

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			厚生労働省告示			
大分類		細分類	区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
6	自然免疫異常	46 MyD88 欠損症	自然免疫異常	23	MyD88 欠損症	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
6	自然免疫異常	47 慢性皮膚粘膜カンジダ症	自然免疫異常	22	慢性皮膚粘膜カンジダ症	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
6	自然免疫異常	48 44 から 47 までに掲げるもののほか、自然免疫異常	自然免疫異常	25	21 から 24 までに掲げるもののほか、自然免疫異常	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
7	先天性補体欠損症	49 先天性補体欠損症	先天性補体欠損症	27	先天性補体欠損症	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
7	先天性補体欠損症	50 遺伝性血管性浮腫 (C1 インヒビター欠損症)	先天性補体欠損症	26	遺伝性血管性浮腫 (C1 インヒビター欠損症)	治療で補充療法が必要となる場合
7	先天性補体欠損症	51 49 及び 50 に掲げるもののほか、先天性補体欠損症	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	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
8	好酸球増加症	52 好酸球増加症	好酸球増加症	18	好酸球増加症	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
9	慢性活動性 EB ウイルス感染症	53 慢性活動性 EB ウイルス感染症	慢性活動性 EB ウイルス感染症	40	慢性活動性 EB ウイルス感染症	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
10	後天性免疫不全症	54 後天性免疫不全症候群 (HIV 感染によるものに限る。)	後天性免疫不全症	19	後天性免疫不全症候群 (HIV 感染によるものに限る。)	左欄の疾病名に該当する場合
10	後天性免疫不全症	55 後天的な免疫系障害による免疫不全症	後天性免疫不全症	20	後天的な免疫系障害による免疫不全症	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
11	慢性移植片対宿主病	56 慢性移植片対宿主病	慢性移植片対宿主病	39	慢性移植片対宿主病	治療で補充療法、G-C S F 療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合

11 神経・筋疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
1	脊髄髄膜瘤	1	髄膜脳瘤	脊髄髄膜瘤	38	髄膜脳瘤	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行為又は多動）、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
1	脊髄髄膜瘤	2	脊髄髄膜瘤	脊髄髄膜瘤	39	脊髄髄膜瘤	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行為又は多動）、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
1	脊髄髄膜瘤	3	脊髄脂肪腫	脊髄髄膜瘤	37	脊髄脂肪腫	けいれん発作、意識障害、運動障害、排尿排便障害又は温痛覚低下のうち一つ以上の症状が続く場合
2	仙尾部奇形腫	4	仙尾部奇形腫	仙尾部奇形腫	54	仙尾部奇形腫	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行為又は多動）、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	5	滑脳症	脳形成障害	81	滑脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	6	裂脳症	脳形成障害	89	裂脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	7	全前脳胞症	脳形成障害	84	全前脳胞症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	8	中隔視神経形成異常症（ドモルシア（De Morsier）症候群）	脳形成障害	87	中隔視神経形成異常症（ドモルシア症候群）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	9	ダンディー・ウォーカー（Dandy-Walker）症候群	脳形成障害	86	ダンディー・ウォーカー症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	10	先天性水頭症	脳形成障害	85	先天性水頭症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	11	巨脳症－毛細血管奇形症候群	脳形成障害	83	巨脳症－毛細血管奇形症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	12	C A S K異常症	脳形成障害	82	C A S K異常症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
3	脳形成障害	13	片側巨脳症	脳形成障害	88	片側巨脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
4	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	14	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	ジュベール症候群関連疾患	21	ジュベール症候群関連疾患	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			厚生労働省告示			
大分類		細分類	区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
5	レット (Rett) 症候群	レット (Rett) 症候群	レット症候群	100	レット症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
6	神経皮膚症候群	結節性硬化症	神経皮膚症候群	24	結節性硬化症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
6	神経皮膚症候群	神経皮膚黒色症	神経皮膚症候群	26	神経皮膚黒色症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
6	神経皮膚症候群	ゴーリン (Gorlin) 症候群 (基底細胞母斑症候群)	神経皮膚症候群	25	ゴーリン症候群 (基底細胞母斑症候群)	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
6	神経皮膚症候群	フォンヒッペル・リンドウ (von Hippel-Lindau) 病	神経皮膚症候群	28	フォンヒッペル・リンドウ病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
6	神経皮膚症候群	スタージ・ウェーバー症候群	神経皮膚症候群	27	スタージ・ウェーバー症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
7	早老症	ウェルナー (Werner) 症候群	早老症	56	ウェルナー症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
7	早老症	コケイン (Cockayne) 症候群	早老症	57	コケイン症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
7	早老症	ハッチンソン・ギルフォード (Hutchinson-Gilford) 症候群	早老症	58	ハッチンソン・ギルフォード症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
8	遺伝子異常による白質脳症	カナバン (Canavan) 病	遺伝子異常による白質脳症	3	カナバン病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
8	遺伝子異常による白質脳症	アレキサンダー (Alexander) 病	遺伝子異常による白質脳症	2	アレキサンダー病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
8	遺伝子異常による白質脳症	先天性大脳白質形成不全症	遺伝子異常による白質脳症	4	先天性大脳白質形成不全症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
8	遺伝子異常による白質脳症	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	遺伝子異常による白質脳症	6	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
8	遺伝子異常による白質脳症	白質消失症	遺伝子異常による白質脳症	5	白質消失症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
9	ATR-X 症候群	ATR-X 症候群	ATR-X 症候群	8	ATR-X 症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
10	脆弱X 症候群	脆弱X 症候群	脆弱X 症候群	35	脆弱X 症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見 (疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
11	DDX3X関連神経発達異常症	31	DDX3X関連神経発達異常症	DDX3X関連神経発達異常症	60	DDX3X関連神経発達異常症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
12	糖蛋白代謝障害	32	先天性グリコシル化異常症	糖蛋白代謝障害	61	先天性グリコシル化異常症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
12	糖蛋白代謝障害	33	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	糖蛋白代謝障害	62	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	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
13	脳クレアチン欠乏症候群	34	脳クレアチン欠乏症候群	脳クレアチン欠乏症候群	80	脳クレアチン欠乏症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
14	頭蓋骨縫合早期癒合症	35	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	頭蓋骨縫合早期癒合症	33	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
14	頭蓋骨縫合早期癒合症	36	アペール (Apert) 症候群	頭蓋骨縫合早期癒合症	31	アペール症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
14	頭蓋骨縫合早期癒合症	37	クルーゾン (Crouzon) 病	頭蓋骨縫合早期癒合症	32	クルーゾン病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
14	頭蓋骨縫合早期癒合症	38	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	頭蓋骨縫合早期癒合症	34	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	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
15	もやもや病	39	もやもや病	もやもや病	98	もやもや病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
16	脳動静脈奇形	40	脳動静脈奇形	脳動静脈奇形	90	脳動静脈奇形	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
17	海綿状血管腫（脳脊髄）	41	海綿状血管腫（脳脊髄）	海綿状血管腫（脳脊髄）	9	海綿状血管腫（脳脊髄）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
18	脊髄性筋萎縮症	42	脊髄性筋萎縮症	脊髄性筋萎縮症	40	脊髄性筋萎縮症	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
19	先天性ニューロパチー	43	先天性無痛無汗症	先天性ニューロパチー	46	先天性無痛無汗症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
19	先天性ニューロパチー	44	遺伝性運動感覚ニューロパチー	先天性ニューロパチー	45	遺伝性運動感覚ニューロパチー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
20	筋ジストロフィー	45	デュシェンヌ (Duchenne) 型筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	14	デュシェンヌ型筋ジストロフィー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
20	筋ジストロフィー	46	エメリー・ドレイフス (Emery-Dreifuss) 型筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	11	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
20	筋ジストロフィー	47	肢帯型筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	13	肢帯型筋ジストロフィー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
20	筋ジストロフィー	48	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	12	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
20	筋ジストロフィー	49	福山型先天性筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	15	福山型先天性筋ジストロフィー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
20	筋ジストロフィー	50	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	16	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
20	筋ジストロフィー	51	ウルリヒ (Ullrich) 型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）	筋ジストロフィー	10	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
20	筋ジストロフィー	52	41 から 47 に掲げるもののほか、筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	17	10 から 16 までに掲げるもののほか、筋ジストロフィー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
21	先天性ミオパチー	53	ミオチューブラーミオパチー	先天性ミオパチー	51	ミオチューブラーミオパチー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
21	先天性ミオパチー	54	先天性筋線維不均等症	先天性ミオパチー	47	先天性筋線維不均等症	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
21	先天性ミオパチー	55	ネマリンミオパチー	先天性ミオパチー	49	ネマリンミオパチー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
21	先天性ミオパチー	56	セントラルコア病	先天性ミオパチー	48	セントラルコア病	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
21	先天性ミオパチー	57	マルチコア病	先天性ミオパチー	50	マルチコア病	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
21	先天性ミオパチー	58	ミニコア病	先天性ミオパチー	52	ミニコア病	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
21	先天性ミオパチー	59	49 から 54 までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	先天性ミオパチー	53	47 から 52 までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
22	シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群	60	シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群	シュワルツ・ヤンペル症候群	22	シュワルツ・ヤンペル症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	61	乳児重症ミオクローニーてんかん	難治てんかん脳症	71	乳児重症ミオクローニーてんかん	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	62	點頭てんかん（ウエスト (West) 症候群）	難治てんかん脳症	70	點頭てんかん（ウエスト症候群）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	63	レノックス・ガストー (Lennox-Gastaut) 症候群	難治てんかん脳症	77	レノックス・ガストー症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	64	アイカルディ (Aicardi) 症候群	難治てんかん脳症	63	アイカルディ症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	65	大田原症候群	難治てんかん脳症	64	大田原症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	66	環状 20 番染色体症候群	難治てんかん脳症	65	環状 20 番染色体症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	67	GRIN2B 関連神経発達異常症	難治てんかん脳症	66	GRIN2B 関連神経発達異常症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	68	視床下部過誤腫症候群	難治てんかん脳症	67	視床下部過誤腫症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	69	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	難治てんかん脳症	68	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	70	早期ミオクローニー脳症	難治てんかん脳症	69	早期ミオクローニー脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			厚生労働省告示			
大分類		細分類	区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
23	難治てんかん脳症	71 PCDH 19 関連症候群	難治てんかん脳症	72	PCDH 19 関連症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	72 P U R A 関連神経発達異常症	難治てんかん脳症	73	P U R A 関連神経発達異常症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	73 ミオクロニー欠神てんかん	難治てんかん脳症	74	ミオクロニー欠神てんかん	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	74 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	難治てんかん脳症	75	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
23	難治てんかん脳症	75 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	難治てんかん脳症	76	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
24	ビタミン B 6 依存性てんかん	76 ビタミン B 6 依存性てんかん	ビタミン B 6 依存性てんかん	94	ビタミン B 6 依存性てんかん	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
25	早産児ビリルビン脳症	77 早産児ビリルビン脳症	早産児ビリルビン脳症	55	早産児ビリルビン脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
26	進行性ミオクローヌステんかん	78 ウンフェルリヒト・ルトボルグ (Unverricht-Lundborg) 病	進行性ミオクローヌステんかん	29	ウンフェルリヒト・ルトボルグ病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
26	進行性ミオクローヌステんかん	79 ラフォラ (Lafora) 病	進行性ミオクローヌステんかん	30	ラフォラ病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
27	脊髄小脳変性症	80 脊髄小脳変性症	脊髄小脳変性症	36	脊髄小脳変性症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
28	小児交互性片麻痺	81 小児交互性片麻痺	小児交互性片麻痺	23	小児交互性片麻痺	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
29	変形性筋ジストニー	82 変形性筋ジストニー	変形性筋ジストニー	96	変形性筋ジストニー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
29	変形性筋ジストニー	83 瀬川病	変形性筋ジストニー	95	瀬川病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
30	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	84 パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	93	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
30	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	85	乳児神経軸索ジストロフィー	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	92	乳児神経軸索ジストロフィー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
30	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	86	WDR 45 関連神経変性症	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	91	WDR 45 関連神経変性症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
31	乳児両側線条体壊死	87	乳児両側線条体壊死	乳児両側線条体壊死	79	乳児両側線条体壊死	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
32	先天性感染症	88	先天性ヘルペスウイルス感染症	先天性感染症	44	先天性ヘルペスウイルス感染症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
32	先天性感染症	89	先天性風疹症候群	先天性感染症	43	先天性風疹症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
32	先天性感染症	90	先天性サイトメガロウイルス感染症	先天性感染症	41	先天性サイトメガロウイルス感染症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
32	先天性感染症	91	先天性トキソプラズマ感染症	先天性感染症	42	先天性トキソプラズマ感染症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
33	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	92	エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群	エカルディ・グティエール症候群	7	エカルディ・グティエール症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
34	亜急性硬化性全脳炎	93	亜急性硬化性全脳炎	亜急性硬化性全脳炎	1	亜急性硬化性全脳炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
35	ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	94	ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎	ラスムッセン脳炎	99	ラスムッセン脳炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
36	痙攣重積型急性脳症	95	痙攣重積型（二相性）急性脳症	痙攣重積型急性脳症	18	痙攣重積型（二相性）急性脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
37	自己免疫介在性脳炎・脳症	96	自己免疫介在性脳炎・脳症	自己免疫介在性脳炎・脳症	19	自己免疫介在性脳炎・脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
38	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	97	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	78	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
39	多発性硬化症	98	多発性硬化症	多発性硬化症	59	多発性硬化症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
40	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	99	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	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	97	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	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動 障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所 見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、 呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は 脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
41	重症筋無力症	100	重症筋無力症	重症筋無力症	20	重症筋無力症	眼筋症状、運動障害、知的障害、意識障害、自閉 傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発 作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するも のをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、 骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

12 慢性消化器疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			厚生労働省告示			
大分類		細分類	区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
1	難治性下痢症	1 乳糖不耐症	難治性下痢症	28	乳糖不耐症	発症時期が乳児期の場合
1	難治性下痢症	2 ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症	難治性下痢症	25	ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
1	難治性下痢症	3 先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症	難治性下痢症	26	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
1	難治性下痢症	4 エンテロキナーゼ欠損症	難治性下痢症	24	エンテロキナーゼ欠損症	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
1	難治性下痢症	5 アミラーゼ欠損症	難治性下痢症	23	アミラーゼ欠損症	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
1	難治性下痢症	6 リパーゼ欠損症	難治性下痢症	30	リパーゼ欠損症	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
1	難治性下痢症	7 微絨毛封入体病	難治性下痢症	29	微絨毛封入体病	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は小腸移植を行った場合
1	難治性下痢症	8 腸リンパ管拡張症	難治性下痢症	27	腸リンパ管拡張症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は小腸移植を行った場合
2	ポリボース	9 家族性腺腫性ポリボース	ポリボース	39	家族性腺腫性ポリボース	左欄の疾病名に該当する場合
2	ポリボース	10 若年性ポリボース	ポリボース	40	若年性ポリボース	左欄の疾病名に該当する場合
2	ポリボース	11 ボイツ・ジェガース症候群	ポリボース	41	ボイツ・ジェガース症候群	左欄の疾病名に該当する場合
2	ポリボース	12 カウデン症候群	ポリボース	38	カウデン症候群	左欄の疾病名に該当する場合
3	周期性嘔吐症候群	13 周期性嘔吐症候群	周期性嘔吐症候群	19	周期性嘔吐症候群	次のいずれかに該当し、かつ薬物療法を要する場合 ア 特徴的嘔吐発作を過去に5回以上起こした場合 イ 特徴的嘔吐発作を6か月間に3回以上起こした場合
4	炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	14 潰瘍性大腸炎	炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	1	潰瘍性大腸炎	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
4	炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	15 クローン（Crohn）病	炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	2	クローン病	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
4	炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	16 早期発症型炎症性腸疾患	炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	4	早期発症型炎症性腸疾患	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
4	炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	17 自己免疫性腸症（IPEX 症候群を含む。）	炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	3	自己免疫性腸症（IPEX 症候群を含む。）	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
5	非特異性多発性小腸潰瘍症	18 非特異性多発性小腸潰瘍症	非特異性多発性小腸潰瘍症	33	非特異性多発性小腸潰瘍症	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
6	急性肝不全（昏睡型）	19 急性肝不全（昏睡型）	急性肝不全（昏睡型）	17	急性肝不全（昏睡型）	血液浄化療法、免疫抑制療法又は肝移植を行った場合
7	免疫性肝疾患	20 新生児ヘモクマトーシス	免疫性肝疾患	44	新生児ヘモクマトーシス	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
7	免疫性肝疾患	21 自己免疫性肝炎	免疫性肝疾患	43	自己免疫性肝炎	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
7	免疫性肝疾患	22 原発性硬化性胆管炎	免疫性肝疾患	42	原発性硬化性胆管炎	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
8	肝内胆汁うっ滞性疾患	23 胆道閉鎖症	肝内胆汁うっ滞性疾患	16	胆道閉鎖症	左欄の疾病名に該当する場合
8	肝内胆汁うっ滞性疾患	24 アラジール（Alagille）症候群	肝内胆汁うっ滞性疾患	11	アラジール症候群	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
8	肝内胆汁うっ滞性疾患	25 肝内胆管減少症	肝内胆汁うっ滞性疾患	12	肝内胆管減少症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
8	肝内胆汁うっ滞性疾患	26 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	肝内胆汁うっ滞性疾患	13	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
8	肝内胆汁うっ滞性疾患	27 先天性多発肝内胆管拡張症（カロリ（Caroli）病）	肝内胆汁うっ滞性疾患	14	先天性多発肝内胆管拡張症（カロリ病）	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
8	肝内胆汁うっ滞性疾患	28 先天性胆道拡張症	肝内胆汁うっ滞性疾患	15	先天性胆道拡張症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
9	肝硬変症	29 先天性肝線維症	肝硬変症	10	先天性肝線維症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
9	肝硬変症	30 肝硬変症	肝硬変症	9	肝硬変症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
10	肝血行異常症	31 門脈圧亢進症（バンチ（Banti）症候群を含む。）	肝血行異常症	7	門脈圧亢進症（バンチ症候群を含む。）	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
10	肝血行異常症	32 先天性門脈欠損症	肝血行異常症	6	先天性門脈欠損症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
10	肝血行異常症	33 門脈・肝動脈瘻	肝血行異常症	8	門脈・肝動脈瘻	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
11	クリグラー・ナジャー（Crigler-Najjar）症候群	34 クリグラー・ナジャー（Crigler-Najjar）症候群	クリグラー・ナジャー症候群	18	クリグラー・ナジャー症候群	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
12	難治性肝炎	35 遺伝性肝炎	難治性肝炎	31	遺伝性肝炎	体重増加不良、成長障害、易疲労性、反復する腹痛発作又は慢性的脂肪便のうち一つ以上の症状が認められる場合
12	難治性肝炎	36 自己免疫性肝炎	難治性肝炎	32	自己免疫性肝炎	体重増加不良、成長障害、易疲労性、反復する腹痛発作又は慢性的脂肪便のうち一つ以上の症状が認められる場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
13	短腸症	37	短腸症	短腸症	22	短腸症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
14	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病及び類縁 疾患	38	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病	ヒルシュスプリング病及び類 縁疾患	36	ヒルシュスプリング病	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
14	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病及び類縁 疾患	39	慢性特発性偽性腸閉塞症	ヒルシュスプリング病及び類 縁疾患	37	慢性特発性偽性腸閉塞症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
14	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病及び類縁 疾患	40	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	ヒルシュスプリング病及び類 縁疾患	34	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
14	ヒルシュスプリング (Hirschsprung) 病及び類縁 疾患	41	腸管神経節細胞僅少症	ヒルシュスプリング病及び類 縁疾患	35	腸管神経節細胞僅少症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
15	肝巨大血管腫	42	肝巨大血管腫	肝巨大血管腫	5	肝巨大血管腫	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
16	総排泄腔異常症	43	総排泄腔遺残	総排泄腔異常症	20	総排泄腔遺残	左欄の疾病名に該当する場合
16	総排泄腔異常症	44	総排泄腔外反症	総排泄腔異常症	21	総排泄腔外反症	左欄の疾病名に該当する場合

13 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			厚生労働省告示			
大分類	細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	1 コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	15	コフィン・ローリー症候群	基準 (ア) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	2 ソトス (Sotos) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	22	ソトス症候群	基準 (ア)、基準 (イ)、基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	3 スミス・マガニス (Smith-Magenis) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	20	スミス・マガニス症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	4 ルビンシュタイン・テイビ (Rubinstein-Taybi) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	33	ルビンシュタイン・テイビ症候群	基準 (ア)、基準 (イ)、基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	5 歌舞伎症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	11	歌舞伎症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	6 ウィーパー (Weaver) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	9	ウィーパー症候群	基準 (ア)、基準 (イ)、基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	7 コルネリア・デランゲ (Cornelia de Lange) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	16	コルネリア・デランゲ症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	8 ベックウィズ・ウィーデマン (Beckwith-Wiedemann) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	28	ベックウィズ・ウィーデマン症候群	基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	9 アンジェルマン (Angelman) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	1	アンジェルマン症候群	基準 (ア) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	10 5p-症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	2	5p-症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	11 4p-症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	6	4p-症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	12 18トリソミー症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	4	18トリソミー症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	13 13トリソミー症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	3	13トリソミー症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	14 ダウン (Down) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	5	ダウン症候群	基準 (ア)、基準 (イ)、基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	15 9 から 14 までに掲げるもののほか、常染色体異常 (ウィリアムズ (Williams) 症候群及びブラダー・ウィリ (Prader-Willi) 症候群を除く。)	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	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。)	基準 (ア)、基準 (イ)、基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	16 CFC (cardio-facio-cutaneous) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	17	CFC 症候群	基準 (ア)、基準 (イ)、基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	17 マルフアン (Marfan) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	29	マルファン症候群	基準 (イ) を満たす場合又は大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	18 ロイス・ディーツ (Loeys-Dietz) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	34	ロイス・ディーツ症候群	基準 (イ) を満たす場合又は大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	19 カムラティ・エンゲルマン (Camurati-Engelmann) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	12	カムラティ・エンゲルマン症候群	基準 (ア) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	20 コステロ (Costello) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	13	コステロ症候群	基準 (ア)、基準 (イ)、基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	21 チャージ (CHARGE) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	24	チャージ症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	22 ハーランマン・ストライフ (Hallermann-Streif) 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	25	ハーランマン・ストライフ症候群	基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	23 色素失調症	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	18	色素失調症	基準 (ア) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	24 アントレー・ピクスラー症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	8	アントレー・ピクスラー症候群	基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	25 ファイファー症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	27	ファイファー症候群	基準 (ア) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	26 コフィン・シリシ症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	14	コフィン・シリシ症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	27 シンプソン・ゴラビ・ペーメル症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	19	シンプソン・ゴラビ・ペーメル症候群	基準 (ウ) 又は基準 (エ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	28 スミス・レムリ・オピッツ症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	21	スミス・レムリ・オピッツ症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	29 メビウス症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	30	メビウス症候群	基準 (ア) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	30 モワット・ウィルソン症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	31	モワット・ウィルソン症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 又は基準 (ウ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	31 ヤング・シンプソン症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	32	ヤング・シンプソン症候群	基準 (ア) 又は基準 (イ) を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	32 VATER 症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	26	VATER 症候群	基準 (ア)、基準 (イ) 若しくは基準 (ウ) を満たす場合又は排尿排便障害がみられる場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			厚生労働省告示				
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	33	MECP2 重複症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	10	MECP2 重複症候群	基準（ア）又は基準（ウ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	34	武内・小崎症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	23	武内・小崎症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	35	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。）	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	22	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。）	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合

備考

本表中「基準（ア）」、「基準（イ）」「基準（ウ）」及び「基準（エ）」とは、それぞれ次の表の右欄に掲げる基準をいう。

基準（ア）	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合であること。
基準（イ）	治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合であること。
基準（ウ）	治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合であること。
基準（エ）	腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から5年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。

14 皮膚疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名				厚生労働省告示			
大分類		細分類		区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
1	眼皮膚白皮症 (先天性白皮症)	1	眼皮膚白皮症 (先天性白皮症)	眼皮膚白皮症 (先天性白皮症)	1	眼皮膚白皮症 (先天性白皮症)	次のいずれにも該当する場合 ア 全身性白皮症又は眼皮膚白皮症であること。 イ 症候型眼皮膚白皮症 (チェディアック・東症候群及びグリセリ症候群) でないこと。
2	先天性魚鱗癬	2	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。)	先天性魚鱗癬	4	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。)	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	3	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬 (道化師様魚鱗癬を除く。)	先天性魚鱗癬	6	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬 (道化師様魚鱗癬を除く。)	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	4	道化師様魚鱗癬	先天性魚鱗癬	7	道化師様魚鱗癬	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	5	ネザートン (Netherton) 症候群	先天性魚鱗癬	8	ネザートン症候群	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	6	シェーグレン・ラルソン (Sjögren-Larsson) 症候群	先天性魚鱗癬	5	シェーグレン・ラルソン症候群	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
2	先天性魚鱗癬	7	2 から 6 までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬	先天性魚鱗癬	9	4 から 8 までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
3	表皮水疱症	8	表皮水疱症	表皮水疱症	12	表皮水疱症	常に水疱びらんがあり、在宅処置として創傷被覆材 (特定保険医療材料) を使用する必要がある場合
4	膿疱性乾癬 (汎発型)	9	膿疱性乾癬 (汎発型)	膿疱性乾癬 (汎発型)	10	膿疱性乾癬 (汎発型)	治療が必要な場合。ただし、軽症型又は一過性の場合には対象としない。
5	色素性乾皮症	10	色素性乾皮症	色素性乾皮症	2	色素性乾皮症	左欄の疾病名に該当する場合
6	レックリングハウゼン (Recklinghausen) 病 (神経線維腫症 I 型)	11	レックリングハウゼン (Recklinghausen) 病 (神経線維腫症 I 型)	レックリングハウゼン病 (神経線維腫症 I 型)	14	レックリングハウゼン病 (神経線維腫症 I 型)	顔面を含めた多数の神経線維腫症若しくは大きなびまん性神経線維腫のいずれかが存在する場合又は顔面を含めた麻痺や痛み等の神経症状若しくは高度の骨病変のいずれかが認められる場合
7	肥厚性皮膚骨膜炎	12	肥厚性皮膚骨膜炎	肥厚性皮膚骨膜炎	11	肥厚性皮膚骨膜炎	非特異性多発性小腸潰瘍症がみられる場合又は多汗症、皮膚肥厚、眼瞼下垂、関節症状若しくはリンパ浮腫のいずれかに対する治療が必要な場合
8	外胚葉形成不全	13	無汗性外胚葉形成不全	無汗性外胚葉形成不全	13	無汗性外胚葉形成不全	全身の 75% 以上が無汗 (低汗) である場合
9	スティーヴンス・ジョンソン症候群	14	スティーヴンス・ジョンソン (Stevens-Johnson) 症候群 (中毒性表皮壊死症を含む。)	スティーヴンス・ジョンソン症候群	3	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。)	治療が必要な場合
10	限局性強皮症	15	限局性強皮症	限局性強皮症	2	限局性強皮症	次のいずれかに該当する場合 ア 四肢又は頭部に変形があり継続的な治療を要する場合 イ 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 (自傷行為又は多動)、けいれん発作、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下のうち一つ以上の症状が続く場合
11	先天性ポルフィリン症	16	先天性ポルフィリン症	先天性ポルフィリン症	11	先天性ポルフィリン症	左欄の疾病名に該当する場合

15 骨系統疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			厚生労働省告示			
大分類		細分類	区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
1	胸郭不全症候群	1 胸郭不全症候群	胸郭不全症候群	1	胸郭不全症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 脊柱変形に対する治療が必要な場合 イ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合 ウ 中心静脈栄養又は経管栄養を行う場合 エ 脊髄障害による排尿排便障害がみられる場合
2	骨系統疾患	2 軟骨無形成症	骨系統疾患	14	軟骨無形成症	次のいずれかに該当する場合 ア 治療で補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、第五表の備考に定める基準を満たすものに限る。 イ 外科的治療を行う場合 ウ 脊柱変形に対する治療が必要な場合 エ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合
2	骨系統疾患	3 軟骨低形成症	骨系統疾患	13	軟骨低形成症	次のいずれかに該当する場合 ア 治療で補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、第五表の備考に定める基準を満たすものに限る。 イ 外科的治療を行う場合 ウ 脊柱変形に対する治療が必要な場合 エ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合
2	骨系統疾患	4 タナトフォリック骨異形成症	骨系統疾患	7	タナトフォリック骨異形成症	左欄の疾病名に該当する場合
2	骨系統疾患	5 骨形成不全症	骨系統疾患	3	骨形成不全症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法又は外科的治療を行う場合
2	骨系統疾患	6 低ホスファターゼ症	骨系統疾患	9	低ホスファターゼ症	左欄の疾病名に該当する場合
2	骨系統疾患	7 大理石骨病	骨系統疾患	6	大理石骨病	左欄の疾病名に該当する場合
2	骨系統疾患	8 多発性軟骨性外骨腫症	骨系統疾患	8	多発性軟骨性外骨腫症	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合
2	骨系統疾患	9 内軟骨腫症	骨系統疾患	12	内軟骨腫症	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合
2	骨系統疾患	10 2型コラーゲン異常症関連疾患	骨系統疾患	15	2型コラーゲン異常症関連疾患	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合
2	骨系統疾患	11 点状軟骨異形成症（ペルオキシソーム病を除く。）	骨系統疾患	11	点状軟骨異形成症（ペルオキシソーム病を除く。）	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合 エ 血液凝固異常に対する治療を行う場合
2	骨系統疾患	12 偽性軟骨無形成症	骨系統疾患	2	偽性軟骨無形成症	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			厚生労働省告示			
大分類		細分類	区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
2	骨系統疾患	13 ラーセン症候群	骨系統疾患	17	ラーセン症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合
2	骨系統疾患	14 進行性骨化性線維異形成症	骨系統疾患	5	進行性骨化性線維異形成症	左欄の疾病名に該当する場合
2	骨系統疾患	15 TRPV4異常症	骨系統疾患	10	TRPV4異常症	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合
2	骨系統疾患	16 骨硬化性疾患	骨系統疾患	4	骨硬化性疾患	脳神経障害、骨髄炎若しくは骨折の症状が続く場合又は治療が必要な場合
2	骨系統疾患	17 ビールズ症候群	骨系統疾患	16	ビールズ症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合

16 脈管系疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾病名			厚生労働省告示			
大分類		細分類	区 分	番 号	疾 病 名	疾病の状態の程度
1	脈管奇形	1 青色ゴムまり様母斑症候群	脈管奇形	3	青色ゴムまり様母斑症候群	疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合
1	脈管奇形	2 巨大静脈奇形	脈管奇形	4	巨大静脈奇形	疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合
1	脈管奇形	3 巨大動静脈奇形	脈管奇形	5	巨大動静脈奇形	疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合
1	脈管奇形	4 クリップル・トレノネー・ウェーバー症候群	脈管奇形	6	クリップル・トレノネー・ウェーバー症候群	疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合
1	脈管奇形	5 原発性リンパ浮腫	脈管奇形	7	原発性リンパ浮腫	疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合
1	脈管奇形	6 リンパ管腫	脈管奇形	8	リンパ管腫	治療が必要な場合
1	脈管奇形	7 リンパ管腫症	脈管奇形	9	リンパ管腫症	治療が必要な場合
2	遺伝性出血性末梢血管拡張症	8 遺伝性出血性末梢血管拡張症（オスラー病）	遺伝性出血性末梢血管拡張症	1	遺伝性出血性末梢血管拡張症	疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合
3	カサバツハ・メリット症候群	9 カサバツハ・メリット（Kasabach-Merritt）現象（症候群）	カサバツハ・メリット症候群	2	カサバツハ・メリット現象（症候群）	疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合