

小児慢性特定疾病 対象疾病一覧

※当該一覧では、細分類病名の並び順を、臨床上の利便性に配慮し、告示（疾患の括り毎に五十音順）と異なった並びにしている。そのため「○から○までに掲げるもののほか△△」といった包括病名の表記が、一部告示と異なるので注意されたい。

※なお医療意見書では、共通項目部分の上部に告示番号、下段に以下の一覧に示す大分類疾病名と番号、細分類疾病名と番号が示されているので、確認されたい。

1 悪性新生物

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	白血病	1	前駆 B 細胞急性リンパ性白血病
1	白血病	2	成熟 B 細胞急性リンパ性白血病
1	白血病	3	T 細胞急性リンパ性白血病
1	白血病	4	急性骨髄性白血病、最未分化
1	白血病	5	成熟を伴わない急性骨髄性白血病
1	白血病	6	成熟を伴う急性骨髄性白血病
1	白血病	7	急性前骨髄球性白血病
1	白血病	8	急性骨髄単球性白血病
1	白血病	9	急性単球性白血病
1	白血病	10	急性赤白血病
1	白血病	11	急性巨核芽球性白血病
1	白血病	12	NK（ナチュラルキラー）細胞白血病
1	白血病	13	慢性骨髄性白血病
1	白血病	14	慢性骨髄単球性白血病
1	白血病	15	若年性骨髄単球性白血病
1	白血病	16	1 から 15 までに掲げるもののほか、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
3	リンパ腫	19	未分化大細胞リンパ腫
3	リンパ腫	20	B リンパ芽球性リンパ腫
3	リンパ腫	21	T リンパ芽球性リンパ腫
3	リンパ腫	22	ホジキン（Hodgkin）リンパ腫
3	リンパ腫	23	18 から 22 までに掲げるもののほか、リンパ腫

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧

大分類		細分類	
4	組織球症	24	ランゲルハンス (Langerhans) 細胞組織球症
4	組織球症	25	血球貪食性リンパ組織球症
4	組織球症	26	24 及び 25 に掲げるもののほか、組織球症
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	27	神経芽腫
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	28	神経節芽腫
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	29	網膜芽細胞腫
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	30	ウィルムス (Wilms) 腫瘍/腎芽腫
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	31	腎明細胞肉腫
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	32	腎細胞癌
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	33	肝芽腫
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	34	肝細胞癌
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	35	骨肉腫
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	36	骨軟骨腫症
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	37	軟骨肉腫
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	38	軟骨芽細胞腫
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	39	悪性骨巨細胞腫
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	40	ユーイング (Ewing) 肉腫
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	41	未分化神経外胚葉性腫瘍 (末梢性のものに限る。)
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	42	横紋筋肉腫
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	43	悪性ラブドイド腫瘍
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	44	未分化肉腫
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	45	線維形成性小円形細胞腫瘍
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	46	線維肉腫
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	47	滑膜肉腫
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	48	明細胞肉腫 (腎明細胞肉腫を除く。)
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	49	胞巣状軟部肉腫
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	50	平滑筋肉腫
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	51	脂肪肉腫
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	52	未分化胚細胞腫
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	53	胎児性癌
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	54	多胎芽腫
5	固形腫瘍 (中枢神経系腫瘍を除く。)	55	卵黄囊腫 (卵黄囊腫瘍)

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧

大分類		細分類	
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	56	絨毛癌
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	57	混合性胚細胞腫瘍
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	58	性索間質性腫瘍
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	59	副腎皮質癌
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	60	甲状腺癌
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	61	上咽頭癌
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	62	唾液腺癌
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	63	悪性黒色腫
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	64	褐色細胞腫
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	65	悪性胸腺腫
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	66	胸膜肺芽腫
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	67	気管支腫瘍
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	68	脾芽腫
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	69	27 から 68 までに掲げるもののほか、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
6	中枢神経系腫瘍	71	びまん性星細胞腫
6	中枢神経系腫瘍	72	退形成性星細胞腫
6	中枢神経系腫瘍	73	膠芽腫
6	中枢神経系腫瘍	74	上衣腫
6	中枢神経系腫瘍	75	乏突起神経膠腫（乏突起膠腫）
6	中枢神経系腫瘍	76	髄芽腫
6	中枢神経系腫瘍	77	頭蓋咽頭腫
6	中枢神経系腫瘍	78	松果体腫
6	中枢神経系腫瘍	79	脈絡叢乳頭腫
6	中枢神経系腫瘍	80	髄膜腫
6	中枢神経系腫瘍	81	下垂体腺腫
6	中枢神経系腫瘍	82	神経節膠腫
6	中枢神経系腫瘍	83	神経節腫（神経節細胞腫）
6	中枢神経系腫瘍	84	脊索腫
6	中枢神経系腫瘍	85	未分化神経外胚葉性腫瘍（中枢性のものに限る。）（中枢神経系原始神経外胚葉性腫瘍）

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	86	異型奇形腫瘍／ラブドイド腫瘍（非定型奇形腫様ラブドイド腫瘍）
6	中枢神経系腫瘍	87	悪性神経鞘腫（悪性末梢神経鞘腫瘍）
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 まで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	非典型溶血性尿毒症症候群

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧

大分類		細分類	
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	慢性尿細管間質性腎炎 (尿路奇形が原因のものを除く。)	20	慢性尿細管間質性腎炎 (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 (腎腫瘍によるものに限る。)
15	慢性腎不全	33	慢性腎不全 (急性尿細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 まで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

3 慢性呼吸器疾患群

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	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
4	間質性肺疾患	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	間質性肺疾患	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	特発性肺へモジデロシス	10	特発性肺へモジデロシス
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

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	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症候群によるものに限る。）
6	上室頻拍	7	多源性心房頻拍
6	上室頻拍	8	6及び7に掲げるもののほか、上室頻拍
7	心室頻拍	9	ベラパミル感受性心室頻拍
7	心室頻拍	10	カテコラミン誘発多形性心室頻拍

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧			
大分類		細分類	
7	心室頻拍	11	9 及び 10 に掲げるもののほか、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	心内膜線維弾性症	22	心内膜線維弾性症
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
24	冠動脈起始異常	29	右冠動脈肺動脈起始症
24	冠動脈起始異常	30	28 及び 29 に掲げるもののほか、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	冠動脈狭窄症（川崎病によるものを除く。）	32	冠動脈狭窄症（川崎病によるものを除く。）
27	虚血性心疾患	33	狭心症
27	虚血性心疾患	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
31	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・ビング（Taussig-Bing）奇形

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧

大分類		細分類	
33	両大血管右室起始症	42	両大血管右室起始症（タウジッヒ・ビング（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
42	心房中隔欠損症	52	二次孔型心房中隔欠損症
42	心房中隔欠損症	53	静脈洞型心房中隔欠損症
42	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
45	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
51	肺動脈狭窄症	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
55	大動脈狭窄症	70	大動脈縮窄複合
55	大動脈狭窄症	71	大動脈弁上狭窄症
55	大動脈狭窄症	72	ウィリアムズ（Williams）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	
55	大動脈狭窄症	73	69 から 72 までに掲げるもののほか、大動脈狭窄症
56	大動脈弓閉塞症	74	大動脈弓離断複合
56	大動脈弓閉塞症	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
57	血管輪	77	左肺動脈右肺動脈起始症
57	血管輪	78	76 及び 77 に掲げるもののほか、血管輪
58	大動脈瘤	79	バルサルバ（Valsalva）洞動脈瘤
58	大動脈瘤	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
59	動静脈瘻	82	冠動脈瘻
59	動静脈瘻	83	81 及び 82 に掲げるもののほか、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
62	心臓弁膜症	87	三尖弁閉鎖不全症
62	心臓弁膜症	88	僧帽弁狭窄症
62	心臓弁膜症	89	僧帽弁閉鎖不全症
62	心臓弁膜症	90	肺動脈弁狭窄症
62	心臓弁膜症	91	肺動脈弁閉鎖不全症
62	心臓弁膜症	92	大動脈弁狭窄症
62	心臓弁膜症	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
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

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

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧

大分類		細分類	
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	口渴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	バセドウ（Basedow）病
10	甲状腺機能亢進症	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
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 まで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。）

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧

大分類		細分類	
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 まで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 まで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 までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧

大分類		細分類	
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。）
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 α -還元酵素欠損症
31	性分化疾患	69	17 β -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まで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

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧			
大分類		細分類	
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

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	ベーチェット（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

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧			
大分類		細分類	
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 まで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

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 までに掲げるもののほか、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

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	7	メープルシロップ尿症
1	アミノ酸代謝異常症	8	ホモシスチン尿症
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 まで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-メチルグルタリル 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

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧

大分類		細分類	
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	ピ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	ピ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 及び 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	ホスホエノールピ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

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧

大分類		細分類	
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
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	マルチプルスルファターゼ欠損症
6	ライソゾーム病	95	ムコリピドーシスⅡ型 (I-cell 病)
6	ライソゾーム病	96	ムコリピドーシス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

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	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	ベルオキシソーム病	103	ベルオキシソーム形成異常症
7	ベルオキシソーム病	104	副腎白質ジストロフィー
7	ベルオキシソーム病	105	レフサム (Refsum) 病
7	ベルオキシソーム病	106	103 から 105 までに掲げるもののほか、ベルオキシソーム病
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	オクシピタル・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)
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	ビ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

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧			
大分類		細分類	
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	α 1-アンチトリプシン欠損症	141	α 1-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。)

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧

大分類		細分類	
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	ピ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	先天性骨髄不全症候群	27	先天性無巨核球性血小板減少症
16	先天性骨髄不全症候群	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	ベルナール・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

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧			
大分類		細分類	
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ⅩⅢ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

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	複合免疫不全症	1	X 連鎖重症複合免疫不全症
1	複合免疫不全症	2	細網異形成症
1	複合免疫不全症	3	アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症
1	複合免疫不全症	4	オーメン (Omenn) 症候群
1	複合免疫不全症	5	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症
1	複合免疫不全症	6	CD8 欠損症
1	複合免疫不全症	7	ZAP-70 欠損症
1	複合免疫不全症	8	MHC クラス I 欠損症
1	複合免疫不全症	9	MHC クラス II 欠損症
1	複合免疫不全症	10	1 から 9 までに掲げるもののほか、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・オールドリッチ (Wiskott-Aldrich) 症候群
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	12	毛細血管拡張性運動失調症

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧

大分類		細分類	
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	13	ナイミーヘン (Nijmegen) 染色体不安定症候群
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	14	ブルーム (Bloom) 症候群
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	15	ICF 症候群
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	16	PMS2 異常症
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	17	RIDDLE 症候群
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	18	シムケ (Schimke) 症候群
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	19	胸腺低形成 (ディ・ジョージ (DiGeorge) 症候群 / 22q11.2 欠失症候群)
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	20	高 IgE 症候群
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	21	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	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
3	液性免疫不全を主とする疾患	24	分類不能型免疫不全症
3	液性免疫不全を主とする疾患	25	高 IgM 症候群
3	液性免疫不全を主とする疾患	26	IgG サブクラス欠損症
3	液性免疫不全を主とする疾患	27	選択的 IgA 欠損
3	液性免疫不全を主とする疾患	28	特異抗体産生不全症
3	液性免疫不全を主とする疾患	29	乳児一過性低ガンマグロブリン血症
3	液性免疫不全を主とする疾患	30	23 から 29 までに掲げるもののほか、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
4	免疫調節障害	32	X連鎖リンパ増殖症候群
4	免疫調節障害	33	自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)
4	免疫調節障害	34	31 から 33 までに掲げるもののほか、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
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	36	周期性好中球減少症
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	37	35 及び 36 に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	38	白血球接着不全症
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	39	シュワツハマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候群
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	40	慢性肉芽腫症
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	41	ミエロペルオキシダーゼ欠損症

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧			
大分類		細分類	
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	42	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	43	38 から 42 までに掲げるもののほか、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
6	自然免疫異常	45	IRAK4 欠損症
6	自然免疫異常	46	MyD88 欠損症
6	自然免疫異常	47	慢性皮膚粘膜カンジダ症
6	自然免疫異常	48	44 から 47 までに掲げるもののほか、自然免疫異常
7	先天性補体欠損症	49	先天性補体欠損症
7	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)
7	先天性補体欠損症	51	49 及び 50 に掲げるもののほか、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 感染によるものに限る。)
10	後天性免疫不全症	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

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	脊髄髄膜瘤	1	髄膜脳瘤
1	脊髄髄膜瘤	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
3	脳形成障害	5	裂脳症
3	脳形成障害	6	全前脳胞症
3	脳形成障害	7	中隔視神経形成異常症 (ドモルシア (De Morsier) 症候群)
3	脳形成障害	8	ダンディー・ウォーカー (Dandy-Walker) 症候群
3	脳形成障害	9	先天性水頭症
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

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	神経皮膚症候群	13	神経皮膚黒色症
6	神経皮膚症候群	14	ゴーリン (Gorlin) 症候群 (基底細胞母斑症候群)
6	神経皮膚症候群	15	フォンヒッペル・リンドウ (von Hippel-Lindau) 病
7	早老症	16	ウェルナー (Werner) 症候群
7	早老症	17	コケイン (Cockayne) 症候群
8	遺伝子異常による白質脳症	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
8	遺伝子異常による白質脳症	20	ペリツェウス・メルツバッヘル (Pelizaeus-Merzbacher) 病
8	遺伝子異常による白質脳症	21	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症
8	遺伝子異常による白質脳症	22	白質消失病
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	23	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症
9	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
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	26	23 から 25 までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症
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
12	先天性ニューロパチー	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
13	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
13	筋ジストロフィー	33	肢帯型筋ジストロフィー
13	筋ジストロフィー	34	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
13	筋ジストロフィー	35	福山型先天性筋ジストロフィー
13	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
13	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
14	先天性ミオパチー	39	先天性筋線維不均等症
14	先天性ミオパチー	40	ネマリンミオパチー
14	先天性ミオパチー	41	セントラルコア病

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧			
大分類		細分類	
14	先天性ミオパチー	42	マルチコア病
14	先天性ミオパチー	43	ミニコア病
14	先天性ミオパチー	44	38 から 43 までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー
15	シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群	45	シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群
16	難治てんかん脳症	46	乳児重症ミオクロニーてんかん
16	難治てんかん脳症	47	點頭てんかん (ウエスト (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
17	進行性ミオクローヌステんかん	49	ウンフェルリヒト・レントボルク (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
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
21	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	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
23	先天性感染症	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
30	重症筋無力症	65	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シス	9	家族性腺腫性ポリポシス
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

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧			
大分類		細分類	
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

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

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	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 まで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 (cardio-facio-cutaneous) 症候群
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	17	マルファン (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

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 まで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)