

京都府小児慢性特定疾病医療費 疾病コード一覧

令和3年11月1日

※受給者証の「疾患群番号」欄に「疾患群番号－疾病番号」を記載

疾患群		疾 病	
01	悪性新生物	001	悪性胸腺腫
		002	悪性黒色腫
		003	悪性骨巨細胞腫
		004	悪性ラブドイド腫瘍
		005	ウィルムス腫瘍／腎芽腫
		006	横紋筋肉腫
		007	褐色細胞腫
		008	滑膜肉腫
		009	肝芽腫
		010	肝細胞癌
		011	気管支腫瘍
		012	胸膜肺芽腫
		013	甲状腺癌
		014	骨軟骨腫症
		015	骨肉腫
		016	混合性胚細胞腫瘍
		017	脂肪肉腫
		018	絨毛癌
		019	上咽頭癌
		020	神経芽腫
		021	神経節芽腫
		022	腎細胞癌
		023	腎明細胞肉腫
		024	睪芽腫
		025	性索間質性腫瘍
		026	線維形成性小円形細胞腫瘍
		027	線維肉腫
		028	胎児性癌
		029	唾液腺癌
		030	多胎芽腫
		031	軟骨芽細胞腫
		032	軟骨肉腫
		033	副腎皮質癌
		034	平滑筋肉腫
		035	胞巣状軟部肉腫
		036	未分化神経外胚葉性腫瘍（末梢性のみに限る。）
		037	未分化肉腫
		038	未分化胚細胞腫
		039	明細胞肉腫（腎明細胞肉腫を除く。）
		040	網膜芽細胞腫
		041	ユーイング肉腫
		042	卵黄嚢腫
		043	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。）
		044	骨髄異形成症候群
		045	血球貪食性リンパ組織球症
		046	ランゲルハンス細胞組織球症
		047	45及び46に掲げるもののほか、組織球症
		048	悪性神経鞘腫
		049	異型奇形腫瘍／ラブドイド腫瘍
		050	下垂体腺腫

疾患群		疾 病	
01	悪性新生物	051	奇形腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）
		052	膠芽腫
		053	上衣腫
		054	松果体腫
		055	神経鞘腫
		056	神経節膠腫
		057	神経節腫
		058	髄芽腫
		059	髄膜腫
		060	頭蓋咽頭腫
		061	頭蓋内胚細胞腫瘍
		062	脊索腫
		063	退形成性星細胞腫
		064	びまん性星細胞腫
		065	乏突起神経膠腫
		066	未分化神経外胚葉性腫瘍（中枢性のものに限る。）
		067	脈絡叢乳頭腫
		068	毛様細胞性星細胞腫
		069	48から68までに掲げるもののほか、中枢神経系腫瘍
		070	急性巨核芽球性白血病
		071	急性骨髄性白血病、最未分化
		072	急性骨髄単球性白血病
		073	急性赤白血病
		074	急性前骨髄球性白血病
		075	急性単球性白血病
		076	若年性骨髄単球性白血病
		077	成熟B細胞急性リンパ性白血病
		078	成熟を伴う急性骨髄性白血病
		079	成熟を伴わない急性骨髄性白血病
		080	前駆B細胞急性リンパ性白血病
		081	T細胞急性リンパ性白血病
		082	NK（ナチュラルキラー）細胞白血病
		083	慢性骨髄性白血病
		084	慢性骨髄単球性白血病
		085	70から84までに掲げるもののほか、白血病
		086	成熟B細胞リンパ腫
		087	Tリンパ芽球性リンパ腫
		088	Bリンパ芽球性リンパ腫
		089	ホジキンリンパ腫
		090	未分化大細胞リンパ腫
		091	86から90までに掲げるもののほか、リンパ腫
02	慢性腎疾患	001	アミロイド腎
		002	萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）
		003	家族性若年性高尿酸血症性腎症
		004	ギッテルマン症候群
		005	常染色体優性尿管間質性腎疾患
		006	寡巨大糸球体症
		007	鰓耳腎症候群
		008	腎無形成
		009	多嚢胞性異形成腎
		010	多発性嚢胞腎
		011	低形成腎
		012	ポッター症候群
		013	6から12までに掲げるもののほか、腎奇形

疾患群		疾 病			
02	慢性腎疾患	014	腎血管性高血圧		
		015	腎静脈血栓症		
		016	腎動静脈瘻		
		017	腎尿管結石		
		018	尿細管性アシドーシス		
		019	閉塞性尿路疾患		
		020	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。）		
		021	19及び20に掲げるもののほか、尿路奇形		
		022	ギャロウェイ・モフト症候群		
		023	巣状分節性糸球体硬化症		
		024	微小変化型ネフローゼ症候群		
		025	びまん性メサンギウム硬化症		
		026	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群		
		027	膜性腎症		
		028	22から27までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群		
		029	ネフロン癆		
		030	バーター症候群		
		031	ファンコーニ症候群		
		032	I g A腎症		
		033	エプスタイン症候群		
		034	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。）		
		035	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。）		
		036	抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー症候群）		
		037	紫斑病性腎炎		
		038	ネイル・パテラ症候群（爪膝蓋症候群）		
		039	非典型溶血性尿毒症症候群		
		040	フィブロネクチン腎症		
		041	膜性増殖性糸球体腎炎		
		042	慢性糸球体腎炎（アルポート症候群によるものに限る。）		
		043	メサンギウム増殖性糸球体腎炎（IgA腎症を除く。）		
		044	リボタンパク糸球体症		
		045	ループス腎炎		
		046	32から45までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎		
		047	慢性腎盂腎炎		
		048	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。）		
		049	慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る。）		
		050	慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）		
		051	ロウ症候群		
		03	慢性呼吸器疾患	001	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。）
				002	特発性間質性肺炎
				003	肺胞微石症
				004	気管支拡張症
				005	気管支喘息
				006	気道狭窄
				007	先天性横隔膜ヘルニア
				008	先天性中枢性低換気症候群
				009	先天性嚢胞性肺疾患
				010	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）
				011	特発性肺へモジデロシス
				012	嚢胞性線維症
				013	閉塞性細気管支炎
014	慢性肺疾患				

疾患群		疾 病	
04	慢性心疾患	001	一側肺動脈欠損
		002	右室二腔症
		003	エプスタイン病
		004	拡張型心筋症
		005	川崎病性冠動脈瘤
		006	冠動脈狭窄症（川崎病によるものを除く。）
		007	完全型房室中隔欠損症（完全型心内膜床欠損症）
		008	完全大血管転位症
		009	完全房室ブロック
		010	左冠動脈肺動脈起始症
		011	右冠動脈肺動脈起始症
		012	10及び11に掲げるもののほか、冠動脈起始異常
		013	脚ブロック
		014	QT延長症候群
		015	狭心症
		016	心筋梗塞
		017	左肺動脈右肺動脈起始症
		018	重複大動脈弓症
		019	17及び18に掲げるもののほか、血管輪
		020	拘束型心筋症
		021	左室右房交通症
		022	左心低形成症候群
		023	三心房心
		024	三尖弁閉鎖症
		025	収縮性心膜炎
		026	上室頻拍（WPW症候群によるものに限る。）
		027	多源性心房頻拍
		028	26及び27に掲げるもののほか、上室頻拍
		029	心筋緻密化障害
		030	心室細動
		031	心室中隔欠損症
		032	カテコラミン誘発多形性心室頻拍
		033	ベラパミル感受性心室頻拍
		034	32及び33に掲げるもののほか、心室頻拍
		035	心室瘤
		036	心臓腫瘍
		037	三尖弁狭窄症
		038	三尖弁閉鎖不全症
		039	僧帽弁狭窄症
		040	僧帽弁閉鎖不全症
		041	大動脈弁狭窄症
		042	大動脈弁閉鎖不全症
		043	肺動脈弁狭窄症
		044	肺動脈弁閉鎖不全症
		045	心内膜線維弾性症
		046	心房細動
		047	心房粗動
		048	静脈洞型心房中隔欠損症
		049	単心房症
		050	二次孔型心房中隔欠損症
		051	不完全型房室中隔欠損症（不完全型心内膜床欠損症）
		052	先天性修正大血管転位症
		053	先天性心膜欠損症
		054	総動脈幹遺残症
		055	僧帽弁弁上輪

疾患群		疾 病	
04	慢性心疾患	056	大動脈弓閉塞症（大動脈弓離断複合を除く。）
		057	大動脈弓離断複合
		058	ウィリアムズ症候群
		059	大動脈縮窄症
		060	大動脈縮窄複合
		061	大動脈弁上狭窄症
		062	58から61までに掲げるもののほか、大動脈狭窄症
		063	大動脈肺動脈窓
		064	大動脈弁下狭窄症
		065	大動脈瘤（バルサルバ洞動脈瘤を除く。）
		066	バルサルバ洞動脈瘤
		067	多源性心室期外収縮
		068	単心室症
		069	冠動脈瘻
		070	肺動静脈瘻
		071	69及び70に掲げるもののほか、動静脈瘻
		072	洞不全症候群
		073	動脈管開存症
		074	多脾症候群
		075	無脾症候群
		076	乳児特発性僧帽弁腱索断裂
		077	総肺静脈還流異常症
		078	部分肺静脈還流異常症
		079	肺静脈狭窄症
		080	肺動脈弁上狭窄症
		081	末梢性肺動脈狭窄症
		082	肺動脈上行大動脈起始症
		083	肺動脈性肺高血圧症
		084	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
		085	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
		086	肺動脈弁下狭窄症
		087	肺動脈弁欠損
		088	肥大型心筋症
		089	ファロー四徴症
090	フォンタン術後症候群		
091	不整脈源性右室心筋症		
092	ホルト・オーラム症候群		
093	慢性心筋炎		
094	慢性心膜炎		
095	慢性肺性心		
096	モビッツ2型ブロック		
097	タウジツヒ・ビング奇形		
098	両大血管右室起始症（タウジツヒ・ビング奇形を除く。）		
099	両大血管左室起始症		
05	内分泌疾患	001	アルドステロン症
		002	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。）
		003	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。）
		004	後天性下垂体機能低下症
		005	先天性下垂体機能低下症
		006	下垂体性巨人症
		007	偽性低アルドステロン症
		008	偽性偽性副甲状腺機能低下症
		009	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。）
		010	異所性副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）産生症候群

疾患群		疾 病	
05	内分泌疾患	011	クッシング病
		012	副腎腺腫
		013	副腎皮質結節性過形成
		014	10から13までに掲げるもののほか、クッシング症候群
		015	グルカゴノーマ
		016	原発性低リン血症性くる病
		017	インスリノーマ
		018	先天性高インスリン血症
		019	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
		020	精巣形成不全
		021	卵巣形成不全
		022	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
		023	甲状腺機能亢進症（バセドウ病を除く。）
		024	バセドウ病
		025	萎縮性甲状腺炎
		026	橋本病
		027	25及び26に掲げるもののほか、後天性甲状腺機能低下症
		028	異所性甲状腺
		029	甲状腺刺激ホルモン（TSH）分泌低下症（先天性に限る。）
		030	無甲状腺症
		031	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
		032	甲状腺ホルモン不応症
		033	高プロラクチン血症
		034	抗利尿ホルモン（ADH）不適切分泌症候群
		035	自己免疫性多内分泌腺症候群 1 型
		036	自己免疫性多内分泌腺症候群 2 型
		037	ゴナドトロピン依存性思春期早発症
		038	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症
		039	脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）
		040	ガストリノーマ
		041	カルチノイド症候群
		042	VIP産生腫瘍
		043	インスリン様成長因子 1（IGF-1）不応症
		044	成長ホルモン（GH）不応症候群（インスリン様成長因子 1（IGF-1）不応症を除く。）
		045	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。）
		046	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。）
		047	アンドロゲン不応症
		048	17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
		049	5α-還元酵素欠損症
		050	47から49までに掲げるもののほか、46,XY性分化疾患
		051	混合性性腺異形成症
		052	46,XX性分化疾患
		053	卵精巢性性分化疾患
		054	腺腫様甲状腺腫
		055	先端巨大症
		056	11β-水酸化酵素欠損症
		057	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
		058	17α-水酸化酵素欠損症
		059	21-水酸化酵素欠損症
		060	P450酸化還元酵素欠損症
		061	リポイド副腎過形成症
		062	56から61までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症
		063	多嚢胞性卵巣症候群
		064	多発性内分泌腫瘍 1 型（ウェルマー症候群）
		065	多発性内分泌腫瘍 2 型（シッブル症候群）

疾患群		疾 病			
05	内分泌疾患	066	64及び65に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍		
		067	中枢性塩喪失症候群		
		068	アルドステロン合成酵素欠損症		
		069	低レニン性低アルドステロン症		
		070	68及び69に掲げるもののほか、低アルドステロン症		
		071	カルマン症候群		
		072	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。）		
		073	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）		
		074	腎性尿崩症		
		075	中枢性尿崩症		
		076	ビタミンD依存性くる病		
		077	ビタミンD抵抗性骨軟化症		
		078	副甲状腺機能亢進症		
		079	副甲状腺機能低下症（副甲状腺欠損症を除く。）		
		080	副甲状腺欠損症		
		081	グルココルチコイド抵抗症		
		082	先天性副腎低形成症		
		083	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）単独欠損症		
		084	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）不応症		
		085	81から84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。）		
		086	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群（AME症候群）		
		087	リドル症候群		
		088	ターナー症候群		
		089	ヌーナン症候群		
		090	バルデー・ビードル症候群		
		091	ブラダー・ウィリ症候群		
		092	マッキューン・オルブライト症候群		
		06	膠原病	001	結節性多発動脈炎
				002	顕微鏡的多発血管炎
				003	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
004	高安動脈炎				
005	多発血管炎性肉芽腫症				
006	抗リン脂質抗体症候群				
007	シェーグレン症候群				
008	若年性特発性関節炎				
009	全身性エリテマトーデス				
010	皮膚筋炎／多発性筋炎				
011	ベーチェット病				
012	再発性多発軟骨炎				
013	インターロイキンI受容体拮抗分子欠損症				
014	家族性地中海熱				
015	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群				
016	クリオピリン関連周期熱症候群				
017	高IgD症候群（メバロン酸キナーゼ欠損症）				
018	TNF受容体関連周期性症候群				
019	中條・西村症候群				
020	ブラウ症候群／若年発症サルコイドーシス				
021	慢性再発性多発性骨髄炎				
022	13から21までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患				
023	全身性強皮症				
024	混合性結合組織病				

疾患群		疾 病	
07	糖尿病	001	1型糖尿病
		002	インスリン受容体異常症
		003	脂肪萎縮性糖尿病
		004	若年発症成人型糖尿病 (MODY)
		005	新生児糖尿病
		006	2型糖尿病
		007	1から6まで掲げるもののほか、糖尿病
08	先天性代謝異常	001	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症 (シトルリン血症)
		002	アルギニノコハク酸尿症
		003	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症
		004	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症
		005	カルバミルリン酸合成酵素欠損症
		006	高アルギニン血症
		007	高オルニチン血症
		008	高チロシン血症 1型
		009	高チロシン血症 2型
		010	高チロシン血症 3型
		011	高プロリン血症
		012	高メチオニン血症
		013	シスチン尿症
		014	シトルリン欠損症
		015	ハートナップ病
		016	非ケトーシス型高グリシン血症
		017	フェニルケトン尿症 (高フェニルアラニン血症)
		018	プロリダーゼ欠損症
		019	ホモシスチン尿症
		020	メーブルシロップ尿症
		021	リジン尿性蛋白不耐症
		022	1から21までに掲げるもののほか、アミノ酸代謝異常症
		023	$\alpha$ 1-アンチトリプシン欠損症
		024	亜硫酸酸化酵素欠損症
		025	ウィルソン病
		026	オクシピタル・ホーン症候群
		027	先天性腸性肢端皮膚炎
		028	無セルロプラスミン血症
		029	メンケス病
		030	24から29までに掲げるもののほか、金属代謝異常症
		031	エーラス・ダンロス症候群
		032	リポイドタンパク症
		033	31及び32に掲げるもののほか、結合組織異常症
		034	家族性高コレステロール血症
		035	家族性複合型高脂質血症
		036	原発性高カイロミクロン血症
		037	高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症
		038	無 $\beta$ -リポタンパク血症
		039	34から38までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症
		040	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症
		041	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ I 欠損症
		042	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ II 欠損症
		043	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
		044	三頭酵素欠損症
		045	3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症
		046	全身性カルニチン欠損症
		047	短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
		048	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
		049	40から48までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症
		050	GABAアミノ基転移酵素欠損症

疾患群		疾 病	
08	先天性代謝異常	051	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症
		052	チロシン水酸化酵素欠損症
		053	ドーバミンβ-水酸化酵素欠損症
		054	ビオプテリン代謝異常症
		055	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
		056	50から55までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症
		057	遺伝性フルクトース不耐症
		058	ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症
		059	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
		060	ガラクトキナーゼ欠損症
		061	グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病O型）
		062	グルコーストランスポーター1（GLUT1）欠損症
		063	糖原病I型
		064	糖原病III型
		065	糖原病IV型
		066	糖原病V型
		067	糖原病VI型
		068	糖原病VII型
		069	糖原病IX型
		070	フルクトース-1, 6-ビスホスファターゼ欠損症
		071	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症
		072	57から71までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症
		073	先天性葉酸吸収不全症
		074	73に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症
		075	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症
		076	オロト酸尿症
		077	キサンチン尿症
		078	尿酸トランスポーター異常症
		079	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・ナイハン症候群）
		080	75から79までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症
		081	副腎白質ジストロフィー
		082	ペルオキシソーム形成異常症
		083	レフサム病
		084	81から83までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病
		085	スクシニル-CoAリガーゼ欠損症
		086	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症
		087	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症
		088	フマラーゼ欠損症
		089	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症
		090	ミトコンドリアDNA欠失（カーンズ・セイヤー症候群を含む。）
		091	ミトコンドリアDNA枯渇症候群
		092	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。）
		093	85から92までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病
		094	アルカプトン尿症
		095	イソ吉草酸血症
		096	グリセロール尿症
097	グルタル酸血症1型		
098	グルタル酸血症2型		
099	原発性高シュウ酸尿症		
100	スクシニル-CoA：3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ（SCOT）欠損症		
101	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリルCoA合成酵素欠損症		
102	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症		
103	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症		
104	先天性胆汁酸代謝異常症		
105	複合カルボキシラーゼ欠損症		
106	プロピオン酸血症		

疾患群		疾 病			
08	先天性代謝異常	107	$\beta$ -ケトチオラーゼ欠損症		
		108	メチルグルタコン酸尿症		
		109	メチルマロン酸血症		
		110	94から109までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症		
		111	アスパルチルグルコサミン尿症		
		112	異染性白質ジストロフィー		
		113	ガラクトシアリドーシス		
		114	クラッペ病		
		115	ゴーシェ病		
		116	酸性リパーゼ欠損症		
		117	シアリドーシス		
		118	GM 1-ガングリオシドーシス		
		119	GM 2-ガングリオシドーシス		
		120	シスチン症		
		121	神経セロイドリポフスチン症		
		122	ニーマン・ピック病		
		123	ファーバー病		
		124	ファブリー病		
		125	フコシドーシス		
		126	ボンベ病		
		127	マルチブルスルファターゼ欠損症		
		128	マンノシドーシス		
		129	ムコ多糖症Ⅰ型		
		130	ムコ多糖症Ⅱ型		
		131	ムコ多糖症Ⅲ型		
		132	ムコ多糖症Ⅳ型		
		133	ムコ多糖症Ⅵ型		
		134	ムコ多糖症Ⅶ型		
		135	ムコリピドーシスⅡ型（I-cell病）		
		136	ムコリピドーシスⅢ型		
		137	遊離シアル酸蓄積症		
		138	111から137までに掲げるもののほか、ライソゾーム病		
		09	血液疾患	001	遺伝性球状赤血球症
				002	鎌状赤血球症
				003	グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症
				004	口唇赤血球症
				005	サラセミア
				006	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血
007	不安定ヘモグロビン症				
008	1から7までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血				
009	家族性赤血球増加症				
010	巨赤芽球性貧血				
011	血小板放出機構異常症				
012	血小板無力症				
013	ベルナル・スーリエ症候群				
014	11から13までに掲げるもののほか、血小板機能異常症				
015	血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。）				
016	免疫性血小板減少性紫斑病				
017	16に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病				
018	血栓性血小板減少性紫斑病				
019	骨髄線維症				
020	再生不良性貧血				
021	寒冷凝集素症				
022	発作性寒冷ヘモグロビン尿症				
023	21及び22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。）				
024	周期性血小板減少症				
025	真性多血症				

疾患群		疾 病			
09	血液疾患	026	後天性赤芽球癆		
		027	先天性赤芽球癆（ダイヤモンド・ブラックファン貧血）		
		028	先天性アンチトロンビン欠乏症		
		029	血友病A		
		030	血友病B		
		031	先天性フィブリノーゲン欠乏症		
		032	先天性プロトロンビン欠乏症		
		033	第Ⅴ因子欠乏症		
		034	第Ⅶ因子欠乏症		
		035	第Ⅹ因子欠乏症		
		036	第Ⅺ因子欠乏症		
		037	第Ⅻ因子欠乏症		
		038	第ⅩⅢ因子欠乏症		
		039	フォンウィルブランド病		
		040	29から39までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常		
		041	先天性無巨核球性血小板減少症		
		042	ファンコニ貧血		
		043	先天性赤血球形成異常性貧血		
		044	先天性プロテインC欠乏症		
		045	先天性プロテインS欠乏症		
		046	鉄芽球性貧血		
		047	微小血管障害性溶血性貧血		
		048	発作性夜間ヘモグロビン尿症		
		049	本態性血小板血症		
		050	無トランスフェリン血症		
		051	メイ・ヘグリン異常症		
		052	溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）		
		10	免疫疾患	001	I g Gサブクラス欠損症
				002	X連鎖無ガンマグロブリン血症
				003	高I g M症候群
				004	選択的I g A欠損
				005	特異抗体産生不全症
006	乳児一過性低ガンマグロブリン血症				
007	分類不能型免疫不全症				
008	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				
009	周期性好中球減少症				
010	重症先天性好中球減少症				
011	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				
012	シュワツハマン・ダイヤモンド症候群				
013	白血球接着不全症				
014	慢性肉芽腫症				
015	ミエロペルオキシダーゼ欠損症				
016	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症				
017	12から16までに掲げるもののほか、白血球機能異常				
018	好酸球増加症				
019	後天性免疫不全症候群（H I V感染によるものに限る。）				
020	後天的な免疫系障害による免疫不全症				
021	I R A K 4欠損症				
022	慢性皮膚粘膜カンジダ症				
023	M y D 88欠損症				
024	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症				
025	21から24までに掲げるもののほか、自然免疫異常				
026	遺伝性血管性浮腫（C 1インヒビター欠損症）				
027	先天性補体欠損症				
028	26及び27に掲げるもののほか、先天性補体欠損症				
029	アデノシンデアミナーゼ（A D A）欠損症				
030	X連鎖重症複合免疫不全症				

疾患群		疾 病	
10	免疫疾患	031	オーメン症候群
		032	細網異形成症
		033	ZAP-70欠損症
		034	CD8欠損症
		035	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症
		036	MHCクラスI欠損症
		037	MHCクラスII欠損症
		038	29から37までに掲げるもののほか、複合免疫不全症
		039	慢性移植片対宿主病
		040	慢性活動性EBウイルス感染症
		041	X連鎖リンパ増殖症候群
		042	自己免疫性リンパ増殖症候群（ALPS）
		043	チェディアック・東症候群
		044	41から43までに掲げるもののほか、免疫調節障害
		045	ICF症候群
		046	ウスコット・オールドリッチ症候群
		047	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症
		048	胸腺低形成（ディ・ジョージ症候群/22q11.2欠失症候群）
		049	高IgE症候群
		050	シムケ症候群
		051	先天性角化異常症
		052	ナイミーヘン染色体不安定症候群
		053	PMS2異常症
		054	ブルーム症候群
		055	毛細血管拡張性運動失調症
		056	RIDDLE症候群
11	神経・筋疾患	001	亜急性硬化性全脳炎
		002	アレキサンダー病
		003	カナパン病
		004	先天性大脳白質形成不全症
		005	白質消失病
		006	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症
		007	エカルディ・グティエール症候群
		008	ATR-X症候群
		009	海綿状血管腫（脳脊髄）
		010	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）
		011	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー
		012	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
		013	肢帯型筋ジストロフィー
		014	デュシェンヌ型筋ジストロフィー
		015	福山型先天性筋ジストロフィー
		016	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー
		017	10から16までに掲げるもののほか、筋ジストロフィー
		018	痙攣重積型（二相性）急性脳症
		019	自己免疫介在性脳炎・脳症
		020	重症筋無力症
		021	ジュベール症候群関連疾患
		022	シュワルツ・ヤンベル症候群
		023	小児交互性片麻痺
		024	結節性硬化症
		025	ゴーリン症候群（基底細胞母斑症候群）
		026	神経皮膚黒色症
		027	スタージ・ウェーバー症候群
		028	フォンヒッペル・リンドウ病
		029	ウンフェルリヒト・レントボルク病
		030	ラフォラ病
		031	アペール症候群

疾患群		疾 病	
11	神経・筋疾患	032	クルーゾン病
		033	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症
		034	31から33までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症
		035	脆弱X症候群
		036	脊髄小脳変性症
		037	脊髄脂肪腫
		038	髄膜脳瘤
		039	脊髄髄膜瘤
		040	脊髄性筋萎縮症
		041	先天性サイトメガロウイルス感染症
		042	先天性トキソプラズマ感染症
		043	先天性風疹症候群
		044	先天性ヘルペスウイルス感染症
		045	遺伝性運動感覚ニューロパチー
		046	先天性無痛無汗症
		047	先天性筋線維不均等症
		048	セントラルコア病
		049	ネマリンミオパチー
		050	マルチコア病
		051	ミオチューブラーミオパチー
		052	ミニコア病
		053	47から52までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー
		054	仙尾部奇形腫
		055	早産児ビリルビン脳症
		056	ウェルナー症候群
		057	コケイン症候群
		058	ハッチンソン・ギルフォード症候群
		059	多発性硬化症
		060	D D X 3 X 関連神経発達異常症
		061	先天性グリコシル化異常症
		062	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール ( G P I ) 欠損症
		063	アイカルディ症候群
		064	大田原症候群
		065	環状20番染色体症候群
		066	G R I N 2 B 関連神経発達異常症
		067	視床下部過誤腫症候群
		068	徐波睡眠期持続性棘(きょく)徐波を示すてんかん性脳症
		069	早期ミオクロニー脳症
		070	點頭てんかん (ウエスト症候群)
		071	乳児重症ミオクロニーてんかん
		072	P C D H 1 9 関連症候群
		073	P U R A 関連神経発達異常症
		074	ミオクロニー欠神てんかん
		075	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
		076	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
		077	レノックス・ガストー症候群
		078	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
		079	乳児両側線条体壊死
		080	脳クレアチン欠乏症候群
		081	滑脳症
		082	C A S K 異常症
		083	巨脳症一毛細血管奇形症候群
		084	全前脳胞症
		085	先天性水頭症
		086	ダンディー・ウォーカー症候群
		087	中隔視神経形成異常症 (ドモルシア症候群)
		088	片側巨脳症

疾患群		疾 病	
11	神経・筋疾患	089	裂脳症
		090	脳動静脈奇形
		091	WDR45関連神経変性症
		092	乳児神経軸索ジストロフィー
		093	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症
		094	ビタミンB6依存性てんかん
		095	瀬川病
		096	変形性筋ジストニー
		097	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
		098	もやもや病
		099	ラスマッセン脳炎
100	レット症候群		
12	慢性消化器疾患	001	潰瘍性大腸炎
		002	クローン病
		003	自己免疫性腸症（IPEX症候群を含む。）
		004	早期発症型炎症性腸疾患
		005	肝巨大血管腫
		006	先天性門脈欠損症
		007	門脈圧亢進症（パンチ症候群を含む。）
		008	門脈・肝動脈瘻
		009	肝硬変症
		010	先天性肝線維症
		011	アラジール症候群
		012	肝内胆管減少症
		013	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
		014	先天性多発肝内胆管拡張症（カロリ病）
		015	先天性胆道拡張症
		016	胆道閉鎖症
		017	急性肝不全（昏睡型）
		018	クリグラー・ナジャー症候群
		019	周期性嘔吐症候群
		020	総排泄腔遺残
		021	総排泄腔外反症
		022	短腸症
		023	アミラーゼ欠損症
		024	エンテロキナーゼ欠損症
		025	ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症
		026	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症
		027	腸リンパ管拡張症
		028	乳糖不耐症
		029	微絨毛封入体病
		030	リパーゼ欠損症
		031	遺伝性膵炎
		032	自己免疫性膵炎
		033	非特異性多発性小腸潰瘍症
		034	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
		035	腸管神経節細胞僅少症
		036	ヒルシュスブルング病
		037	慢性特発性偽性腸閉塞症
		038	カウデン症候群
		039	家族性腺腫性ポリポース
		040	若年性ポリポース
		041	ポイツ・ジェガース症候群
		042	原発性硬化性胆管炎
		043	自己免疫性肝炎
		044	新生児ヘモクロマトーシス

疾患群		疾 病	
13	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	001	アンジェルマン症候群
		002	5p-症候群
		003	13トリソミー症候群
		004	18トリソミー症候群
		005	ダウン症候群
		006	4p-症候群
		007	1から6まで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。）
		008	アントレー・ビクスラー症候群
		009	ウィーバー症候群
		010	M E C P 2 重複症候群
		011	歌舞伎症候群
		012	カムラティ・エンゲルマン症候群
		013	コステロ症候群
		014	コフィン・シリス症候群
		015	コフィン・ローリー症候群
		016	コルネリア・デランゲ症候群
		017	C F C 症候群
		018	色素失調症
		019	シンプソン・ゴラビ・ペーメル症候群
		020	スミス・マギニス症候群
		021	スミス・レムリ・オビッツ症候群
		022	染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群（厚生労働省健康局長の定めるものに限る。）
		023	ソトス症候群
		024	武内・小崎症候群
		025	チャージ症候群
		026	ハーラマン・ストライフ症候群
		027	VATER症候群
		028	ファイファー症候群
		029	ベックウィズ・ヴィーデマン症候群
		030	マルファン症候群
		031	メビウス症候群
		032	モワット・ウィルソン症候群
		033	ヤング・シンプソン症候群
		034	ルビンシュタイン・ティビ症候群
		035	ロイス・ディーツ症候群
14	皮膚疾患	001	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）
		002	限局性強皮症
		003	色素性乾皮症
		004	スティーヴンス・ジョンソン症候群（中毒性表皮壊死症を含む。）
		005	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。）
		006	シェーグレン・ラルソン症候群
		007	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）
		008	道化師様魚鱗癬
		009	ネザートン症候群
		010	5から9までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬
		011	先天性ポルフィリン症
		012	膿疱性乾癬（汎発型）
		013	肥厚性皮膚骨膜炎
		014	表皮水疱症
		015	無汗性外胚葉形成不全
		016	レックリングハウゼン病（神経線維腫症Ⅰ型）

疾患群		疾 病	
15	骨系統疾患	001	胸郭不全症候群
		002	偽性軟骨無形成症
		003	骨形成不全症
		004	骨硬化性疾患
		005	進行性骨化性線維異形成症
		006	大理石骨病
		007	タナトフォリック骨異形成症
		008	多発性軟骨性外骨腫症
		009	低ホスファターゼ症
		010	TRPV4異常症
		011	点状軟骨異形成症（ペルオキシソーム病を除く。）
		012	内軟骨腫症
		013	軟骨低形成症
		014	軟骨無形成症
		015	2型コラーゲン異常症関連疾患
		016	ビールズ症候群
		017	ラーセン症候群
16	脈管系疾患	001	遺伝性出血性末梢血管拡張症
		002	カサバツハ・メリット現象（症候群）
		003	青色ゴムまり様母斑症候群
		004	巨大静脈奇形
		005	巨大動静脈奇形
		006	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
		007	原発性リンパ浮腫
		008	リンパ管腫
		009	リンパ管腫症