

小児慢性特定疾病リスト <細分類病名順>

1. 悪性新生物

大分類病名		細分類病名	
1	白血病	1	前駆B細胞急性リンパ性白血病
		2	成熟B細胞急性リンパ性白血病
		3	T細胞急性リンパ性白血病
		4	急性骨髄性白血病、最末分化
		5	成熟を伴わない急性骨髄性白血病
		6	成熟を伴う急性骨髄性白血病
		7	急性前骨髄球性白血病
		8	急性骨髄単球性白血病
		9	急性単球性白血病
		10	急性赤白血病
		11	急性巨核芽球性白血病
		12	NK (ナチュラルキラー) 細胞白血病
		13	慢性骨髄性白血病
		14	慢性骨髄単球性白血病
		15	若年性骨髄単球性白血病
2	骨髄異形成症候群	17	骨髄異形成症候群
3	リンパ腫	18	成熟B細胞リンパ腫
		19	未分化大細胞リンパ腫
		20	Bリンパ芽球性リンパ腫
		21	Tリンパ芽球性リンパ腫
		22	ホジキン (Hodgkin) リンパ腫
4	組織球症	24	ランゲルハンス (Langerhans) 細胞組織球症
		25	血球貪食性リンパ組織球症
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く)	27	神経芽腫
		28	神経節芽腫
		29	網膜芽細胞腫
		30	ウィルムス (Wilms) 腫瘍・腎芽腫
		31	腎明細胞肉腫
		32	腎細胞癌
		33	肝芽腫
		34	肝細胞癌
		35	骨肉腫
		36	骨軟骨腫症
		37	軟骨肉腫
		38	軟骨芽腫
		39	悪性骨巨細胞腫
		40	ユーイング (Ewing) 肉腫
		41	未分化神経外胚葉性腫瘍 (未梢性のもの)
		42	横紋筋肉腫
		43	悪性ラブドイド腫瘍
		44	未分化肉腫
		45	線維形成性小円形細胞腫瘍
		46	線維肉腫
		47	滑膜肉腫
		48	明細胞肉腫 (腎明細胞肉腫を除く)
		49	胞巣状軟部肉腫
		50	平滑筋肉腫
		51	脂肪肉腫
		52	未分化胚細胞腫
		53	胎児性癌
		54	多胎芽腫
		55	卵黄嚢腫
		56	絨毛癌

		57	混合性胚細胞腫瘍
		58	性索間質性腫瘍
		59	副腎皮質癌
		60	甲状腺癌
		61	上咽頭癌
		62	唾液腺癌
		63	悪性黒色腫
		64	褐色細胞腫
		65	悪性胸腺腫
		66	胸膜肺芽腫
		67	気管支腫瘍
		68	臍芽腫
		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）
6	中枢神経系腫瘍	70	毛様細胞性星細胞腫
		71	びまん性星細胞腫
		72	退形成性星細胞腫
		73	膠芽腫
		74	上衣腫
		75	乏突起神経膠腫
		76	髓芽腫
		77	頭蓋咽頭腫
		78	松果体腫
		79	脈絡叢乳頭腫
		80	髄膜腫
		81	下垂体腺腫
		82	神経節膠腫
		83	神経節腫
		84	脊索腫
		85	未分化神経外胚葉性腫瘍（中枢性のもの）
		86	異型奇形腫瘍/ラブドイド腫瘍
		87	悪性神経鞘腫
		88	神経鞘腫
		89	奇形腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る）
		90	頭蓋内胚細胞腫瘍
		91	70から90に掲げるもののほかの、中枢神経系腫瘍

2. 慢性腎疾患

大分類病名		細分類病名	
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
		2	びまん性メサンギウム硬化症
		3	微小変化型ネフローゼ症候群
		4	巣状分節性糸球体硬化症
		5	膜性腎症
		6	1から5に掲げるもののほかの、ネフローゼ症候群
2	慢性糸球体腎炎	7	IgA腎症
		8	メサンギウム増殖性糸球体腎炎(IgA腎症を除く)
		9	膜性増殖性糸球体腎炎
		10	紫斑病性腎炎
		11	抗糸球体基底膜腎炎(グッドパスチャー(Goodpasture)症候群)
		12	慢性糸球体腎炎(アルポート(Alport)症候群による)
		13	エプスタイン(Epstein)症候群
		14	ループス腎炎
		15	急速進行性糸球体腎炎(顕微鏡的多発血管炎による)
		16	急速進行性糸球体腎炎(多発血管炎性肉芽腫症による)
		17	非典型溶血性尿毒症症候群
		18	ネイル・パテラ(Nail-Patella)症候群(爪膝蓋症候群)
		19	7から18に掲げるもののほかの、慢性糸球体腎炎
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)
4	慢性腎盂腎炎	21	慢性腎盂腎炎
5	アミロイド腎	22	アミロイド腎
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
7	ネフロン癆	24	ネフロン癆
8	腎血管性高血圧	25	腎血管性高血圧
9	腎静脈血栓症	26	腎静脈血栓症
10	腎動静脈瘻	27	腎動静脈瘻
11	尿細管性アシドーシス	28	尿細管性アシドーシス
12	ギッテルマン(Gitelman)症候群	29	ギッテルマン(Gitelman)症候群
13	バーター(Bartter)症候群	30	バーター(Bartter)症候群
14	腎尿管結石	31	腎尿管結石
15	慢性腎不全	32	慢性腎不全(腎腫瘍による)
		33	慢性腎不全(急性尿細管壊死または腎虚血による)
16	腎奇形	34	多発性嚢胞腎
		35	低形成腎
		36	腎無形成
		37	ポッター(Potter)症候群
		38	多嚢胞性異形成腎
		39	寡巨大糸球体症
		40	34から39に掲げるもののほかの、腎奇形
		41	閉塞性尿路疾患
17	尿路奇形	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)
		43	41及び42に掲げるもののほかの、尿路奇形
		44	萎縮腎(尿路奇形が原因のものは除く)
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)
19	ファンコーニ(Fanconi)症候群	45	ファンコーニ(Fanconi)症候群
20	ロウ(Lowe)症候群	46	ロウ(Lowe)症候群

3. 慢性呼吸器疾患

大分類病名		細分類病名	
1	気道狭窄	1	気道狭窄
2	気管支喘息	2	気管支喘息
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
4	間質性肺疾患	4	特発性間質性肺炎
		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）
		6	肺胞微石症
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）
6	嚢胞性線維症	8	嚢胞性線維症
7	気管支拡張症	9	気管支拡張症
8	特発性肺ヘモジデロシス	10	特発性肺ヘモジデロシス
9	慢性肺疾患	11	慢性肺疾患
10	閉塞性細気管支炎	12	閉塞性細気管支炎
11	リンパ管腫・リンパ管腫症	13	リンパ管腫・リンパ管腫症
12	先天性横隔膜ヘルニア	14	先天性横隔膜ヘルニア

4. 慢性心疾患

大分類病名		細分類病名	
1	洞不全症候群	1	洞不全症候群
2	モビッツ (Mobitz) 2型ブロック	2	モビッツ (Mobitz) 2型ブロック
3	完全房室ブロック	3	完全房室ブロック
4	脚ブロック	4	脚ブロック
5	多源性心室期外収縮	5	多源性心室期外収縮
6	上室頻拍	6	上室頻拍 (WPW症候群による)
		7	多源性心房頻拍
		8	6及び7に掲げるもののほかの、上室頻拍
7	心室頻拍	9	ベラパミル感受性心室頻拍
		10	カテコラミン誘発多形性心室頻拍
		11	9及び10に掲げるもののほかの、心室頻拍
8	心房粗動	12	心房粗動
9	心房細動	13	心房細動
10	心室細動	14	心室細動
11	QT延長症候群	15	QT延長症候群
12	肥大型心筋症	16	肥大型心筋症
13	不整脈源性右室心筋症	17	不整脈源性右室心筋症
14	心筋緻密化障害	18	心筋緻密化障害
15	拡張型心筋症	19	拡張型心筋症
16	拘束型心筋症	20	拘束型心筋症
17	心室瘤	21	心室瘤
18	心内膜線維硬性症	22	心内膜線維硬性症
19	心臓腫瘍	23	心臓腫瘍
20	慢性心筋炎	24	慢性心筋炎
21	慢性心膜炎	25	慢性心膜炎
22	収縮性心膜炎	26	収縮性心膜炎
23	先天性心膜欠損症	27	先天性心膜欠損症
24	冠動脈起始異常	28	左冠動脈肺動脈起始症
		29	右冠動脈肺動脈起始症
		30	28及び29に掲げるもののほかの、冠動脈起始異常
25	川崎病性冠動脈瘤	31	川崎病性冠動脈瘤
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)
27	虚血性心疾患	33	狭心症
		34	心筋梗塞
28	左心低形成症候群	35	左心低形成症候群
29	単心室症	36	単心室症
30	三尖弁閉鎖症	37	三尖弁閉鎖症
31	肺動脈閉鎖症	38	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
		39	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
32	ファロー (Fallot) 四徴症	40	ファロー (Fallot) 四徴症
33	両大血管右室起始症	41	タウジッヒ・ピング (Taussig-Bing) 奇形
		42	両大血管右室起始症 (タウジッヒ・ピング (Taussig-Bing) 奇形を除く)
34	両大血管左室起始症	43	両大血管左室起始症
35	完全大血管転位症	44	完全大血管転位症
36	先天性修正大血管転位症	45	先天性修正大血管転位症
37	エプスタイン (Ebstein) 病	46	エプスタイン (Ebstein) 病
38	総動脈幹遺残症	47	総動脈幹遺残症
39	大動脈肺動脈窓	48	大動脈肺動脈窓
40	三心房心	49	三心房心
41	動脈管開存症	50	動脈管開存症
42	心房中隔欠損症	51	単心房症
		52	二次孔型心房中隔欠損症
		53	静脈洞型心房中隔欠損症
		54	不完全型房室中隔欠損症 (不完全型心内膜床欠損症)
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)
44	心室中隔欠損症	56	心室中隔欠損症
45	肺静脈還流異常症	57	総肺静脈還流異常症
		58	部分肺静脈還流異常症

46	肺静脈狭窄症	59	肺静脈狭窄症
47	左室右房交通症	60	左室右房交通症
48	右室二腔症	61	右室二腔症
49	肺動脈弁下狭窄症	62	肺動脈弁下狭窄症
50	大動脈弁下狭窄症	63	大動脈弁下狭窄症
51	肺動脈狭窄症	64	肺動脈弁上狭窄症
		65	末梢性肺動脈狭窄症
52	肺動脈弁欠損	66	肺動脈弁欠損
53	肺動脈上行大動脈起始症	67	肺動脈上行大動脈起始症
54	一側肺動脈欠損	68	一側肺動脈欠損
55	大動脈狭窄症	69	大動脈縮窄症
		70	大動脈縮窄複合
		71	大動脈弁上狭窄症
		72	ウィリアムズ (Williams) 症候群
		73	69から72に掲げるもののほかの、大動脈狭窄症
56	大動脈弓閉塞症	74	大動脈弓離断複合
		75	大動脈弓閉塞症 (大動脈弓離断複合を除く)
57	血管輪	76	重複大動脈弓症
		77	左肺動脈右肺動脈起始症
		78	76及び77に掲げるもののほかの、血管輪
58	大動脈瘤	79	バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤
		80	大動脈瘤 (バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤を除く)
59	動静脈瘻	81	肺動静脈瘻
		82	冠動脈瘻
		83	81及び82に掲げるもののほかの、動静脈瘻
60	肺動脈性肺高血圧症	84	肺動脈性肺高血圧症
61	慢性肺性心	85	慢性肺性心
62	心臓弁膜症	86	三尖弁狭窄症
		87	三尖弁閉鎖不全症
		88	僧帽弁狭窄症
		89	僧帽弁閉鎖不全症
		90	肺動脈弁狭窄症
		91	肺動脈弁閉鎖不全症
		92	大動脈弁狭窄症
		93	大動脈弁閉鎖不全症
63	僧帽弁弁上輪	94	僧帽弁弁上輪
64	内臓錯位症候群	95	無脾症候群
		96	多脾症候群
65	フォンタン (Fontan) 術後症候群	97	フォンタン (Fontan) 術後症候群

5. 内分泌疾患

大分類病名		細分類病名	
1	下垂体機能低下症	1	先天性下垂体機能低下症
		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
3	先端巨大症	4	先端巨大症
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）
		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
		8	成長ホルモン不応性症候群（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
7	抗利尿ホルモン（ADH）不適合分泌症候群	10	抗利尿ホルモン（ADH）不適合分泌症候群
8	尿崩症	11	中枢性尿崩症
		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）
		13	腎性尿崩症
9	中枢性塩喪失症候群	14	中枢性塩喪失症候群
10	甲状腺機能亢進症	15	バセドウ（Basedow）病
		16	甲状腺機能亢進症（バセドウ（Basedow）病を除く）
11	甲状腺機能低下症	17	異所性甲状腺
		18	無甲状腺症
		19	甲状腺刺激ホルモン（TSH）分泌低下症（先天性に限る）
		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
		21	橋本病
		22	萎縮性甲状腺炎
		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
12	甲状腺ホルモン不応症	24	甲状腺ホルモン不応症
13	腺腫様甲状腺腫	25	腺腫様甲状腺腫
14	副甲状腺機能亢進症	26	副甲状腺機能亢進症
15	副甲状腺機能低下症	27	副甲状腺欠損症
		28	副甲状腺機能低下症（副甲状腺欠損症を除く）
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
		30	自己免疫性多内分泌腺症候群 2型
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
		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）
18	クッシング（Cushing）症候群	33	クッシング（Cushing）病
		34	異所性副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）産生症候群
		35	副腎腺腫
		36	副腎皮質結節性過形成
		37	33から36に掲げるもののほかの、クッシング（Cushing）症候群
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
		39	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）不応症
		40	先天性副腎低形成症
		41	グルココルチコイド抵抗症
		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）
20	アルドステロン症	43	アルドステロン症
21	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群（AME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）
22	リドル（Liddle）症候群	45	リドル（Liddle）症候群
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
		47	アルドステロン合成酵素欠損症
		48	46及び47に掲げるもののほかの、低アルドステロン症
		49	偽性低アルドステロン症
24	偽性低アルドステロン症	49	偽性低アルドステロン症
25	先天性副腎過形成症	50	リポイド副腎過形成症
		51	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
		52	11β-水酸化酵素欠損症
		53	17α-水酸化酵素欠損症
		54	21-水酸化酵素欠損症
		55	P450酸化還元酵素欠損症
		56	50から55に掲げるもののほかの、先天性副腎過形成症

26	思春期早発症	57	ゴナドトロピン依存性思春期早発症
		58	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症
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）
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）
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
		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）
30	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	63	精巣形成不全
		64	卵巣形成不全
		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
		66	卵精巣性性分化疾患
31	性分化疾患	67	混合性性腺異形成症
		68	5 α -還元酵素欠損症
		69	17 β -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
		70	アンドロゲン不応症
		71	68から70に掲げるもののほかの、46,XY性分化疾患
		72	46,XX性分化疾患
		73	VIP産生腫瘍
32	消化管ホルモン産生腫瘍	74	ガストリノーマ
		75	カルチノイド症候群
		76	グルカゴノーマ
33	グルカゴノーマ	76	グルカゴノーマ
34	高インスリン血性低血糖症	77	インスリノーマ
		78	先天性高インスリン血症
		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
35	ビタミンD依存性くる病	80	ビタミンD依存性くる病
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
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
38	軟骨異栄養症	83	軟骨無形成症
		84	軟骨低形成症
39	骨形成不全症	85	骨形成不全症
40	脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）	86	脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）
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）
		88	多発性内分泌腫瘍2型（シップル（Sipple）症候群）
		89	87及び88に掲げるもののほかの、多発性内分泌腫瘍
42	多嚢胞性卵巣症候群	90	多嚢胞性卵巣症候群
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
		92	プラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群
		93	マッキューン・オルブライト（McCune-Albright）症候群
		94	ヌーナン（Noonan）症候群
		95	バルデー・ビードル（Bardet-Biedl）症候群

6. 膠原病

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

7. 糖尿病

大分類病名		細分類病名	
1 糖尿病		1	1型糖尿病
		2	2型糖尿病
		3	若年発症成人型糖尿病（MODY）
		4	新生児糖尿病
		5	インスリン受容体異常症
		6	脂肪萎縮性糖尿病
		7	1から6まで掲げるもののほかの、糖尿病

8. 先天性代謝異常

大分類病名		細分類病名			
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）		
		2	高チロシン血症1型		
		3	高チロシン血症2型		
		4	高チロシン血症3型		
		5	高プロリン血症		
		6	プロリダーゼ欠損症		
		7	メープルシロップ尿症		
		8	ホモシスチン尿症		
		9	高メチオニン血症		
		10	非ケトーシス型高グリシン血症		
		11	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症		
		12	カルバミルリン酸合成酵素欠損症		
		13	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症		
		14	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症（シトルリン血症）		
		15	アルギニノコハク酸尿症		
		16	高アルギニン血症		
		17	シトルリン欠損症		
		18	高オルニチン血症		
		19	ハートナップ（Hartnup）病		
		20	リジン尿性蛋白不耐症		
		21	シスチン尿症		
		22	1から21に掲げるもののほかの、アミノ酸代謝異常症		
2	有機酸代謝異常症	23	メチルマロン酸血症		
		24	プロピオン酸血症		
		25	β -ケトチオラーゼ欠損症		
		26	イソ吉草酸血症		
		27	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症		
		28	メチルグルタコン酸尿症		
		29	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症		
		30	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリルCoA合成酵素欠損症		
		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		
		32	複合カルボキシラーゼ欠損症		
		33	グルタル酸血症1型		
		34	グルタル酸血症2型		
		35	原発性高シュウ酸尿症		
		36	アルカプトン尿症		
		37	グリセロール尿症		
		38	先天性胆汁酸代謝異常症		
		39	23から38に掲げるもののほかの、有機酸代謝異常症		
		3	脂肪酸代謝異常症	40	全身性カルニチン欠損症
				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
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				
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				
44	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症				
45	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症				
46	短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症				
47	三頭酵素欠損症				
48	3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症				
49	40から48に掲げるもののほかの、脂肪酸代謝異常症				
4	ミトコンドリア病	50	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症		
		51	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症		
		52	フマラーゼ欠損症		
		53	スクシニル-CoAリガーゼ欠損症		
		54	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症		
		55	ミトコンドリアDNA枯渇症候群		
		56	ミトコンドリアDNA突然変異（リー（Leigh）症候群、MELAS、MERRFを含む）		
		57	ミトコンドリアDNA欠失（カーンズ・セイヤー（Kearns-Sayre）症候群を含む）		
		58	50から57に掲げるもののほかの、ミトコンドリア病		

5	糖質代謝異常症	59	遺伝性フルクトース不耐症
		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
		61	ガラクトキナーゼ欠損症
		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
		63	フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症
		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
		65	グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病0型）
		66	糖原病Ⅰ型
		67	糖原病Ⅲ型
		68	糖原病Ⅳ型
		69	糖原病Ⅴ型
		70	糖原病Ⅵ型
		71	糖原病Ⅶ型
		72	糖原病Ⅸ型
73	グルコーストランスポーター1（GLUT1）欠損症		
74	59から73に掲げるもののほかの、糖質代謝異常症		
6	ライソゾーム病	75	ムコ多糖症Ⅰ型
		76	ムコ多糖症Ⅱ型
		77	ムコ多糖症Ⅲ型
		78	ムコ多糖症Ⅳ型
		79	ムコ多糖症Ⅵ型
		80	ムコ多糖症Ⅶ型
		81	フコシドーシス
		82	マンノシドーシス
		83	アスパルチルグルコサミン尿症
		84	シアリドーシス
		85	ガラクトシアリドーシス
		86	GM1-ガングリオシドーシス
		87	GM2-ガングリオシドーシス
		88	異染性白質ジストロフィー
		89	ニーマン・ピック（Niemann-Pick）病
		90	ゴーシェ（Gaucher）病
		91	ファブリー（Fabry）病
		92	クラッベ（Krabbe）病
		93	ファーバー（Farber）病
		94	マルチプルスルファターゼ欠損症
		95	ムコリピドーシスⅡ型（I-cell病）
		96	ムコリピドーシスⅢ型
		97	ポンペ（Pompe）病
		98	酸性リパーゼ欠損症
		99	シスチン症
		100	遊離シアル酸蓄積症
		101	神経セロイドリポフスチン症
102	75から101に掲げるもののほかの、ライソゾーム病		
7	ペルオキシソーム病	103	ペルオキシソーム形成異常症
		104	副腎白質ジストロフィー
		105	レフサム（Refsum）病
		106	103から105に掲げるもののほかの、ペルオキシソーム病
8	金属代謝異常症	107	ウィルソン（Wilson）病
		108	メンケス（Menkes）病
		109	オキシピタル・ホーン症候群
		110	無セルロプラスミン血症
		111	亜硫酸酸化酵素欠損症
		112	先天性腸性肢端皮膚炎
		113	107から112に掲げるもののほかの、金属代謝異常症

9	プリンピリミジン代謝異常症	114	ヒポキサンチ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 (Lesch-Nyhan) 症候群）
		115	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症
		116	キサンチン尿症
		117	尿酸トランスポーター異常症
		118	オロト酸尿症
		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
10	ビタミン代謝異常症	120	先天性葉酸吸収不全症
		121	120に掲げるもののほかの、ビタミン代謝異常症
11	神経伝達物質異常症	122	ビオプテリン代謝異常症
		123	チロシン水酸化酵素欠損症
		124	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
		125	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症
		126	GABAアミノ基転移酵素欠損症
		127	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症
		128	122から127に掲げるもののほかの、神経伝達物質異常症
12	脂質代謝異常症	129	原発性高カイロミクロン血症
		130	家族性高コレステロール血症
		131	家族性複合型高脂質血症
		132	無β-リポタンパク血症
		133	高比重リポ蛋白(HDL)欠乏症
		134	129から133に掲げるもののほかの、脂質代謝異常症
13	結合組織異常症	135	エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群
		136	低ホスファターゼ症
		137	大理石骨病
		138	リポイドタンパク症
		139	135から138に掲げるもののほかの、結合組織異常症
14	先天性ポルフィリン症	140	先天性ポルフィリン症
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

9. 血液疾患

大分類病名		細分類病名	
1	巨赤芽球性貧血	1	巨赤芽球性貧血
2	赤芽球癆	2	後天性赤芽球癆
		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）
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
4	鉄芽球性貧血	5	鉄芽球性貧血
5	無トランスフェリン血症	6	無トランスフェリン血症
6	自己免疫性溶血性貧血	7	寒冷凝集素症
		8	発作性寒冷ヘモグロビン尿症
		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）
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
8	遺伝性溶血性貧血	11	遺伝性球状赤血球症
		12	口唇赤血球症
		13	鎌状赤血球症
		14	不安定ヘモグロビン症
		15	サラセミア
		16	グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症
		17	ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血
		18	11から17に掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血
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）
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
11	真性多血症	21	真性多血症
12	家族性赤血球増加症	22	家族性赤血球増加症
13	血小板減少性紫斑病	23	免疫性血小板減少性紫斑病
		24	23に掲げるもののほかの、血小板減少性紫斑病
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
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）
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
		28	ファンコニ（Fanconi）貧血
17	周期性血小板減少症	29	周期性血小板減少症
18	メイ・ヘグリン（May-Hegglin）異常症	30	メイ・ヘグリン（May-Hegglin）異常症
19	カサバツハ・メリット（Kasabach-Merritt）症候群	31	カサバツハ・メリット（Kasabach-Merritt）症候群
20	本態性血小板血症	32	本態性血小板血症
21	血小板機能異常症	33	ベルナル・スーリエ（Bernard-Soulier）症候群
		34	血小板無力症
		35	血小板放出機構異常症
		36	33から35に掲げるもののほかの、血小板機能異常症
22	先天性血液凝固因子異常	37	先天性フィブリノーゲン欠乏症
		38	先天性プロトロンビン欠乏症
		39	第V因子欠乏症
		40	第VII因子欠乏症
		41	血友病A
		42	血友病B
		43	第X因子欠乏症
		44	第XI因子欠乏症
		45	第XII因子欠乏症
		46	第XIII因子欠乏症
		47	フォンウィルブランド（von Willebrand）病
		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
23	先天性アンチトロンピン欠乏症	49	先天性アンチトロンピン欠乏症
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
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
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
27	骨髄線維症	53	骨髄線維症
28	再生不良性貧血	54	再生不良性貧血

10. 免疫疾患

大分類病名		細分類病名	
1	複合免疫不全症	1	X連鎖重症複合免疫不全症
		2	細網異形成症
		3	アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症
		4	オーメン (Omenn) 症候群
		5	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症
		6	CD8欠損症
		7	ZAP-70欠損症
		8	MHCクラスI欠損症
		9	MHCクラスII欠損症
		10	1から9に掲げるもののほかの、複合免疫不全症
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	11	ウィスコット・オルドリッチ (Wiskott-Aldrich) 症候群
		12	毛細血管拡張性運動失調症
		13	ナイミーヘン (Nijmegen) 染色体不安定症候群
		14	ブルーム (Bloom) 症候群
		15	ICF症候群
		16	PMS2異常症
		17	RIDDLE症候群
		18	シムケ (Schimke) 症候群
		19	胸腺低形成 (ディジョージ (DiGeorge) 症候群, 22q11.2欠失症候群)
		20	高IgE症候群
		21	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症
		22	先天性角化異常症
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
		24	分類不能型免疫不全症
		25	高IgM症候群
		26	IgGサブクラス欠損症
		27	選択的IgA欠損
		28	特異抗体産生不全症
		29	乳児一過性低ガンマグロブリン血症
		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
4	免疫調節障害	31	チェディアック・東 (Chédiak-Higashi) 症候群
		32	X連鎖リンパ増殖症候群
		33	自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)
		34	31から33に掲げるもののほかの、免疫調節障害
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
		36	周期性好中球減少症
		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
		38	白血球接着不全症
		39	シュワツハマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候群
		40	慢性肉芽腫症
		41	ミエロペルオキシダーゼ欠損症
		42	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症
		43	38から42に掲げるもののほかの、白血球機能異常
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
		45	IRAK4欠損症
		46	MyD88欠損症
		47	慢性皮膚粘膜カンジダ症
		48	44から47に掲げるもののほかの、自然免疫異常
7	先天性補体欠損症	49	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)
		51	49及び50に掲げるもののほかの、先天性補体欠損症
8	好酸球増加症	52	好酸球増加症
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
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)
		55	後天的な免疫系障害による免疫不全症
11	慢性移植片対宿主病	56	慢性移植片対宿主病

11. 神経・筋疾患

大分類病名		細分類病名	
1	脊髄髄膜瘤	1	髄膜脳瘤
		2	脊髄髄膜瘤
2	仙尾部奇形腫	3	仙尾部奇形腫
3	脳形成障害	4	滑脳症
		5	裂脳症
		6	全前脳胞症
		7	中隔視神経形成異常症（ドモルシア（De Morsier）症候群）
		8	ダンディー・ウォーカー（Dandy-Walker）症候群
		9	先天性水頭症
		10	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患
4	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	10	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患
5	レット（Rett）症候群	11	レット（Rett）症候群
6	神経皮膚症候群	12	結節性硬化症
		13	神経皮膚黒色症
		14	ゴーリン（Gorlin）症候群（基底細胞母斑症候群）
		15	フォンヒッペル・リンドウ（von Hippel-Lindau）病
		16	ウェルナー（Werner）症候群
7	早老症	17	コケイン（Cockayne）症候群
		18	カナバン（Canavan）病
8	遺伝子異常による白質脳症	19	アレキサンダー（Alexander）病
		20	ペリツェウス・メルツバッヘル（Pelizaeus-Merzbacher）病
		21	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症
		22	白質消失病
		23	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症
		24	アペール（Apert）症候群
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	25	クルーゾン（Crouzon）病
		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
		27	もやもや病
		28	脊髄性筋萎縮症
10	もやもや病	27	もやもや病
11	脊髄性筋萎縮症	28	脊髄性筋萎縮症
12	先天性ニューロパチー	29	先天性無痛無汗症
		30	遺伝性運動感覚ニューロパチー
13	筋ジストロフィー	31	デュシェンヌ（Duchenne）型筋ジストロフィー
		32	エメリー・ドレイフス（Emery-Dreifuss）型筋ジストロフィー
		33	肢帯型筋ジストロフィー
		34	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
		35	福山型先天性筋ジストロフィー
		36	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー
		37	ウルリヒ（Ullrich）型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む）
14	先天性ミオパチー	38	ミオチューブラーミオパチー
		39	先天性筋線維不均等症
		40	ネマリンミオパチー
		41	セントラルコア病
		42	マルチコア病
		43	ミニコア病
		44	38から43に掲げるもののほかの、先天性ミオパチー
		45	シュワルツ・ヤンベル（Schwartz-Jampel）症候群
15	シュワルツ・ヤンベル（Schwartz-Jampel）症候群	45	シュワルツ・ヤンベル（Schwartz-Jampel）症候群
		46	乳児重症ミオクロニーてんかん
		47	點頭てんかん（West症候群）
16	難治てんかん脳症	48	レノックス・ガストー（Lennox-Gastaut）症候群
		49	ウンフェルリヒト・ルントボルク（Unverricht-Lundborg）病
17	進行性ミオクローヌステんかん	50	ラフォラ（Lafora）病
		51	脊髄小脳変性症
18	脊髄小脳変性症	51	脊髄小脳変性症
19	小児交互性片麻痺	52	小児交互性片麻痺
20	変形性筋ジストニー	53	変形性筋ジストニー
21	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	54	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症
		55	乳児神経軸索ジストロフィー
22	乳児両側線条体壊死	56	乳児両側線条体壊死

23	先天性感染症	57	先天性ヘルペスウイルス感染症
		58	先天性風疹症候群
24	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	59	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群
25	亜急性硬化性全脳炎	60	亜急性硬化性全脳炎
26	ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	61	ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎
27	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	62	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
28	多発性硬化症	63	多発性硬化症
29	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	64	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
30	重症筋無力症	65	重症筋無力症

12. 慢性消化器疾患

大分類病名		細分類病名	
1	先天性吸収不全症	1	乳糖不耐症
		2	シヨ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症
		3	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症
		4	エンテロキナーゼ欠損症
		5	アミラーゼ欠損症
		6	リパーゼ欠損症
2	微絨毛封入体病	7	微絨毛封入体病
3	腸リンパ管拡張症	8	腸リンパ管拡張症
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
5	周期性嘔吐症候群	10	周期性嘔吐症候群
6	炎症性腸疾患	11	潰瘍性大腸炎
		12	クローン (Crohn) 病
		13	早期発症型炎症性腸疾患
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)
8	急性肝不全 (昏睡型)	15	急性肝不全 (昏睡型)
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
10	自己免疫性肝炎	17	自己免疫性肝炎
11	原発性硬化性胆管炎	18	原発性硬化性胆管炎
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	19	胆道閉鎖症
		20	アラジール (Alagille) 症候群
		21	肝内胆管減少症
		22	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
		23	先天性多発肝内胆管拡張症 (カロリ (Caroli) 病)
		24	先天性胆道拡張症
13	先天性肝線維症	25	先天性肝線維症
14	肝硬変症	26	肝硬変症
15	門脈圧亢進症	27	門脈圧亢進症 (バンチ (Banti) 症候群を含む)
16	先天性門脈欠損症	28	先天性門脈欠損症
17	門脈・肝動脈瘻	29	門脈・肝動脈瘻
18	クリグラー・ナジャー (Crigler-Najjar) 症候群	30	クリグラー・ナジャー (Crigler-Najjar) 症候群
19	遺伝性膵炎	31	遺伝性膵炎
20	短腸症	32	短腸症
21	ヒルシュスプリング病および類縁疾患	33	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病
		34	慢性特発性偽性腸閉塞症
		35	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
		36	腸管神経節細胞減少症
22	肝巨大血管腫	37	肝巨大血管腫
23	総排泄腔遺残	38	総排泄腔遺残
24	総排泄腔外反症	39	総排泄腔外反症

13. 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

大分類病名		細分類病名	
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	1	コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群
		2	ソトス (Sotos) 症候群
		3	スミス・マギニス (Smith-Magenis) 症候群
		4	ルビンシュタイン・テイビ (Rubinstein-Taybi) 症候群
		5	歌舞伎症候群
		6	ウィーバー (Weaver) 症候群
		7	コルネリア・デランゲ (Cornelia de Lange) 症候群
		8	ベックウィズ・ヴィーデマン (Beckwith-Wiedemann) 症候群
		9	アンジェルマン (Angelman) 症候群
		10	5p-症候群
		11	4p-症候群
		12	18トリソミー症候群
		13	13トリソミー症候群
		14	ダウン (Down) 症候群
		15	9から14に掲げるもののほかの、常染色体異常 (ウィリアムズ症候群、プラダー・ウィリ症候群を除く)
		16	CFC (cardio-facio-cutaneous) 症候群
		17	マルファン (Marfan) 症候群
		18	コステロ (Costello) 症候群
		19	チャージ (CHARGE) 症候群

14. 皮膚疾患

大分類病名		細分類病名	
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)
2	先天性魚鱗癬	2	アブソン症候群/魚鱗癬 (表皮融解性魚鱗癬 (遺伝子型)、表皮融解性魚鱗癬 (遺伝子型)、表皮融解性魚鱗癬 (遺伝子型)を除く)
		3	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬 (道化師様魚鱗癬を除く)
		4	道化師様魚鱗癬
		5	ネザートン (Netherton) 症候群
		6	シェーグレン・ラルソン (Sjögren-Larsson) 症候群
		7	2から6に掲げるもののほかの、先天性魚鱗癬
		8	表皮水疱症
3	表皮水疱症	8	表皮水疱症
4	膿疱性乾癬(汎発型)	9	膿疱性乾癬(汎発型)
5	色素性乾皮症	10	色素性乾皮症
6	レックリングハウゼン (Recklinghausen) 病 (神経線維腫症型)	11	レックリングハウゼン (Recklinghausen) 病 (神経線維腫症型)