

京都府小児慢性特定疾病医療費 疾病コード一覧

令和7年4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	常染色体優性尿細管間質性腎疾患
		006	寡巨大糸球体症
		007	腎無形成
		008	鰓耳腎症候群
		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	リポタンパク糸球体症
		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	特発性肺ヘモジデロシス
		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	Q T 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	ペ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	タウジッヒ・ビング奇形
		098	両大血管右室起始症（タウジッヒ・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（T S H）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（A D H）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	V I P 産生腫瘍
		043	インスリン様成長因子 1（I G F-1）不応症
		044	成長ホルモン（G H）不応性症候群（インスリン様成長因子 1（I G F-1）不応症を除く。）
		045	成長ホルモン（G H）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（G H）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	17 β -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
		049	5 α -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, X X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	11 β -水酸化酵素欠損症
		057	3 β -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
		058	17 α -水酸化酵素欠損症
		059	21-水酸化酵素欠損症
		060	P 450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）

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（A C T H）単独欠損症
		084	副腎皮質刺激ホルモン（A C T H）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（A M E 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
		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 I g D 症候群（メバロン酸キナーゼ欠損症）
		018	T N F 受容体関連周期性症候群
		019	中條・西村症候群
		020	乳児発症STING関連血管炎
		021	ブラウ症候群／若年発症サルコイドーシス
		022	慢性再発性多発性骨髄炎
		023	13から22までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患
		024	全身性強皮症
		025	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	α 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 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	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	β -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	ポンペ病
		127	マルチプ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	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	骨髓線維症
		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	Z A P-70欠損症
		034	C D 8 欠損症
		035	プリンスクレオシドホスホリラーゼ欠損症
		036	M H C クラス I 欠損症
		037	M H C 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 E B 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（A L P S）
		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	I C F 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／22 q 11. 2 欠失症候群）
		049	高 I g E 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	P M S 2 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	R I D D L E 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病
		005	白質消失病
		006	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症
		007	遺伝性高カリウム性周期性四肢麻痺
		008	遺伝性低カリウム性周期性四肢麻痺
		009	エカルディ・グティエール症候群
		010	ATR-X 症候群
		011	海綿状血管腫（脳脊髄）
		012	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）
		013	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー
		014	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
		015	肢帯型筋ジストロフィー
		016	デュシェンヌ型筋ジストロフィー
		017	福山型先天性筋ジストロフィー
		018	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー
		019	12から18までに掲げるもののほか、筋ジストロフィー
		020	痙攣重積型（二相性）急性脳症
		021	自己免疫介在性脳炎・脳症
		022	重症筋無力症
		023	ジュベール症候群関連疾患
		024	シュワルツ・ヤンペル症候群
		025	小児交互性片麻痺
		026	結節性硬化症
		027	ゴーリン症候群（基底細胞母斑症候群）
		028	神経皮膚黒色症
		029	スタージ・ウェーバー症候群
		030	フォンヒッペル・リンドウ病
		031	ウンフェルリヒト・ルントボルク病

疾患群		疾 病	
11	神経・筋疾患	032	ラフォラ病
		033	アペール症候群
		034	クルーゾン病
		035	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症
		036	33から35までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨縫合早期癒合症
		037	脊髄空洞症
		038	脆弱×症候群
		039	脊髄小脳変性症
		040	脊髄脂肪腫
		041	髄膜脳瘤
		042	脊髄髄膜瘤
		043	脊髄性筋萎縮症
		044	先天性サイトメガロウイルス感染症
		045	先天性トキソプラズマ感染症
		046	先天性風疹症候群
		047	先天性ヘルpesウイルス感染症
		048	遺伝性運動感覚ニューロパチー
		049	先天性無痛無汗症
		050	先天性筋線維不均等症
		051	セントラルコア病
		052	ネマリンミオパチー
		053	マルチコア病
		054	ミオチュブラーミオパチー
		055	ミニコア病
		056	50から55までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー
		057	仙尾部奇形腫
		058	早産児ビリルビン脳症
		059	ウェルナー症候群
		060	コケイン症候群
		061	ハッチンソン・ギルフォード症候群
		062	多発性硬化症
		063	D D X 3 X 関連神経発達異常症
		064	先天性グリコシル化異常症
		065	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
		066	アイカルディ症候群
		067	大田原症候群
		068	環状20番染色体症候群
		069	G R I N 2 B 関連神経発達異常症
		070	視床下部過誤腫症候群
		071	徐波睡眠期持続性棘（きょく）徐波を示すてんかん性脳症
		072	早期ミオクロニー脳症
		073	點頭てんかん（ウエスト症候群）
		074	乳児重症ミオクロニーてんかん
		075	P C D H 19 関連症候群
		076	P U R A 関連神経発達異常症
		077	ミオクロニー欠神てんかん
		078	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
		079	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
		080	レノックス・ガストー症候群
		081	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
		082	乳児両側線条体壊死
		083	脳クレアチン欠乏症候群
		084	滑脳症
		085	C A S K 異常症
		086	巨脳症－毛細血管奇形症候群
		087	限局性皮質異形成
		088	全前脳胞症

疾患群		疾 病	
11	神経・筋疾患	089	先天性水頭症
		090	ダンディー・ウォーカー症候群
		091	中隔視神経形成異常症（ドモルシア症候群）
		092	片側巨脳症
		093	裂脳症
		094	脳動静脈奇形
		095	WDR45関連神経変性症
		096	乳児神経軸索ジストロフィー
		097	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症
		098	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
		099	ビタミンB6依存性てんかん
		100	瀬川病
		101	変形性筋ジストニー
		102	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
		103	もやもや病
12	慢性消化器疾患	104	ラスマッセン脳炎
		105	レット症候群
		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	先天性食道閉鎖症
		021	総排泄腔遺残
		022	総排泄腔外反症
		023	短腸症
		024	アミラーゼ欠損症
		025	エンテロキナーゼ欠損症
		026	ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症
		027	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症
		028	腸リンパ管拡張症
		029	乳糖不耐症
		030	微絨毛封入体病
		031	リパーゼ欠損症
		032	遺伝性膵炎
		033	自己免疫性膵炎
		034	非特異性多発性小腸潰瘍症
		035	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
		036	腸管神経節細胞僅少症
		037	ヒルシュスブルング病
		038	慢性特発性偽性腸閉塞症
		039	カウデン症候群
		040	家族性腺腫性ポリポース
		041	若年性ポリポース

疾患群		疾 病	
12	慢性消化器疾患	042	ポイツ・ジェガース症候群
		043	原発性硬化性胆管炎
		044	自己免疫性肝炎
		045	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	5 p-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	4 p-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ブラダー・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	鏡・緒方症候群
		012	歌舞伎症候群
		013	カムラティ・エンゲルマン症候群
		014	コステロ症候群
		015	コフィン・シリス症候群
		016	コフィン・ローリー症候群
		017	コルネリア・デランゲ症候群
		018	シア・ギブス症候群群
		019	C F C 症候群
		020	色素失調症
		021	シャーフ・ヤング症候群
		022	シンプソン・ゴラビ・ペーメル症候群
		023	スミス・マギニス症候群
		024	スミス・レムリ・オピッツ症候群
		025	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。）
		026	ソトス症候群
		027	武内・小崎症候群
		028	チャージ症候群
		029	トリーチャーコリンズ症候群
		030	ハーラマン・ストライフ症候群
		031	VATER症候群
		032	ファイファー症候群
		033	ベックウィズ・ヴィーデマン症候群
		034	マルファン症候群
		035	メビウス症候群
		036	モワット・ウィルソン症候群
		037	ヤング・シンプソン症候群
		038	ルビンシュタイン・ティビ症候群
		039	ロイス・ディーツ症候群
		040	ロスムンド・トムソン症候群
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	特発性後天性全身性無汗症

疾患群		疾 病	
14	皮膚疾患	013	膿疱性乾癬（汎発型）
		014	肥厚性皮膚骨膜炎
		015	表皮水疱症
		016	無汗性外胚葉形成不全
		017	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	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	Ⅱ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