

改正前の児童福祉法による小児慢性特定疾患に対応する疾病一覧

分類	番号	疾病名
悪性新生物	1	悪性胸腺腫
	2	悪性黒色腫
	3	悪性骨巨細胞腫
	4	悪性ラブドイド腫瘍
	5	ウィルムス腫瘍 / 腎芽腫
	6	横紋筋肉腫
	7	褐色細胞腫
	8	滑膜肉腫
	9	肝芽腫
	10	肝細胞癌
	11	気管支腫瘍
	12	胸膜肺芽腫
	13	甲状腺癌
	14	骨軟骨腫症
	15	骨肉腫
	16	混合性胚細胞腫瘍
	17	脂肪肉腫
	18	絨毛癌
	19	上咽頭癌
	20	神経芽腫
	21	神経節芽腫
	22	腎細胞癌
	23	腎明細胞肉腫
	24	睪芽腫
	25	性索間質性腫瘍
	26	線維形成性小円形細胞腫瘍
	27	線維肉腫
	28	胎児性癌
	29	唾液腺癌
	30	多胎芽腫
	31	軟骨芽細胞腫
	32	軟骨肉腫
	33	副腎皮質癌
	34	平滑筋肉腫
	35	胞巣状軟部肉腫
	36	未分化神経外胚葉性腫瘍 (末梢性のものに限る。)
	37	未分化肉腫

38	未分化胚細胞腫
39	明細胞肉腫（腎明細胞肉腫を除く。）
40	網膜芽細胞腫
41	ユーイング肉腫
42	卵黄嚢腫
43	平成26年厚生労働省告示第475号（以下「告示」という。）第1表番号1から42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。）
44	骨髄異形成症候群
45	血球貪食性リンパ組織球症
46	ランゲルハンス細胞組織球症
47	告示第1表番号45及び46に掲げるもののほか、組織球症
48	悪性神経鞘腫
49	異型奇形腫瘍／ラブドイド腫瘍
50	下垂体腺腫
51	奇形腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）
52	膠芽腫
53	上衣腫
54	松果体腫
55	神経鞘腫
56	神経節膠腫
57	神経節腫
58	髄芽腫
59	髄膜腫
60	頭蓋咽頭腫
61	頭蓋内胚細胞腫瘍
62	脊索腫
63	退形成性星細胞腫
64	びまん性星細胞腫
65	乏突起神経膠腫
66	未分化神経外胚葉性腫瘍（中枢性のものに限る。）
67	脈絡叢乳頭腫
68	毛様細胞性星細胞腫
69	告示第1表番号48から68までに掲げるもののほか、中枢神経系腫瘍
70	急性巨核芽球性白血病
71	急性骨髄性白血病、最未分化
72	急性骨髄単球性白血病
73	急性赤白血病
74	急性前骨髄球性白血病
75	急性単球性白血病

	76	若年性骨髄単球性白血病
	77	成熟 B 細胞急性リンパ性白血病
	78	成熟を伴う急性骨髄性白血病
	79	成熟を伴わない急性骨髄性白血病
	80	前駆 B 細胞急性リンパ性白血病
	81	T 細胞急性リンパ性白血病
	82	NK (ナチュラルキラー) 細胞白血病
	83	慢性骨髄性白血病
	84	慢性骨髄単球性白血病
	85	告示第 1 表番号 70 から 84 までに掲げるもののほか、白血病
	86	成熟 B 細胞リンパ腫
	87	T リンパ芽球性リンパ腫
	88	B リンパ芽球性リンパ腫
	89	ホジキンリンパ腫
	90	未分化大細胞リンパ腫
	91	告示第 1 表番号 86 から 90 までに掲げるもののほか、リンパ腫
慢性腎疾患	1	アミロイド腎
	2	萎縮腎 (尿路奇形が原因のものを除く。)
	3	家族性若年性高尿酸血症性腎症
	4	ギッテルマン症候群
	5	寡巨大糸球体症
	6	腎無形成
	7	多嚢胞性異形成腎
	8	多発性嚢胞腎
	9	低形成腎
	10	ポッター症候群
	11	告示第 2 表番号 5 から 10 までに掲げるもののほか、腎奇形
	12	腎血管性高血圧
	13	腎静脈血栓症
	14	腎動静脈瘻
	15	腎尿管結石
	16	尿細管性アシドーシス
	17	閉塞性尿路疾患
	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。)
	19	告示第 2 表番号 17 及び 18 に掲げるもののほか、尿路奇形
	20	巣状分節性糸球体硬化症
	21	微小変化型ネフローゼ症候群
	22	びまん性メサンギウム硬化症
	23	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群

	24	膜性腎症
	25	告示第2表番号20から24までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群
	26	ネフロン癆
	27	バーター症候群
	28	ファンコーニ症候群
	29	I g A 腎症
	30	エプスタイン症候群
	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。）
	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。）
	33	抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー症候群）
	34	紫斑病性腎炎
	35	ネイル・パテラ症候群（爪膝蓋症候群）
	36	膜性増殖性糸球体腎炎
	37	慢性糸球体腎炎（アルポート症候群によるものに限る。）
	38	メサングウム増殖性糸球体腎炎（I g A 腎症を除く。）
	39	ループス腎炎
	40	告示第2表番号29から40までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎
	41	慢性腎盂腎炎
	42	慢性腎不全（急性尿細管壊死又は腎虚血によるものに限る。）
	43	慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る。）
	44	慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）
	45	ロウ症候群
慢性呼吸器疾患	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。）
	2	気管支拡張症
	3	気管支喘息
	4	気道狭窄
	5	先天性中枢性低換気症候群
	6	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候不全症候群を含む。）
	7	特発性肺ヘモジデロシス
	8	嚢胞性線維症
	9	慢性肺疾患
慢性心疾患	1	一側肺動脈欠損
	2	右室二腔症
	3	エプスタイン病
	4	拡張型心筋症
	5	川崎病性冠動脈瘤
	6	冠動脈狭窄症（川崎病によるものを除く。）
	7	完全型房室中隔欠損症（完全型心内膜床室中隔欠損症）
	8	完全大血管転位症

9	完全房室ブロック
10	左冠動脈肺動脈起始症
11	右冠動脈肺動脈起始症
12	告示第4表番号10及び11に掲げるもののほか、冠動脈起始異常
13	脚ブロック
14	QT延長症候群
15	狭心症
16	心筋梗塞
17	左肺動脈右肺動脈起始症
18	重複大動脈弓症
19	告示第4表番号17及び18に掲げるもののほか、血管輪
20	拘束型心筋症
21	左室右房交通症
22	左心低形成症候群
23	三心房心
24	三尖弁閉鎖症
25	収縮性心膜炎
26	上室頻拍（W P W症候群によるものに限る。）
27	多源性心房頻拍
28	告示第4表番号26及び27に掲げるもののほか、上室頻拍
29	心筋緻密化障害
30	心室細動
31	心室中隔欠損症
32	カテコラミン誘発多形性心室頻拍
33	ベラパミル感受性心室頻拍
34	告示第4表番号32及び33に掲げるもののほか、心室頻拍
35	心室瘤
36	心臓腫瘍
37	三尖弁狭窄症
38	三尖弁閉鎖不全症
39	僧帽弁狭窄症
40	僧帽弁閉鎖不全症
41	大動脈弁狭窄症
42	大動脈弁閉鎖不全症
43	肺動脈弁狭窄症
44	肺動脈弁閉鎖不全症
45	心内膜線維弾性症
46	心房細動
47	心房粗動

48	静脈洞型心房中隔欠損症
49	単心房症
50	二次孔型心房中隔欠損症
51	不完全型房室中隔欠損症（不完全型心内膜床欠損症）
52	先天性修正大血管転位症
53	先天性心膜欠損症
54	総動脈幹遺残症
55	僧帽弁弁上輪
56	大動脈弓閉塞症（大動脈弓離断複合を除く。）
57	大動脈弓離断複合
58	ウィリアムズ症候群
59	大動脈縮窄症
60	大動脈縮窄複合
61	大動脈弁上狭窄症
62	告示第4表番号58から61までに掲げるもののほか、大動脈狭窄症
63	大動脈肺動脈窓
64	大動脈弁下狭窄症
65	大動脈瘤（バルサルバ洞動脈瘤を除く。）
66	バルサルバ洞動脈瘤
67	多源性心室期外収縮
68	単心室症
69	冠動脈瘻
70	肺動静脈瘻
71	告示第4表番号69及び70に掲げるもののほか、動静脈瘻
72	洞不全症候群
73	動脈管開存症
74	多脾症候群
75	無脾症候群
76	総肺静脈還流異常症
77	部分肺静脈還流異常症
78	肺動脈弁上狭窄症
79	末梢性肺動脈狭窄症
80	肺動脈上行大動脈起始症
81	肺動脈性肺高血圧症
82	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
83	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
84	肺動脈弁下狭窄症
85	肺動脈弁欠損
86	肥大型心筋症

	87	ファロー四徴症
	88	不整脈源性右室心筋症
	89	慢性心筋炎
	90	慢性心膜炎
	91	慢性肺性心
	92	モビッツ2型ブロック
	93	タウジッヒ・ピング奇形
	94	両大血管右室起始症（タウジッヒ・ピング奇形を除く。）
	95	両大血管左室起始症
内分泌疾患	1	アルドステロン症
	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。）
	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。）
	4	後天性下垂体機能低下症
	5	先天性下垂体機能低下症
	6	下垂体性巨人症
	7	偽性低アルドステロン症
	8	偽性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。）
	10	異所性副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）産生症候群
	11	クッシング病
	12	副腎腺腫
	13	副腎皮質結節性過形成
	14	告示第5表番号10から13までに掲げるもののほか、クッシング症候群
	15	グルカゴノーマ
	16	原発性低リン血症性くる病
	17	インスリノーマ
	18	先天性高インスリン血症
	19	告示第5表番号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
	20	精巣形成不全
	21	卵巣形成不全
	22	告示第5表番号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
	23	甲状腺機能亢進症（バセドウ病を除く。）
	24	バセドウ病
	25	萎縮性甲状腺炎
	26	橋本病

27	告示第 5 表番号 25 及び 26 に掲げるもののほか、後天性甲状腺機能低下症
28	異所性甲状腺
29	甲状腺刺激ホルモン（TSH）分泌低下症（先天性に限る。）
30	無甲状腺症
31	告示第 5 表番号 28 から 30 までに掲げるもののほか、先天性甲状腺機能低下症
32	甲状腺ホルモン不応症
33	高プロラクチン血症
34	抗利尿ホルモン（ADH）不適合分泌症候群
35	骨形成不全症
36	自己免疫性多内分泌腺症候群 1 型
37	自己免疫性多内分泌腺症候群 2 型
38	ゴナドトロピン依存性思春期早発症
39	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症
40	脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）
41	ガストリノーマ
42	カルチノイド症候群
43	VIP 産生腫瘍
44	インスリン様成長因子 1（IGF-1）不応症
45	成長ホルモン（GH）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。）
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。）
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。）
48	アンドロゲン不応症
49	17 ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
50	5 還元酵素欠損症
51	告示第 5 表番号 48 から 50 までに掲げるもののほか、46, X Y 性分化疾患
52	混合性性腺異形成症
53	46, X X 性分化疾患
54	卵精巢性性分化疾患
55	腺腫様甲状腺腫
56	先端巨大症
57	11 水酸化酵素欠損症
58	3 ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
59	17 水酸化酵素欠損症
60	21 水酸化酵素欠損症
61	P 450 酸化還元酵素欠損症

62	リポイド副腎過形成症	
63	告示第 5 表番号 57 から 62 までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症	
64	多嚢胞性卵巣症候群	
65	多発性内分泌腫瘍 1 型（ウェルマー症候群）	
66	多発性内分泌腫瘍 2 型（シップル症候群）	
67	告示第 5 表番号 65 及び 66 に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍	
68	アルドステロン合成酵素欠損症	
69	低レニン性低アルドステロン症	
70	告示第 5 表番号 69 及び 70 に掲げるもののほか、低アルドステロン症	
71	カルマン症候群	
72	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。）	
73	軟骨低形成症	
74	軟骨無形成症	
75	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）	
76	腎性尿崩症	
77	中枢性尿崩症	
78	ビタミン D 依存性くる病	
79	ビタミン D 抵抗性骨軟化症	
80	副甲状腺機能亢進症	
81	副甲状腺機能低下症（副甲状腺欠損症を除く。）	
82	副甲状腺欠損症	
83	グルココルチコイド抵抗症	
84	先天性副腎低形成症	
85	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）単独欠損症	
86	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）不応症	
87	告示第 5 表番号 84 から 87 までに掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症（アジソン病を含む。）	
88	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群（AME 症候群）	
89	リドル症候群	
90	ターナー症候群	
91	ヌーナン症候群	
92	バルデー・ビードル症候群	
93	プラダー・ウィリ症候群	
94	マッキューン・オルブライト症候群	
膠原病	1	シェーグレン症候群
	2	若年性特発性関節炎
	3	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
	4	高 Ig D 症候群（メバロン酸キナーゼ欠損症）
	5	TNF 受容体関連周期性症候群

	6	中條・西村症候群
	7	慢性再発性多発性骨髄炎
	8	告示第 6 表番号 13 から 21 までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患
	9	スティーヴンス・ジョンソン症候群
糖尿病	1	1 型糖尿病
	2	インスリン受容体異常症
	3	脂肪萎縮性糖尿病
	4	若年発症成人型糖尿病 (MODY)
	5	新生児糖尿病
	6	2 型糖尿病
	7	告示第 7 表番号 1 から 6 まで掲げるもののほか、糖尿病
先天性代謝異常	1	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症 (シトルリン血症)
	2	アルギニノコハク酸尿症
	3	N アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症
	4	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症
	5	カルバミルリン酸合成酵素欠損症
	6	高アルギニン血症
	7	高オルニチン血症
	8	高チロシン血症 1 型
	9	高チロシン血症 2 型
	10	高チロシン血症 3 型
	11	高プロリン血症
	12	高メチオニン血症
	13	シスチン尿症
	14	シトリン欠損症
	15	ハートナップ病
	16	非ケトーシス型高グリシン血症
	17	フェニルケトン尿症 (高フェニルアラニン血症)
	18	プロリダーゼ欠損症
	19	ホモシスチン尿症
	20	メープルシロップ尿症
	21	リジン尿性蛋白不耐症
	22	告示第 8 表番号 1 から 21 までに掲げるもののほか、アミノ酸代謝異常症
	23	1 アンチトリプシン欠損症
	24	亜硫酸酸化酵素欠損症
	25	ウィルソン病
	26	オクシピタル・ホーン症候群
	27	先天性腸性肢端皮膚炎
	28	無セルロプラスミン血症

29	メンケス病
30	告示第 8 表番号 24 から 29 までに掲げるもののほか、金属代謝異常症
31	エーラス・ダンロス症候群
32	大理石骨病
33	低ホスファターゼ症
34	リポイドタンパク症
35	告示第 8 表番号 31 から 34 までに掲げるもののほか、結合組織異常症
36	家族性高コレステロール血症
37	家族性複合型高脂質血症
38	原発性高カイロミクロン血症
39	高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症
40	無 リポタンパク血症
41	告示第 8 表番号 36 から 40 までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症
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
43	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ 欠損症
44	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ 欠損症
45	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
46	三頭酵素欠損症
47	3 ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症
48	全身性カルニチン欠損症
49	短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
50	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
51	告示第 8 表番号 42 から 50 までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症
52	GABA アミノ基転移酵素欠損症
53	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症
54	チロシン水酸化酵素欠損症
55	ドーパミン 水酸化酵素欠損症
56	ビオプテリン代謝異常症
57	芳香族L アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
58	告示第 8 表番号 52 から 57 までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症
59	先天性ポルフィリン症
60	遺伝性フルクトース不耐症
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
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
63	ガラクトキナーゼ欠損症
64	グリコーゲン合成酵素欠損症 (糖原病 0 型)
65	グルコーストランスポーター 1 (GLUT 1) 欠損症
66	糖原病 型
67	糖原病 型

68	糖原病 型
69	糖原病 型
70	糖原病 型
71	糖原病 型
72	糖原病 型
73	フルクトース 1, 6 ビスホスファターゼ欠損症
74	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症
75	告示第 8 表番号 60 から 74 までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症
76	先天性葉酸吸収不全症
77	告示第 8 表番号 76 に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症
78	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症
79	オロト酸尿症
80	キサントシン尿症
81	尿酸トランスポーター異常症
82	ヒポキサント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・ナイハン症候群)
83	告示第 8 表番号 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
84	副腎白質ジストロフィー
85	ペルオキシソーム形成異常症
86	レフサム病
87	告示第 8 表番号 84 から 86 までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病
88	スクシニル - C o A リガーゼ欠損症
89	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症
90	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症
91	フマラーゼ欠損症
92	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症
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。)
94	ミトコンドリアDNA枯渇症候群
95	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。)
96	告示第 8 表番号 88 から 95 までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病
97	アルカプトン尿症
98	イソ吉草酸血症
99	グリセロール尿症
100	グルタル酸血症 1 型
101	グルタル酸血症 2 型
102	原発性高シュウ酸尿症
103	スクシニル C o A : 3 ケト酸C o A トランスフェラーゼ(S C O T)

	欠損症
104	3 ヒドロキシ 3 メチルグルタリルC o A合成酵素欠損症
105	3 ヒドロキシ 3 メチルグルタル酸血症
106	3 メチルクロトニルC o Aカルボキシラーゼ欠損症
107	先天性胆汁酸代謝異常症
108	複合カルボキシラーゼ欠損症
109	プロピオン酸血症
110	ケトチオラーゼ欠損症
111	メチルグルタコン酸尿症
112	メチルマロン酸血症
113	告示第8表番号97から112までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症
114	アスパルチルグルコサミン尿症
115	異染性白質ジストロフィー
116	ガラクトシアリドーシス
117	クラッペ病
118	ゴーシェ病
119	酸性リパーゼ欠損症
120	シアリドーシス
121	GM1 ガングリオシドーシス
122	GM2 ガングリオシドーシス
123	シスチン症
124	神経セロイドリポフスチン症
125	ニーマン・ピック病
126	ファーバー病
127	ファブリー病
128	フコシドーシス
129	ポンペ病
130	マルチブルスルファターゼ欠損症
131	マンノシドーシス
132	ムコ多糖症 型
133	ムコ多糖症 型
134	ムコ多糖症 型
135	ムコ多糖症 型
136	ムコ多糖症 型
137	ムコ多糖症 型
138	ムコリピドーシス 型 (-cell 病)
139	ムコリピドーシス 型
140	遊離シアル酸蓄積症
141	告示第8表番号114から140までに掲げるもののほか、ライソゾーム病

血液疾患	1	遺伝性出血性末梢血管拡張症
	2	遺伝性球状赤血球症
	3	鎌状赤血球症
	4	グルコース 6 リン酸脱水素酵素欠乏症
	5	口唇赤血球症
	6	サラセミア
	7	ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血
	8	不安定ヘモグロビン症
	9	告示第9表番号2から8までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血
	10	カサバハ・メリット症候群
	11	家族性赤血球増加症
	12	巨赤芽球性貧血
	13	血小板放出機構異常症
	14	血小板無力症
	15	ベルナル・スーリエ症候群
	16	告示第9表番号13から15までに掲げるもののほか、血小板機能異常症
	17	血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。）
	18	免疫性血小板減少性紫斑病
	19	告示第9表番号18に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病
	20	血栓性血小板減少性紫斑病
	21	骨髄線維症
	22	寒冷凝集素症
	23	発作性寒冷ヘモグロビン尿症
	24	告示第9表番号23及び24に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血(A I H Aを含む。)
	25	周期性血小板減少症
	26	真性多血症
	27	後天性赤芽球癆
	28	先天性赤芽球癆(ダイヤモンド・ブラックファン貧血)
	29	先天性アンチトロンビン欠乏症
	30	血友病A
	31	血友病B
	32	先天性フィブリノーゲン欠乏症
	33	先天性プロトロンビン欠乏症
	34	第 因子欠乏症
	35	第 因子欠乏症
	36	第 因子欠乏症
	37	第XI因子欠乏症
	38	第XII因子欠乏症

	39	第 因子欠乏症
	40	フォンウィルブランド病
	41	告示第 9 表番号 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
	42	先天性無巨核球性血小板減少症
	43	先天性赤血球形成異常性貧血
	44	先天性プロテイン C 欠乏症
	45	先天性プロテイン S 欠乏症
	46	鉄芽球性貧血
	47	微小血管障害性溶血性貧血
	48	発作性夜間ヘモグロビン尿症
	49	本態性血小板血症
	50	無トランスフェリン血症
	51	メイ・ヘグリン異常症
	52	溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）
免疫疾患	1	I g G サブクラス欠損症
	2	X 連鎖無ガンマグロブリン血症
	3	高 I g M 症候群
	4	選択的 I g A 欠損
	5	特異抗体産生不全症
	6	乳児一過性低ガンマグロブリン血症
	7	分類不能型免疫不全症
	8	告示第 10 表番号 1 から 7 までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患
	9	周期性好中球減少症
	10	重症先天性好中球減少症
	11	告示第 10 表番号 9 及び 10 に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症
	12	シュワッハマン・ダイヤモンド症
	13	白血球接着不全症
	14	慢性肉芽腫症
	15	ミエロペルオキシダーゼ欠損症
	16	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症
	17	告示第 10 表番号 12 から 16 までに掲げるもののほか、白血球機能異常
	18	好酸球増加症
	19	後天性免疫不全症候群（H I V 感染によるものに限る。）
	20	後天的な免疫系障害による免疫不全症
	21	I R A K 4 欠損症
	22	慢性皮膚粘膜カンジダ症

	23	My D88 欠損症
	24	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症
	25	告示第10表番号21から24までに掲げるもののほか、自然免疫異常
	26	遺伝性血管性浮腫（C1インヒビター欠損症）
	27	先天性補体欠損症
	28	告示第10表番号26及び27に掲げるもののほか、先天性補体欠損症
	29	アデノシンデアミナーゼ（ADA）欠損症
	30	X連鎖重症複合免疫不全症
	31	オーメン症候群
	32	細網異形成症
	33	ZAP 70 欠損症
	34	CD8 欠損症
	35	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症
	36	MHCクラス II 欠損症
	37	MHCクラス III 欠損症
	38	告示第10表番号29から37までに掲げるもののほか、複合免疫不全症
	39	慢性移植片対宿主病
	40	慢性活動性EBウイルス感染症
	41	X連鎖リンパ増殖症候群
	42	チェディアック・東症候群
	43	告示第10表番号41から43までに掲げるもののほか、免疫調節障害
	44	ICF症候群
	45	ウィスコット・オルドリッチ症候群
	46	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症
	47	胸腺低形成（ディ・ジョージ症候群 / 22 q11.2 欠失症候群）
	48	高IgE症候群
	49	シムケ症候群
	50	先天性角化異常症
	51	ナイミーヘン染色体不安定症候群
	52	PMS2 異常症
	53	ブルーム症候群
	54	毛細血管拡張性運動失調症
	55	RIDDLE 症候群
神経・筋疾患	1	亜急性硬化性全脳炎
	2	アレキサンダー病
	3	カナバン病
	4	ペリツェウス・メルツバッヘル病
	5	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）
	6	福山型先天性筋ジストロフィー

	7	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー
	8	結節性硬化症
	9	先天性無痛無汗症
	10	先天性筋線維不均等症
	11	セントラルコア病
	12	ネマリンミオパチー
	13	マルチコア病
	14	ミオチュブラーミオパチー
	15	ミニコア病
	16	告示第 1 1 表番号 37 から 42 までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー
	17	ウェルナー症候群
	18	點頭てんかん（ウエスト症候群）
	19	乳児重症ミオクロニーてんかん
	20	レノックス・ガストー症候群
	21	レット症候群
慢性消化器疾患	1	早期発症型炎症性腸疾患
	2	肝硬変症
	3	アラジール症候群
	4	肝内胆管減少症
	5	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
	6	先天性多発肝内胆管拡張症（カロリ病）
	7	先天性胆道拡張症
	8	胆道閉鎖症
	9	クリグラー・ナジャー症候群
	10	原発性硬化性胆管炎
	11	自己免疫性肝炎
	12	自己免疫性腸症（IPEX症候群を含む。）
	13	周期性嘔吐症候群
	14	先天性肝線維症
	15	アミラーゼ欠損症
	16	エンテロキナーゼ欠損症
	17	ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症
	18	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症
	19	乳糖不耐症
	20	リパーゼ欠損症
	21	腸リンパ管拡張症
	22	微絨毛封入体病
	23	門脈圧亢進症（パンチ症候群を含む。）
皮膚疾患	1	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）

2	色素性乾皮症
3	ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗（優性／劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。）
4	シェーグレン・ラルソン症候群
5	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）
6	道化師様魚鱗癬
7	ネザートン症候群
8	告示第14表番号3から7までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬
9	表皮水疱症