

特別医療（特定疾病）対象疾患群

	疾患群	備考
1	悪性新生物	平成 27 年 4 月 1 日から助成対象
2	慢性腎疾患	
3	慢性呼吸器疾患	
4	慢性心疾患	
5	内分泌疾患	
6	膠原病	
7	糖尿病	
8	先天性代謝異常	
9	血液疾患	平成 27 年 4 月 1 日から助成対象
10	免疫疾患	平成 27 年 4 月 1 日から助成対象
11	神経・筋疾患	
12	慢性消化器疾患	平成 27 年 4 月 1 日から助成対象
13	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	平成 27 年 4 月 1 日から助成対象
14	皮膚疾患	平成 27 年 4 月 1 日から助成対象

特別医療（特定疾病）対象疾病一覧

1. 悪性新生物

	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
36	未分化神経外胚葉性腫瘍(末梢性のものをいう。)
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 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
66	未分化神経外胚葉性腫瘍(中枢性のものをいう。)
67	脈絡叢乳頭腫
68	毛様細胞性星細胞腫
69	48 から 68 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	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	86 から 90 までに掲げるもののほか、リンパ腫

2. 慢性腎疾患

	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 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	腎動静脈瘤
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
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	ファンコーニ症候群
29	IgA 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をいう。)
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をいう。)
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	膜性増殖性糸球体腎炎
38	慢性糸球体腎炎(アルポート 症候群によるものをいう。)
39	メサンギウム増殖性糸球体腎炎(IgA 腎症を除く。)
40	ループス腎炎
41	29 から 40 までに掲げるもののほかの、慢性糸球体腎炎
42	慢性腎盂腎炎
43	慢性腎不全(急性尿細管壊死または腎虚血によるものをいう。)
44	慢性腎不全(腎腫瘍によるものをいう。)
45	慢性尿細管間質性腎炎(尿路奇形が原因のものを除く。)
46	ロウ症候群

3. 慢性呼吸器疾患

	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	線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む)
10	特発性肺ヘモジデロシス
11	嚢胞性線維症
12	閉塞性細気管支炎
13	慢性肺疾患
14	リンパ管腫/リンパ管腫症

4. 慢性心疾患

	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 (WPW 症候群によるものをいう。)
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	ベ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
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 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	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	肺静脈狭窄症
79	肺動脈弁上狭窄症
80	末梢性肺動脈狭窄症
81	肺動脈上行大動脈起始症
82	肺動脈性肺高血圧症
83	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
84	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
85	肺動脈弁下狭窄症
86	肺動脈弁欠損
87	肥大型心筋症
88	ファロー四徴症
89	フォンタン術後症候群

90	不整脈源性右室心筋症
91	慢性心筋炎
92	慢性心膜炎
93	慢性肺性心
94	モビッツ 2 型ブロック
95	タウジツヒ・ビング奇形
96	両大血管右室起始症(タウジツヒ・ビング奇形を除く。)
97	両大血管左室起始症

5. 内分泌疾患

	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 に掲げるもののほかの、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の、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	20 及び 21 に掲げるもののほかの、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の、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	28 から 30 に掲げるもののほかの、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	成長ホルモン不応性症候群(インスリン様成長因子 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をいう。)
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	17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
50	5α還元酵素欠損症
51	48 から 50 に掲げるもののほかの、46,XY 性分化疾患
52	混合性性腺異形成症
53	46,XX 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	11β-水酸化酵素欠損症

58	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
59	17α-水酸化酵素欠損症
60	21-水酸化酵素欠損症
61	P450 酸化還元酵素欠損症
62	リポイド副腎過形成症
63	57 から 62 に掲げるもののほかの、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	65 及び 66 に掲げるもののほかの、多発性内分泌腫瘍
68	中枢性塩喪失症候群
69	アルドステロン合成酵素欠損症
70	低レニン性低アルドステロン症
71	69 及び 70 に掲げるもののほかの、低アルドステロン症
72	カルマン症候群
73	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。)
74	ターナー症候群
75	ヌーナン症候群
76	バルデー・ビードル症候群
77	プラダー・ウィリ症候群
78	マッキューン・オルブライト症候群
79	軟骨低形成症
80	軟骨無形成症
81	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)
82	腎性尿崩症
83	中枢性尿崩症
84	ビタミン D 依存性くる病
85	ビタミン D 抵抗性骨軟化症
86	副甲状腺機能亢進症
87	副甲状腺機能低下症(副甲状腺欠損症を除く。)
88	副甲状腺欠損症
89	グルココルチコイド抵抗症
90	先天性副腎低形成症
91	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)単独欠損症
92	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症

93	89 から 92 に掲げるもののほかの、慢性副腎皮質機能低下症（アジソン 病を含む。）
94	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群（AME 症候群）
95	リドル症候群

6. 膠原病

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

7. 糖尿病

	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の、糖尿病

8. 先天性代謝異常

	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	1から21に掲げるもののほかの、アミノ酸代謝異常症
23	α -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の、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	31 から 34 までに掲げるもののほかの、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 β -リポタンパク血症
41	36 から 40 までに掲げるもののほかの、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 I 欠損症
44	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ II 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	42 から 50 までに掲げるもののほかの、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 β -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	52 から 57 までに掲げるもののほかの、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 (GLUT1) 欠損症
66	糖原病 I 型
67	糖原病 III 型
68	糖原病 IV 型
69	糖原病 V 型
70	糖原病 VI 型
71	糖原病 VII 型
72	糖原病 IX 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	60 から 74 までに掲げるもののほかの、糖質代謝異常症
76	先天性葉酸吸収不全症
77	76 に掲げるもののほかの、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	78 から 82 までに掲げるもののほかの、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	84 から 86 までに掲げるもののほかの、ペルオキシソーム病
88	スクシニル-CoA 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 (Kearns-Sayre 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、MERRF を含む。)
96	88 から 95 までに掲げるもののほかの、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-CoA:3-ケト酸 CoA トランスフェラーゼ (SCOT) 欠損症
104	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリル CoA 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 CoA 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	β -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	97 から 112 までに掲げるもののほかの、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	マルチプ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 I 型
133	ムコ多糖症 II 型

134	ムコ多糖症Ⅲ型
135	ムコ多糖症Ⅳ型
136	ムコ多糖症Ⅵ型
137	ムコ多糖症Ⅶ型
138	ムコピリドーシスⅡ型(I-cell病)
139	ムコピリドーシスⅢ型
140	遊離シアル酸蓄積症
141	114 から 140 までに掲げるもののほかの、ライソゾーム病

9. 血液疾患

	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	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	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	ベルナール・スーリエ症候群
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をいう。)
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(AIHA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ビン欠乏症
31	血友病A
32	血友病B
33	先天性フィブリノーゲン欠乏症
34	先天性プロトロンビン欠乏症
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をいう。)

10. 免疫疾患

	疾病名
1	IgG 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 IgM 症候群
4	選択的 IgA 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	シュワツハマン・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 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(HIV 感染によるものをいう。)
20	後天的な免疫系障害による免疫不全症
21	IRAK4 欠損症
22	慢性皮膚粘膜カンジダ症
23	MyD88 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 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	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 I 欠損症
37	MHC 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 EB 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 (ALPS)
43	チェディアック・東症候群
44	41 から 43 に掲げるもののほか、免疫調節障害
45	ICF 症候群
46	ウイスコット・オールドリッチ症候群
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 IgE 症候群
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	PMS2 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	RIDDLE 症候群

11. 神経・筋疾患

	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	白質消失病
5	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症
6	ペリツェウス・メルツバッヘル病
7	エカルディ・グティエール症候群
8	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー(類縁疾患を含む)
9	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー
10	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
11	肢帯型筋ジストロフィー
12	デュシェンヌ型筋ジストロフィー
13	福山型先天性筋ジストロフィー
14	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー
15	重症筋無力症
16	ジュベール症候群関連疾患

17	シュワルツ・ヤンペル症候群
18	小児交互性片麻痺
19	結節性硬化症
20	ゴーリン症候群(基底細胞母斑症候群)
21	神経皮膚黒色症
22	フォンヒッペル・リンドウ病
23	ウンフェルリヒト・ルントボルク病
24	ラフォラ病
25	アペール症候群
26	クルーゾン病
27	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症
28	25 から 27 に掲げるもののほかの、重度の頭蓋骨早期癒合症
29	脊髄小脳変性症
30	髄膜脳瘤
31	脊髄髄膜瘤
32	脊髄性筋萎縮症
33	先天性風疹症候群
34	先天性ヘルペスウイルス感染症
35	遺伝性運動感覚ニューロパチー
36	先天性無痛無汗症
37	先天性筋線維不均等症
38	セントラルコア病
39	ネマリンミオパチー
40	マルチコア病
41	ミオチューブラーミオパチー
42	ミニコア病
43	37 から 42 に掲げるもののほかの、先天性ミオパチー
44	仙尾部奇形腫
45	ウェルナー症候群
46	コケイン症候群
47	多発性硬化症
48	點頭てんかん(ウエスト症候群)
49	乳児重症ミオクロニーてんかん
50	レノックス・ガストー症候群
51	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
52	乳児両側線条体壊死

53	滑脳症
54	全前脳胞症
55	先天性水頭症
56	ダンディー・ウォーカー症候群
57	中隔視神経形成異常症(ドモルシア症候群)
58	裂脳症
59	乳児神経軸索ジストロフィー
60	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症
61	変形性筋ジストニー
62	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
63	もやもや病
64	ラスムッセン脳炎
65	レット症候群

12. 慢性消化器疾患

	疾 病 名
1	遺伝性膵炎
2	潰瘍性大腸炎
3	クローン病
4	早期発症型炎症性腸疾患
5	家族性腺腫性ポリポージス
6	肝巨大血管腫
7	肝硬変症
8	アラジール症候群
9	肝内胆管減少症
10	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
11	先天性多発肝内胆管拡張症(カロリ病)
12	先天性胆道拡張症
13	胆道閉鎖症
14	急性肝不全(昏睡型)
15	クリグラー・ナジャー症候群
16	原発性硬化性胆管炎
17	自己免疫性肝炎
18	自己免疫性腸症(IPEX 症候群を含む。)
19	周期性嘔吐症候群
20	新生児ヘモクロマトーシス

21	先天性肝線維症
22	アミラーゼ欠損症
23	エンテロキナーゼ欠損症
24	ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症
25	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症
26	乳糖不耐症
27	リパーゼ欠損症
28	先天性門脈欠損症
29	総排泄腔遺残
30	総排泄腔外反症
31	短腸症掲載
32	腸リンパ管拡張症
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	門脈圧亢進症(バンチ症候群を含む。)
39	門脈・肝動脈瘻

13. 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

	疾 病 名
1	アンジェルマン症候群
2	5p-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	4p-症候群
7	1 から 6 に掲げるもののほか、常染色体異常(ウィリアムズ症候群、プラダー・ウィリ症候群を除く。)
8	ウィーバー症候群
9	歌舞伎症候群
10	コステロ症候群
11	コフィン・ローリー症候群
12	コルネリア・デランゲ症候群
13	CFC 症候群

14	スミス・マギニス症候群
15	ソトス症候群
16	チャージ症候群
17	ベックウィズ・ヴィーデマン症候群
18	マルファン症候群
19	ルビンシュタイン・テイビ症候群

14. 皮膚疾患

	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)、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	表皮水疱症
11	レックリングハウゼン病(神経線維腫症 I 型)