京都府小児慢性特定疾病医療費　疾病コード一覧

令和元年７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	膵芽腫
		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（末梢性のもに限る。）
		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
		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

疾患群		疾　　病	
01	悪性新生物	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	寡巨大糸球体症
		006	腎無形成
		007	多嚢胞性異形成腎
		008	多発性嚢胞腎
		009	低形成腎
		010	ポッター症候群
		011	５から10までに掲げるもののほか、腎奇形
		012	腎血管性高血圧
		013	腎静脈血栓症
		014	腎動静脈瘻
		015	腎尿管結石
		016	尿細管性アシドーシス
		017	閉塞性尿路疾患
		018	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。）
		019	17及び18に掲げるもののほか、尿路奇形
		020	巣状分節性糸球体硬化症
		021	微小変化型ネフローゼ症候群
		022	びまん性メサンギウム硬化症
		023	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群
		024	膜性腎症
		025	20から24までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群
		026	ネフロン癆
		027	バーター症候群
		028	ファンコーニ症候群
		029	ＩｇＡ腎症
		030	エプスタイン症候群
		031	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。）
		032	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。）
		033	抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー症候群）
		034	紫斑病性腎炎
		035	ネイル・パテラ症候群（爪膝蓋症候群）
		036	非典型溶血性尿毒症症候群
		037	フィブロネクチン腎症
		038	膜性増殖性糸球体腎炎
		039	慢性糸球体腎炎（アルポート症候群によるものに限る。）
		040	メサンギウム増殖性糸球体腎炎（IgA腎症を除く。）
		041	リポタンパク糸球体症
		042	ループス腎炎
		043	29から42までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎
		044	慢性腎盂腎炎
		045	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。）
		046	慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る。）
		047	慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）
		048	ロウ症候群

疾患群		疾　　病	
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	特発性肺ヘモジデローシス
		012	嚢胞性線維症
		013	閉塞性細気管支炎
		014	慢性肺疾患
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
		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

疾患群		疾　　病	
04	慢性心疾患	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	慢性心筋炎
		093	慢性心膜炎
		094	慢性肺性心
		095	モビッツ２型ブロック
		096	タウジッヒ・ビング奇形
		097	両大血管右室起始症（タウジッヒ・ビング奇形を除く。）
		098	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
		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

疾患群		疾　　病	
05	内分泌疾患	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）不応性症候群（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	卵精巣性性分化疾患
		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（シップル症候群）
		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	プラダー・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

疾患群		疾　　病	
06	膠原病	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	強皮症
		024	混合性結合組織病
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	メープルシロップ尿症
		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	α１-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β-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	ドーパミン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	先天性ポルフィリン症
		058	遺伝性フルクトース不耐症
		059	ウリジルニリン酸ガラクトース-４-エピメラーゼ欠損症
		060	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
		061	ガラクトキナーゼ欠損症
		062	グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病０型）
		063	グルコーストランスポーター１（ＧＬＵＴ１）欠損症
		064	糖原病Ⅰ型
		065	糖原病Ⅲ型
		066	糖原病Ⅳ型
		067	糖原病Ⅴ型
		068	糖原病Ⅵ型
		069	糖原病Ⅶ型
		070	糖原病Ⅸ型
		071	フルクトース-１，６-ビスホスファターゼ欠損症
		072	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症
		073	58から72までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症
		074	先天性葉酸吸収不全症
		075	74に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症
		076	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症
		077	オロト酸尿症
		078	キサンチン尿症
		079	尿酸トランスポーター異常症
		080	ヒポキサンチ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）
		081	76から80までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症
		082	副腎白質ジストロフィー
		083	ペルオキシソーム形成異常症
		084	レフサム病
		085	82から84までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病
		086	スクシニル-ＣｏＡリガーゼ欠損症
		087	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症
		088	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症
		089	フマラーゼ欠損症
		090	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症
		091	ミトコンドリアＤＮＡ欠失（カーンズ・セイヤー症候群を含む。）
		092	ミトコンドリアＤＮＡ枯渇症候群
		093	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。）
		094	86から93までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病
		095	アルカプトン尿症
		096	イソ吉草酸血症
		097	グリセロール尿症
		098	グルタル酸血症１型
		099	グルタル酸血症２型
		100	原発性高シュウ酸尿症
		101	スクシニル-ＣｏＡ：３-ケト酸ＣｏＡトランスフェラーゼ（ＳＣＯＴ）欠損症
		102	３-ヒドロキシ-３-メチルグルタリルＣｏＡ合成酵素欠損症
		103	３-ヒドロキシ-３-メチルグルタル酸血症
		104	３-メチルクロトニルＣｏＡカルボキシラーゼ欠損症
		105	先天性胆汁酸代謝異常症
		106	複合カルボキシラーゼ欠損症
		107	プロピオン酸血症
		108	β-ケトチオラーゼ欠損症
		109	メチルグルタコン酸尿症
		110	メチルマロン酸血症
		111	95から110までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症
		112	アスパルチルグルコサミン尿症
		113	異染性白質ジストロフィー
		114	ガラクトシアリドーシス
		115	クラッベ病
		116	ゴーシェ病
		117	酸性リパーゼ欠損症
		118	シアリドーシス
		119	ＧＭ１-ガングリオシドーシス
		120	ＧＭ２-ガングリオシドーシス

疾患群		疾　　病	
08	先天性代謝異常	121	シスチン症
		122	神経セロイドリポフスチン症
		123	ニーマン・ピック病
		124	ファーバー病
		125	ファブリー病
		126	フコシドーシス
		127	ポンペ病
		128	マルチプルスルファターゼ欠損症
		129	マンノシドーシス
		130	ムコ多糖症Ⅰ型
		131	ムコ多糖症Ⅱ型
		132	ムコ多糖症Ⅲ型
		133	ムコ多糖症Ⅳ型
		134	ムコ多糖症Ⅵ型
		135	ムコ多糖症Ⅶ型
		136	ムコリピドーシスⅡ型（Ⅰ-cell病）
		137	ムコリピドーシスⅢ型
		138	遊離シアル酸蓄積症
		139	112から138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	ピ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	ベルナール・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（ＡＩＨＡを含む。）
		024	周期性血小板減少症
		025	真性多血症
		026	後天性赤芽球癆
		027	先天性赤芽球癆（ダイアモンド・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。）

疾患群		疾　　病	
10	免疫疾患	001	ＩｇＧ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ＩｇＭ症候群
		004	選択的ＩｇＡ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	シュワッハマン・ダイアモンド症候群
		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（ＨＩＶ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	ＩＲＡＫ４欠損症
		022	慢性皮膚粘膜カンジダ症
		023	ＭｙＤ88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（Ｃ１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（ＡＤＡ）欠損症
		030	Ｘ連鎖重症複合免疫不全症
		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	ウィスコット・オルドリッチ症候群
		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	カナバン病
		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

疾患群		疾　　病	
11	神経・筋疾患	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・ヤンペル症候群
		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・ルントボルク病
		030	ラフォラ病
		031	アペール症候群
		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	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症
		046	遺伝性運動感覚ニューロパチー
		047	先天性無痛無汗症
		048	先天性筋線維不均等症
		049	セントラルコア病
		050	ネマリンミオパチー
		051	マルチコア病
		052	ミオチュブラーミオパチー
		053	ミニコア病
		054	48から53までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー
		055	仙尾部奇形腫
		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	点頭てんかん（ウエスト症候群）
		061	乳児重症ミオクロニーてんかん
		062	レノックス・ガストー症候群
		063	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
		064	乳児両側線条体壊死
		065	脳クレアチン欠乏症候群
		066	滑脳症
		067	巨脳症－毛細血管奇形症候群
		068	全前脳胞症
		069	先天性水頭症
		070	ダンディー・ウォーカー症候群
		071	中隔視神経形成異常症（ドモルシア症候群）
		072	裂脳症
		073	脳動静脈奇形
		074	乳児神経軸索ジストロフィー
		075	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症
		076	瀬川病
		077	変形性筋ジストニー
		078	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
		079	もやもや病
		080	ラスムッセン脳炎
		081	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（バンチ症候群を含む。）
		008	門脈・肝動脈瘻

疾患群		疾　　病	
12	慢性消化器疾患	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	ヒルシュスプルング病
		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シス
		040	若年性ポリポーシス
		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
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	ＭＥＣＰ２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	ＣＦＣ症候群
		018	色素失調症
		019	シンプソン・ゴラビ・ベーメル症候群
		020	スミス・マギニス症候群
		021	スミス・レムリ・オピッツ症候群
		022	ソトス症候群
		023	武内・小崎症候群
		024	チャージ症候群
		025	ハーラマン・ストライフ症候群
		026	VATER症候群
		027	ファイファー症候群
		028	ベックウィズ・ヴィーデマン症候群
		029	マルファン症候群
		030	メビウス症候群
		031	モワット・ウィルソン症候群
		032	ヤング・シンプソン症候群
		033	ルビンシュタイン・テイビ症候群
		034	ロイス・ディーツ症候群

疾患群		疾　　病	
14	皮膚疾患	001	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）
		002	色素性乾皮症
		003	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。）
		004	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。）
		005	シェーグレン・ラルソン症候群
		006	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）
		007	道化師様魚鱗癬
		008	ネザートン症候群
		009	４から８までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬
		010	膿疱性乾癬(汎発型)
		011	肥厚性皮膚骨膜症
		012	表皮水疱症
		013	無汗性外胚葉形成不全
		014	レックリングハウゼン病（神経線維腫症Ⅰ型）
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	多発性軟骨性外骨腫症
		008	低ホスファターゼ症
		009	ＴＲＰＶ４異常症
		010	点状軟骨異形成症（ペルオキシソーム病を除く。）
		011	内軟骨腫症
		012	軟骨低形成症
		013	軟骨無形成症
		014	２型コラーゲン異常症関連疾患
		015	ビールズ症候群
		016	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	カサバッハ・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