

## 現行対象疾病の見直し一覧

- 1 悪性新生物
- 2 慢性腎疾患群
- 3 慢性呼吸器疾患群
- 4 慢性心疾患群
- 5 内分泌疾患群
- 6 膠原病
- 7 糖尿病
- 8 先天性代謝異常
- 9 血友病等血液・免疫疾患群
- 10 神経・筋疾患群
- 11 慢性消化器疾患群

## 一覧表中の用語説明

用語	対応
—	名称の変更無し
細分	現行の名称について細分類化 例)「心房又は心室の細動」から「心房細動」、「心室細動」へ細分類化
変更	現行の名称を新たな名称に変更 例)「慢性膜性糸球体腎炎」から「膜性腎症」へ変更
整理	新たに分類した他の名称に整理(集約又は振分) 例)「アレルギー性気管支炎」から「気管支喘息」へ整理
削除	分類から削除(資料3)

# 1 悪性新生物

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名	細分類	
1	悪性カルチノイド	<b>整理</b>	「その他の、固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く）」に整理
2	悪性黒色腫	－	悪性黒色腫
3	悪性骨巨細胞腫	－	悪性骨巨細胞腫
4	悪性細網症	<b>整理</b>	「血球貪食性リンパ組織球症」、「その他の、組織球症」などに整理
5	悪性マクログロブリン血症	<b>削除</b>	近年になり、小児期では発症しない疾患と考えられるようになったため
6	悪性リンパ腫	変更	その他の、悪性リンパ腫
7	アスキ腫瘍	<b>整理</b>	「未分化神経外胚葉性腫瘍（末梢性のもの）」に整理
8	ウィルムス(Wilms)腫瘍	変更	ウィルムス (Wilms) 腫瘍・腎芽腫
9	下垂体腺腫	－	下垂体腺腫
10	家族性赤血球貪食性細網症	<b>整理</b>	「血球貪食性リンパ組織球症」に整理
11	褐色細胞腫	－	褐色細胞腫
12	癌性腹膜炎	<b>整理</b>	原病となる疾患に整理
13	奇形腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）	－	奇形腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る）
14	菌状息肉腫	<b>整理</b>	「その他の、悪性リンパ腫」に整理
15	形質細胞腫	<b>整理</b>	「その他の、悪性リンパ腫」に整理
16	血球貪食リンパ組織球症	－	血球貪食性リンパ組織球症
17	好酸球性肉芽腫	<b>整理</b>	「ランゲルハンス (Langerhans) 細胞組織球症」に整理
18	骨髄腫	<b>整理</b>	「髄芽腫」などに整理
19	松果体腫	－	松果体腫
20	絨毛上皮腫	変更	絨毛癌
21	神経膠腫	細分	びまん性星細胞腫
21	神経膠腫	細分	退形成性星細胞腫
21	神経膠腫	細分	膠芽腫
21	神経膠腫	細分	乏突起神経膠腫
22	神経鞘腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）	変更	神経鞘腫
23	神経上皮腫	<b>整理</b>	「未分化神経外胚葉性腫瘍（末梢性のもの）」、「未分化神経外胚葉性腫瘍（中枢性のもの）」などに整理
24	神経星細胞腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）	細分	毛様細胞性星細胞腫
24	神経星細胞腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）	細分	神経節膠腫
25	神経節細胞腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）	細分	神経節腫
26	腎明細胞肉腫（腫瘍）	変更	腎明細胞肉腫

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名	細分類	
27	臍芽腫	－	臍芽腫
28	髄上皮腫	<b>整理</b>	「その他の、中枢神経系腫瘍」に整理
29	髄膜腫	－	髄膜腫
30	精上皮腫	<b>整理</b>	「52：未分化胚細胞腫」に整理
31	脊索腫	－	脊索腫
32	セザリ- (Sizary) 症候群	<b>整理</b>	「その他の、悪性リンパ腫」に整理
33	赤血病	<b>整理</b>	「急性赤白血病」に整理
34	赤白血病	－	急性赤白血病
35	先天性腎間葉芽腫（先天性中胚葉性腎腫）	<b>整理</b>	「その他の、固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く）」に整理
36	頭蓋咽頭腫	－	頭蓋咽頭腫
37	脳室上衣腫	－	上衣腫
38	肺芽腫	－	胸膜肺芽腫
39	白血病	細分	前駆B細胞リンパ芽球性白血病
39	白血病	細分	成熟B細胞リンパ芽球性白血病
39	白血病	細分	T細胞リンパ芽球性白血病
39	白血病	細分	急性骨髄性白血病、最小分化
39	白血病	細分	成熟を伴わない急性骨髄性白血病
39	白血病	細分	成熟を伴う急性骨髄性白血病
39	白血病	細分	急性前骨髄球性白血病
39	白血病	細分	急性骨髄単球性白血病
39	白血病	細分	急性単球性白血病
39	白血病	細分	急性巨核芽球性白血病
39	白血病	細分	NK（ナチュラルキラー）細胞白血病
39	白血病	細分	慢性骨髄性白血病
39	白血病	細分	慢性骨髄単球性白血病
39	白血病	細分	若年性骨髄単球性白血病
39	白血病	細分	その他の、白血病
40	白血病性細網内皮症(Hairy Cell Leukemia)	<b>整理</b>	「その他の、白血病」に整理
41	バーキット(Burkitt)リンパ腫	<b>整理</b>	「成熟B細胞リンパ腫」に整理
42	ハンド・シューラー・クリスチャン(Hand-Schüller-Christian)病	<b>整理</b>	「ランゲルハンス (Langerhans) 細胞組織球症」に整理
43	非白血病性細網内皮症（組織球性髄様細網症）	<b>整理</b>	その他の、組織球症
44	非ホジキン(non-Hodgkin)リンパ腫	細分	成熟B細胞リンパ腫

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名	細分類	
44	非ホジキン(non-Hodgkin)リンパ腫	細分	未分化大細胞リンパ腫
44	非ホジキン(non-Hodgkin)リンパ腫	細分	Bリンパ芽球性リンパ腫
44	非ホジキン(non-Hodgkin)リンパ腫	細分	Tリンパ芽球性リンパ腫
44	非ホジキン(non-Hodgkin)リンパ腫	細分	その他の、悪性リンパ腫
45	ホジキン(Hodgkin)病	－	ホジキン (Hodgkin) リンパ腫
46	末梢性神経外胚葉腫瘍	－	未分化神経外胚葉性腫瘍 (末梢性のもの)
47	未分化胚細胞腫 (卵巣精上皮腫)	－	未分化胚細胞腫
48	脈絡叢乳頭腫	－	脈絡叢乳頭腫
49	ユーイング(Ewing)肉腫	－	ユーイング (Ewing) 肉腫
50	ラブドイド腫瘍 (肉腫) (悪性ラブドイド腫瘍)	－	悪性ラブドイド腫瘍
51	ランゲルハンス (細胞) 組織球症(Histiocytosis X)	－	ランゲルハンス (Langerhans) 細胞組織球症
52	緑色腫	<b>整理</b>	「成熟を伴う急性骨髄性白血病」に整理
53	レッテラー・ジーベ(Letterer-Siwe)病	<b>整理</b>	「ランゲルハンス (Langerhans) 細胞組織球症」に整理
54	H鎖病 (α鎖病、γ鎖病、δ鎖病、μ鎖病)	<b>削除</b>	近年になり、小児期では発症しない疾患と考えられるようになったため
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	骨髄異形成症候群
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	神経芽腫
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	神経節芽腫
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	網膜芽細胞腫
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	腎細胞癌
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	肝芽腫
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	肝細胞癌
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	骨肉腫
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	骨軟骨腫症
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	軟骨肉腫
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	軟骨芽腫
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	横紋筋肉腫
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	未分化肉腫
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	線維形成性小円形細胞腫瘍
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	線維肉腫
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	滑膜肉腫
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	明細胞肉腫 (腎明細胞肉腫を除く)
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	胞巣状軟部肉腫
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	平滑筋肉腫

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名	細分類	
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	脂肪肉腫
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	胎児性癌
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	多胎芽腫
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	卵黄嚢腫
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	混合性胚細胞腫瘍
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	性索間質性腫瘍
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	副腎皮質癌
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	甲状腺癌
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	上咽頭癌
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	唾液腺癌
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	悪性胸腺腫
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	気管支腫瘍
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	その他の、固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	髄芽腫
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	未分化神経外胚葉性腫瘍(中枢性のもの)
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	異型奇形腫瘍/ラブドイド腫瘍
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	悪性神経鞘腫
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	頭蓋内胚細胞腫瘍
55	1から54に掲げるもののほか、(後略)	細分	その他の、中枢神経系腫瘍

55	1から54までに掲げるもののほか、悪性腫瘍である旨を明示するすべての疾患名、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、癌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
----	--

## 2 慢性腎疾患群

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名	細分類	
1	遺伝性腎炎	細分	慢性糸球体腎炎（アルポート（Alport）症候群による）
1	遺伝性腎炎	細分	エプスタイン（Epstein）症候群
1	遺伝性腎炎	細分	その他の、慢性糸球体腎炎
2	急速進行性糸球体腎炎の病変を示す慢性腎炎	細分	急速進行性糸球体腎炎（顕微鏡的多発血管炎による）
2	急速進行性糸球体腎炎の病変を示す慢性腎炎	細分	急速進行性糸球体腎炎（多発血管炎性肉芽腫症による）
3	紫斑病性腎炎	－	紫斑病性腎炎
4	巣状糸球体硬化症	細分	巣状分節性糸球体硬化症
4	巣状糸球体硬化症	細分	メサンギウム増殖性糸球体腎炎(IgA腎症を除く)
5	ネフローゼ症候群	細分	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群
5	ネフローゼ症候群	細分	びまん性メサンギウム硬化症
5	ネフローゼ症候群	細分	1から5までに掲げるもののほかの、ネフローゼ症候群
6	微少変化型ネフローゼ症候群	－	微小変化型ネフローゼ症候群
7	慢性糸球体腎炎	細分	ループス腎炎
7	慢性糸球体腎炎	細分	7から18までに掲げるもののほかの、慢性糸球体腎炎
8	慢性増殖性糸球体腎炎	<b>整理</b>	「その他の、慢性糸球体腎炎」に整理
9	慢性膜性糸球体腎炎	－	膜性腎症
10	慢性膜性増殖性糸球体腎炎	－	膜性増殖性糸球体腎炎
11	IgA腎症	－	IgA腎症
12	アミロイド腎	－	アミロイド腎
13	萎縮腎	－	萎縮腎（尿路奇形が原因のものは除く）
14	家族性若年性ネフロン癆	－	ネフロン癆
15	ギテルマン(Gitelman)症候群	－	ギテルマン（Gitelman）症候群
16	巨大水尿管症	<b>整理</b>	「閉塞性尿路疾患」、「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）」、「その他の、尿路奇形」などに整理
17	グッドパスチャー(Goodpasture)症候群	－	抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー（Goodpasture）症候群）
18	腎血管性高血圧	－	腎血管性高血圧
19	腎静脈血栓症	－	腎静脈血栓症
20	腎動静脈瘻	－	腎動静脈瘻
21	腎動脈狭窄症	<b>整理</b>	「腎血管性高血圧」に整理
22	腎尿細管性アシドーシス	－	尿細管性アシドーシス
23	腎嚢胞	－	多嚢胞性異形成腎

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名	細分類	
24	腎の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害	細分	爪膝蓋 (Nail-Patella) 症候群
24	腎の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害	細分	慢性腎不全(腎腫瘍による)
24	腎の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害	細分	ポッター (Potter) 症候群
24	腎の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害	細分	寡巨大糸球体症
24	腎の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害	細分	その他の、腎奇形
25	腎の無発生、低形成、無形成又は異形成	細分	慢性腎不全(急性尿細管壊死または腎虚血による)
25	腎の無発生、低形成、無形成又は異形成	細分	低形成腎
25	腎の無発生、低形成、無形成又は異形成	細分	腎無形成
26	腎又は腎周囲膿瘍	<b>削除</b>	近年の治療成績の向上により、慢性経過をとることがほとんどなくなったと考えられるため
27	腎又は尿路結石	-	腎尿管結石
28	水腎症	変更	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)
29	多発性嚢胞腎	-	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	細分	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)
30	尿路の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害	細分	その他の、尿路奇形
31	尿路閉塞性腎機能障害	細分	閉塞性尿路疾患
31	尿路閉塞性腎機能障害	細分	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)
32	バーター(Bartter)症候群	-	バーター (Bartter) 症候群
33	慢性間質性腎炎	変更	慢性尿細管間質性腎炎 (尿路奇形が原因のものは除く)
34	慢性腎盂腎炎	-	慢性腎盂腎炎

### 3 慢性呼吸器疾患群

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名	細分類	
1	アレルギー性気管支炎	<b>整理</b>	「気管支喘息」に整理
2	アレルギー性細気管支炎	<b>整理</b>	「気管支喘息」に整理
3	気管狭窄	－	気道狭窄
4	気管支拡張症	－	気管支拡張症
5	気管支喘息	－	気管支喘息
6	先天性中枢性低換気症候群	－	先天性中枢性低換気症候群
7	先天性肺胞蛋白症	－	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）
8	線毛機能不全症候群(カータジェナー(Kartagener)症候群)	－	線毛機能不全症候群（カルタゲナー（Kartagener）症候群を含む）
9	嚢胞性線維症	－	嚢胞性線維症
10	本態性(特発性)肺ヘモジデロース(血鉄症)	－	特発性肺ヘモジデロース
11	慢性肺疾患	－	慢性肺疾患

## 4 慢性心疾患群

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名	細分類	
1	冠動静脈瘻	細分	その他の、冠動脈起始異常
1	冠動静脈瘻	細分	冠動脈瘻
2	冠動脈異常起始症	細分	右冠動脈肺動脈起始症
2	冠動脈異常起始症	細分	その他の、冠動脈起始異常
3	冠動脈拡張症	<b>整理</b>	「川崎病性冠動脈瘤」に整理
4	冠動脈狭窄症	－	冠状動脈狭窄症（川崎病によるものを除く）
5	冠動脈瘤	<b>整理</b>	「川崎病性冠動脈瘤」に整理
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)	－	左冠動脈肺動脈起始症
7	狭心症	－	狭心症
8	ウォルフ・パーキンソン・ホワイト(Wolff-Parkinson- White, WPW)症候群	－	上室頻拍（WPW症候群による）
9	期外収縮	－	多源性心室期外収縮
10	脚ブロック	－	脚ブロック
11	心房又は心室の細動	細分	心房細動
11	心房又は心室の細動	細分	心室細動
12	心房又は心室の粗動	変更	心房粗動
13	洞不全症候群	－	洞不全症候群
14	洞房ブロック	<b>整理</b>	「洞不全症候群」に整理
15	非発作性頻拍（心室、上室性）	<b>整理</b>	「その他の、上室頻拍」、「その他の、心室頻拍」などに整理
16	房室解離	<b>整理</b>	原病となる疾患で申請
17	房室ブロック	細分	モビッツ（Mobitz）2型ブロック
17	房室ブロック	細分	完全房室ブロック
18	発作性頻拍（心室、上室性）	細分	多源性心房頻拍
18	発作性頻拍（心室、上室性）	細分	その他の、上室性頻拍
18	発作性頻拍（心室、上室性）	細分	ベラパミル感受性心室頻拍
18	発作性頻拍（心室、上室性）	細分	カテコラミン誘発多形性心室頻拍
18	発作性頻拍（心室、上室性）	細分	その他の、心室頻拍
19	ロマノ・ワルド(Romano-Ward)症候群	<b>整理</b>	QT延長症候群
20	QT延長症候群	<b>整理</b>	QT延長症候群
21	心筋梗塞	－	心筋梗塞

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名	細分類	
22	総動脈幹遺残症	-	総動脈幹遺残症
23	大動脈肺動脈中隔欠損症	変更	大動脈肺動脈窓
24	心筋炎後心肥大	整理	適切なものを選択
25	心臓腫瘍(粘液腫、横紋筋腫、脂肪腫、線維腫)	-	心臓腫瘍
26	慢性緊縮性心膜炎	変更	収縮性心膜炎
27	慢性心筋炎	-	慢性心筋炎
28	慢性心内膜炎	整理	原病となる疾患で申請
29	慢性心膜炎	-	慢性心膜炎
30	アイゼンメンゲル(Eisenmenger)症候群	整理	原病となる疾患で申請
31	右室低形成症	変更	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
32	右室二腔症	-	右室二腔症
33	左室右房交通症	-	左室右房交通症
34	左心形成不全(低形成)症候群	細分	心室瘤
34	左心形成不全(低形成)症候群	細分	左心低形成症候群
35	三心房心	-	三心房心
36	心室中隔欠損症	-	心室中隔欠損症
37	心内膜床欠損症(一次口欠損症、共通房室弁口症)	細分	不完全型房室中隔欠損症 (不完全型心内膜床欠損症)
37	心内膜床欠損症(一次口欠損症、共通房室弁口症)	細分	完全型房室中隔欠損症 (完全型心内膜床欠損症)
38	心不全を伴う動静脈瘻(体動静脈瘻)	変更	その他の、動静脈瘻
39	心房中隔欠損症(二次口欠損症、静脈洞欠損症)	細分	二次孔型心房中隔欠損症
39	心房中隔欠損症(二次口欠損症、静脈洞欠損症)	細分	静脈洞型心房中隔欠損症
40	総肺静脈還流異常症	-	総肺静脈還流異常症
41	体静脈異常還流症	整理	他に合併する疾患で申請
42	単心室症	-	単心室症
43	単心房症	-	単心房症
44	動脈管開存症	-	動脈管開存症
45	ファロー(Fallot)四徴症	-	ファロー (Fallot) 四徴症
46	部分的肺静脈還流異常症	-	部分肺静脈還流異常症
47	心内膜心筋線維症	整理	「拘束型心筋症」に整理
48	心内膜線維弾性症	-	心内膜線維弾性症
49	特発性拘束型(緊縮型)心筋症	変更	拘束型心筋症

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名	細分類	
50	特発性肥大型心筋症	細分	肥大型心筋症
50	特発性肥大型心筋症	細分	不整脈源性右室心筋症
50	特発性肥大型心筋症	細分	拡張型心筋症
51	ヴァルサルヴァ(Valsalva)洞動脈瘤又はその破裂	－	バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤
52	エプスタイン(Ebstein)奇形(病)	－	エプスタイン (Ebstein) 病
53	完全大血管転位症	－	完全大血管転位症
54	血管輪症	細分	左肺動脈右肺動脈起始症
54	血管輪症	細分	その他の、血管輪
55	三尖弁狭窄症	－	三尖弁狭窄症
56	三尖弁閉鎖症	－	三尖弁閉鎖症
57	三尖弁閉鎖不全症	－	三尖弁閉鎖不全症
58	修正大血管転位症	－	先天性修正大血管転位症
59	重複大動脈弓症	－	重複大動脈弓症
60	僧帽弁狭窄症	細分	僧帽弁狭窄症
60	僧帽弁狭窄症	細分	僧帽弁弁上輪
61	僧帽弁閉鎖症	細分	左心低形成症候群
61	僧帽弁閉鎖症	細分	単心室症
62	僧帽弁閉鎖不全症	－	僧帽弁閉鎖不全症
63	大動脈狭窄症	細分	大動脈弁上狭窄症
63	大動脈狭窄症	細分	ウィリアムズ (Williams) 症候群
63	大動脈狭窄症	細分	その他の、大動脈狭窄症
63	大動脈狭窄症	細分	大動脈弓離断複合
63	大動脈狭窄症	細分	大動脈弓閉塞症 (大動脈弓離断複合を除く)
64	大動脈縮窄症	細分	大動脈縮窄症
64	大動脈縮窄症	細分	大動脈縮窄複合
65	大動脈弁狭窄症	細分	大動脈弁下狭窄症
65	大動脈弁狭窄症	細分	大動脈弁狭窄症
66	大動脈弁閉鎖症	変更	左心低形成症候群
67	大動脈弁閉鎖不全症	－	大動脈弁閉鎖不全症
68	大動脈瘤	－	大動脈瘤 (バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤を除く)
69	タウジツヒ・ビング(Taussig-Bing)症候群	－	タウジツヒ・ビング (Taussig-Bing) 奇形
70	特発性肺動脈拡張症	削除	近年は、使われなくなった名称・概念のため
71	肺動脈狭窄症	細分	肺動脈弁上狭窄症

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名	細分類	
71	肺動脈狭窄症	細分	末梢性肺動脈狭窄症
71	肺動脈狭窄症	細分	肺動脈弁欠損
72	肺動脈閉鎖症	細分	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
72	肺動脈閉鎖症	細分	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
72	肺動脈閉鎖症	細分	肺動脈上行大動脈起始症
72	肺動脈閉鎖症	細分	一側肺動脈欠損
72	肺動脈閉鎖症	細分	左肺動脈右肺動脈起始症
72	肺動脈閉鎖症	細分	肺動静脈瘻
73	肺動脈弁狭窄症	細分	肺動脈弁下狭窄症
73	肺動脈弁狭窄症	細分	肺動脈弁狭窄症
74	肺動脈弁閉鎖症	細分	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
74	肺動脈弁閉鎖症	細分	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
75	肺動脈弁閉鎖不全症	細分	肺動脈弁欠損
75	肺動脈弁閉鎖不全症	細分	肺動脈弁閉鎖不全症
76	右鎖骨下動脈異常起始症	<b>整理</b>	他に合併する疾患で申請
77	両大血管右室起始症	細分	両大血管右室起始症（タウジツヒ・ビング（Taussig-Bing）奇形を除く）
77	両大血管右室起始症	細分	両大血管左室起始症
78	慢性心不全(慢性肺性心を含む。)	細分	心筋緻密化障害
78	慢性心不全(慢性肺性心を含む。)	細分	慢性肺性心
79	右胸心	<b>整理</b>	他に合併する疾患で申請
80	左心症	<b>整理</b>	他に合併する疾患で申請
81	小児原発性肺高血圧症	変更	肺動脈性肺高血圧症
82	心臓脱出症	<b>整理</b>	他に合併する疾患で申請
83	先天性心膜欠損症	—	先天性心膜欠損症
84	多脾症候群	—	多脾症候群
85	無脾症候群	—	無脾症候群

## 5 内分泌疾患群

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名	細分類	
1	異所性甲状腺刺激ホルモン(TSH)産生腫瘍	整理	「甲状腺機能亢進症（バセドウ (Basedow)病を除く）」に整理
2	異所性ゴナドトロピン産生腫瘍	整理	「ゴナドトロピン非依存性思春期早発症」、「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）」、「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）」などに整理
3	異所性コルチゾール産生腫瘍	整理	「その他の、クッシング（Cushing）症候群」に整理
4	異所性成長ホルモン(GH)産生腫瘍	整理	「下垂体性巨人症」、「先端巨大症」などに整理
5	異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)症候群	-	異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)産生症候群
6	異所性プロラクチン(PRL)産生腫瘍	整理	「高プロラクチン血症」に整理
7	下垂体機能低下症	細分	先天性下垂体機能低下症
7	下垂体機能低下症	細分	後天性下垂体機能低下症
8	下垂体性巨人症	-	下垂体性巨人症
9	クッシング(Cushing)病	-	クッシング（Cushing）病
10	甲状腺刺激ホルモン(TSH)欠乏(欠損)症	変更	甲状腺刺激ホルモン(TSH)分泌低下症（先天性に限る）
11	抗利尿ホルモン(ADH)分泌異常症(SIADH)	変更	ADH不適合分泌症候群
12	ゴナドトロピン欠乏(欠損)症	整理	「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）」に整理
13	シモンズ(Simmonds)病	整理	「後天性下垂体機能低下症」に整理
14	真性思春期早発症	整理	「ゴナドトロピン依存性思春期早発症」に整理
15	腎性尿崩症(抗利尿ホルモン不応症)	-	腎性尿崩症
16	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症	細分	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）
16	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症	整理	「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）」、「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）」などに整理
17	成長ホルモン分泌不全性低身長症	細分	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）
17	成長ホルモン分泌不全性低身長症	細分	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）
18	中枢性思春期遅発症	整理	「性腺機能低下」などに整理
19	中枢性尿崩症(下垂体性(真性)尿崩症)	細分	中枢性尿崩症
19	中枢性尿崩症(下垂体性(真性)尿崩症)	細分	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）
20	低ゴナドトロピン性類宦官症	変更	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）
21	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)欠乏(欠損)症	細分	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)単独欠損症
21	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)欠乏(欠損)症	細分	その他の、慢性副腎皮質機能低下症（アジソン (Addison) 病を含む）
22	プロラクチン(PRL)欠乏(欠損)症	整理	「先天性下垂体機能低下症」、「後天性下垂体機能低下症」などに整理
23	末端肥大症	整理	「先端巨大症」に整理

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名	細分類	
24	ラロン(Laron)型小人症	整理	「インスリン様成長因子1 (IGF1) 不応症」、「成長ホルモン (GH) 不応性症候群 (インスリン様成長因子1不応症を除く)」などに整理
25	異所性甲状腺	—	異所性甲状腺
26	クレチン症	整理	「異所性甲状腺」、「無甲状腺症」、「甲状腺刺激ホルモン(TSH)分泌低下症 (先天性に限る)」、「その他の、先天性甲状腺機能低下症」などに整理
27	甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病)	整理	「バセドウ (Basedow) 病」、「甲状腺機能亢進症 (バセドウ (Basedow)病を除く)」に整理
28	甲状腺機能低下症	整理	「その他の、先天性甲状腺機能低下症」、「その他の、後天性甲状腺機能低下症」などに整理
29	甲状腺形成不全	整理	「無甲状腺症」に整理
30	甲状腺腺腫	整理	「甲状腺機能亢進症 (バセドウ病を除く)」、「その他の、後天性甲状腺機能低下症」などに整理
31	腺腫様甲状腺腫	—	腺腫様甲状腺腫
32	先天性甲状腺ホルモン不応症	—	甲状腺ホルモン不応症
33	粘液水腫	整理	「異所性甲状腺」、「無甲状腺症」、「甲状腺刺激ホルモン(TSH)分泌低下症 (先天性に限る)」、「萎縮性甲状腺炎」などに整理
34	橋本病	—	橋本病
35	慢性甲状腺炎	整理	「橋本病」、「萎縮性甲状腺炎」、「その他の、後天性甲状腺機能低下症」などに整理
36	ヴァーナー・モリソン(Verner-Morrison, WDHA)症候群	整理	「VIP産生腫瘍」に整理
37	ガストリン分泌異常	整理	「ガストリノーマ」に整理
38	グルカゴン分泌異常	整理	「グルカゴノーマ」に整理
39	セロトニン分泌異常(カルチノイド症候群)	—	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	変更	ガストリノーマ
41	特発性低血糖症	整理	「インスリノーマ」、「先天性高インスリン血症」などに整理
42	ロイシン過敏性低血糖症	整理	「その他の、高インスリン血性低血糖症」に整理
43	VIP(Vasoactive-Intestinal-Polypeptide)分泌異常	変更	VIP産生腫瘍
44	カールマン(Kallmann)症候群	—	カールマン (Kallmann) 症候群
45	仮性思春期早発症	整理	「ゴナドトロピン非依存性思春期早発症」に整理
46	クラインフェルター(Klinefelter)症候群	整理	「精巣形成不全」などに整理
47	高エストロゲン症	整理	「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)」に整理
48	睾丸機能亢進症	整理	「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)」に整理
49	睾丸機能低下症	整理	「精巣形成不全」、「その他の、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症」、「アンドロゲン不応症」などに整理
50	睾丸形成不全	変更	精巣形成不全

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名	細分類	
51	睾丸欠損症	整理	「精巣形成不全」に整理
52	睾丸腫瘍	整理	「ゴナドトロピン非依存性思春期早発症」、「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）」などに整理
53	睾丸性女性化症	整理	「アンドロゲン不応症」などに整理
54	高ゴナドトロピン性類宦官症	整理	「その他の、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症」などに整理
55	女性仮性半陰陽	整理	「46,XX性分化疾患」に整理
56	真性半陰陽	整理	「卵精巣性性分化疾患」、「混合性性腺異形成症」などに整理
57	性腺性思春期遅発症	整理	「精巣形成不全」、「卵巣形成不全」、「その他の、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症」などに整理
58	性早熟症	整理	「ゴナドトロピン依存性思春期早発症」、「ゴナドトロピン非依存性思春期早発症」などに整理
59	ターナー(Turner)症候群	-	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-Leventhal)症候群)	-	多嚢胞性卵巣症候群
61	男性仮性半陰陽	整理	「その他の、46,XY性分化疾患」に整理
62	テストキシコーシス(家族性男性思春期早発症、male-limited precocious puberty)	整理	「ゴナドトロピン非依存性思春期早発症」、「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）」などに整理
63	ヌーナン(Noonan)症候群	-	ヌーナン (Noonan) 症候群
64	プラダー・ウィリ(Prader-Willi)症候群	-	プラダー・ウィリ (Prader-Willi) 症候群
65	フレーリッヒ(Fröhlich)症候群(脂肪性器異栄養症)	削除	近年は、使われなくなった名称・概念のため
66	卵巣機能亢進症	整理	「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）」に整理
67	卵巣機能低下症	整理	「卵巣形成不全」、「その他の、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症」などに整理
68	卵巣形成不全	-	卵巣形成不全
69	卵巣腫瘍	整理	「ゴナドトロピン非依存性思春期早発症」、「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）」、「その他の、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症」に整理
70	ローレンス・ムーン・ビードル(Laurence-Moon-Biedl)症候群	整理	「バルデー・ビードル (Bardet-Biedl) 症候群」に整理
71	XX男性	整理	「46,XX性分化疾患」に整理
72	XY女性	整理	「その他の、46,XY性分化疾患」に整理
73	ウェルマー(Wermer)症候群	整理	「多発性内分泌腫瘍1型（ウェルマー Wermer症候群）」に整理
74	シップル(Sipple)症候群	整理	「多発性内分泌腫瘍2型（シップル Sipple症候群）」に整理
75	シュミット(Schmidt)症候群	整理	「自己免疫性多内分泌腺症候群 2型」に整理

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名	細分類	
76	多発性内分泌腺腫症(MEA、MEN)	整理	「多発性内分泌腫瘍1型（ウェルマー Wermer症候群）」、「多発性内分泌腫瘍2型（シップル Sipple症候群）」、「その他の、多発性内分泌腺腫瘍」に整理
77	偽性偽性副甲状腺機能低下症	-	偽性偽性副甲状腺機能低下症
78	偽性特発性副甲状腺機能低下症	整理	「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）」に整理
79	偽性副甲状腺機能低下症	-	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）
80	テタニー(副甲状腺性)	整理	「副甲状腺欠損症」、「副甲状腺機能低下症（副甲状腺欠損症を除く）」、「偽性偽性副甲状腺機能低下症」、「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）」などに整理
81	特発性副甲状腺機能低下症	整理	「副甲状腺欠損症」、「副甲状腺機能低下症（副甲状腺欠損症を除く）」などに整理
82	副甲状腺機能亢進症	-	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	整理	「自己免疫性多内分泌腺症候群 1型」に整理
84	副甲状腺機能低下症	-	副甲状腺機能低下症（副甲状腺欠損症を除く）
85	副甲状腺形成不全	整理	「副甲状腺欠損症」に整理
86	アジソン(Addison)病	整理	「グルココルチコイド抵抗」、「その他の、慢性副腎皮質機能低下症（アジソン（Addison）病を含む）」などに整理
87	アルドステロン欠損症	整理	「低レニン性低アルドステロン症」、「その他の、低アルドステロン症」などに整理
88	クッシング(Cushing)症候群	整理	「副腎皮質結節性過形成」、「その他の、クッシング（Cushing）症候群」、「見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群」などに整理
89	グルココルチコイド奏功性アルドステロン症	整理	「アルドステロン症」に整理
90	原発性アルドステロン症(Conn)症候群	整理	「アルドステロン症」に整理
91	高アルドステロン症	整理	「アルドステロン症」に整理
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、プラダー(Prader)症候群)	変更	リポイド副腎過形成症
93	周期性ACTH症候群	整理	「《慢性消化器疾病群》周期性嘔吐症候群」に整理
94	女性化副腎腫瘍	整理	「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）」に整理
95	先天性副腎皮質過形成	整理	「P450酸化還元酵素欠損症」、「その他の、先天性副腎過形成症」などに整理
96	男性化副腎腫瘍	整理	「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）」に整理
97	特発性アルドステロン症	整理	「アルドステロン症」に整理
98	副腎形成不全	整理	「先天性副腎低形成症」に整理
99	副腎性器症候群	整理	その他の、先天性副腎過形成症に整理
100	副腎腺腫	-	副腎腺腫

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名	細分類	
101	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症	-	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)	-	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
103	11β水酸化酵素欠損症	-	11β-水酸化酵素欠損症
104	17α水酸化酵素欠損症	-	17α-水酸化酵素欠損症
105	18水酸化酵素欠損症	<b>整理</b>	「アルドステロン合成酵素欠損症」に整理
106	18水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	<b>整理</b>	「アルドステロン合成酵素欠損症」に整理
107	21水酸化酵素欠損症	-	21-水酸化酵素欠損症
108	偽性低アルドステロン症	-	偽性低アルドステロン症
109	リドル(Liddle)症候群	-	リドル (Liddle) 症候群
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)	<b>整理</b>	「脂肪異常栄養症 (脂肪萎縮症)」に整理
111	マッキューン・オルブライト(McCune-Albright)症候群	-	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	変更	低レニン性低アルドステロン症

## 6 膠原病

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名	細分類	
1	アレルギー性亜敗血症(ウイスラー・ファンconi(Wissler-Fanconi)症候群)	変更	若年性特発性関節炎
2	冠動脈病変(川崎病性冠動脈病変)(冠動脈瘤、冠動脈拡張症、冠動脈狭窄症)	整理	「《慢性心疾病群》川崎病性冠動脈瘤」に整理
3	シェーグレン症候群	－	シェーグレン (Sjögren) 症候群
4	自己免疫性肝炎	整理	「《慢性消化器疾病群》自己免疫性肝炎」に整理
5	自己免疫性腸炎	整理	「《慢性消化器疾病群》自己免疫性腸症(IPEX症候群を含む)」、「《慢性消化器疾病群》早期発症型炎症性腸疾患」などに整理
6	若年性関節リウマチ	変更	若年性特発性関節炎
7	スチーブンス・ジョンソン(Stevens-Johnson)症候群	－	スティーヴンス・ジョンソン (Stevens-Johnson) 症候群
8	スチル(Still)病	整理	「若年性特発性関節炎」に整理
9	リウマチ性心疾患	整理	「《慢性心疾病群》僧帽弁閉鎖不全症」、「《慢性心疾病群》大動脈弁閉鎖不全症」などに整理

## 7 糖尿病

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名	細分類	
1	1型糖尿病(若年型糖尿病)	-	1型糖尿病
2	2型糖尿病(成人型糖尿病)	-	2型糖尿病
3	その他の糖尿病(腎性糖尿を除く。)	<b>整理</b>	「若年発症成人型糖尿病 (MODY)」、「新生児糖尿病」、「インスリン受容体異常症」、「脂肪萎縮性糖尿病」、「その他の、糖尿病」に整理

## 8 先天性代謝異常

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名		細分類
1	イミノ酸異常症	削除	近年は、使われなくなった名称・概念のため
2	家族性イミノグリシン尿症	削除	近年は、使われなくなった名称・概念のため
3	高オルニチン血症—高アンモニア血症—ホモシトルリン尿症症候群	整理	「高オルニチン血症」に整理
4	白皮症	整理	「《皮膚疾病群》眼皮膚白皮症（先天性白皮症）」に整理
5	ヘルマンスキー・ブドラック(Hermansky-Pudlak)症候群	整理	「《血液疾病群》その他の、血小板機能異常症」に整理
6	エーラス・ダンロス(Ehlers-Danlos)症候群	—	エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群
7	骨形成不全症(Osteogenesis imperfecta)	整理	「《内分泌疾病群》骨形成不全症」に整理
8	軟骨無形成症(軟骨異常養症)	整理	「《内分泌疾病群》軟骨無形成症」、「《内分泌疾病群》軟骨低形成症」に整理
9	アルファ1—アンチトリプシン欠乏症	—	$\alpha$ 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	整理	「《血液疾病群》巨赤芽球性貧血」に整理
11	無アルブミン血症	削除	近年になり、長期にわたり生命を脅かす疾患ではないと考えられるようになったため
12	無トランスフェリン症	整理	「《血液疾病群》無トランスフェリン血症」に整理
13	無ハプトグロビン症	整理	「《血液疾病群》その他の、自己免疫性溶血性貧血」などに整理
14	アポ蛋白C—Ⅱ欠損症	整理	「原発性高カイロミクロン血症」に整理
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)	変更	高比重リポ蛋白(HDL)欠乏症
16	ウォールマン(Wolman)病	整理	「酸性リパーゼ欠損症」に整理
17	家族性高コレステロール血症	—	家族性高コレステロール血症
18	家族性高リポ蛋白血症	整理	「その他の、脂質異常症」などに整理
19	高超低比重リポ蛋白(VLDL)血症	整理	「その他の、脂質異常症」などに整理
20	高低比重リポ蛋白(LDL)血症	整理	「その他の、脂質異常症」などに整理
21	高トリグリセライド血症	整理	「その他の、脂質異常症」などに整理
22	高プレータリポ蛋白血症	整理	「その他の、脂質異常症」などに整理
23	高ベータリポ蛋白血症	整理	「その他の、脂質異常症」などに整理
24	先天性高脂質血症	整理	「家族性複合型高脂質血症」に整理
25	無(低)ベータリポ蛋白血症(バスセン・コーンツヴァイク(Bassen-Kornzweig)症候群、有棘赤血球症)	整理	「無 $\beta$ -リポタンパク血症」に整理
26	レフサム(Refsum)病	整理	「レフサム (Refsum) 病」に整理
27	遺伝性若年性痛風	整理	「《慢性腎疾病群》家族性若年性高尿酸血症性腎症」に整理
28	色素性乾皮症	整理	「《皮膚疾病群》色素性乾皮症」に整理
29	先天性高尿酸血症	整理	「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)」などに整理
30	シスチン蓄積症(リグナック(Lignac)症候群)	整理	「シスチン症」に整理
31	シスチン尿症	—	シスチン尿症
32	腎性アミノ酸尿症	整理	「シスチン症」「ハートナップ (Hartnup) 病」などに整理
33	ハルトナップ(Hartnup)病	—	ハートナップ (Hartnup) 病

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名	細分類	
34	ファンコーニ(Fanconi)症候群	整理	「《慢性腎疾病群》ファンコーニ (Fanconi) 症候群」に整理
35	蔗糖・イソ麦芽糖吸収不全症	整理	「《慢性消化器疾病群》ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症」に整理
36	先天性高乳酸血症	整理	「ビルビン酸脱水素酵素複合体欠損症」、「ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症」など適切な細分類病名に整理
37	乳糖吸収不全症	整理	「《慢性消化器疾病群》乳糖不耐症」に整理
38	ぶどう糖・ガラクトース吸収不全症	整理	「《慢性消化器疾病群》先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症」に整理
39	先天性ポルフィリン症	-	先天性ポルフィリン症
40	遺伝性ビタミンD抵抗性くる病(家族性低リン血症)	整理	「《内分泌疾病群》原発性低リン血症性くる病」に整理
41	ウイルソン(Wilson)病(セルロプラスミン欠乏症)	整理	「ウイルソン (Wilson) 病」、「無セルロプラスミン血症」などに整理
42	メンクス(Menkes)病(kinky-(steely)hair症候群)	整理	「メンクス (Menkes) 病」、「オクシタル・ホーン症候群」などに整理
43	グルタル酸血症 (I 型、II 型)	整理	「グルタル酸血症1型」、「グルタル酸血症2型」に整理
44	先天性葉酸吸収不全症	-	先天性葉酸吸収不全症
45	メチルマロン酸血症	-	メチルマロン酸血症
46	遺伝性脈管浮腫	整理	「《免疫疾病群》遺伝性血管性浮腫 (C1インヒビター欠損症) 」に整理
47	先天性魚鱗癬 (水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症、非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症、道化師様魚鱗癬、シェーグレン・ラーソン (Sjögren-Larsson) 症候群)	整理	「《皮膚疾病群》水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症」、「《皮膚疾病群》非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症」、「《皮膚疾病群》道化師様魚鱗癬」、「《皮膚疾病群》シェーグレン・ラーソン (Sjögren-Larsson) 症候群」、「《皮膚疾病群》その他の、先天性魚鱗癬」に整理
48	致死性表皮水疱症(ヘルリッツ(Herlitz)型)	整理	「《皮膚疾病群》表皮水疱症」に整理
49	ロウエ(Lowe)症候群(眼脳腎症候群)	整理	「《慢性腎疾病群》ロウ (Lowe) 症候群」に整理
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	細分	フェニルケトン尿症 (高フェニルアラニン血症)
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	細分	高チロシン血症1型
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	細分	高チロシン血症2型
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	細分	高チロシン血症3型
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	細分	高プロリン血症
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	細分	プロリダーゼ欠損症
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	細分	メープルシロップ尿症
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	細分	ホモシスチン尿症
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	細分	高メチオニン血症
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	細分	非ケト-シス型高グリシン血症
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	細分	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症
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	細分	カルバミルリン酸合成酵素欠損症
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	細分	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症
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	細分	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症 (シトルリン血症)
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	細分	アルギニノコハク酸尿症
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	細分	高アルギニン血症
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	細分	シトルリン欠損症
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	細分	リジン尿性蛋白不耐症
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	細分	その他の、アミノ酸代謝異常症

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名	細分類	
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	細分	プロピオン酸血症
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	細分	β-ケトチオラーゼ欠損症
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	細分	イソ吉草酸血症
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	細分	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症
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	細分	メチルグルタコン酸尿症
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	細分	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症
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	細分	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルCoA合成酵素欠損症
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	細分	スクシニル-CoA 3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ（SCOT）欠損症
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	細分	複合カルボキシラーゼ欠損症
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	細分	原発性高シュウ酸尿症
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	細分	アルカプトン尿症
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	細分	グリセロール尿症
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	細分	先天性胆汁酸代謝異常症
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	細分	その他の、有機酸代謝異常症
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	細分	全身性カルニチン欠損症
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	細分	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼI欠損症
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	細分	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼII欠損症
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	細分	カルニチンアシルカルニチントランスポカーゼ欠損症
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	細分	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
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	細分	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
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	細分	短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
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	細分	三頭酵素欠損症
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	細分	3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症
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	細分	その他の、脂肪酸代謝異常症
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	細分	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症
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	細分	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症
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	細分	フマラーゼ欠損症
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	細分	スクシニル-CoAリガーゼ欠損症
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	細分	遺伝性フルクトース不耐症
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	細分	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
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	細分	ガラクトキナーゼ欠損症
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	細分	ウリジリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症
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	細分	フルクトース-1, 6-ビスホスファターゼ欠損症
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	細分	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症
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	細分	グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病0型）
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	細分	糖原病Ⅰ型
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	細分	糖原病Ⅲ型
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	細分	糖原病Ⅳ型

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名	細分類	
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	細分	糖原病V型
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	細分	糖原病VI型
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	細分	糖原病VII型
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	細分	糖原病IX型
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	細分	グルコーストランスポーター-1（GLUT1）欠損症
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	細分	その他の、糖質代謝異常症
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	細分	ムコ多糖症I型
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	細分	ムコ多糖症II型
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	細分	ムコ多糖症III型
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	細分	ムコ多糖症IV型
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	細分	ムコ多糖症VI型
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	細分	ムコ多糖症VII型
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	細分	フコシドーシス
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	細分	マンノシドーシス
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	細分	アスパルチルグルコサミン尿症
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	細分	シアリドーシス
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	細分	ガラクトシアリドーシス
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	細分	GM1-ガングリオシドーシス
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	細分	GM2-ガングリオシドーシス
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	細分	異染性白質ジストロフィー
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	細分	ニーマン・ピック（Niemann-Pick）病
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	細分	ゴーシェ（Gaucher）病
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	細分	ファブリー（Fabry）病
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	細分	クラッベ（Krabbe）病
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	細分	ファーバー（Farber）病
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	細分	マルチプルスルファターゼ欠損症
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	細分	ムコリピドーシスII型（I-cell病）
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	細分	ムコリピドーシスIII型
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	細分	ポンペ（Pompe）病
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	細分	遊離シアル酸蓄積症
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	細分	神経セロイドリポフスチン症
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	細分	その他の、ライゾーム病
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	細分	ペルオキシソーム形成異常症
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	細分	副腎白質ジストロフィー
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	細分	その他の、ペルオキシソーム病
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	細分	亜硫酸酸化酵素欠損症
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	細分	先天性腸性肢端皮膚炎
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	細分	その他の、金属代謝異常症

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名	細分類	
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	細分	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症
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	細分	キサンチン尿症
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	細分	尿酸トランスポーター異常症
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	細分	オロト酸尿症
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	細分	その他の、プリンピリミジン代謝異常症
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	細分	その他の、ビタミン代謝異常症
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	細分	ビオプテリン代謝異常症
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	細分	チロシン水酸化酵素欠損症
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	細分	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
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	細分	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症
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	細分	GABAアミノ基転移酵素欠損症
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	細分	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症
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	細分	その他の、神経伝達物質異常症
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	細分	低ホスファターゼ症
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	細分	大理石骨病
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	細分	リポイドタンパク症
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	細分	その他の、結合組織異常症
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	整理	「《内分泌疾病群》5α-還元酵素欠損症」に整理
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	整理	「《内分泌疾病群》17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症」に整理
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	整理	「《内分泌疾病群》ビタミンD依存性くる病」に整理
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	整理	「《内分泌疾病群》ビタミンD抵抗性骨軟化症」に整理
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	整理	「《膠原病》高IgD症候群（メバロン酸キナーゼ欠損症）」に整理
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	整理	「《血液疾病群》その他の、遺伝性溶血性貧血」に整理
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	整理	「《神経・筋疾病群》カナバン（Canavan）病」に整理
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	整理	「《神経・筋疾病群》アレキサンダー（Alexander）病」に整理
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	整理	「《神経・筋疾病群》ペリツェウス・メルツバッヘル（Pelizaeus-Merzbacher）病」に整理
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	整理	「《慢性消化器疾病群》エンテロキナーゼ欠損症」に整理
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	整理	「《慢性消化器疾病群》アミラーゼ欠損症」に整理
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	整理	「《慢性消化器疾病群》リパーゼ欠損症」に整理
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	整理	「《慢性消化器疾病群》クリグラー・ナジャー（Crigler-Najjar）症候群」に整理

## 9 血友病等血液・免疫疾患群

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名		細分類
1	悪性貧血	整理	「巨赤芽球性貧血」に整理
2	イマースlund・グレスバック症候群	整理	「巨赤芽球性貧血」に整理
3	巨赤芽球性貧血	-	巨赤芽球性貧血
4	葉酸欠乏性貧血	整理	「巨赤芽球性貧血」に整理
5	アンチトロンビンⅢ欠乏症	整理	「先天性アンチトロンビン欠乏症」に整理
6	高分子キニノゲン欠乏症	整理	「その他の、先天性血液凝固因子異常」に整理
7	先天性血液凝固異常症	整理	「その他の、先天性血液凝固因子異常」に整理
8	第Ⅰ因子(フィブリノゲン)欠乏症	整理	「先天性フィブリノーゲン欠乏症」に整理
9	第Ⅱ因子(プロトロンビン)欠乏症	整理	「先天性プロトロンビン欠乏症」に整理
10	第Ⅴ因子(不安定因子)欠乏症	-	第Ⅴ因子欠乏症
11	第Ⅶ因子(安定因子)欠乏症	-	第Ⅶ因子欠乏症
12	第Ⅷ因子欠乏症(血友病A)	-	血友病 A
13	第Ⅸ因子欠乏症(血友病B)	-	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	-	第Ⅹ因子欠乏症
15	第Ⅺ因子欠乏症	-	第Ⅺ因子欠乏症
16	第Ⅻ因子(ヘイグマン(Hageman)因子)欠乏症	-	第Ⅻ因子欠乏症
17	第ⅫⅢ因子(フィブリン安定化因子)欠乏症	-	第ⅫⅢ因子欠乏症
18	フォン・ヴィレブランド(von Willebrand)病	-	フォンウィルブランド (von Willebrand) 病
19	プレカリクレイン欠乏症	整理	「その他の、先天性血液凝固因子異常」に整理
20	C蛋白(protein C)欠乏症	整理	「先天性プロテインC欠乏症」に整理
21	S蛋白(protein S)欠乏症	整理	「先天性プロテインS欠乏症」に整理
22	巨大血管腫(カサバツハ・メリット(Kasabach-Merritt)症候群)	-	カサバツハ・メリット (Kasabach-Merritt) 症候群
23	血小板機能異常症(血小板異常症)	変更	血小板放出機構異常症
24	血小板血症	-	本態性血小板血症
25	血小板無力症	-	血小板無力症
26	血小板無力症症候群	整理	「血小板無力症」に整理
27	血栓性血小板減少性紫斑病	-	血栓性血小板減少性紫斑病
28	周期性血小板減少症	-	周期性血小板減少症

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名	細分類	
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)	-	先天性無巨核球性血小板減少症
30	貯蔵欠如症(storage pool病)	整理	「その他の、血小板機能異常症」に整理
31	脾機能亢進性血小板減少症	-	血小板減少症(脾機能亢進症による)
32	脾形成不全性血小板増加症	整理	「本態性血小板血症」に整理
33	ベルナル・スリエ(Bernard-Soulier)症候群	-	ベルナル・スリエ(Bernard-Soulier)症候群
34	放出機構異常症('Aspirin-like'defect)	変更	血小板放出機構異常症
35	本態性アトロンビア(トロンピン欠乏症)	整理	「その他の、血小板機能異常症」に整理
36	免疫学的血小板減少症	整理	「免疫性血小板減少性紫斑病」、「その他の、血小板減少性紫斑病」に整理
37	寒冷凝集素症	-	寒冷凝集素症
38	自己免疫性溶血性貧血	変更	その他の、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)	整理	「遺伝性球状赤血球症」「赤血球酵素異常症」などに整理
40	脾機能亢進性溶血性貧血	変更	溶血性貧血(脾機能亢進症による)
41	微小血管障害性溶血性貧血	-	微小血管障害性溶血性貧血
42	発作性寒冷血色素尿症	変更	発作性寒冷ヘモグロビン尿症
43	発作性夜間血色素尿症	変更	発作性夜間ヘモグロビン尿症
44	慢性寒冷赤血球凝集素症	整理	「寒冷凝集素症」に整理
45	アデニレートキナーゼ欠乏性貧血	整理	「その他の、遺伝性溶血性貧血」に整理
46	アルドラゼ欠乏性貧血	整理	「その他の、遺伝性溶血性貧血」に整理
47	異常ヘモグロビン(血色素)症	整理	「先天性赤芽球癆(ダイヤモンド・ブラックファン(Diamond-Blackfan)貧血)」、「不安定ヘモグロビン症」、「その他の、遺伝性溶血性貧血」に整理
48	遺伝性球状赤血球症	-	遺伝性球状赤血球症
49	遺伝性高ヘモグロビンF症	整理	「その他の、遺伝性溶血性貧血」に整理
50	遺伝性橢円赤血球症	整理	「遺伝性球状赤血球症」に整理
51	遺伝性有口(口唇状)赤血球症	-	口唇赤血球症
52	遺伝性溶血性非球状赤血球性貧血	整理	「その他の、遺伝性溶血性貧血」に整理
53	遺伝性(先天性)溶血性貧血	整理	「その他の、遺伝性溶血性貧血」に整理
54	家族性赤血球増加症	-	家族性赤血球増加症
55	鎌状赤血球貧血	-	鎌状赤血球症
56	カルボキシヘモグロビン血症	整理	「その他の、遺伝性溶血性貧血」に整理
57	ガンマグルトミルシステイン合成酵素欠乏性貧血	整理	「その他の、遺伝性溶血性貧血」に整理
58	グルコース燐酸イソメラーゼ欠乏性貧血	整理	「その他の、遺伝性溶血性貧血」に整理

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名	細分類	
59	グルコース-6-リン酸脱水素酵素(G-6-PD)欠乏性貧血	-	グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症
60	グルタチオン過酸化酵素欠乏性貧血	整理	「その他の、遺伝性溶血性貧血」に整理
61	グルタチオン還元酵素欠乏性貧血	整理	「その他の、遺伝性溶血性貧血」に整理
62	グルタチオン合成酵素欠乏性貧血	整理	「その他の、遺伝性溶血性貧血」に整理
63	サラセミア(地中海貧血)	-	サラセミア
64	サラセミア様症候群	整理	「サラセミア」に整理
65	スルフヘモグロビン血症	整理	「その他の、遺伝性溶血性貧血」に整理
66	赤血球アデノシンデアミナーゼ異常症	整理	「その他の、遺伝性溶血性貧血」に整理
67	先天性ハイツ小体性貧血	整理	「その他の、遺伝性溶血性貧血」に整理
68	先天性メトヘモグロビン血症	整理	「その他の、遺伝性溶血性貧血」に整理
69	先天性NADH・メトヘモグロビン還元酵素欠乏症	整理	「その他の、遺伝性溶血性貧血」に整理
70	ピリミジン5'-ヌクレオチダーゼ欠乏性貧血	整理	「その他の、遺伝性溶血性貧血」に整理
71	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	-	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血
72	不安定ヘモグロビン症	-	不安定ヘモグロビン症
73	ヘキソキナーゼ欠乏性貧血	整理	「その他の、遺伝性溶血性貧血」に整理
74	ヘモグロビンC症	整理	「その他の、遺伝性溶血性貧血」に整理
75	ヘモグロビンD症	整理	「その他の、遺伝性溶血性貧血」に整理
76	ヘモグロビンE症	整理	「その他の、遺伝性溶血性貧血」に整理
77	ヘモグロビンS症	整理	「その他の、遺伝性溶血性貧血」に整理
78	ホスホグリセリン酸キナーゼ欠乏性貧血	整理	「その他の、遺伝性溶血性貧血」に整理
79	ホスホフルクトキナーゼ欠乏性貧血	整理	「その他の、遺伝性溶血性貧血」に整理
80	燐酸三炭糖イソメラーゼ欠乏性貧血	整理	「その他の、遺伝性溶血性貧血」に整理
81	2, 3-ジホスホグリセル酸ムターゼ欠乏性貧血	整理	「その他の、遺伝性溶血性貧血」に整理
82	エリスロポエチン分泌異常	整理	「家族性赤血球増加症」に整理
83	原発性鉄芽球性貧血	-	鉄芽球性貧血
84	ビタミンB6反応性(ピリドキシン反応性)貧血	整理	「鉄芽球性貧血」に整理
85	ピリドキシン反応性貧血	整理	「鉄芽球性貧血」に整理
86	アルダー(Alder)異常(症候群)	整理	「《悪性新生物群》骨髄異形成症候群」、「《先天性代謝異常》ムコ多糖症」などの原疾患に整理
87	遺伝性好中球減少症(家族性慢性好中球減少症)	整理	「重症先天性好中球減少症」、「その他の、慢性的経過をたどる好中球減少症」などに整理
88	好酸球増加症	-	好酸球増加症
89	周期性好中球減少症	-	周期性好中球減少症

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名	細分類	
90	怠惰白血球症候群	整理	「高IgE症候群」、「白血球接着不全症」、「シュワッハマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候群」、「その他の、白血球機能異常」などに整理
91	不能白血球症	整理	「メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症」、「その他の、白血球機能異常」、「先天性補体欠損症」、「その他の、先天性補体欠損症」などに整理
92	ペルゲル・フェット(Pelger-Huét)異常 (症候群)	整理	「《悪性新生物群》白血病」、「《悪性新生物群》骨髄異形成症候群」などの原疾患に整理
93	慢性再生不良性好中球減少症(シュバート・ダマシク(Spät-Damashek)症候群)	整理	「その他の、慢性の経過をたどる好中球減少症」に整理
94	慢性本態性好中球減少症	整理	「その他の、慢性の経過をたどる好中球減少症」に整理
95	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	-	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)	-	メイ・ヘグリン (May-Hegglin) 異常症
97	異ガンマグロブリン血症	整理	「その他の、液性免疫不全を主とする疾患」に整理
98	ウイスコット・アルドリッチ(Wiskott-Aldrich)症候群	-	ウイスコット・アルドリッチ (Wiskott-Aldrich) 症候群
99	胸腺形成不全	-	胸腺低形成 (DiGeorge症候群, 22q11.2欠失症候群)
100	グッド(Good)症候群	整理	「その他の、液性免疫不全を主とする疾患」に整理
101	高グロブリン血症性紫斑病	整理	「《膠原病》シェーグレン (Sjögren) 症候群」などに整理
102	後天性免疫不全症候群(AIDS、HIV感染症)	-	後天性免疫不全症候群 (HIV感染による)
103	シェディアク・東(Chediak-Higashi)異常(症候群)	-	チェディアック・東 (Chédiak-Higashi) 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ブリン血症)	整理	「X連鎖重症複合免疫不全症」、「細網異形成症」、「アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症」、「その他の、複合免疫不全症」、「X連鎖リンパ増殖症候群」、「その他の、免疫調節障害」などに整理
105	スイス型無ガンマグロブリン血症	整理	「その他の、液性免疫不全を主とする疾患」に整理
106	選択的免疫グロブリン欠損症	整理	「IgGサブクラス欠損症」に整理
107	先天性細胞性免疫不全症	整理	「免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症」、「IRAK4欠損症」、「MyD88欠損症」、「慢性皮膚粘膜カンジダ症」、「その他の、自然免疫異常」、「《膠原病》TNF受容体関連周期性症候群」、「《膠原病》中條・西村症候群」、「《膠原病》化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群」、「《膠原病》慢性再発性多発性骨髄炎」、「《膠原病》その他の、自己炎症性疾患」などに整理
108	低ガンマグロブリン血症	整理	「オーメン (Omenn) 症候群」、「X連鎖無ガンマグロブリン血症」、「乳児一過性低ガンマグロブリン血症」、「その他の、液性免疫不全を主とする疾患」などに整理
109	ディジョージ(DiGeorge)症候群	整理	「胸腺低形成 (DiGeorge症候群, 22q11.2欠損症候群)」に整理
110	特定抗体産生不全症(specific unresponsiveness)	-	特異抗体産生不全症
111	ネゼロフ(Nezelof)症候群	整理	「その他の、複合免疫不全症」に整理
112	バリアブル・イムノデフィシエンシー(variable immunodeficiency)	整理	「分類不能型免疫不全症」に整理

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名	細分類	
113	複合型免疫不全症	整理	「プリンクレオシドホスホリラーゼ欠損症」、「CD8欠損症」、「ZAP-70欠損症」、「MHCクラスI欠損症」、「MHCクラスII欠損症」、「ナイミーヘン（Nijmegen）染色体不安定症候群」、「ブルーム（Bloom）症候群」、「ICF症候群」、「PMS2異常症」、「RIDDLE症候群」、「シムケ（Schimke）症候群」、「肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症」、「先天性角化異常症」、「高IgM症候群」、「後天的な免疫系障害による免疫不全症」などに整理
114	ブルトン(Bruton)型無ガンマグロブリン血症	整理	「X連鎖無ガンマグロブリン血症」に整理
115	本態性高ガンマグロブリン血症	削除	近年は、使われなくなった名称・概念のため
116	末梢(毛細)血管拡張性運動失調症(ルイ・バー(Louis-Bar)症候群)	-	毛細血管拡張性運動失調症
117	慢性活動性EBウイルス感染症	-	慢性活動性EBウイルス感染症
118	慢性肉芽腫症	-	慢性肉芽腫症
119	慢性GVHD(Graft Versus Host disease、移植片対宿主病)	-	慢性移植片対宿主病
120	無ガンマグロブリン血症	整理	「その他の、液性免疫不全を主とする疾患」に整理
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)	削除	近年になり、長期にわたり生命を脅かす疾患ではないと考えられるようになったため
122	IgA欠損症	-	選択的IgA欠損
123	IgM欠損症	整理	「その他の、液性免疫不全を主とする疾患」に整理
124	遺伝性出血性末梢血管拡張症(ランデュ・オスラー・ウェーバー(Rendu-Osler-Weber)症候群)	-	遺伝性出血性末梢血管拡張症
125	骨髄線維症(骨髄硬化症、本態性骨髄様化生)	-	骨髄線維症
126	真性多血症	-	真性多血症
127	赤芽球癆	整理	「後天性赤芽球癆」に整理
128	先天性赤血球産生異常性貧血	-	先天性赤血球形成異常性貧血

## 10 神経・筋疾患群

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名	細分類	
1	ウェスト(West)症候群(點頭てんかん)	-	點頭てんかん (ウェスト (West)症候群)
2	結節性硬化症	-	結節性硬化症
3	重症乳児ミオクロニーてんかん	-	乳児重症ミオクロニーてんかん
4	小児亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	-	亜急性硬化性全脳炎
5	先天性ミオパチー	整理	「ミオチューブラーミオパチー」、「先天性筋線維型不均等症」、「ネマリンミオパチー」、「セントラルコア病」、「マルチコア病」、「その他の、先天性ミオパチー」などに整理
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)	整理	「福山型先天性筋ジストロフィー」、「メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー」、「ウルリヒ (Ullrich) 型先天性筋ジストロフィー」などに整理
7	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)	整理	「《先天代謝異常》ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症」、「《先天代謝異常》ミトコンドリアDNA枯渇症候群」、「《先天代謝異常》ミトコンドリアDNA欠失 (Kearns-Sayre症候群を含む)」、「《先天代謝異常》その他の、ミトコンドリア病」などに整理
8	ミニコア病	-	ミニコア病
9	無痛無汗症	-	先天性無痛無汗症
10	リー(Leigh)脳症	整理	「《先天代謝異常》ミトコンドリアDNA突然変異 (Leigh症候群、MELAS、MERRFを含む) 」に整理
11	レット(Rett)症候群	-	レット (Rett) 症候群
12	レノックス・ガストウ(Lennox-Gastaut)症候群	-	レノックス・ガストウ (Lennox-Gastaut) 症候群

## 11 慢性消化器疾患群

現行小慢		研究班案	
告示番号	告示疾患名	細分類	
1	アラジール(Alagille)症候群(動脈肝異形成arteriohepatic dysplasia)	変更	アラジール (Alagille) 症候群
2	肝硬変	-	肝硬変症
3	肝内胆管異形成症候群	<b>整理</b>	「肝内胆管減少症」に整理
4	肝内胆管拡張症	変更	先天性多発肝内胆管拡張症 (カロリ (Caroli)病)
5	肝内胆管低形成(形成不全)症	<b>整理</b>	「肝内胆管減少症」に整理
6	肝内胆管閉鎖症	<b>整理</b>	「肝内胆管減少症」に整理
7	原発性硬化性胆管炎	-	原発性硬化性胆管炎
8	ジルベール(Gilbert)症候群	<b>整理</b>	「肺動脈弁狭窄症」に整理
9	進行性家族性胆汁うっ滞性肝硬変	-	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
10	先天性肝線維症	-	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)	-	先天性胆道拡張症
12	胆道閉鎖症(先天性胆道閉鎖症)	-	胆道閉鎖症
13	デュビン・ジョンソン(Dubin-Johnson)症候群	<b>整理</b>	「アラジール (Alagille) 症候群」に整理
14	門脈圧亢進症	-	門脈圧亢進症 (バンチ (Banti)症候群を含む)
15	ローター(Rotor)症候群(ローター(Rotor)型過ビリルビン血症)	<b>整理</b>	「アラジール (Alagille) 症候群」に整理
16	先天性微絨毛萎縮症	変更	微絨毛封入体病
17	腸リンパ管拡張症	-	腸リンパ管拡張症