

### (3) 小児慢性特定疾病の一覧

# 第1群 小児慢性特定疾病一覧（悪性新生物）

告示番号	疾病名
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

告示番号	疾病名
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	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	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

告示番号	疾病名
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	48から68までに掲げるもののほか、中枢神経系腫瘍
70	急性巨核芽球形白血病
71	急性骨髄性白血病、最未分化
72	急性骨髄単球形白血病
73	急性赤白血病
74	急性前骨髄球形白血病
75	急性単球形白血病
76	若年性骨髄単球形白血病
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	慢性骨髄単球形白血病
85	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リンパ芽球形リンパ腫
88	Bリンパ芽球形リンパ腫
89	ホジキンリンパ腫
90	未分化大細胞リンパ腫
91	86から90までに掲げるもののほか、リンパ腫

## 第2群 小児慢性特定疾病一覽 (慢性腎疾患)

告示番号	疾病名
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	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	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

告示番号	疾病名
24	膜性腎症
25	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	ファンコー二症候群
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	非典型溶血性尿毒症症候群
37	フィブロネクチン腎症
38	膜性増殖性糸球体腎炎
39	慢性糸球体腎炎（アルポート症候群によるものに限る。）
40	メサンギウム増殖性糸球体腎炎（I g A腎症を除く。）
41	リポタンパク糸球体症
42	ループス腎炎
43	29から42までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎
44	慢性腎盂腎炎
45	慢性腎不全（急性尿細管死又は腎虚血によるものに限る。）
46	慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る。）
47	慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）
48	口ウ症候群

## 第3群 小児慢性特定疾病一覽 (慢性呼吸器疾患)

告示番号	疾病名
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	特発性間質性肺炎
3	肺胞微石症
4	気管支拡張症
5	気管支喘息
6	気道狭窄
7	先天性横隔膜ヘルニア
8	先天性中枢性低換気症候群
9	先天性嚢胞性肺疾患
10	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）
11	特発性肺ヘモジデロシス
12	嚢胞性線維症
13	閉塞性細気管支炎
14	慢性肺疾患

# 第4群 小児慢性特定疾病一覧 (慢性心疾患)

告示番号	疾病名
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	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	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	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	ペラパミル感受性心室頻拍
34	32及び33に掲げるもののほか、心室頻拍

告示番号	疾病名
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	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

告示番号	疾病名
69	冠動脈瘤
70	肺動静脈瘤
71	69及び70に掲げるもののほか、動静脈瘤
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	乳児特発性僧帽弁腱索断裂
77	総肺静脈還流異常症
78	部分肺静脈還流異常症
79	肺静脈狭窄症
80	肺動脈弁上狭窄症
81	末梢性肺動脈狭窄症
82	肺動脈上行大動脈起始症
83	肺動脈性肺高血圧症
84	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
85	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
86	肺動脈弁下狭窄症
87	肺動脈弁欠損
88	肥大型心筋症
89	ファロー四徴症
90	フォンタン術後症候群
91	不整脈源性右室心筋症
92	慢性心筋炎
93	慢性心膜炎
94	慢性肺性心
95	モビッツ2型ブロック
96	タウジッヒ・ピング奇形
97	両大血管右室起始症（タウジッヒ・ピング奇形を除く。）
98	両大血管左室起始症

# 第5群 小児慢性特定疾病一覧（内分泌疾患）

告示番号	疾病名
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	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	17及び18に掲げるもののほか、高インスリン血症性低血糖症
20	精巣形成不全
21	卵巣形成不全
22	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	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

告示番号	疾病名
31	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）不適切分泌症候群
35	自己免疫性多内分泌腺症候群1型
36	自己免疫性多内分泌腺症候群2型
37	ゴナドトロピン依存性思春期早発症
38	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症
39	脂肪栄養症（脂肪萎縮症）
40	ガストリノーマ
41	カルチノイド症候群
42	VIP産生腫瘍
43	インスリン様成長因子1（IGF-1）不応症
44	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。）
45	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。）
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を除く。）
47	アンドロゲン不応症
48	17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
49	5α-還元酵素欠損症
50	47から49までに掲げるもののほか、46、XY性分化疾患
51	混合性性腺異形成症
52	46、XX性分化疾患
53	卵精巣性性分化疾患
54	腺腫様甲状腺腫
55	先端巨大症
56	11β-水酸化酵素欠損症
57	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
58	17α-水酸化酵素欠損症
59	21-水酸化酵素欠損症
60	P450酸化還元酵素欠損症

告示番号	疾病名
61	リポイド副腎過形成症
62	56から61までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症
63	多嚢胞性卵巣症候群
64	多発性内分泌腫瘍1型（ウェルマー症候群）
65	多発性内分泌腫瘍2型（シップル症候群）
66	64及び65に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍
67	中枢性塩喪失症候群
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	68及び69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	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）
74	腎性尿崩症
75	中枢性尿崩症
76	ビタミンD依存性くる病
77	ビタミンD抵抗性骨軟化症
78	副甲状腺機能亢進症
79	副甲状腺機能低下症（副甲状腺欠損症を除く。）
80	副甲状腺欠損症
81	グルココルチコイド抵抗症
82	先天性副腎低形成症
83	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）単独欠損症
84	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）不応症
85	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。）
86	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群（AME症候群）
87	リドル症候群
88	ターナー症候群
89	ヌーナン症候群
90	バルデー・ビードル症候群
91	プラダー・ウィリ症候群

## 第6群 小児慢性特定疾病一覧（膠原病）

告示番号	疾病名	告示番号	疾病名
1	結節性多発動脈炎	14	家族性地中海熱
2	顕微鏡的多発血管炎	15	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
3	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	16	クリオピリン関連周期熱症候群
4	高安動脈炎	17	高IgD症候群（メバロン酸キナーゼ欠損症）
5	多発血管炎性肉芽腫症	18	TNF受容体関連周期性症候群
6	抗リン脂質抗体症候群	19	中條・西村症候群
7	シェーグレン症候群	20	ブラウ症候群／若年発症サルコイドーシス
8	若年性特発性関節炎	21	慢性再発性多発性骨髄炎
9	全身性エリテマトーデス	22	13から21までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患
10	皮膚筋炎／多発性筋炎	23	スティーヴンス・ジョンソン症候群
11	ベーチェット病		
12	再発性多発軟骨炎		
13	インターロイキンI受容体拮抗分子欠損症		

## 第7群 小児慢性特定疾病一覧（糖尿病）

告示番号	疾病名
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	1から6まで掲げるもののほか、糖尿病

# 第8群 小児慢性特定疾病一覧（先天性代謝異常）

告示番号	疾病名
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	シトルリン欠損症
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	メーブルシロップ尿症
21	リジン尿性蛋白不耐症
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
23	$\alpha$ 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	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	リポイドタンパク症
33	31及び32に掲げるもののほか、結合組織異常症

告示番号	疾病名
34	家族性高コレステロール血症
35	家族性複合型高脂質血症
36	原発性高カイロミクロン血症
37	高比重リポタンパク（HDL）欠乏症
38	無 $\beta$ -リポタンパク血症
39	34から38までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症
40	カルニチンアシルカルニチントランスコカーゼ欠損症
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
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
43	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
44	三頭酵素欠損症
45	3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症
46	全身性カルニチン欠損症
47	短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
48	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
49	40から48までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症
50	GABAアミノ基転移酵素欠損症
51	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症
52	チロシン水酸化酵素欠損症
53	ドーパミン $\beta$ -水酸化酵素欠損症
54	ピオプテリン代謝異常症
55	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
56	50から55までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症
57	先天性ポルフィリン症
58	遺伝性フルクトース不耐症
59	ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症

告示番号	疾病名
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
61	ガラクトキナーゼ欠損症
62	グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病0型）
64	糖原病I型
65	糖原病III型
66	糖原病IV型
67	糖原病V型
68	糖原病VI型
69	糖原病VII型
70	糖原病IX型
71	フルクトース-1, 6-ビスホスファターゼ欠損症
72	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症
73	58から72までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症
74	先天性葉酸吸収不全症
75	74に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症
76	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症
77	オロト酸尿症
78	キサントシン尿症
79	尿酸トランスporter異常症
80	ヒポキサント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）
81	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
82	副腎白質ジストロフィー
83	ペルオキシソーム形成異常症
84	レフサム病
85	82から84までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病
86	スクシニル-CoAリガーゼ欠損症
87	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症
88	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症
89	フマラーゼ欠損症

## 第8群 小児慢性特定疾病一覧（先天性代謝異常）

告示番号	疾病名
90	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症
91	ミトコンドリアDNA欠失（カーンズ・セイヤー症候群を含む。）
92	ミトコンドリアDNA枯渇症候群
93	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。）
94	86から93までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病
95	アルカプトン尿症
96	イソ吉草酸血症
97	グリセロール尿症
98	グルタル酸血症1型
99	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	$\beta$ -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

告示番号	疾病名
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	クラッペ病
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
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



## 第9群 小児慢性特定疾病一覧（血液疾患）

告示番号	疾病名
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	ビ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	2から8までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血
10	カサバツハ・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	ベルナルル・スーリ工症候群
16	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	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	再生不良性貧血
23	寒冷凝集素症
24	発作性寒冷ヘモグロビン尿症
25	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。）
26	周期性血小板減少症
27	真性多血症
28	後天性赤芽球癆
29	先天性赤芽球癆（ダイヤモンド・ブラックファン貧血）
30	先天性アンチトロンピン欠乏症

告示番号	疾病名
31	血友病A
32	血友病B
33	先天性フィブリンノーゲン欠乏症
34	先天性プロトロンピン欠乏症
35	第Ⅴ因子欠乏症
36	第Ⅶ因子欠乏症
37	第Ⅹ因子欠乏症
38	第Ⅺ因子欠乏症
39	第Ⅻ因子欠乏症
40	第ⅩⅢ因子欠乏症
41	フォンウィルブランド病
42	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
43	先天性無巨核球性血小板減少症
44	ファンconi貧血
45	先天性赤血球形成異常性貧血
46	先天性プロテインC欠乏症
47	先天性プロテインS欠乏症
48	鉄芽球性貧血
49	微小血管障害性溶血性貧血
50	発作性夜間ヘモグロビン尿症
51	本態性血小板血症
52	無トランスフェリン血症
53	メイ・ヘグリン異常症
54	溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）

# 第10群 小児慢性特定疾病一覧（免疫疾患）

告示番号	疾病名
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	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	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・ダイヤモンド症候群
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	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	M y D 88欠損症
24	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症
25	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（C 1インヒビター欠損症）
27	先天性補体欠損症
28	26及び27に掲げるもののほか、先天性補体欠損症

告示番号	疾病名
29	アデノシンデアミナーゼ（A D A）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	Z A P—70欠損症
34	C D 8欠損症
35	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症
36	M H CクラスI欠損症
37	M H CクラスII欠損症
38	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E Bウイルス感染症
41	X連鎖リンパ増殖症候群
42	自己免疫性リンパ増殖症候群（A L P S）
43	チェディアック・東症候群
44	41から43までに掲げるもののほか、免疫調節障害
45	I C F症候群
46	ウイスコット・オルドリッチ症候群
47	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症
48	胸腺低形成（ディ・ジョージ症候群／22q11.2欠失症候群）
49	高I g E症候群

告示番号	疾病名
50	シムケ症候群
51	先天性角化異常症
52	ナイミーヘン染色体不安定症候群
53	P M S 2異常症
54	ブルーム症候群
55	毛細血管拡張性運動失調症
56	R I D D L E症候群

# 第11群 小児慢性特定疾病一覧（神経・筋疾患）

告示番号	疾病名
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	先天性大脳白質形成不全症
5	白質消失病
6	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症
7	エカルディ・グティエール症候群
8	A T R - X 症候群
9	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）
10	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー
11	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
12	肢帯型筋ジストロフィー
13	デュシェンヌ型筋ジストロフィー
14	福山型先天性筋ジストロフィー
15	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー
16	9から15までに掲げるもののほか、筋ジストロフィー
17	痙攣重積型（二相性）急性脳症
18	自己免疫介在性脳炎・脳症
19	重症筋無力症
20	ジュベール症候群関連疾患
21	シュワルツ・ヤンペル症候群
22	小児交互性片麻痺
23	結節性硬化症
24	ゴーリン症候群（基底細胞母斑症候群）
25	神経皮膚黒色症
26	スタージ・ウェーバー症候群
27	フォンヒッペル・リンドウ病
28	ウンフェルリヒト・レントボルク病
29	ラフォラ病
30	アペール症候群
31	クルーゾン病
32	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症
33	30から32までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症

告示番号	疾病名
34	脆弱 X 症候群
35	脊髄小脳変性症
36	脊髄脂肪腫
37	髄膜脳瘤
38	脊髄髄膜瘤
39	脊髄性筋萎縮症
40	先天性サイトメガロウイルス感染症
41	先天性トキソプラズマ感染症
42	先天性風疹症候群
43	先天性ヘルペスウイルス感染症
44	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
45	遺伝性運動感覚ニューロパチー
46	先天性無痛無汗症
47	先天性筋線維不均等症
48	セントラルコア病
49	ネマリンミオパチー
50	マルチコア病
51	ミオチューブラーミオパチー
52	ミニコア病
53	47から52までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー
54	仙尾部奇形腫
55	ウェルナー症候群
56	コケイン症候群
57	ハッチンソン・ギルフォード症候群
58	多発性硬化症
59	点頭てんかん（ウエスト症候群）
60	乳児重症ミオクロニーてんかん
61	レノックス・ガストー症候群
62	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
63	乳児両側線条体壊死
64	脳クレアチン欠乏症候群
65	滑脳症
66	全前脳胞症

告示番号	疾病名
67	先天性水頭症
68	ダンディー・ウォーカー症候群
69	中隔視神経形成異常症（ドモルシア症候群）
70	裂脳症
71	乳児神経軸索ジストロフィー
72	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症
73	瀬川病
74	変形性筋ジストロニー
75	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
76	もやもや病
77	ラスムッセン脳炎
78	レット症候群

## 第12群 小児慢性特定疾病一覧（慢性消化器疾患）

告示番号	疾病名
1	潰瘍性大腸炎
2	クローン病
3	早期発症型炎症性腸疾患
4	肝巨大血管腫
5	肝硬変症
6	アラジール症候群
7	肝内胆管減少症
8	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
9	先天性多発肝内胆管拡張症（カロリ病）
10	先天性胆道拡張症
11	胆道閉鎖症
12	急性肝不全（昏睡型）
13	クリグラー・ナジャー症候群
14	原発性硬化性胆管炎
15	自己免疫性肝炎
16	自己免疫性腸症（IPEX症候群を含む。）
17	周期性嘔吐症候群
18	新生児ヘモクロマトーシス
19	先天性肝線維症
20	アミラーゼ欠損症
21	エンテロキナーゼ欠損症
22	ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症
23	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症

告示番号	疾病名
24	乳糖不耐症
25	リパーゼ欠損症
26	先天性門脈欠損症
27	総排泄腔遺残
28	総排泄腔外反症
29	短腸症
30	腸リンパ管拡張症
31	遺伝性膵炎
32	自己免疫性膵炎
33	微絨毛封入体病
34	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
35	腸管神経節細胞僅少症
36	ヒルシュスプルング病
37	慢性特発性偽性腸閉塞症
38	カウデン症候群
39	家族性腺腫性ポリポーシス
40	若年性ポリポーシス
41	ポイツ・ジェガース症候群
42	門脈圧亢進症（バンチ症候群を含む。）
43	門脈・肝動脈瘻

## 第13群 小児慢性特定疾病一覧 (染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群)

告示番号	疾病名
1	アンジェルマン症候群
2	5 p-症候群
3	13トリソミー症候群
4	18トリソミー症候群
5	ダウン症候群
6	4 p-症候群
7	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ブラダー・ウィリ症候群を除く。)
8	アントレー・ピクスラー症候群
9	ウィーバー症候群
10	歌舞伎症候群
11	カムラティ・エンゲルマン症候群
12	コステロ症候群
13	コフィン・シリス症候群
14	コフィン・ローリー症候群
15	コルネリア・デランゲ症候群
16	C F C症候群
17	色素失調症
18	シンプソン・ゴラビ・ベームル症候群
19	スミス・マギニス症候群
20	スミス・レムリ・オピッツ症候群
21	ソトス症候群
22	チャーシ症候群
23	ハーラマン・ストライフ症候群
24	V A T E R症候群
25	ファイファー症候群
26	ベックウィズ・ヴィーデマン症候群
27	マルファン症候群
28	メビウス症候群
29	モワット・ウィルソン症候群
30	ヤング・シンプソン症候群
31	ルビンシュタイン・テイビ症候群
32	ロイス・ディーツ症候群

## 第14群 小児慢性特定疾病一覧 (皮膚疾患)

告示番号	疾病名
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(表皮融解性魚鱗癬(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	3から7までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬
9	膿疱性乾癬(汎発型)
10	肥厚性皮膚骨膜炎
11	表皮水疱症
12	無汗性外胚葉形成不全
13	レックリングハウゼン病(神経線維腫症Ⅰ型)

## 第15群 小児慢性特定疾病一覽 (骨系統疾患)

告示番号	疾病名
1	胸郭不全症候群
2	偽性軟骨無形成症
3	骨形成不全症
4	骨硬化性疾患
5	進行性骨化性線維異形成症
6	大理石骨病
7	多発性軟骨性外骨腫症
8	低ホスファターゼ症
9	T R P V 4 異常症
10	点状軟骨異形成症 (ペルオキシソーム病を除く。)
11	内軟骨腫症
12	軟骨低形成症
13	軟骨無形成症
14	2型コラーゲン異常症関連疾患
15	ピールズ症候群
16	ラーセン症候群

## 第16群 小児慢性特定疾病 一覽 (脈管系疾患)

告示番号	疾病名
1	青色ゴムまり様母斑症候群
2	巨大静脈奇形
3	巨大動静脈奇形
4	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
5	原発性リンパ浮腫
6	リンパ管腫
7	リンパ管腫症