



小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧			
大分類		細分類	
6	中枢神経系腫瘍	88	神経鞘腫
6	中枢神経系腫瘍	89	奇形腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）
6	中枢神経系腫瘍	90	頭蓋内胚細胞腫瘍
6	中枢神経系腫瘍	91	70から90に掲げるもののほか、中枢神経系腫瘍

厚生労働省告示（第四百七十五号）		
区 分	番 号	疾 病 名
中枢神経系腫瘍	55	神経鞘腫
中枢神経系腫瘍	51	奇形腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）
中枢神経系腫瘍	61	頭蓋内胚細胞腫瘍
中枢神経系腫瘍	69	48から68に掲げるもののほか、中枢神経系腫瘍

## 2 慢性腎疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧			
大分類		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
1	ネフローゼ症候群	2	びまん性メサンギウム硬化症
1	ネフローゼ症候群	3	微小変化型ネフローゼ症候群
1	ネフローゼ症候群	4	巣状分節性糸球体硬化症
1	ネフローゼ症候群	5	膜性腎症
1	ネフローゼ症候群	6	1から5までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群
2	慢性糸球体腎炎	7	IgA腎症
2	慢性糸球体腎炎	8	メサンギウム増殖性糸球体腎炎（IgA腎症を除く。）
2	慢性糸球体腎炎	9	膜性増殖性糸球体腎炎
2	慢性糸球体腎炎	10	紫斑病性腎炎
2	慢性糸球体腎炎	11	抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー（Goodpasture）症候群）
2	慢性糸球体腎炎	12	慢性糸球体腎炎（アルポート（Alport）症候群によるものに限る。）
2	慢性糸球体腎炎	13	エプスタイン（Epstein）症候群
2	慢性糸球体腎炎	14	ループス腎炎
2	慢性糸球体腎炎	15	急速進行性糸球体腎炎（顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。）
2	慢性糸球体腎炎	16	急速進行性糸球体腎炎（多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。）
2	慢性糸球体腎炎	17	非典型型溶血性尿毒症候群
2	慢性糸球体腎炎	18	ネイル・パテラ（Nail-Patella）症候群（爪膝蓋症候群）
2	慢性糸球体腎炎	19	7から18までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎
3	慢性尿管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	20	慢性尿管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）
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	尿管性アシドーシス	28	尿管性アシドーシス
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	尿管結石	31	尿管結石
15	慢性腎不全	32	慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る。）
15	慢性腎不全	33	慢性腎不全（急性尿管壊死または腎虚血によるものに限る。）
16	腎奇形	34	多発性嚢胞腎
16	腎奇形	35	低形成腎
16	腎奇形	36	腎無形成
16	腎奇形	37	ポッター（Potter）症候群
16	腎奇形	38	多嚢胞性異形成腎
16	腎奇形	39	寡巨大糸球体症
16	腎奇形	40	34から39に掲げるもののほか、腎奇形
17	尿路奇形	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。）
17	尿路奇形	43	41及び42に掲げるもののほか、尿路奇形
18	萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）	44	萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）
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

厚生労働省告示（第四百七十五号）		
区 分	番 号	疾 病 名
ネフローゼ症候群	23	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群
ネフローゼ症候群	22	びまん性メサンギウム硬化症
ネフローゼ症候群	21	微小変化型ネフローゼ症候群
ネフローゼ症候群	20	巣状分節性糸球体硬化症
ネフローゼ症候群	24	膜性腎症
ネフローゼ症候群	25	20から24までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群
慢性糸球体腎炎	29	IgA腎症
慢性糸球体腎炎	39	メサンギウム増殖性糸球体腎炎（IgA腎症を除く。）
慢性糸球体腎炎	37	膜性増殖性糸球体腎炎
慢性糸球体腎炎	34	紫斑病性腎炎
慢性糸球体腎炎	33	抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー 症候群）
慢性糸球体腎炎	38	慢性糸球体腎炎（アルポート 症候群によるものに限る。）
慢性糸球体腎炎	30	エプスタイン症候群
慢性糸球体腎炎	40	ループス腎炎
慢性糸球体腎炎	31	急速進行性糸球体腎炎（顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。）
慢性糸球体腎炎	32	急速進行性糸球体腎炎（多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。）
慢性糸球体腎炎	36	非典型型溶血性尿毒症候群
慢性糸球体腎炎	35	ネイル・パテラ症候群（爪膝蓋症候群）
慢性糸球体腎炎	41	29から40までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎
慢性尿管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	45	慢性尿管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）
慢性腎盂腎炎	42	慢性腎盂腎炎
アミロイド腎	1	アミロイド腎
家族性若年性高尿酸血症性腎症	3	家族性若年性高尿酸血症性腎症
ネフロン癆	26	ネフロン癆
腎血管性高血圧	12	腎血管性高血圧
腎静脈血栓症	13	腎静脈血栓症
腎動静脈瘻	14	腎動静脈瘻
尿管性アシドーシス	16	尿管性アシドーシス
ギッテルマン症候群	4	ギッテルマン症候群
バーター症候群	27	バーター症候群
尿管結石	15	尿管結石
慢性腎不全	44	慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る。）
慢性腎不全	43	慢性腎不全（急性尿管壊死または腎虚血によるものに限る。）
腎奇形	8	多発性嚢胞腎
腎奇形	9	低形成腎
腎奇形	6	腎無形成
腎奇形	10	ポッター症候群
腎奇形	7	多嚢胞性異形成腎
腎奇形	5	寡巨大糸球体症
腎奇形	11	5から10に掲げるもののほか、腎奇形
尿路奇形	17	閉塞性尿路疾患
尿路奇形	18	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。）
尿路奇形	19	17及び18に掲げるもののほか、尿路奇形
萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）	2	萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）
ファンコーニ症候群	28	ファンコーニ症候群
ロウ症候群	46	ロウ（Lowe）症候群

## 3 慢性呼吸器疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧			
大分類		細分類	
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	間質性肺炎	4	特発性間質性肺炎
4	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。）
4	間質性肺炎	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	特発性肺ヘモジエロシス	10	特発性肺ヘモジエロシス
9	慢性肺疾患	11	慢性肺疾患
11	閉塞性細気管支炎	12	閉塞性細気管支炎
12	リンパ管腫／リンパ管腫症	13	リンパ管腫／リンパ管腫症
13	先天性横隔膜ヘルニア	14	先天性横隔膜ヘルニア

厚生労働省告示（第四百七十五号）		
区 分	番 号	疾 病 名
気道狭窄	6	気道狭窄
気管支喘息	5	気管支喘息
先天性中枢性低換気症候群	8	先天性中枢性低換気症候群
間質性肺炎	2	特発性間質性肺炎
間質性肺炎	1	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。）
間質性肺炎	3	肺胞微石症
線毛機能不全症候群	9	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）
嚢胞性線維症	11	嚢胞性線維症
気管支拡張症	4	気管支拡張症
特発性肺ヘモジエロシス	10	特発性肺ヘモジエロシス
慢性肺疾患	13	慢性肺疾患
閉塞性細気管支炎	12	閉塞性細気管支炎
リンパ管腫／リンパ管腫症	14	リンパ管腫／リンパ管腫症
先天性横隔膜ヘルニア	7	先天性横隔膜ヘルニア



小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧		
大分類	細分類	
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
64	内臓錯位症候群	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

厚生労働省告示 (第四百七十五号)		
区 分	番号	疾 病 名
僧帽弁弁上輪	55	僧帽弁弁上輪
内臓錯位症候群	75	無脾症候群
内臓錯位症候群	74	多脾症候群
フォンタン術後症候群	89	フォンタン術後症候群

## 5 内分泌疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧		
大分類	細分類	
1	下垂体機能低下症	1 先天性下垂体機能低下症
1	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ものに限る。)
4	成長ホルモン分泌不全性低身長症	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 (IGF-1) 不応症
5	成長ホルモン不応性症候群	8 成長ホルモン不応性症候群 (インスリン様成長因子1 (IGF-1) 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
8	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)
8	尿崩症	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 パセドウ (Basedow) 病
10	甲状腺機能亢進症	16 甲状腺機能亢進症 (パセドウ (Basedow) 病を除く。)
11	甲状腺機能低下症	17 異所性甲状腺
11	甲状腺機能低下症	18 無甲状腺症
11	甲状腺機能低下症	19 甲状腺刺激ホルモン (TSH) 分泌低下症 (先天性に限る。)
11	甲状腺機能低下症	20 17から19に掲げるもののほか、先天性甲状腺機能低下症
11	甲状腺機能低下症	21 橋本病
11	甲状腺機能低下症	22 萎縮性甲状腺炎
11	甲状腺機能低下症	23 21及び22に掲げるもののほか、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
15	副甲状腺機能低下症	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
16	自己免疫性多内分泌腺症候群	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
17	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
18	クッシング (Cushing) 症候群	34 異所性副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 産生症候群
18	クッシング (Cushing) 症候群	35 副腎腺腫
18	クッシング (Cushing) 症候群	36 副腎皮質結節性過形成
18	クッシング (Cushing) 症候群	37 33から36に掲げるもののほか、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
19	慢性副腎皮質機能低下症	39 副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 不応症
19	慢性副腎皮質機能低下症	40 先天性副腎低形成症
19	慢性副腎皮質機能低下症	41 グルココルチコイド抵抗症
19	慢性副腎皮質機能低下症	42 38から41に掲げるもののほか、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
23	低アルドステロン症	47 アルドステロン合成酵素欠損症
23	低アルドステロン症	48 46及び47に掲げるもののほか、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
25	先天性副腎過形成症	51 3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
25	先天性副腎過形成症	52 11β-水酸化酵素欠損症
25	先天性副腎過形成症	53 17α-水酸化酵素欠損症
25	先天性副腎過形成症	54 21-水酸化酵素欠損症
25	先天性副腎過形成症	55 P450酸化還元酵素欠損症
25	先天性副腎過形成症	56 50から55に掲げるもののほか、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
26	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
29	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	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。)

厚生労働省告示 (第四百七十五号)		
区 分	番号	疾 病 名
下垂体機能低下症	5	先天性下垂体機能低下症
下垂体機能低下症	4	後天性下垂体機能低下症
下垂体性巨人症	6	下垂体性巨人症
先端巨大症	56	先端巨大症
成長ホルモン分泌不全性低身長症	46	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に限る。)
成長ホルモン分泌不全性低身長症	47	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。)
成長ホルモン不応性症候群	44	インスリン様成長因子1 (IGF-1) 不応症
成長ホルモン不応性症候群	45	成長ホルモン不応性症候群 (インスリン様成長因子1 不応症を除く。)
高プロラクチン血症	33	高プロラクチン血症
抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群	34	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群
尿崩症	78	中枢性尿崩症
尿崩症	76	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)
尿崩症	77	腎性尿崩症
中枢性塩喪失症候群	68	中枢性塩喪失症候群
甲状腺機能亢進症	24	パセドウ病
甲状腺機能亢進症	23	甲状腺機能亢進症 (パセドウ病を除く。)
甲状腺機能低下症	28	異所性甲状腺
甲状腺機能低下症	30	無甲状腺症
甲状腺機能低下症	29	甲状腺刺激ホルモン (TSH) 分泌低下症 (先天性に限る。)
甲状腺機能低下症	31	28から30に掲げるもののほか、先天性甲状腺機能低下症
甲状腺機能低下症	26	橋本病
甲状腺機能低下症	25	萎縮性甲状腺炎
甲状腺機能低下症	27	25及び26に掲げるもののほか、後天性甲状腺機能低下症
甲状腺ホルモン不応症	32	甲状腺ホルモン不応症
腺腫様甲状腺腫	55	腺腫様甲状腺腫
副甲状腺機能亢進症	81	副甲状腺機能亢進症
副甲状腺機能低下症	83	副甲状腺欠損症
副甲状腺機能低下症	82	副甲状腺機能低下症 (副甲状腺欠損症を除く。)
自己免疫性多内分泌腺症候群	36	自己免疫性多内分泌腺症候群 1型
自己免疫性多内分泌腺症候群	37	自己免疫性多内分泌腺症候群 2型
偽性副甲状腺機能低下症	8	偽性偽性副甲状腺機能低下症
偽性副甲状腺機能低下症	9	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。)
クッシング症候群	11	クッシング病
クッシング症候群	10	異所性副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 産生症候群
クッシング症候群	12	副腎腺腫
クッシング症候群	13	副腎皮質結節性過形成
クッシング症候群	14	10から13に掲げるもののほか、クッシング症候群
慢性副腎皮質機能低下症	86	副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 単独欠損症
慢性副腎皮質機能低下症	87	副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 不応症
慢性副腎皮質機能低下症	85	先天性副腎低形成症
慢性副腎皮質機能低下症	84	グルココルチコイド抵抗症
慢性副腎皮質機能低下症	88	84から87に掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症 (アジソン 病を含む。)
アルドステロン症	1	アルドステロン症
見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群	89	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群 (AME症候群)
リドル症候群	90	リドル症候群
低アルドステロン症	70	低レニン性低アルドステロン症
低アルドステロン症	69	アルドステロン合成酵素欠損症
低アルドステロン症	71	69及び70に掲げるもののほか、低アルドステロン症
偽性低アルドステロン症	7	偽性低アルドステロン症
先天性副腎過形成症	62	リポイド副腎過形成症
先天性副腎過形成症	58	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
先天性副腎過形成症	57	11β-水酸化酵素欠損症
先天性副腎過形成症	59	17α-水酸化酵素欠損症
先天性副腎過形成症	60	21-水酸化酵素欠損症
先天性副腎過形成症	61	P450酸化還元酵素欠損症
先天性副腎過形成症	63	57から62に掲げるもののほかの、先天性副腎過形成症
思春期早発症	38	ゴナドトロピン依存性思春期早発症
思春期早発症	39	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 (思春期早発症を除く。)	3	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 (思春期早発症を除く。)	2	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。)
低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	72	カルマン症候群
低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	73	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症 (カルマン症候群を除く。)

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧		
大分類	細分類	
30	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	63 精巣形成不全
30	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	64 卵巣形成不全
30	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	65 63及び64に掲げるもののほか、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症
31	性分化疾患	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
31	性分化疾患	68 5 $\alpha$ -還元酵素欠損症
31	性分化疾患	69 17 $\beta$ -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
31	性分化疾患	70 アンドロゲン不応症
31	性分化疾患	71 68から70に掲げるもののほか、46,XY性分化疾患
31	性分化疾患	72 46,XX性分化疾患
32	消化管ホルモン産生腫瘍	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
32	消化管ホルモン産生腫瘍	75 カルチノイド症候群
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
34	高インスリン血性低血糖症	78 先天性高インスリン血症
34	高インスリン血性低血糖症	79 77及び78に掲げるもののほか、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
38	軟骨異栄養症	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）
41	多発性内分泌腫瘍	88 多発性内分泌腫瘍2型（シップル（Sipple）症候群）
41	多発性内分泌腫瘍	89 87及び88に掲げるもののほか、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	内分泌疾患を伴うその他の症候群	91 ターナー（Turner）症候群
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	92 プラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	93 マッキューン・オルブライト（McCune-Albright）症候群
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	94 ヌーナン（Noonan）症候群
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	95 バルデー・ビードル（Bardet-Biedl）症候群

厚生労働省告示（第四百七十五号）		
区 分	番号	疾 病 名
高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	20	精巣形成不全
高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	21	卵巣形成不全
高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	22	20及び21に掲げるもののほか、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症
性分化疾患	54	卵精巣性性分化疾患
性分化疾患	52	混合性性腺異形成症
性分化疾患	50	5 $\alpha$ -還元酵素欠損症
性分化疾患	49	17 $\beta$ -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
性分化疾患	48	アンドロゲン不応症
性分化疾患	51	48から50に掲げるもののほか、46,XY性分化疾患
性分化疾患	53	46,XX性分化疾患
消化管ホルモン産生腫瘍	43	VIP産生腫瘍
消化管ホルモン産生腫瘍	41	ガストリノーマ
消化管ホルモン産生腫瘍	42	カルチノイド症候群
グルカゴノーマ	15	グルカゴノーマ
高インスリン血性低血糖症	17	インスリノーマ
高インスリン血性低血糖症	18	先天性高インスリン血症
高インスリン血性低血糖症	19	17及び18に掲げるもののほか、高インスリン血性低血糖症
ビタミンD依存性くる病	79	ビタミンD依存性くる病
ビタミンD抵抗性骨軟化症	80	ビタミンD抵抗性骨軟化症
原発性低リン血症性くる病	16	原発性低リン血症性くる病
軟骨異栄養症	75	軟骨無形成症
軟骨異栄養症	74	軟骨低形成症
骨形成不全症	35	骨形成不全症
脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）	40	脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）
多発性内分泌腫瘍	65	多発性内分泌腫瘍1型（ウェルマー 症候群）
多発性内分泌腫瘍	66	多発性内分泌腫瘍2型（シップル症候群）
多発性内分泌腫瘍	67	65及び66に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍
多嚢胞性卵巣症候群	64	多嚢胞性卵巣症候群
内分泌疾患を伴うその他の症候群	91	ターナー症候群
内分泌疾患を伴うその他の症候群	94	プラダー・ウィリ症候群
内分泌疾患を伴うその他の症候群	95	マッキューン・オルブライト症候群
内分泌疾患を伴うその他の症候群	92	ヌーナン症候群
内分泌疾患を伴うその他の症候群	93	バルデー・ビードル症候群

## 6 膠原病

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧		
大分類	細分類	
1	膠原病疾患	1 若年性特発性関節炎
1	膠原病疾患	2 全身性エリテマトーデス
1	膠原病疾患	3 皮膚筋炎/多発性筋炎
1	膠原病疾患	4 シェーグレン（Sjögren）症候群
1	膠原病疾患	5 抗リン脂質抗体症候群
1	膠原病疾患	6 ペーチェット（Behçet）病
2	血管炎症候群	7 高安動脈炎（大動脈炎症候群）
2	血管炎症候群	8 多発血管炎性肉芽腫症
2	血管炎症候群	9 結節性多発血管炎（結節性多発動脈炎）
2	血管炎症候群	10 顕微鏡的多発血管炎
2	血管炎症候群	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
4	皮膚・結合組織疾患	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
5	自己炎症性疾患	16 クリオピリン関連周期熱症候群
5	自己炎症性疾患	17 TNF受容体関連周期性症候群
5	自己炎症性疾患	18 ブラウ（Blau）症候群/若年発症サルコイドーシス
5	自己炎症性疾患	19 中條・西村症候群
5	自己炎症性疾患	20 高IgD症候群（メバロン酸キナーゼ欠損症）
5	自己炎症性疾患	21 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
5	自己炎症性疾患	22 慢性再発性多発性骨髄炎
5	自己炎症性疾患	23 インターロイキンⅠ受容体拮抗分子欠損症
5	自己炎症性疾患	24 15から23に掲げるもののほか、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

厚生労働省告示（第四百七十五号）		
区 分	番号	疾 病 名
膠原病疾患	8	若年性特発性関節炎
膠原病疾患	9	全身性エリテマトーデス
膠原病疾患	10	皮膚筋炎/多発性筋炎
膠原病疾患	7	シェーグレン症候群
膠原病疾患	6	抗リン脂質抗体症候群
膠原病疾患	11	ペーチェット病
血管炎症候群	4	高安動脈炎
血管炎症候群	5	多発血管炎性肉芽腫症
血管炎症候群	1	結節性多発動脈炎
血管炎症候群	2	顕微鏡的多発血管炎
血管炎症候群	3	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
再発性多発軟骨炎	12	再発性多発軟骨炎
皮膚・結合組織疾患	24	強皮症
皮膚・結合組織疾患	25	混合性結合組織病
自己炎症性疾患	14	家族性地中海熱
自己炎症性疾患	16	クリオピリン関連周期熱症候群
自己炎症性疾患	18	TNF受容体関連周期性症候群
自己炎症性疾患	20	ブラウ症候群/若年発症サルコイドーシス
自己炎症性疾患	19	中條・西村症候群
自己炎症性疾患	17	高IgD症候群（メバロン酸キナーゼ欠損症）
自己炎症性疾患	15	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
自己炎症性疾患	21	慢性再発性多発性骨髄炎
自己炎症性疾患	13	インターロイキンⅠ受容体拮抗分子欠損症
自己炎症性疾患	22	13から21に掲げるもののほか、自己炎症性疾患
スティーヴンス・ジョンソン症候群	23	スティーヴンス・ジョンソン症候群

## 7 糖尿病

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧		
大分類	細分類	
1	糖尿病	1 1型糖尿病
1	糖尿病	2 2型糖尿病
1	糖尿病	3 若年発症成人型糖尿病（MODY）
1	糖尿病	4 新生児糖尿病
1	糖尿病	5 インスリン受容体異常症
1	糖尿病	6 脂肪萎縮性糖尿病
1	糖尿病	7 1から6まで掲げるもののほか、糖尿病

厚生労働省告示（第四百七十五号）		
区 分	番号	疾 病 名
糖尿病	1	1型糖尿病
糖尿病	6	2型糖尿病
糖尿病	4	若年発症成人型糖尿病（MODY）
糖尿病	5	新生児糖尿病
糖尿病	2	インスリン受容体異常症
糖尿病	3	脂肪萎縮性糖尿病
糖尿病	7	1から6まで掲げるもののほか、糖尿病

8 先天性代謝異常

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧		
大分類	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)
1	アミノ酸代謝異常症	2 高チロシン血症1型
1	アミノ酸代謝異常症	3 高チロシン血症2型
1	アミノ酸代謝異常症	4 高チロシン血症3型
1	アミノ酸代謝異常症	5 高プロリン血症
1	アミノ酸代謝異常症	6 プロリダーゼ欠損症
1	アミノ酸代謝異常症	7 メーブルシロップ尿症
1	アミノ酸代謝異常症	8 ホモシチン尿症
1	アミノ酸代謝異常症	9 高メチオニン血症
1	アミノ酸代謝異常症	10 非ケトーシス型高グリシン血症
1	アミノ酸代謝異常症	11 N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症
1	アミノ酸代謝異常症	12 カルバミルリン酸合成酵素欠損症
1	アミノ酸代謝異常症	13 オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症
1	アミノ酸代謝異常症	14 アルギニノコハク酸合成酵素欠損症 (シトルリン血症)
1	アミノ酸代謝異常症	15 アルギニノコハク酸尿症
1	アミノ酸代謝異常症	16 高アルギニン血症
1	アミノ酸代謝異常症	17 シトルリン欠損症
1	アミノ酸代謝異常症	18 高オルニチン血症
1	アミノ酸代謝異常症	19 ハートナップ (Hartnup) 病
1	アミノ酸代謝異常症	20 リジン尿性蛋白不耐症
1	アミノ酸代謝異常症	21 シスチン尿症
1	アミノ酸代謝異常症	22 1から21に掲げるもののほか、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
2	有機酸代謝異常症	24 プロピオン酸血症
2	有機酸代謝異常症	25 β-ケトチオラーゼ欠損症
2	有機酸代謝異常症	26 イソ吉草酸血症
2	有機酸代謝異常症	27 3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症
2	有機酸代謝異常症	28 メチルグルタコン酸尿症
2	有機酸代謝異常症	29 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症
2	有機酸代謝異常症	30 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルCoA合成酵素欠損症
2	有機酸代謝異常症	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
2	有機酸代謝異常症	32 複合カルボキシラーゼ欠損症
2	有機酸代謝異常症	33 グルタル酸血症1型
2	有機酸代謝異常症	34 グルタル酸血症2型
2	有機酸代謝異常症	35 原発性高シュウ酸尿症
2	有機酸代謝異常症	36 アルカプトン尿症
2	有機酸代謝異常症	37 グリセロール尿症
2	有機酸代謝異常症	38 先天性胆汁酸代謝異常症
2	有機酸代謝異常症	39 23から38までに掲げるもののほか、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
3	脂肪酸代謝異常症	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
3	脂肪酸代謝異常症	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
3	脂肪酸代謝異常症	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
3	脂肪酸代謝異常症	44 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
3	脂肪酸代謝異常症	45 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
3	脂肪酸代謝異常症	46 短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
3	脂肪酸代謝異常症	47 三頭酵素欠損症
3	脂肪酸代謝異常症	48 3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症
3	脂肪酸代謝異常症	49 40から48までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症
4	ミトコンドリア病	50 ビルビン酸脱水素酵素複合体欠損症
4	ミトコンドリア病	51 ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症
4	ミトコンドリア病	52 フマラーゼ欠損症
4	ミトコンドリア病	53 スクシニル-CoAリガーゼ欠損症
4	ミトコンドリア病	54 ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症
4	ミトコンドリア病	55 ミトコンドリアDNA枯渇症候群
4	ミトコンドリア病	56 ミトコンドリアDNA突然変異 (リー (Leigh) 症候群、MELAS、MERRFを含む。)
4	ミトコンドリア病	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。)
4	ミトコンドリア病	58 50から57までに掲げるもののほか、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
5	糖質代謝異常症	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
5	糖質代謝異常症	61 ガラクトキナーゼ欠損症
5	糖質代謝異常症	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
5	糖質代謝異常症	63 フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症
5	糖質代謝異常症	64 ホスホエノールビルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症
5	糖質代謝異常症	65 グリコーゲン合成酵素欠損症 (糖原病0型)
5	糖質代謝異常症	66 糖原病I型
5	糖質代謝異常症	67 糖原病III型
5	糖質代謝異常症	68 糖原病IV型
5	糖質代謝異常症	69 糖原病V型
5	糖質代謝異常症	70 糖原病VI型
5	糖質代謝異常症	71 糖原病VII型
5	糖質代謝異常症	72 糖原病IX型
5	糖質代謝異常症	73 グルコーストランスポーター1 (GLUT1) 欠損症
5	糖質代謝異常症	74 59から73までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症
6	ライソゾーム病	75 ムコ多糖症I型
6	ライソゾーム病	76 ムコ多糖症II型
6	ライソゾーム病	77 ムコ多糖症III型
6	ライソゾーム病	78 ムコ多糖症IV型
6	ライソゾーム病	79 ムコ多糖症VI型
6	ライソゾーム病	80 ムコ多糖症VII型
6	ライソゾーム病	81 フコシドーシス

厚生労働省告示 (第四百七十五号)			
区分	番号	疾病名	
アミノ酸代謝異常症	17	フェニルケトン尿症 (高フェニルアラニン血症)	
アミノ酸代謝異常症	8	高チロシン血症1型	
アミノ酸代謝異常症	9	高チロシン血症2型	
アミノ酸代謝異常症	10	高チロシン血症3型	
アミノ酸代謝異常症	11	高プロリン血症	
アミノ酸代謝異常症	18	プロリダーゼ欠損症	
アミノ酸代謝異常症	20	メーブルシロップ尿症	
アミノ酸代謝異常症	19	ホモシチン尿症	
アミノ酸代謝異常症	12	高メチオニン血症	
アミノ酸代謝異常症	16	非ケトーシス型高グリシン血症	
アミノ酸代謝異常症	3	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	
アミノ酸代謝異常症	5	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	
アミノ酸代謝異常症	4	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	
アミノ酸代謝異常症	1	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症 (シトルリン血症)	
アミノ酸代謝異常症	2	アルギニノコハク酸尿症	
アミノ酸代謝異常症	6	高アルギニン血症	
アミノ酸代謝異常症	14	シトルリン欠損症	
アミノ酸代謝異常症	7	高オルニチン血症	
アミノ酸代謝異常症	15	ハートナップ 病	
アミノ酸代謝異常症	21	リジン尿性蛋白不耐症	
アミノ酸代謝異常症	13	シスチン尿症	
アミノ酸代謝異常症	22	1から21に掲げるもののほか、アミノ酸代謝異常症	
有機酸代謝異常症	112	メチルマロン酸血症	
有機酸代謝異常症	109	プロピオン酸血症	
有機酸代謝異常症	110	β-ケトチオラーゼ欠損症	
有機酸代謝異常症	98	イソ吉草酸血症	
有機酸代謝異常症	106	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症	
有機酸代謝異常症	111	メチルグルタコン酸尿症	
有機酸代謝異常症	105	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	
有機酸代謝異常症	104	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルCoA合成酵素欠損症	
有機酸代謝異常症	103	スクシニル-CoA : 3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ (SCOT) 欠損症	
有機酸代謝異常症	108	複合カルボキシラーゼ欠損症	
有機酸代謝異常症	100	グルタル酸血症1型	
有機酸代謝異常症	101	グルタル酸血症2型	
有機酸代謝異常症	102	原発性高シュウ酸尿症	
有機酸代謝異常症	97	アルカプトン尿症	
有機酸代謝異常症	99	グリセロール尿症	
有機酸代謝異常症	107	先天性胆汁酸代謝異常症	
有機酸代謝異常症	113	97から112までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	
脂肪酸代謝異常症	48	全身性カルニチン欠損症	
脂肪酸代謝異常症	43	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼI欠損症	
脂肪酸代謝異常症	44	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼII欠損症	
脂肪酸代謝異常症	42	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症	
脂肪酸代謝異常症	45	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	
脂肪酸代謝異常症	50	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	
脂肪酸代謝異常症	49	短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	
脂肪酸代謝異常症	46	三頭酵素欠損症	
脂肪酸代謝異常症	47	3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症	
脂肪酸代謝異常症	51	42から50までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症	
ミトコンドリア病	90	ビルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	
ミトコンドリア病	89	ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	
ミトコンドリア病	91	フマラーゼ欠損症	
ミトコンドリア病	88	スクシニル-CoAリガーゼ欠損症	
ミトコンドリア病	92	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	
ミトコンドリア病	94	ミトコンドリアDNA枯渇症候群	
ミトコンドリア病	95	ミトコンドリアDNA突然変異 (リー (Leigh) 症候群、MELAS、MERRFを含む。)	
ミトコンドリア病	93	ミトコンドリアDNA欠失 (カーンズ・セイヤー症候群を含む。)	
ミトコンドリア病	96	88から95までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病	
糖質代謝異常症	60	遺伝性フルクトース不耐症	
糖質代謝異常症	62	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	
糖質代謝異常症	63	ガラクトキナーゼ欠損症	
糖質代謝異常症	61	ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症	
糖質代謝異常症	73	フルクトース-1, 6-ビスホスファターゼ欠損症	
糖質代謝異常症	74	ホスホエノールビルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	
糖質代謝異常症	64	グリコーゲン合成酵素欠損症 (糖原病0型)	
糖質代謝異常症	66	糖原病I型	
糖質代謝異常症	67	糖原病III型	
糖質代謝異常症	68	糖原病IV型	
糖質代謝異常症	69	糖原病V型	
糖質代謝異常症	70	糖原病VI型	
糖質代謝異常症	71	糖原病VII型	
糖質代謝異常症	72	糖原病IX型	
糖質代謝異常症	65	グルコーストランスポーター1 (GLUT1) 欠損症	
糖質代謝異常症	75	60から74までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	
ライソゾーム病	132	ムコ多糖症I型	
ライソゾーム病	133	ムコ多糖症II型	
ライソゾーム病	134	ムコ多糖症III型	
ライソゾーム病	135	ムコ多糖症IV型	
ライソゾーム病	136	ムコ多糖症VI型	
ライソゾーム病	137	ムコ多糖症VII型	
ライソゾーム病	128	フコシドーシス	

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧			
大分類		細分類	
6	ライソゾーム病	82	マンノシドーシス
6	ライソゾーム病	83	アスパルチルグルコサミン尿症
6	ライソゾーム病	84	シアリドーシス
6	ライソゾーム病	85	ガラクトシアリドーシス
6	ライソゾーム病	86	GM1-ガングリオシドーシス
6	ライソゾーム病	87	GM2-ガングリオシドーシス
6	ライソゾーム病	88	異染性白質ジストロフィー
6	ライソゾーム病	89	ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病
6	ライソゾーム病	90	ゴーシェ (Gaucher) 病
6	ライソゾーム病	91	ファブリー (Fabry) 病
6	ライソゾーム病	92	クラッベ (Krabbe) 病
6	ライソゾーム病	93	ファーバー (Farber) 病
6	ライソゾーム病	94	マルチブルスルファターゼ欠損症
6	ライソゾーム病	95	ムコリビドーシスII型 (I-cell病)
6	ライソゾーム病	96	ムコリビドーシスIII型
6	ライソゾーム病	97	ポンペ (Pompe) 病
6	ライソゾーム病	98	酸性リパーゼ欠損症
6	ライソゾーム病	99	シスチン症
6	ライソゾーム病	100	遊離シアル酸蓄積症
6	ライソゾーム病	101	神経セロイドリポフスチン症
6	ライソゾーム病	102	75から101までに掲げるもののほか、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
7	ペルオキシソーム病	104	副腎白質ジストロフィー
7	ペルオキシソーム病	105	レフサム (Refsum) 病
7	ペルオキシソーム病	106	103から105までに掲げるもののほか、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
8	金属代謝異常症	108	メンケス (Menkes) 病
8	金属代謝異常症	109	オキシピタル・ホーン症候群
8	金属代謝異常症	110	無セルロプラスミン血症
8	金属代謝異常症	111	亜硫酸酸化酵素欠損症
8	金属代謝異常症	112	先天性腸性肢端皮膚炎
8	金属代謝異常症	113	107から112までに掲げるもののほか、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)
9	プリンピリミジン代謝異常症	115	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症
9	プリンピリミジン代謝異常症	116	キサンチン尿症
9	プリンピリミジン代謝異常症	117	尿酸トランスポーター異常症
9	プリンピリミジン代謝異常症	118	オロト酸尿症
9	プリンピリミジン代謝異常症	119	114から118までに掲げるもののほか、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
10	ビタミン代謝異常症	121	120に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症
11	神経伝達物質異常症	122	ピオプテリン代謝異常症
11	神経伝達物質異常症	123	チロシン水酸化酵素欠損症
11	神経伝達物質異常症	124	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
11	神経伝達物質異常症	125	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症
11	神経伝達物質異常症	126	GABAアミノ基転移酵素欠損症
11	神経伝達物質異常症	127	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症
11	神経伝達物質異常症	128	122から127までに掲げるもののほか、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
12	脂質代謝異常症	130	家族性高コレステロール血症
12	脂質代謝異常症	131	家族性複合型高脂質血症
12	脂質代謝異常症	132	無β-リポタンパク血症
12	脂質代謝異常症	133	高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症
12	脂質代謝異常症	134	129から133までに掲げるもののほか、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
13	結合組織異常症	136	低ホスファターゼ症
13	結合組織異常症	137	大理石骨病
13	結合組織異常症	138	リポイドタンパク症
13	結合組織異常症	139	135から138までに掲げるもののほか、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

厚生労働省告示 (第四百七十五号)			
区分	番号	疾病名	
ライソゾーム病	131	マンノシドーシス	
ライソゾーム病	114	アスパルチルグルコサミン尿症	
ライソゾーム病	120	シアリドーシス	
ライソゾーム病	116	ガラクトシアリドーシス	
ライソゾーム病	121	GM1-ガングリオシドーシス	
ライソゾーム病	122	GM2-ガングリオシドーシス	
ライソゾーム病	115	異染性白質ジストロフィー	
ライソゾーム病	125	ニーマン・ピック病	
ライソゾーム病	118	ゴーシェ病	
ライソゾーム病	127	ファブリー病	
ライソゾーム病	117	クラッベ病	
ライソゾーム病	126	ファーバー病	
ライソゾーム病	130	マルチブルスルファターゼ欠損症	
ライソゾーム病	138	ムコリビドーシスII型 (I-cell病)	
ライソゾーム病	139	ムコリビドーシスIII型	
ライソゾーム病	129	ポンペ病	
ライソゾーム病	119	酸性リパーゼ欠損症	
ライソゾーム病	123	シスチン症	
ライソゾーム病	140	遊離シアル酸蓄積症	
ライソゾーム病	124	神経セロイドリポフスチン症	
ライソゾーム病	141	114から140までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	
ペルオキシソーム病	85	ペルオキシソーム形成異常症	
ペルオキシソーム病	84	副腎白質ジストロフィー	
ペルオキシソーム病	86	レフサム病	
ペルオキシソーム病	87	84から86までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病	
金属代謝異常症	25	ウィルソン病	
金属代謝異常症	29	メンケス病	
金属代謝異常症	26	オキシピタル・ホーン症候群	
金属代謝異常症	28	無セルロプラスミン血症	
金属代謝異常症	24	亜硫酸酸化酵素欠損症	
金属代謝異常症	27	先天性腸性肢端皮膚炎	
金属代謝異常症	30	24から29までに掲げるもののほか、金属代謝異常症	
プリンピリミジン代謝異常症	82	ヒポキサンチン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・ナイハン症候群)	
プリンピリミジン代謝異常症	78	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	
プリンピリミジン代謝異常症	80	キサンチン尿症	
プリンピリミジン代謝異常症	81	尿酸トランスポーター異常症	
プリンピリミジン代謝異常症	79	オロト酸尿症	
プリンピリミジン代謝異常症	83	78から82までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症	
ビタミン代謝異常症	76	先天性葉酸吸収不全症	
ビタミン代謝異常症	77	76に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	
神経伝達物質異常症	56	ピオプテリン代謝異常症	
神経伝達物質異常症	54	チロシン水酸化酵素欠損症	
神経伝達物質異常症	57	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	
神経伝達物質異常症	55	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症	
神経伝達物質異常症	52	GABAアミノ基転移酵素欠損症	
神経伝達物質異常症	53	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	
神経伝達物質異常症	58	52から57までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症	
脂質代謝異常症	38	原発性高カイロミクロン血症	
脂質代謝異常症	36	家族性高コレステロール血症	
脂質代謝異常症	37	家族性複合型高脂質血症	
脂質代謝異常症	40	無β-リポタンパク血症	
脂質代謝異常症	39	高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症	
脂質代謝異常症	41	36から40までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	
結合組織異常症	31	エーラス・ダンロス症候群	
結合組織異常症	33	低ホスファターゼ症	
結合組織異常症	32	大理石骨病	
結合組織異常症	34	リポイドタンパク症	
結合組織異常症	35	31から34までに掲げるもののほか、結合組織異常症	
先天性ポルフィリン症	59	先天性ポルフィリン症	
α1-アンチトリプシン欠損症	23	α1-アンチトリプシン欠損症	

9 血液疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧			
大分類		細分類	
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
2	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
6	自己免疫性溶血性貧血	8	発作性寒冷ヘモグロビン尿症
6	自己免疫性溶血性貧血	9	7及び8に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血（AIHAを含む。）
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
8	遺伝性溶血性貧血	12	口唇赤血球症
8	遺伝性溶血性貧血	13	鎌状赤血球症
8	遺伝性溶血性貧血	14	不安定ヘモグロビン症
8	遺伝性溶血性貧血	15	サラセミア
8	遺伝性溶血性貧血	16	グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症
8	遺伝性溶血性貧血	17	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血
8	遺伝性溶血性貧血	18	11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血
9	溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）	19	溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）
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
13	血小板減少性紫斑病	24	23に掲げるもののほか、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ものに限る。）	26	血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。）
16	先天性骨髓不全症候群	27	先天性無巨核球性血小板減少症
16	先天性骨髓不全症候群	28	ファンconi（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	カサバハ・メリット（Kasabach-Merritt）症候群	31	カサバハ・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
21	血小板機能異常症	34	血小板無力症
21	血小板機能異常症	35	血小板放出機構異常症
21	血小板機能異常症	36	33から35までに掲げるもののほか、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
22	先天性血液凝固因子異常	38	先天性プロトロンビン欠乏症
22	先天性血液凝固因子異常	39	第Ⅴ因子欠乏症
22	先天性血液凝固因子異常	40	第Ⅶ因子欠乏症
22	先天性血液凝固因子異常	41	血友病A
22	先天性血液凝固因子異常	42	血友病B
22	先天性血液凝固因子異常	43	第Ⅹ因子欠乏症
22	先天性血液凝固因子異常	44	第Ⅺ因子欠乏症
22	先天性血液凝固因子異常	45	第Ⅻ因子欠乏症
22	先天性血液凝固因子異常	46	第ⅫⅢ因子欠乏症
22	先天性血液凝固因子異常	47	フォンウィルブランド（von Willebrand）病
22	先天性血液凝固因子異常	48	37から47までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常
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
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	骨髓線維症	53	骨髓線維症
28	再生不良性貧血	54	再生不良性貧血

厚生労働省告示（第四百七十五号）		
区分	番号	疾病名
巨赤芽球性貧血	12	巨赤芽球性貧血
赤芽球癆	28	後天性赤芽球癆
赤芽球癆	29	先天性赤芽球癆（ダイヤモンド・ブラックファン貧血）
先天性赤血球形成異常性貧血	45	先天性赤血球形成異常性貧血
鉄芽球性貧血	48	鉄芽球性貧血
無トランスフェリン血症	52	無トランスフェリン血症
自己免疫性溶血性貧血	23	寒冷凝集素症
自己免疫性溶血性貧血	24	発作性寒冷ヘモグロビン尿症
自己免疫性溶血性貧血	25	23及び24に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血（AIHAを含む。）
発作性夜間ヘモグロビン尿症	50	発作性夜間ヘモグロビン尿症
遺伝性溶血性貧血	2	遺伝性球状赤血球症
遺伝性溶血性貧血	5	口唇赤血球症
遺伝性溶血性貧血	3	鎌状赤血球症
遺伝性溶血性貧血	8	不安定ヘモグロビン症
遺伝性溶血性貧血	6	サラセミア
遺伝性溶血性貧血	4	グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症
遺伝性溶血性貧血	7	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血
遺伝性溶血性貧血	9	2から8までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血
溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）	54	溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）
微小血管障害性溶血性貧血	49	微小血管障害性溶血性貧血
真性多血症	27	真性多血症
家族性赤血球増加症	11	家族性赤血球増加症
血小板減少性紫斑病	18	免疫性血小板減少性紫斑病
血小板減少性紫斑病	19	18に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病
血栓性血小板減少性紫斑病	20	血栓性血小板減少性紫斑病
血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。）	17	血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。）
先天性骨髓不全症候群	43	先天性無巨核球性血小板減少症
先天性骨髓不全症候群	44	ファンconi貧血
周期性血小板減少症	26	周期性血小板減少症
メイ・ヘグリン異常症	53	メイ・ヘグリン異常症
カサバハ・メリット症候群	10	カサバハ・メリット症候群
本態性血小板血症	51	本態性血小板血症
血小板機能異常症	15	ベルナル・スーリエ症候群
血小板機能異常症	14	血小板無力症
血小板機能異常症	13	血小板放出機構異常症
血小板機能異常症	16	13から15までに掲げるもののほか、血小板機能異常症
先天性血液凝固因子異常	33	先天性フィブリノーゲン欠乏症
先天性血液凝固因子異常	34	先天性プロトロンビン欠乏症
先天性血液凝固因子異常	35	第Ⅴ因子欠乏症
先天性血液凝固因子異常	36	第Ⅶ因子欠乏症
先天性血液凝固因子異常	31	血友病A
先天性血液凝固因子異常	32	血友病B
先天性血液凝固因子異常	37	第Ⅹ因子欠乏症
先天性血液凝固因子異常	38	第Ⅺ因子欠乏症
先天性血液凝固因子異常	39	第Ⅻ因子欠乏症
先天性血液凝固因子異常	40	第ⅫⅢ因子欠乏症
先天性血液凝固因子異常	41	フォンウィルブランド病
先天性血液凝固因子異常	42	31から41までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常
先天性アンチトロンビン欠乏症	30	先天性アンチトロンビン欠乏症
先天性プロテインC欠乏症	46	先天性プロテインC欠乏症
先天性プロテインS欠乏症	47	先天性プロテインS欠乏症
遺伝性出血性末梢血管拡張症	1	遺伝性出血性末梢血管拡張症
骨髓線維症	21	骨髓線維症
再生不良性貧血	22	再生不良性貧血



11 神経・筋疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧	
大分類	細分類
1	1 髄膜脳腫
1	2 脊髄髄膜瘤
2	3 仙尾部奇形腫
3	4 滑脳症
3	5 裂脳症
3	6 全前脳胞症
3	7 中隔視神経形成異常症（ドモルシア（De Morsier）症候群）
3	8 ダンディー・ウォーカー（Dandy-Walker）症候群
3	9 先天性水頭症
4	10 ジュベール（Joubert）症候群関連疾患
5	11 レット（Rett）症候群
6	12 結節性硬化症
6	13 神経皮膚黒色症
6	14 ゴーリン（Gorlin）症候群（基底細胞母斑症候群）
6	15 フォンヒッペル・リンドウ（von Hippel-Lindau）病
7	16 ウェルナー（Werner）症候群
7	17 コケイン（Cockayne）症候群
8	18 カナバン（Canavan）病
8	19 アレキサンダー（Alexander）病
8	20 ペリツェウス・メルツバッヘル（Pelizaeus-Merzbacher）病
8	21 皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症
8	22 白質消失病
9	23 非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症
9	24 アペール（Apert）症候群
9	25 クルーゾン（Crouzon）病
9	26 23から25に掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症
10	27 もやもや病
11	28 脊髄性筋萎縮症
12	29 先天性無痛無汗症
12	30 遺伝性運動感覚ニューロパチー
13	31 デュシェンヌ（Duchenne）型筋ジストロフィー
13	32 エメリー・ドレイフス（Emery-Dreifuss）型筋ジストロフィー
13	33 肢帯型筋ジストロフィー
13	34 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
13	35 福山型先天性筋ジストロフィー
13	36 メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー
13	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	38 ミオチューブラーミオパチー
14	39 先天性筋線維不均等症
14	40 ネマリンミオパチー
14	41 セントラルコア病
14	42 マルチコア病
14	43 ミニコア病
14	44 38から43に掲げるもののほか、先天性ミオパチー
15	45 シュワルツ・ヤンベル（Schwartz-Jampel）症候群
16	46 乳児重症ミオクロニーてんかん
16	47 點頭てんかん（ウエスト（West）症候群）
16	48 レノックス・ガストー（Lennox-Gastaut）症候群
17	49 ウンフェルリヒト・ルントボルク（Unverricht-Lundborg）病
17	50 ラフォラ（Lafora）病
18	51 脊髄小脳変性症
19	52 小児交互性片麻痺
20	53 変形性筋ジストニー
21	54 パントテン酸キナーゼ関連神経変性症
21	55 乳児神経軸索ジストロフィー
22	56 乳児両側線条体壊死
23	57 先天性ヘルペスウイルス感染症
23	58 先天性風疹症候群
24	59 エカルディ・グティエール（Aicardi-Goutieres）症候群
25	60 亜急性硬化性全脳炎
26	61 ラスムッセン（Rasmussen）脳炎
27	62 難治頻回部分発作重積型急性脳炎
28	63 多発性硬化症
29	64 慢性炎症性脱髄性多発神経炎
30	65 重症筋無力症

厚生労働省告示（第四百七十五号）		
区 分	番号	疾 病 名
脊髄髄膜瘤	30	髄膜脳腫
脊髄髄膜瘤	31	脊髄髄膜瘤
仙尾部奇形腫	44	仙尾部奇形腫
脳形成障害	53	滑脳症
脳形成障害	58	裂脳症
脳形成障害	54	全前脳胞症
脳形成障害	57	中隔視神経形成異常症（ドモルシア症候群）
脳形成障害	56	ダンディー・ウォーカー症候群
脳形成障害	55	先天性水頭症
ジュベール症候群関連疾患	16	ジュベール症候群関連疾患
レット症候群	65	レット症候群
神経皮膚症候群	19	結節性硬化症
神経皮膚症候群	21	神経皮膚黒色症
神経皮膚症候群	20	ゴーリン症候群（基底細胞母斑症候群）
神経皮膚症候群	22	フォンヒッペル・リンドウ病
早老症	45	ウェルナー症候群
早老症	46	コケイン症候群
遺伝子異常による白質脳症	3	カナバン病
遺伝子異常による白質脳症	2	アレキサンダー病
遺伝子異常による白質脳症	6	ペリツェウス・メルツバッヘル病
遺伝子異常による白質脳症	5	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症
遺伝子異常による白質脳症	4	白質消失病
頭蓋骨縫合早期癒合症	27	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症
頭蓋骨縫合早期癒合症	25	アペール症候群
頭蓋骨縫合早期癒合症	26	クルーゾン病
頭蓋骨縫合早期癒合症	28	25から27に掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症
もやもや病	63	もやもや病
脊髄性筋萎縮症	32	脊髄性筋萎縮症
先天性ニューロパチー	36	先天性無痛無汗症
先天性ニューロパチー	35	遺伝性運動感覚ニューロパチー
筋ジストロフィー	12	デュシェンヌ型筋ジストロフィー
筋ジストロフィー	9	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー
筋ジストロフィー	11	肢帯型筋ジストロフィー
筋ジストロフィー	10	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
筋ジストロフィー	13	福山型先天性筋ジストロフィー
筋ジストロフィー	14	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー
筋ジストロフィー	8	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）
先天性ミオパチー	41	ミオチューブラーミオパチー
先天性ミオパチー	37	先天性筋線維不均等症
先天性ミオパチー	39	ネマリンミオパチー
先天性ミオパチー	38	セントラルコア病
先天性ミオパチー	40	マルチコア病
先天性ミオパチー	42	ミニコア病
先天性ミオパチー	43	37から42に掲げるもののほか、先天性ミオパチー
シュワルツ・ヤンベル症候群	17	シュワルツ・ヤンベル症候群
難治てんかん脳症	49	乳児重症ミオクロニーてんかん
難治てんかん脳症	48	點頭てんかん（ウエスト症候群）
難治てんかん脳症	50	レノックス・ガストー症候群
進行性ミオクロヌステんかん	23	ウンフェルリヒト・ルントボルク病
進行性ミオクロヌステんかん	24	ラフォラ病
脊髄小脳変性症	29	脊髄小脳変性症
小児交互性片麻痺	18	小児交互性片麻痺
変形性筋ジストニー	61	変形性筋ジストニー
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	60	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	59	乳児神経軸索ジストロフィー
乳児両側線条体壊死	52	乳児両側線条体壊死
先天性感染症	34	先天性ヘルペスウイルス感染症
先天性感染症	33	先天性風疹症候群
エカルディ・グティエール症候群	7	エカルディ・グティエール症候群
亜急性硬化性全脳炎	1	亜急性硬化性全脳炎
ラスムッセン（Rasmussen）脳炎	64	ラスムッセン脳炎
難治頻回部分発作重積型急性脳炎	51	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
多発性硬化症	47	多発性硬化症
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／多巣性運動ニューロパチー
重症筋無力症	15	重症筋無力症

## 12 慢性消化器疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧		
大分類	細分類	
1	先天性吸収不全症	1 乳糖不耐症
1	先天性吸収不全症	2 ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症
1	先天性吸収不全症	3 先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症
1	先天性吸収不全症	4 エンテロキナーゼ欠損症
1	先天性吸収不全症	5 アミラーゼ欠損症
1	先天性吸収不全症	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シス	9 家族性腺腫性ポリポーシス
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
6	炎症性腸疾患	12 クローン (Crohn) 病
6	炎症性腸疾患	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
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	20 アラジール (Alagille) 症候群
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	21 肝内胆管減少症
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	22 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	23 先天性多発肝内胆管拡張症 (カロリ (Caroli) 病)
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	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	遺伝性腭炎	31 遺伝性腭炎
20	短腸症	32 短腸症
21	ヒルシュスプルング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患	33 ヒルシュスプルング (Hirschsprung) 病
21	ヒルシュスプルング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患	34 慢性特発性偽性腸閉塞症
21	ヒルシュスプルング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患	35 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
21	ヒルシュスプルング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患	36 腸管神経節細胞僅少症
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

厚生労働省告示 (第四百七十五号)		
区 分	番号	疾 病 名
先天性吸収不全症	26	乳糖不耐症
先天性吸収不全症	24	ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症
先天性吸収不全症	25	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症
先天性吸収不全症	23	エンテロキナーゼ欠損症
先天性吸収不全症	22	アミラーゼ欠損症
先天性吸収不全症	27	リパーゼ欠損症
微絨毛封入体病	33	微絨毛封入体病
腸リンパ管拡張症	32	腸リンパ管拡張症
家族性腺腫性ポリポーシス	5	家族性腺腫性ポリポーシス
周期性嘔吐症候群	19	周期性嘔吐症候群
炎症性腸疾患	2	潰瘍性大腸炎
炎症性腸疾患	3	クローン病
炎症性腸疾患	4	早期発症型炎症性腸疾患
自己免疫性腸症 (IPEX症候群を含む。)	18	自己免疫性腸症 (IPEX症候群を含む。)
急性肝不全 (昏睡型)	14	急性肝不全 (昏睡型)
新生児ヘモクロマトーシス	20	新生児ヘモクロマトーシス
自己免疫性肝炎	17	自己免疫性肝炎
原発性硬化性胆管炎	16	原発性硬化性胆管炎
肝内胆汁うっ滞性疾患	13	胆道閉鎖症
肝内胆汁うっ滞性疾患	8	アラジール症候群
肝内胆汁うっ滞性疾患	9	肝内胆管減少症
肝内胆汁うっ滞性疾患	10	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
肝内胆汁うっ滞性疾患	11	先天性多発肝内胆管拡張症 (カロリ病)
肝内胆汁うっ滞性疾患	12	先天性胆道拡張症
先天性肝線維症	21	先天性肝線維症
肝硬変症	7	肝硬変症
門脈圧亢進症	38	門脈圧亢進症 (バンチ症候群を含む。)
先天性門脈欠損症	28	先天性門脈欠損症
門脈・肝動脈瘻	39	門脈・肝動脈瘻
クリグラー・ナジャー症候群	15	クリグラー・ナジャー症候群
遺伝性腭炎	1	遺伝性腭炎
短腸症	31	短腸症
ヒルシュスプルング病及び類縁疾患	36	ヒルシュスプルング病
ヒルシュスプルング病及び類縁疾患	37	慢性特発性偽性腸閉塞症
ヒルシュスプルング病及び類縁疾患	34	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
ヒルシュスプルング病及び類縁疾患	35	腸管神経節細胞僅少症
肝巨大血管腫	6	肝巨大血管腫
総排泄腔遺残	29	総排泄腔遺残
総排泄腔外反症	30	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

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧		
大分類	細分類	
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
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	2 ソトス (Sotos) 症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	3 スミス・マギニス (Smith-Magenis) 症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	4 ルビンシュタイン・テイビ (Rubinstein-Taybi) 症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	5 歌舞伎症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	6 ウィーバー (Weaver) 症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	7 コルネリア・デランゲ (Cornelia-de Lange) 症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	8 ベックウィズ・ヴィーデマン (Beckwith-Wiedemann) 症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	9 アンジェルマン (Angelman) 症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	10 5p-症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	11 4p-症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	12 18トリソミー症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	13 13トリソミー症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	14 ダウン (Down) 症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	15 9から14に掲げるもののほか、常染色体異常 (ウィリアムズ (Williams) 症候群及びプラダー・ウィリ (Prader-Willi) 症候群を除く。)
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	16 CFC症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	17 マルフアン (Marfan) 症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	18 コステロ (Costello) 症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	19 チャージ (CHARGE) 症候群

厚生労働省告示 (第四百七十五号)		
区 分	番号	疾 病 名
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	11	コフィン・ローリー症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	15	ソトス症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	14	スミス・マギニス症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	19	ルビンシュタイン・テイビ症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	9	歌舞伎症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	8	ウィーバー症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	12	コルネリア・デランゲ症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	17	ベックウィズ・ヴィーデマン症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	1	アンジェルマン症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	2	5p-症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	6	4p-症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	4	18トリソミー症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	3	13トリソミー症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	5	ダウン症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	7	1から6に掲げるもののほか、常染色体異常 (ウィリアムズ症候群及びプラダー・ウィリ症候群を除く。)
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	13	CFC症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	18	マルファン症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	10	コステロ症候群
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	16	チャージ症候群

## 14 皮膚疾患群

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧		
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)
2	先天性魚鱗癬	2 ケラチン症性魚鱗癬 (表皮融解性魚鱗癬 (優性・劣性) 及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。)
2	先天性魚鱗癬	3 常染色体劣性遺伝性魚鱗癬 (道化師様魚鱗癬を除く。)
2	先天性魚鱗癬	4 道化師様魚鱗癬
2	先天性魚鱗癬	5 ネザートン (Netherton) 症候群
2	先天性魚鱗癬	6 シェーグレン・ラルソン (Sjögren-Larsson) 症候群
2	先天性魚鱗癬	7 2から6に掲げるもののほか、先天性魚鱗癬
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 I 型)	11 レックリングハウゼン (Recklinghausen) 病 (神経線維腫症 I 型)

厚生労働省告示 (第四百七十五号)		
区 分	番号	疾 病 名
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)
先天性魚鱗癬	3	ケラチン症性魚鱗癬 (表皮融解性魚鱗癬 (優性・劣性) 及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。)
先天性魚鱗癬	5	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬 (道化師様魚鱗癬を除く。)
先天性魚鱗癬	6	道化師様魚鱗癬
先天性魚鱗癬	7	ネザートン症候群
先天性魚鱗癬	4	シェーグレン・ラルソン症候群
先天性魚鱗癬	8	3から7までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬
表皮水疱症	10	表皮水疱症
膿疱性乾癬 (汎発型)	9	膿疱性乾癬 (汎発型)
色素性乾皮症	2	色素性乾皮症
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 (神経線維腫症 I 型)