

平成 26 年度 厚生労働科学研究費補助金
(成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業 (健やか次世代育成総合研究事業))
「今後の小児慢性特定疾患治療研究事業のあり方に関する研究」
分担研究報告書

内分泌疾患群における小児慢性特定疾患治療研究事業の見直しに関する検討

研究分担者：緒方 勤 (浜松医科大学小児科学教室 教授)

研究要旨 小児慢性特定疾患の登録管理データの解析結果、ならびにこれまでの研究成果、厚生労働省の検討委員会における方針等を踏まえて、厚生労働省、日本小児科学会小児慢性疾患委員会および関連学会・研究会と連携しながら、小児慢性特定疾患治療研究事業の対象の見直し案、医療意見書の改定案に関して検討した。

本分担研究報告書では、内分泌疾患群に関する研究について報告する。

研究協力者:

掛江 直子 (国立成育医療研究センター
小児慢性特定疾病情報室長・
生命倫理研究室長)

盛一 享徳 (国立成育医療研究センター)

茂木 仁美 (国立成育医療研究センター)

白井 夕映 (国立成育医療研究センター)

森 臨太郎 (国立成育医療研究センター
政策科学研究部長)

横谷 進 (国立成育医療研究センター
副院長)

日本小児科学会 小児慢性疾患委員会

1) 平成 25 年 3 月に「小児慢性疾患委員会」が、日本小児科学会のもとに設置された。この委員会は、小児の慢性疾患を扱う関連分科会・研究会、および関係する外科系の学会などから推薦を受けた代表者で構成され、その構成員の多くが本研究班の研究分担者も務めている。

2) この「小児慢性疾患委員会」により、以下の 4 項目について、全体的な方向性が検討された。すなわち、社会保障審議会・児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会で示された「慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方 (中間報告)」を基本とし、厚生労働省母子保健課等と連携することにより、検討が進められた。

A. 研究目的

小児慢性特定疾患治療研究事業においては本研究では、客観的な基準と社会における情勢に基づき、小児慢性特定疾患治療研究事業が適正かつ公平・公正に運用されるために、主として医学的な立場から専門的情報を示すことを目的とした。

-
1. 旧制度において名称が不適切な対象疾患の洗い出しと整理
 2. 旧制度における対象基準と合致する重症度の整理
 3. 各対象疾患に対する適切な大分類・細分類名の選択
 4. 新規対象疾患の列挙と各々に 4 要件に適合する根拠
-

B. 研究方法

本研究は、以下に示す検討体制により、以下に示すプロセスにて実施された。

3) 本分担研究においては、「小児慢性疾患委員会」における全体の方向性を踏まえ、小児

慢性特定疾病の登録管理データの解析結果やこれまでの研究成果、社会的情勢も勘案し、日本小児内分泌学会における専門家集団を形成して、上記の4項目について具体的な作業を行った。

4) 専門家集団から洗い出された疾患や項目のリストに関して、再び小児慢性疾患委員会において点検した。こうして日本小児科学会小児慢性疾患委員会と本研究班の連携により最終的な項目案を作成した。

(倫理面への配慮)

本研究は理論的研究であり、公開されている情報のみを利用したため、特別な倫理的配慮は必要ないものと判断した。

C. 研究結果と考察

検討の結果を、項目ごとに得られた情報に考察を付して以下に示す。

1) 旧制度において名称等が不適切な対象疾患の洗い出しと整理 (表1参照)

旧制度において用いられた疾患名称(告示疾患名)が、現時点では医学的に不適切と考えられる対象疾患を洗い出し、その削除、または候補になる新名称を表1に示した。名称変更の理由としては、新しい病因・病態の解明に伴い、疾患概念が変化した疾患が多くを占めた。

旧制度において他疾患群に分類されていたくる病や軟骨異栄養症、骨形成不全症等は内分泌疾患群とした。

2) 旧制度における対象基準に基づいた新制度における対象基準の整理 (表2参照)

名称と同様に、検査方法の進歩や小児特異的な病態生理の解明に加えて新制度における考え方に基づいて、新しい対象基準を検討し、その結果を表2に示した。

内分泌疾患群では、成長ホルモン分泌不全

性低身長症の負荷試験の基準について、平成24年度改訂の厚生労働省研究班における診断の手引きと合致するように修正を行った。また脳の器質的障害による成長ホルモン分泌不全症の負荷試験における成長ホルモン頂値の判定基準を中等症基準に変更した。さらに軟骨低形成症における身長基準を明記した。

思春期早発症の定義を厚生労働省研究班の定義と共通化した。

3) 対象疾患に対する適切な大分類・細分類名の整理 (表3参照)

1) に記載したような疾患概念の変化を考慮しつつ、すべての告示疾患の名称について再検討した。その結果を、新たに導入する「大分類名」および「細分類名」に正確に反映させて、合理的な疾患名を提示した。

内分泌疾患群では、実際の臨床現場に則した細分類病名に変更を行った。

4) 新規対象疾患の列挙と四要件との適合性の評価 (表4参照)

社会保障審議会・児童部会 小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会による「慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方(中間報告)」で示された4要件(①慢性に経過する、②生命を長期にわたって脅かす、③長期に生活の質を低下させる、④長期の高額な医療の負担が続くこと)に合致する、旧制度には含まれていなかった疾患の候補を、広く検索した。医学的な判断に加えて社会的な情勢を踏まえて、それらの候補を十分に検討した結果、新規対象疾患として表4に示したような疾患が挙げられた。

内分泌疾患群では、新たに「中枢性塩喪失症候群」が追加された。

D. 結論

日本小児科学会の小児慢性疾患委員会、関連学会・分科会と本研究班が緊密な連携を取

ることで、広く多様な領域の多数の疾患に関して、短い期間で可能な限り幅広い総意形成を実現し、客観的な基準と社会における情勢に基づいて、専門的情報を示すことができた。この成果は、小児慢性特定疾病治療研究事業の適正かつ公正な運用に資することが期待される。

内分泌疾患群では、成長ホルモン分泌不全の診断基準が現在臨床現場で広く用いられている厚生労働省研究班の診断基準と一致するように修正が行われ、また成長ホルモン治療に係る小児慢性特定疾病治療研究事業としての対象基準もより明確化が行われたことから、より公正・公平な事業運用に貢献すると思われる。

一方では、多くの関係者の高い使命感とほとんど無償の時間外労働によって支えられた結果であるとの指摘もある。このような大きな政策転換においては、基礎情報の整理など長期の準備が必要となるため、本事業を含めて、今後の成育医療における政策転換においては、少なくとも3年以上かけた入念な準備期間と体制整備が必要であることが改めて認識された。

E. 参考文献

社会保障審議会児童部会 小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会「慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方（報告）」平成25年12月
http://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-12601000-Seisakutoukatsukan-Sanjikanshitsu_Shakaihoshoutantou/0000032599.pdf

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

表5-1

小慢班案 (H27 0119)		旧小慢	
告示番号	告示疾患名	大分類	細分類
1	異所性甲状腺刺激ホルモン(TSH)産生腫瘍	告示整理	「16：甲状腺機能亢進症(バセドウ病)を除く。」で申請
2	異所性コナドトロピン産生腫瘍	告示整理	「58：コナドトロピン非依存性思春期早発症」、「59：エストロゲン過剰症(コナドトロピン依存性思春期早発症及びコナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。）」、「60：アンドロゲン過剰症(コナドトロピン依存性思春期早発症及びコナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。）」などで申請
3	異所性コルチゾール産生腫瘍	告示整理	「37：33から36に掲げるもののほか、クッシング(Cushing)症候群」で申請
4	異所性成長ホルモン(GH)産生腫瘍	告示整理	「3：下垂体性巨人症」、「4：先端巨大症」などで申請
5	異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)症候群	告示整理	クッシング(Cushing)症候群
6	異所性プロラクチン(PRL)産生腫瘍	告示整理	「9：高プロラクチン血症」で申請
7	下垂体機能低下症	1	下垂体機能低下症
7	下垂体機能低下症	1	下垂体機能低下症
8	下垂体性巨人症	2	下垂体性巨人症
9	クッシング(Cushing)病	18	クッシング(Cushing)症候群
10	甲状腺刺激ホルモン(TSH)欠乏(欠損)症	11	甲状腺機能低下症
11	抗利尿ホルモン(AH)分泌異常症(SIADH)	7	ADH不適合分泌症候群
12	コナドトロピン欠乏(欠損)症	告示整理	「62：低コナドトロピン性腺機能低下症(カルマン(Kallmann)症候群を除く。）」で申請
13	シモンズ(Simmonds)病	告示整理	「2：後天性下垂体機能低下症」で申請
14	真性思春期早発症	告示整理	「57：コナドトロピン依存性思春期早発症」で申請
15	腎性尿崩症(抗利尿ホルモン不応症)	8	尿崩症
16	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症	4	成長ホルモン分泌不全性低身長症
16	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症	告示整理	「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を除く。）」、「16：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。）」などで申請
17	成長ホルモン分泌不全性低身長症	4	成長ホルモン分泌不全性低身長症
17	成長ホルモン分泌不全性低身長症	4	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	告示削除	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
19	中枢性尿崩症(下垂体性(真性)尿崩症)	8	尿崩症
19	中枢性尿崩症(下垂体性(真性)尿崩症)	8	尿崩症
20	低コナドトロピン性類宦官症	29	低コナドトロピン性性腺機能低下症
21	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)欠乏(欠損)症	19	慢性副腎皮質機能低下症
21	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)欠乏(欠損)症	19	慢性副腎皮質機能低下症 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。))
22	プロラクチン(PRL)欠乏(欠損)症	告示整理	「1：先天性下垂体機能低下症」、「2：後天性下垂体機能低下症」などで申請
23	未端肥大症	告示整理	「4：先端巨大症」で申請
24	ラオン(Laron)型小人症	告示整理	「7：インスリン様成長因子1(IGF-1)不応症」、「8：成長ホルモン不応症候群(インスリン様成長因子1(IGF-1)不応症を除く。))」
25	異所性甲状腺	11	甲状腺機能低下症

表5-1 (続き)

26	クレチン症		告示整理	「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、先天性甲状腺機能低下症」などで申請
27	甲状腺機能亢進症(バセドウ病)		告示整理	「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。）」で申請
28	甲状腺機能低下症		告示整理	「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」、「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」などで申請
29	甲状腺形成不全		告示整理	「18：無甲状腺症」で申請
30	甲状腺腺腫		告示整理	「16：甲状腺機能亢進症 (バセドウ (Basedow) 病を除く。）」、「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」などで申請
31	腺腫様甲状腺腫	25 腺腫様甲状腺腫	13	
32	先天性甲状腺ホルモン不応症	24 甲状腺ホルモン不応症	12	
33	粘液水腫		告示整理	「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。）」、「22：萎縮性甲状腺炎」などで申請
34	橋本病	21 橋本病	11	
35	嚙性甲状腺炎		告示整理	「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、後天性甲状腺機能低下症」などで申請
36	ヴァーナー・モリソン(Verner-Morrison, WDHA)症候群		告示整理	「73：VIP産生腫瘍」で申請
37	ガストリン分泌異常		告示整理	「74：ガストリノーム」で申請
38	グルカゴン分泌異常		告示整理	「76：グルカゴノーマ」で申請
39	セロトニン分泌異常(カルチノイド症候群)	75 カルチノイド症候群	32	
40	ゾリンジャー・エリソン(Zollinger-Ellison)症候群	74 ガストリノーム	32	
41	特発性低血糖症		告示整理	「77：インスリノーマ」、「78：先天性高インスリン血症」などで申請
42	ロイシン過敏性低血糖症		告示整理	「79：77及び78に掲げるもののほか、高インスリン血症性低血糖症」で申請
43	VIP(Vasoactive-Intestinal-Polypeptide)分泌異常	73 VIP産生腫瘍	32	
44	カールマン(Kallmann)症候群	61 カールマン (Kallmann) 症候群	29	
45	仮性思春期早発症		告示整理	「58：ゴナドトロピン非依存性思春期早発症」で申請
46	クラインフェルター(Klinefelter)症候群		告示整理	「63：精巣形成不全」などで申請
47	高エストロゲン症		告示整理	「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。）」で申請
48	嚙丸機能亢進症		告示整理	「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。）」で申請
49	嚙丸機能低下症		告示整理	「63：精巣形成不全」、「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」、「70：アンドロゲン不応症」などで申請
50	嚙丸形成不全	63 精巣形成不全	30	
51	嚙丸欠損症		告示整理	「63：精巣形成不全」で申請
52	嚙丸腫瘍		告示整理	「58：ゴナドトロピン非依存性思春期早発症」、「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。）」などで申請
53	嚙丸性女性化症		告示整理	「70：アンドロゲン不応症」などで申請
54	高ゴナドトロピン性類癌管症		告示整理	「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」などで申請
55	女性仮性半陰陽		告示整理	「72：46、XX性分化疾患」で申請
56	眞性半陰陽		告示整理	「66：卵精巣性分化疾患」、「67：混合性性腺異形成症」などで申請
57	性腺性思春期遅発症		告示整理	「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、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症」などで申請
58	性早熟症		告示整理	「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」などで申請
59	ターナー (Turner) 症候群	91 ターナー (Turner) 症候群	43	
60	多嚙胎性卵巣症候群(スタイン・レーベンタール(Stein-Leventhal)症候群)	90 多嚙胎性卵巣症候群	42	
61	男性仮性半陰陽		告示整理	「71：68から70に掲げるもののほか、46、XY性分化疾患」で申請
62	テストキネシオンズ(家族性男性思春期早発症、male-limited precocious puberty)		告示整理	「58：ゴナドトロピン非依存性思春期早発症」、「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。）」などで申請

表5-1 (続き)

63	ヌーナン(Noonan)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
64	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	92	プラダー-ウィリ(Prader-Willi) 症候群
65	フレ-リッヒ(Fröhlich)症候群(脂肪性器異栄養症)	告示整理	近年は、使われなくなった疾患名・疾患概念のため		
66	卵巣機能亢進症	告示整理	「59：エストロゲン過剰症(コナドトロピン依存性思春期早発症及びコナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。)」で申請		
67	卵巣機能低下症	告示整理	「64：卵巣形成不全」、「65：63及び64に掲げるもののほか、高コナドトロピン性性腺機能低下症」などで申請		
68	卵巣形成不全	30	高コナドトロピン性性腺機能低下症	64	卵巣形成不全
69	卵巣腫瘍	告示整理	「58：コナドトロピン非依存性思春期早発症」、「59：エストロゲン過剰症(コナドトロピン依存性思春期早発症及びコナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。)」、「65：63および64に掲げるもののほか、高コナドトロピン性性腺機能低下症」で申請		
70	ローレンス・ムーン・ビートル(Laurence-Moon-Biedl)症候群	告示整理	「95：バルナー・ビートル(Bardet-Biedl) 症候群」で申請		
71	XX男性	告示整理	「72：46,XX性分化疾患」で申請		
72	XY女性	告示整理	「71：68から70に掲げるもののほか、46,XY性分化疾患」で申請		
73	ウェルマー(Werner)症候群	告示整理	「87：多発性内分泌腫瘍1型(ウェルマー(Werner) 症候群)」で申請		
74	シップル(Sipple)症候群	告示整理	「88：多発性内分泌腫瘍2型(シップル(Sipple) 症候群)」で申請		
75	シュミット(Schmidt)症候群	告示整理	「30：自己免疫性多内分泌腺症候群2型」で申請		
76	多発性内分泌腫瘍(MEA, MEN)	告示整理	「87：多発性内分泌腫瘍1型(ウェルマー(Werner) 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、多発性内分泌腫瘍」で申請		
77	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	31	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	告示整理	「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。)」申請すること		
79	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。)
80	テナー(副甲状腺性)	告示整理	「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。)」、「31：偽性偽性副甲状腺機能低下症」		
81	特発性副甲状腺機能低下症	告示整理	「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。)」などで申請		
82	副甲状腺機能亢進症	14	「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。)」などで申請	26	副甲状腺機能亢進症
83	副甲状腺機能低下・アジソン・モニア(hypoparathyroidism-Addison-Monilia)症候群	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
83	副甲状腺機能低下・アジソン・モニア(hypoparathyroidism-Addison-Monilia)症候群	告示整理	「29：自己免疫性多内分泌腺症候群1型」で申請		
84	副甲状腺機能低下症	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。)
85	副甲状腺形成不全	告示整理	「27：副甲状腺欠損症」で申請		
86	アジソン(Addison)病	告示整理	「41：グルココルチコイド抵抗」、「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。)」などで申請		
87	アルドステロン欠損症	告示整理	「46：低レニン性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」などで申請		
88	クッシング(Cushing)症候群	告示整理	「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、クッシング(Cushing) 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)」などで申請		
89	グルココルチコイド素活性アルドステロン症	告示整理	「43：アルドステロン症」で申請		
90	原発性アルドステロン症(Conn)症候群	告示整理	「43：アルドステロン症」で申請		
91	高アルドステロン症	告示整理	「43：アルドステロン症」で申請		

表5-1 (続き)

92	コルステロール側鎖切断酵素欠損症(先天性リポイド過形成、ブリーダー(Prader)症候群)	25	先天性副腎過形成症	50	リポイド副腎過形成症
93	周期性ACTH症候群	告示整理	【慢性消化器疾病群】10：周期性嘔吐症候群】で申請		
94	女性化副腎腫瘍	告示整理	【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。)】で申請		
95	先天性副腎皮質過形成	告示整理	【55：P450酸化還元酵素欠損症】、【56：50から55に揚げるもののほか、先天性副腎過形成症】などで申請		
96	男性化副腎腫瘍	告示整理	【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。)】で申請		
97	特異性アルドステロン症	告示整理	【43：アルドステロン症】で申請		
98	副腎形成不全	告示整理	【40：先天性副腎低形成症】で申請		
99	副腎性器症候群	告示整理	【50から56までに掲げる先天性副腎過形成症で申請		
100	副腎腺腫	18	クッシング(Cushing)症候群	35	副腎腺腫
101	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	39	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)	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
103	11β-水酸化酵素欠損症	25	先天性副腎過形成症	52	11β-水酸化酵素欠損症
104	17α-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
105	18-水酸化酵素欠損症	告示整理	【47：アルドステロン合成酵素欠損症】で申請		
106	18-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	告示整理	【47：アルドステロン合成酵素欠損症】で申請		
107	21-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
108	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
109	リドル(Liddle)症候群	22	リドル(Liddle)症候群	45	リドル(Liddle)症候群
110	先天性全身性脂肪発育障害候群(リボジストロフィー)	告示整理	【86：脂肪異常症(脂肪萎縮症)】で申請		
111	マクキューン・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	93	マクキューン・オルブライト(McCune-Albright)症候群
112	レニン分泌異常	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
腎7	慢性糸球体腎炎	35	ビタミンD依存性くる病	80	ビタミンD依存性くる病
代7	骨形成不全症(Osteogenesis imperfecta)	39	骨形成不全症	85	骨形成不全症
代8	軟骨無形成症(軟骨異常症)	38	軟骨異常症	83	軟骨無形成症
代8	軟骨形成症(軟骨異常症)	38	軟骨異常症	84	軟骨低形成症
代40	遺伝性ビタミンD抵抗性くる病(家族性低磷酸血症)	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
代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	31	性分化疾患	68	5α-還元酵素欠損症
代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	31	性分化疾患	69	17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
代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	35	ビタミンD依存性くる病	80	ビタミンD依存性くる病
代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	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
新規	【新規追加疾患】	9	中枢性塩喪失症候群	14	中枢性塩喪失症候群

表5-2

大分類		細分類		対象基準	
改定案					
1	下垂体機能低下症	1	先天性下垂体機能低下症	内B	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合は、備考に定める基準を満たすものに限る。
1	下垂体機能低下症	2	後天性下垂体機能低下症	内B	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合は、備考に定める基準を満たすものに限る。
2	下垂体性巨人症	3	下垂体性巨人症	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
3	先端巨大症	4	先端巨大症	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
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。）	内B	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合は、備考に定める基準を満たすものに限る。
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。）	内B	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合は、備考に定める基準を満たすものに限る。
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	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
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。）	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
6	高プロラクチン血症	9	高プロラクチン血症	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
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	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
8	尿崩症	11	中枢性尿崩症	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
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）	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
8	尿崩症	13	腎性尿崩症	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
9	中枢性塩喪失症候群	14	中枢性塩喪失症候群	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
10	甲状腺機能亢進症	15	バセドウ（Basedow）病	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
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。）	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合

表5-2 (続き)

11	甲状腺機能低下症	17	異所性甲状腺	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
11	甲状腺機能低下症	18	無甲状腺症	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
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。)	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
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	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
11	甲状腺機能低下症	21	橋本病	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
11	甲状腺機能低下症	22	萎縮性甲状腺炎	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
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	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
12	甲状腺ホルモン不応症	24	甲状腺ホルモン不応症	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
13	腺腫様甲状腺腫	25	腺腫様甲状腺腫	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
14	副甲状腺機能亢進症	26	副甲状腺機能亢進症	内E	治療で補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。
15	副甲状腺機能低下症	27	副甲状腺欠損症	内E	治療で補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。
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。)	内E	治療で補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。
16	自己免疫性多内分泌症候群	29	自己免疫性多内分泌症候群 1型	内E	治療で補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。
16	自己免疫性多内分泌症候群	30	自己免疫性多内分泌症候群 2型	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
17	偽性副甲状腺機能低下症	31	偽性副甲状腺機能低下症	内E	治療で補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。
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。)	内E	治療で補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。

表5-2 (続き)

18	クッシング (Cushing) 症候群	33	クッシング (Cushing) 病	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
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	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
18	クッシング (Cushing) 症候群	35	副腎腺腫	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
18	クッシング (Cushing) 症候群	36	副腎皮質結節性過形成	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
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	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
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	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
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	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
19	慢性副腎皮質機能低下症	40	先天性副腎低形成症	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
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	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
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。)	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
20	アルドステロン症	43	アルドステロン症	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
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)	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
22	リドル (Liddle) 症候群	45	リドル (Liddle) 症候群	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
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	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
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	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
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	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
24	偽性低アルドステロン症	49	偽性低アルドステロン症	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
25	先天性副腎過形成症	50	リポイド副腎過形成症	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
25	先天性副腎過形成症	51	3 β -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
25	先天性副腎過形成症	52	11 β -水酸化酵素欠損症	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合

表5-2 (続き)

25	先天性副腎過形成症	53	17 α -水酸化酵素欠損症	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
25	先天性副腎過形成症	54	21-水酸化酵素欠損症	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
25	先天性副腎過形成症	55	P450酸化還元酵素欠損症	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
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	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
26	思春期早発症	57	ゴナドトロピン依存性思春期早発症	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
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	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
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。）	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
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。）	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
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	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
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。）	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
30	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	63	精巢形成不全	内C	治療で補充療法を行っている場合
30	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	64	卵巣形成不全	内C	治療で補充療法を行っている場合
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	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
31	性分化疾患	66	卵巣性分化疾患	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
31	性分化疾患	67	混合性性腺異形成症	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
31	性分化疾患	68	5 α -還元酵素欠損症	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
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	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
31	性分化疾患	70	アンドロゲン不応症	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
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	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
31	性分化疾患	72	46,XX性分化疾患	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合

表5-2 (続き)

32	消化管ホルモン産生腫瘍	73	VIP産生腫瘍	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
32	消化管ホルモン産生腫瘍	74	ガストリノーマ	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
32	消化管ホルモン産生腫瘍	75	カルチノイド症候群	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
33	グルカゴノーマ	76	グルカゴノーマ	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
34	高インスリン血症性低血糖症	77	インスリノーマ	内F	治療で補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法、胃瘻、持続経鼻栄養等の栄養療法のいずれか1つ以上を行っている場合
34	高インスリン血症性低血糖症	78	先天性高インスリン血症	内F	治療で補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法、胃瘻、持続経鼻栄養等の栄養療法のいずれか1つ以上を行っている場合
34	高インスリン血症性低血糖症	79	77及び78に掲げるもののほか、高インスリン血症性低血糖症	内F	治療で補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法、胃瘻、持続経鼻栄養等の栄養療法のいずれか1つ以上を行っている場合
35	ビタミンD依存性くる病	80	ビタミンD依存性くる病	内E	治療で補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。
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	内E	治療で補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。
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	内E	治療で補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。
38	軟骨異栄養症	83	軟骨無形成症	内B	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合は、備考に定める基準を満たすものに限る。
38	軟骨異栄養症	84	軟骨低形成症	内B	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合は、備考に定める基準を満たすものに限る。
39	骨形成不全症	85	骨形成不全症	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
40	脂肪異栄養症 (脂肪萎縮症)	86	脂肪異栄養症 (脂肪萎縮症)	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合

表5-2 (続き)

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) 群)	内D	手術を実施し、かつ、術後も治療が必要な場合
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)	内D	手術を実施し、かつ、術後も治療が必要な場合
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	内D	手術を実施し、かつ、術後も治療が必要な場合
42	多嚢胞性卵巣症候群	90	多嚢胞性卵巣症候群	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
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	内B	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合は、備考に定める基準を満たすものに限る。
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	92	ブラダー・ウィリ (Prader-Willi) 症候群	内B	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合は、備考に定める基準を満たすものに限る。
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	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
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	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
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	内A	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合

表5-3

告示番号	旧小體		改定案	
	告示疾患名	大分類	細分類	
1	異所性甲状腺刺激ホルモン(TSH)産生腫瘍	16：甲状腺機能亢進症（バセドウ病を除く。）]で申請	16：甲状腺機能亢進症（バセドウ病を除く。）]で申請	
2	異所性ゴナドトロピン産生腫瘍	158：ゴナドトロピン依存性思春期早発症、159：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。）]、160：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。）]などで申請	158：ゴナドトロピン依存性思春期早発症、159：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。）]などで申請	
3	異所性コルチゾール産生腫瘍	137：33から36に掲げるもののほか、クッシング病	137：33から36に掲げるもののほか、クッシング病	
4	異所性成長ホルモン(GH)産生腫瘍	13：下垂体性巨人症、14：先端巨大症]などで申請	13：下垂体性巨人症、14：先端巨大症]などで申請	
5	異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)症候群	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
6	異所性プロラクチン(PRL)産生腫瘍	19：高プロラクチン血症]で申請	クッシング(Cushing)症候群	
7	下垂体機能低下症	1	下垂体機能低下症	1 先天性下垂体機能低下症
8	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
9	下垂体性巨人症	2	下垂体性巨人症	3 下垂体性巨人症
10	クッシング(Cushing)病	18	クッシング(Cushing)症候群	33 クッシング(Cushing)病
11	甲状腺刺激ホルモン(TSH)欠乏(欠損)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)
12	抗利尿ホルモン(ADH)分泌異常症(SIADH)	7	ADH不適合分泌症候群	10 ADH不適合分泌症候群
13	ゴナドトロピン欠乏(欠損)症	162：低ゴナドトロピン性性腺機能低下症(カルマン症を除く。)]で申請	162：低ゴナドトロピン性性腺機能低下症(カルマン症を除く。)]で申請	
14	シモンズ(Simmonds)病	12：後天性下垂体機能低下症]で申請	12：後天性下垂体機能低下症]で申請	
15	真性思春期早発症	157：ゴナドトロピン依存性思春期早発症]で申請	157：ゴナドトロピン依存性思春期早発症]で申請	
16	腎性尿崩症(抗利尿ホルモン不応症)	8	尿崩症	13 腎性尿崩症
17	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)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。)
18	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症	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。)
19	成長ホルモン分泌不全性低身長症	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。)
20	成長ホルモン分泌不全性低身長症	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。)
21	中枢性思春期遅発症	8	中枢性尿崩症	11 中枢性尿崩症
22	中枢性尿崩症(下垂体性(真性)尿崩症)	8	尿崩症	12 口渇中枢尿崩症を伴う高ナトリウム血症(本態性高ナトリウム血症)
23	中枢性尿崩症(下垂体性(真性)尿崩症)	8	尿崩症	12 口渇中枢尿崩症を伴う高ナトリウム血症(本態性高ナトリウム血症)
24	低ゴナドトロピン性類宦官症	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(カルマン症を除く。)
25	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)欠乏(欠損)症	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
26	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)欠乏(欠損)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(アジソン病を含む。)
27	プロラクチン(PRL)欠乏(欠損)症	1	先天性下垂体機能低下症	1
28	プロラクチン(PRL)欠乏(欠損)症	1	先天性下垂体機能低下症	1
29	末端肥大症	14：先端巨大症]で申請	14：先端巨大症]で申請	
30	ラロ(Laron)型小人症	17：インスリン様成長因子1(IGF-1)不応症、18：成長ホルモン不応症候群(インスリン様成長因子1(IGF-1)不応症を除く。)]などで申請	17：インスリン様成長因子1(IGF-1)不応症、18：成長ホルモン不応症候群(インスリン様成長因子1(IGF-1)不応症を除く。)]などで申請	
31	異所性甲状腺	11	甲状腺機能低下症	17 異所性甲状腺
32	クレチン症	17	甲状腺機能低下症	17 異所性甲状腺
33	甲状腺機能亢進症(バセドウ病)	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、先天性甲状腺機能低下症]などで申請	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、先天性甲状腺機能低下症]などで申請	
34	甲状腺機能亢進症(バセドウ病)	15：バセドウ(Basedow)病、16：甲状腺機能亢進症(バセドウ病を除く。)]で申請	15：バセドウ(Basedow)病、16：甲状腺機能亢進症(バセドウ病を除く。)]で申請	
35	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、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]などで申請	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、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]などで申請	
36	甲状腺形成不全	18：無甲状腺症]で申請	18：無甲状腺症]で申請	
37	甲状腺腫	16：甲状腺機能亢進症(バセドウ病を除く。)]、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]などで申請	16：甲状腺機能亢進症(バセドウ病を除く。)]、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]などで申請	

表5-3 (続き)

31	腺腫様甲状腺腫	13	腺腫様甲状腺腫	25	腺腫様甲状腺腫
32	先天性甲状腺ホルモン不応症	12	甲状腺ホルモン不応症	24	甲状腺ホルモン不応症
33	粘液水腫	告示整理	甲状腺炎、「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)」、「22：萎縮性甲状腺炎」などで申請		
34	橋本病	11	甲状腺機能低下症	21	橋本病
35	嚙性甲状腺炎	告示整理	「21：橋本病」、「22：萎縮性甲状腺炎」、「23：21及び22に掛けるものほか、後天性甲状腺機能低下症」などで申請		
36	グラーナー・モリソン(Verner-Morrison, WDHA)症候群	告示整理	「73：VIP産生腫瘍」で申請		
37	ガストリン分泌異常	告示整理	「74：ガストリン」で申請		
38	カルシウム分泌異常	告示整理	「76：カルシウム」で申請		
39	セロニン分泌異常(カルチノイド症候群)	32	消化管ホルモン産生腫瘍	75	カルチノイド症候群
40	ソリンジャー・エリソン(Zollinger-Ellison)症候群	32	消化管ホルモン産生腫瘍	74	ガストリン
41	特発性低血糖症	告示整理	「77：インスリン」、「78：先天性高インスリン血症」などで申請		
42	ロイシン過敏性低血糖症	告示整理	「79：77及び78に掛けるものほか、高インスリン血症性低血糖症」で申請		
43	VIP(Vasoactive-Intestinal-Polypeptide)分泌異常	32	消化管ホルモン産生腫瘍	73	VIP産生腫瘍
44	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	61	カルマン (Kallmann) 症候群
45	仮性思春期早発症	告示整理	「58：ゴナドトロピン非依存性思春期早発症」で申請		
46	クラインフェルター(Klinefelter)症候群	告示整理	「63：精巣形成不全」などで申請		
47	高エストロゲン症	告示整理	「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。)」で申請		
48	睾丸機能亢進症	告示整理	「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。)」で申請		
49	睾丸機能低下症	告示整理	「63：精巣形成不全」、「65：63及び64に掛けるものほか、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症」、「70：アンドロゲン不応症」などで申請		
50	睾丸形成不全	30	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	63	精巣形成不全
51	睾丸欠損症	告示整理	「63：精巣形成不全」で申請		
52	睾丸腫瘍	告示整理	「58：ゴナドトロピン非依存性思春期早発症」、「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。)」などで申請		
53	睾丸女性化症	告示整理	「70：アンドロゲン不応症」などで申請		
54	高ゴナドトロピン性類宦官症	告示整理	「65：63及び64に掛けるものほか、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症」などで申請		
55	女性仮性半陰陽	告示整理	「72：46,XX性分化疾患」で申請		
56	真性半陰陽	告示整理	「66：卵精異性性分化疾患」、「67：混合性性腺異形成症」などで申請		
57	性腺性思春期遅発症	告示整理	「63：精巣形成不全」、「64：卵巣形成不全」、「65：63及び64に掛けるものほか、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症」などで申請		
58	性早熟症	告示整理	「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」などで申請		
59	ターナー(Turner)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
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)	42	多嚢胞性卵巣症候群	90	多嚢胞性卵巣症候群
61	男性仮性半陰陽	告示整理	「71：63から70に掛けるものほか、46,XY性分化疾患」で申請		
62	テストキコーニス(家族性男性思春期早発症、male-limited precocious puberty)	告示整理	「58：ゴナドトロピン非依存性思春期早発症」、「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。)」などで申請		
63	ヌーナン(Noonan)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
64	プラーダー・ウィル(Prader-Willi)症候群	43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	92	プラーダー・ウィル (Prader-Willi) 症候群
65	プルーリヒ(Herlitz)症候群(脂肪性器異栄養症)	告示削除	近年は、使われなくなった疾患名・疾患概念のため		
66	卵巣機能亢進症	告示整理	「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。)」で申請		
67	卵巣機能低下症	告示整理	「64：卵巣形成不全」、「65：63及び64に掛けるものほか、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症」などで申請		
68	卵巣形成不全	30	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	64	卵巣形成不全
69	卵巣腫瘍	告示整理	「58：ゴナドトロピン非依存性思春期早発症」、「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。)」、「65：63及び64に掛けるものほか、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症」で申請		

表5-3 (続き)

70	ローレンス・ムーン・ビーデル(Laurence-Moon-Biedl)症候群	告示整理	「95：「Vulペー・ビーデル(Bardet-Biedl)症候群」で申請
71	XX男性	告示整理	「72：46,XX性分化疾患」で申請
72	XY女性	告示整理	「71：68から70に掲げるもののほか、46,XY性分化疾患」で申請
73	ウェルマー(Wermer)症候群	告示整理	「87：多発性内分泌腫瘍1型(ウェルマー(Wermer)症候群)」で申請
74	シップル(Sipple)症候群	告示整理	「88：多発性内分泌腫瘍2型(シップル(Sipple)症候群)」で申請
75	シュミット(Schmidt)症候群	告示整理	「30：自己免疫性多内分泌腺症候群2型」で申請
76	多発性内分泌腺腫症(MEA, MEN)	告示整理	「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、多発性内分泌腺腫」で申請
77	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
78	偽性特発性副甲状腺機能低下症	告示整理	「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。)」申請すること
79	偽性副甲状腺機能低下症	17	偽性副甲状腺機能低下症
80	テナー(副甲状腺性)	告示整理	「27：副甲状腺機能低下症(副甲状腺欠損症を除く。)」、「31：偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く。」
81	特発性副甲状腺機能低下症	告示整理	「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。)」などで申請
82	副甲状腺機能亢進症	14	副甲状腺機能亢進症
83	副甲状腺機能低下・アジソン・モニア(hypoparathyroidism-Addison-Monilia)症候群	16	自己免疫性多内分泌腺症候群 1型
83	副甲状腺機能低下・アジソン・モニア(hypoparathyroidism-Addison-Monilia)症候群	告示整理	「29：自己免疫性多内分泌腺症候群 1型」で申請
84	副甲状腺機能低下症	15	副甲状腺機能低下症
85	副甲状腺形成不全	告示整理	「27：副甲状腺欠損症」で申請
86	アジソン(Addison)病	告示整理	「41：グルココルチコイド低抗」、「42：38から41に掲げるもののほか、慢性副甲状腺質機能低下症(アジソン(Addison)病を含む。)」などで申請
87	アルドステロン欠損症	告示整理	「46：低レニン性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」などで申請
88	クッシング(Cushing)症候群	告示整理	「36：副甲状腺質結節性過形成」、「37：33から36に掲げるもののほか、クッシング(Cushing)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)」などで申請
89	グルココルチコイド薬効性アルドステロン症	告示整理	「43：アルドステロン症」で申請
90	原発性アルドステロン症(Conn)症候群	告示整理	「43：アルドステロン症」で申請
91	高アルドステロン症	告示整理	「43：アルドステロン症」で申請
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、プラグー(Prader)症候群)	25	先天性副腎過形成症
93	周期性ACTH症候群	告示整理	「慢性消化器疾病群」10：周期性嘔吐症候群」で申請
94	女性化副腎腫瘍	告示整理	「59：エストロゲン過剰症(コナトロン依存性思春期早発症及びコナトロン非依存性思春期早発症を除く。)」で申請
95	先天性副腎皮質過形成	告示整理	「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、先天性副腎過形成症」などで申請
96	男性化副腎腫瘍	告示整理	「60：アンドロゲン過剰症(コナトロン依存性思春期早発症及びコナトロン非依存性思春期早発症を除く。)」で申請
97	特発性アルドステロン症	告示整理	「43：アルドステロン症」で申請
98	副腎形成不全	告示整理	「40：先天性副腎低形成症」で申請
99	副腎性器症候群	告示整理	50から56までに掲げる先天性副腎過形成症で申請
100	副腎腫瘍	18	クッシング(Cushing)症候群
101	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
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)	25	先天性副腎過形成症
103	11β水酸化酵素欠損症	25	先天性副腎過形成症
104	17α水酸化酵素欠損症	25	先天性副腎過形成症
105	18水酸化酵素欠損症	告示整理	「47：アルドステロン合成酵素欠損症」で申請

表5-3 (続き)

		告示整理	[47: アルドステロン合成酵素欠損症]で申請	
106	18水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症			
107	21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
108	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
109	リトル(Liddle)症候群	22	リトル(Liddle)症候群	45 リトル(Liddle)症候群
110	先天性全身性脂肪発育障害候群(ホジストロフィー)			
111	マッケーン・オルブライト(McCune-Albright)症候群	43	[86: 脂肪異栄養症(脂肪萎縮症)]で申請 内分泌疾患を伴うその他の症候群	93 マッケーン・オルブライト(McCune-Albright)症候群
112	レニン分泌異常	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
腎7	慢性糸球体腎炎	35	ビタミンD依存性くる病	80 ビタミンD依存性くる病
代7	骨形成不全症(Osteogenesis imperfecta)	39	骨形成不全症	85 骨形成不全症
代8	軟骨無形成症(軟骨異栄養症)	38	軟骨異栄養症	83 軟骨無形成症
代8	軟骨無形成症(軟骨異栄養症)	38	軟骨異栄養症	84 軟骨無形成症
代40	遺伝性ビタミンD抵抗性くる病(家族性低燐酸血症)	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
代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	31	性分化疾患	68 5α-還元酵素欠損症
代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	31	性分化疾患	69 17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
代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	35	ビタミンD依存性くる病	80 ビタミンD依存性くる病
代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	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
新規	【新規追加疾患】	9	中枢性塩喪失症候群	14 中枢性塩喪失症候群

表5-4

大分類	細分類
9 中枢性塩喪失症候群	14 中枢性塩喪失症候群