditory neuropathy spectrum disorder	36	Silver-Russell症候群	64	萎縮型加齢黄斑変性	92	ウォルフラム症候群
5	Beckwith-Wiedemann症候群	37	Sotos症候群	65	萎縮腎(尿路奇形が原因のものは除く)	93	エーラス・ダンロス症候群
6	Bloom症候群	38	Tリンパ芽球性リンパ腫	66	萎縮性甲状腺炎	94	エカルディーグティエール症候群
7	Bリンパ芽球性リンパ腫	39	T細胞リンパ芽球性白血病	67	異所性甲状腺	95	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)
8	CDA	40	Usher症候群	68	異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)産生症候群	96	エプスタイン(Ebstein)病
9	Coffin-Siris症候群	41	VATER症候群	69	イソ吉草酸血症	97	エプスタイン症候群
10	Cronkhite-Canada症候群	42	VIP産生腫瘍	70	一過性骨髄異常増殖症	98	エマヌエル症候群
11	DBA	43	Wolf-Hirschhorn症候群	71	遺伝性間質性肺炎	99	炎症性動脈瘤形成症候群
12	EEC症候群	44	α 1-アンチトリプシン欠乏症	72	遺伝性球状赤血球症	100	円錐角膜
13	Ellis-van Creveld症候群	45	アイカルディ症候群	73	遺伝性ジストニア	101	黄斑部毛細血管拡張症
14	Fisher症候群	46	アイザックス症候群	74	遺伝性女性化乳房	102	横紋筋肉腫
15	Fuchs角膜内皮変性症	47	悪性胸腺腫	75	遺伝性膝炎	103	大田原症候群
16	Galloway Mowat症候群	48	悪性黒色腫	76	遺伝性対側性色素異常症	104	オカルト黄斑ジストロフィ
17	Gorlin症候群	49	悪性骨巨細胞腫	77	遺伝性鉄芽球性貧血	105	オスラー病
18	IgG4関連疾患	50	悪性神経鞘腫	78	遺伝性非クロム親和型パラガングリオーマ	106	オロト酸尿症
19	LCAT欠損症	51	悪性ラブドイド腫瘍	79	遺伝性フルクトース不耐症	107	カーニー複合
20	Menkes病	52	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	80	遺伝性ポルフィリン症	108	外耳中耳奇形に伴う難聴
21	Microscopic Colitis症候群	53	アトピー性脊髄炎	81	インスリノーマ	109	外胚葉形成不全免疫不全症
22	MODY5病	54	アポリポ蛋白A-I欠損症	82	インスリン受容体異常症A型	110	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
23	Naxos病	55	有馬症候群	83	インスリン受容体異常症B型	111	外リンパ瘻
24	NK(ナチュラルキラー)細胞白血病	56	アルカプトン尿症	84	インスリン様成長因子1(IGF1)不応症	112	寡巨大糸球体症
25	occipital horn症候群	57	アルドステロン合成酵素欠損症	85	インターロイキン1受容体関連キナーゼ4欠損症	113	角膜内皮機能不全(水疱性角膜症)
26	PCDH19関連症候群	58	アルポート症候群	86	ウィーバー(Weaver)症候群	114	カサバツハ・メリット(Kasabach-Merritt)症候群
27	Pendred症候群	59	アレキサンダー病	87	ウィリアムズ(Williams)症候群		
28	Perry症候群	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)	88	ウィルソン(Wilson)病		
29	Pradaer-willi症候群						
30	QT延長症候群						
31	QT短縮症候群						
32	RAPADILINO症候群						

指定難病(第二次実施分)として指定難病検討委員会で検討を行う疾病②(別表)

※今後検討を行う予定の疾病であり、委員会の議論の結果、指定難病の要件を満たさないと判断される疾病が多数含まれるものである。また、病名については今後変更の可能性がある。

115	下垂体腺腫	143	環状20番染色体症候群	174	巨赤芽球性貧血	201	原発性高シュウ酸尿症
116	ガストリノーマ	144	完全大血管転位症	175	強直性脊椎炎	202	原因不明消化管出血
117	家族性Ⅲ型高脂血症	145	完全房室ブロック	176	胸膜肺芽腫	203	限局性皮質異形成
118	家族性高コレステロール血症(ヘテロ接合体)	146	肝内胆管減少症	177	偽落屑角膜内皮症	204	顕在性二分脊椎
119	家族性若年性高尿酸血症性腎症	147	肝内結石症	178	ギラン・バレー症候群	205	原発性アルドステロン症
120	家族性腺腫性ポリポーシス	148	眼皮膚白皮症	179	筋型糖原病	206	原発性局所多汗症
121	家族性地中海熱	149	間葉性異形成胎盤	180	筋強直性ジストロフィー	207	原発性リンパ浮腫
122	家族性動脈瘤・解離	150	紀伊ALSPDC	181	筋ジストロフィー	208	高IgD症候群
123	家族性突然死症候群	151	気管支腫瘍	182	筋チャンネル病	209	高カイロミクロン血症
124	家族性良性慢性天疱瘡	152	気管支喘息	183	クラインフェルター	210	膠芽腫
125	褐色細胞腫	153	奇形腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る)	184	クリグラー・ナジャー(Crigler-Najjar)症候群	211	硬化性萎縮性苔癬
126	滑脳症	154	キサントチン尿症	185	グリセロール尿症	212	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)
127	滑膜肉腫	155	偽性偽性副甲状腺機能低下症	186	グルカゴノーマ	213	好酸球性筋膜炎
128	カテコラミン感受性多形性心室頻拍	156	偽性低アルドステロン症	187	グルコーストランスポーター1欠損症候群	214	好酸球性膿疱性毛包炎
129	化膿性無菌性関節炎壊疽性膿皮症	157	偽性副甲状腺機能低下症	188	グルコース6リン酸脱水素酵素欠乏症	215	好酸球性副鼻腔炎
130	歌舞伎症候群	158	ギッテルマン(Gitelman)症候群	189	グルタル酸血症1型	216	抗糸球体基底膜腎炎(グッドパスチャー(Goodpasture)症候群)
131	鎌状赤血球症	159	気道狭窄	190	グルタル酸血症2型	217	甲状腺癌
132	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	160	脚ブロック	191	けいれん重積型(二相性)急性脳症	218	甲状腺クリーゼ
133	ガラクトキナーゼ欠損症	161	急性壊死性脳症	192	劇症1型糖尿病	219	口唇赤血球症
134	カルシフィラキシス	162	急性肝不全(昏睡型)	193	血管新生黄斑症	220	高チロシン血症
135	カルチノイド症候群	163	急性巨核芽球性白血病	194	血球貪食性リンパ組織球症	221	後天性赤芽球癆
136	川崎病	164	急性骨髄性白血病、最小分化	195	血小板減少症(脾機能亢進症による)	222	孔脳症
137	肝外門脈閉塞症	165	急性骨髄単球性白血病	196	血小板放出機構異常症	223	高プロリン血症
138	肝芽腫	166	急性赤白血病	197	血小板無力症	224	高メチオニン血症
139	肝型糖原病	167	急性前骨髄球性白血病	198	結節性硬化症	225	膠様滴状角膜ジストロフィ
140	肝細胞癌	168	急性大動脈症候群	199	血友病A	226	コケイン症候群
141	間質性膀胱炎	169	急性単球性白血病	200	血友病B	227	骨髄異形成症候群
142	冠状動脈狭窄症(川崎病によるものを除く)	170	急性網膜壊死			228	骨髄線維症
		171	急速進行性糸球体腎炎			229	骨軟骨腫症
		172	胸郭不全症候群			230	骨肉腫
		173	狭心症				

指定難病(第二次実施分)として指定難病検討委員会で検討を行う疾病③(別表)

※今後検討を行う予定の疾病であり、委員会の議論の結果、指定難病の要件を満たさないと判断される疾病が多数含まれるものである。また、病名については今後変更の可能性がある。

231	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	256	周期性血小板減少症	279	神経節膠腫	310	頭蓋咽頭腫
232	コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群	257	周期性四肢麻痺	280	神経節腫	311	頭蓋内胚細胞腫瘍
233	コレステリルエステル転送蛋白欠損症 (CETP)	258	周期性発熱・アフタ性口内炎・咽頭炎・リンパ節炎症候群 (PFAPA: periodic fever, aphthous, stomatitis, pharyngitis, cervical adenitis)	281	神経皮膚黒色症	312	スタージー・ウェーバー症候群
234	混合型脈管奇形		259	周産期心筋症	282	神経フェリチン症	313
235	混合性胚細胞腫瘍	260	周産期の難聴	283	腎血管性高血圧	314	スミス・マゲニス症候群 (SMS)
236	鰓弓耳腎症候群 (BOR)	261	禿頭と変形性脊椎症を伴う劣性遺伝性白質脳症	284	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	315	性索間質性腫瘍
237	左心低形成症候群	262	絨毛癌	285	進行性骨化性線維異形成症	316	脆弱X症候群関連疾患
238	三尖弁狭窄症	263	ジュベール (Joubert) 症候群関連疾患	286	進行性心臓伝導障害	317	成熟B細胞リンパ芽球性白血病
239	三尖弁閉鎖症	264	上衣腫	287	進行性ミオクローヌステんかん	318	成熟B細胞リンパ腫
240	三尖弁閉鎖不全症	265	上咽頭癌	288	腎コロボーマ症候群	319	成熟を伴う急性骨髄性白血病
241	サブテロメア微細構造異常症	266	松果体腫	289	腎細胞癌	320	成熟を伴わない急性骨髄性白血病
242	シェーグレン・ラルソン (Sjögren-Larsson) 症候群	267	小眼球症	290	心室細動	321	成人一次性ネフローゼ症候群
243	色素性乾皮症	268	症候群性頭蓋縫合早期癒合症	291	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	322	成人型ランゲルハンス細胞組織球症
244	自己免疫性腸症 (IPEX症候群を含む)	269	掌蹠角化症	292	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症		323
245	自己免疫性出血病 XIII	270	小児悪性ローランド・シルビウスてんかん	293	侵襲性歯周炎	324	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)
246	自己免疫性多内分泌腺症候群 1 型	271	静脈奇形	294	腎静脈血栓症		325
247	自己免疫性多内分泌腺症候群 2 型	272	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症および関連症候群	295	新生児小児特発性血栓症	326	瀬川病
248	視床下部過誤腫	273	心筋梗塞	296	新生児糖尿病	327	脊索腫
249	シスチン尿症	274	神経芽腫	297	腎性低尿酸血症	328	脊髄空洞症
250	シトステロール血症	275	神経細胞移動異常症	298	腎性尿崩症	329	摂食障害
251	紫斑病性腎炎	276	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症	299	心臓腫瘍	330	線維形成性小円形細胞腫瘍
252	脂肪萎縮症	277	神経鞘腫	300	腎動静脈瘻	331	線維肉腫
253	脂肪萎縮性糖尿病	278	神経節芽腫	301	腎尿管結石	332	前眼部形成異常
254	脂肪肉腫			302	心房細動	333	前駆B細胞リンパ芽球性白血病
255	若年性骨髄単球性白血病			303	心房粗動	334	潜在性HTLV-1感染関連疾患
				304	腎無形成	335	前縦帯骨化症
				305	腎明細胞肉腫	336	腺腫様甲状腺腫
				306	腭芽腫	337	先天性フィブリノーゲン欠乏症
				307	髄芽腫		
				308	髄膜腫		
				309	髄膜脳瘤		

指定難病(第二次実施分)として指定難病検討委員会で検討を行う疾病④(別表)

※今後検討を行う予定の疾病であり、委員会の議論の結果、指定難病の要件を満たさないと判断される疾病が多数含まれるものである。また、病名については今後変更の可能性がある。

338	先天性横隔膜ヘルニア	370	早期発症型炎症性腸疾患	401	タンジール病	432	内耳自己免疫疾患
339	先天性核上性球麻痺	371	早期ミオクロニー脳症	402	単純性潰瘍・腸管ベーチェット病	433	内臓錯位症候群
340	先天性角膜混濁	372	総排泄腔遺残症	403	単心室症	434	中條一西村症候群
341	先天性角膜ジストロフィ	373	総排泄腔外反	404	弾性線維性仮性黄色腫	435	那須ハコラ病
342	先天性肝線維症	374	僧帽弁狭窄症	405	短調症候群	436	軟骨芽腫
343	先天性魚鱗癬	375	僧帽弁閉鎖不全症	406	ダンディー・ウォーカー(Dandy-Walker)症候群	437	軟骨肉腫
344	先天性高インスリン血症	376	ターナー	407	胆道閉鎖症	438	難治性巨大肝血管腫
345	先天性厚硬爪甲症	377	第V因子欠乏症	408	致死性骨異形成症	439	難治性視神経炎
346	先天性修正大血管転位症	378	第VII因子欠乏症	409	遅発性内リンパ水腫	440	難治性脳形成症外傷
347	先天性水頭症	379	第X因子欠乏症	410	中隔視神経形成異常症(ドモルシア(De Morsier)症候群)	441	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
348	先天性全身性リポジストロフィー	380	第XI因子欠乏症	411	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	442	乳児神経軸索ジストロフィー
349	先天性大脳白質形成不全症	381	第XII因子欠乏症	412	中枢性塩喪失症候群	443	乳児両側線条体壊死
350	先天性胆道拡張症	382	第XIII因子欠乏症	413	中枢末梢連合脱髄症	444	乳児特発性僧帽弁腱索断裂
351	先天性腸性肢端皮膚炎	383	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	414	中性脂肪蓄積心筋血管症	445	尿細管性アシドーシス
352	先天性嚢胞性肺疾患	384	第14番染色体母親性ダイソミー症候群	415	腸間膜静脈硬化症候群	446	尿酸トランスポーター異常症
353	先天性白皮症	385	退形成性星細胞腫	416	低形成腎	447	尿素サイクル異常症
354	先天性風疹症候群	386	胎児性癌	417	低ホスファターゼ病	448	ヌーナン症候群
355	先天性プロトロンビン欠乏症	387	胎児胸水	418	低レニン性低アルドステロン症	449	ネイル・パテラ(Nail-Patella)症候群(爪膝蓋症候群)
356	先天性ヘルペスウイルス感染症	388	胎児尿路閉塞性疾患	419	デント病	450	ネフロン瘻
357	先天性ミオパチー	389	大動脈弁狭窄症	420	動静脈奇形	451	粘膜逸脱症候群
358	先天性無痛症	390	大動脈弁閉鎖不全症	421	洞不全症候群	452	脳表ヘモジデリン沈着症
359	先天性門脈欠損症	391	ダウン(Down)症候群	422	特発性ステロイド性骨壊死症	453	脳髄黄色腫
360	先天性葉酸吸収不全症	392	タウンズ・ブロックス症候群	423	特発性角膜内皮炎	454	嚢胞線維症
361	先天性横軸形成不全症	393	唾液腺癌	424	特発性後天性全身性無汗症	455	バーター(Bartter)症候群
362	先天性両側傍シルビウス裂症候群	394	多胎芽腫	425	特発性耳石器障害	456	ハートナップ(Hartnup)病
363	先天白内障	395	多嚢胞性異形成腎	426	特発性周辺部角膜潰瘍	457	肺動脈弁閉鎖不全症
364	先天緑内障	396	多発奇形・発達遅滞	427	特発性正常圧水頭症	458	肺動脈弁狭窄症
365	前頭側頭葉変性症	397	多発性肝嚢胞	428	特発性肺ヘモジデローシス	459	肺胞蛋白症
366	全前脳胞症	398	多発性内分泌腫瘍症1型	429	突発性難聴	460	肺胞低換気症候群
367	仙尾部奇形腫	399	多発性内分泌腫瘍症2型	430	ドラベ症候群	461	肺胞微石症
368	線毛機能不全症候群(カルタゲナー Kartagener症候群を含む)	400	多脾症候群	431	トリプルA症候群	462	白質消失病
369	早期再分極症候群						

指定難病(第二次実施分)として指定難病検討委員会で検討を行う疾病⑤(別表)

※今後検討を行う予定の疾病であり、委員会の議論の結果、指定難病の要件を満たさないと判断される疾病が多数含まれるものである。また、病名については今後変更の可能性がある。

463	橋本病	488	不安定ヘモグロビン症	515	ベルナル・スーリエ(Bernard-Soulier)症候群	539	慢性動脈周囲炎
464	バセドウ(Basedow)病	489	フィブロネクチン腎症	516	変形性筋ジストニー	540	慢性尿細管間質性腎炎(尿路奇形が原因のものは除く)
465	バルデー・ビードル症候群	490	フェニルケトン尿症	517	片側巨脳症	541	慢性肺疾患
466	バレー・ジェロルド症候群	491	フォン・ヒッペル・リンドウ病	518	片側けいれん片麻痺てんかん症候群	542	慢性肺性心
467	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	492	フォンウィルブランド(von Willebrand)病	519	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)	543	ミオクロニー欠神てんかん
468	反復胞状奇胎	493	フォンタン(Fontan)術後症候群	520	胞巣状軟部肉腫	544	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
469	肥厚性硬膜炎	494	複合カルボキシラーゼ欠損症	521	乏突起神経膠腫	545	見かけの鉍質コルチコイド過剰症候群(AME症候群)
470	肥厚性皮膚骨膜炎	495	副甲状腺機能低下症(副甲状腺欠損症を除く)	522	ホジキン(Hodgkin)リンパ腫	546	ミトコンドリア遺伝性難聴
471	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	496	副甲状腺機能亢進症	523	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	547	未分化神経外胚葉性腫瘍(中枢性のもの)
472	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体性優性脳動脈症	497	副甲状腺欠損症	524	ポッター(Potter)症候群	548	未分化神経外胚葉性腫瘍(末梢性のもの)
473	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	498	副腎腺腫	525	膜性増殖性糸球体腎炎	549	未分化大細胞リンパ腫
474	ビタミンD抵抗症	499	副腎皮質結節性過形成	526	まだら症	550	未分化肉腫
475	ビッカースタッフ型脳幹脳炎	500	副腎皮質癌	527	マッキューン・オルブライト(McCune-Albright)症候群	551	未分化胚細胞腫
476	非典型性良性小児部分てんかん	501	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症	528	マリネスコ・シェーグレン症候群	552	脈絡叢乳頭腫
477	非特異性多発性小腸潰瘍症	502	腹膜偽粘液腫	529	マルファン症候群	553	無βリポ蛋白血症
478	ヒポキサンチンゲアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症(レスシュ・ナイハン Lesch-Nyhan症候群)	503	ブルガダ症候群	530	慢性移植片対宿主病	554	無甲状腺症
479	びまん性汎細気管支炎	504	フルクトース-1, 6-ビスホスファターゼ欠損症	531	慢性活動性EBV感染症	555	無セルロプラスミン血症
480	肥満低換気症候群	505	プロピオン酸血症	532	慢性骨髄性白血病	556	無脾症候群
481	びまん性星細胞腫	506	プロリダーゼ欠損症	533	慢性骨髄単球性白血病	557	メイ・ヘグリン(May-Hegglin)異常症
482	びまん性特発性骨増殖症	507	分泌顆粒放出異常症	534	慢性再発性多発性骨髄炎	558	明細胞肉腫(腎明細胞肉腫を除く)
483	びまん性絨毛膜羊膜ヘモジデロシス	508	平滑筋肉腫	535	慢性腎盂腎炎	559	メープルシロップ尿症
484	ヒルシュスプルング病	509	閉塞性細気管支炎	536	慢性腎不全(急性尿細管壊死または腎虚血による)	560	メサンギウム増殖性糸球体腎炎(IgA腎症を除く)
485	ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	510	閉塞性尿路疾患	537	慢性腎不全(腎腫瘍による)	561	メチルグルタコン酸尿症
486	ファロー(Fallot)四徴症	511	ヘパリン起因性血小板減少症	538	慢性膵炎	562	メチルマロン酸血症
487	ファンconi貧血	512	ヘモクロマトーシス			563	メニエール病
		513	ペルーシド角膜辺縁変性症				
		514	ペルオキシソーム				

指定難病(第二次実施分)として指定難病検討委員会で検討を行う疾病⑥(別表)

※今後検討を行う予定の疾病であり、委員会の議論の結果、指定難病の要件を満たさないと判断される疾病が多数含まれるものである。また、病名については今後変更の可能性がある。

564	メビウス症候群
565	毛細血管拡張性運動失調症
566	網膜芽細胞腫
567	毛様細胞性星細胞腫
568	モビッツ(Mobitz)2型ブロック
569	モワット・ウイルソン症候群
570	薬剤性過敏症症候群
571	ヤング・シンプソン症候群
572	ユーイング(Ewing)肉腫
573	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴
574	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
575	溶血性貧血(脾機能亢進症による)
576	痒疹・皮膚掻痒症
577	ラスムッセン症候群
578	卵黄嚢腫
579	ランゲルハンス細胞組織球症
580	卵精巢性性分化疾患
581	卵巣形成不全
582	ランドー・クレフナー症候群
583	リジン尿性蛋白不耐症
584	リドル(Liddle)症候群
585	リフラウメニ病
586	リポイドタンパク症
587	両側性小耳症・外耳道閉鎖症
588	両側性特発性感音難聴
589	両大血管右室起始症(タウジツヒ・ビング(Taussig-Bing)奇形を除く)
590	リンパ管奇形

591	リンパ管腫症・ゴーハム病
592	類天疱瘡
593	レーベル病
594	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴
595	レット症候群
596	裂脳症
597	レノックス・ガストー症候群および関連症候群
598	レリーワイル症候群
599	ロイス・ディーツ症候群
600	ロー症候群
601	ロスムンドトムソン症候群
602	ワールデンブルク症候群
603	1p36欠失症候群
604	2型糖尿病
605	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症
606	4p-症候群
607	5p-症候群
608	17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
609	22q11.2欠失症候群
610	46,XX性分化疾患

611	総動脈幹遺残症
612	骨形成不全症
613	軟骨無形成症
614	軟骨低形成症
615	ビタミンD依存症

+

包括病名56疾病

※左記の615疾病以外に、包括的な病名として小児慢性特定疾病の中で、「1から15に掲げるもののほかの白血病」(数字は小児慢性特定疾病の表記であり、当該リストの番号とは一致しない。)のような形で規定されている疾病が56疾病ある。

※「474ビタミンD抵抗症、ビタミンD依存症」については、「474ビタミンD抵抗症」「615ビタミンD依存症」の2疾患として扱う。