

61	心臟弁膜症	ICD10	I38	85	三尖弁狭窄症	ICD10	I070
				86	三尖弁閉鎖不全症	ICD10	I071
				87	僧帽弁狭窄症	ICD10	I050
				88	僧帽弁閉鎖不全症	ICD10	I340
				89	肺動脈弁狭窄症	ICD10	I370
				90	肺動脈弁閉鎖不全症	ICD10	I371
				91	大動脈弁狭窄症	ICD10	I350
				92	大動脈弁閉鎖不全症	ICD10	I351
62	僧帽弁弁上輪	小児科学会		93	僧帽弁弁上輪	小児科学会	
63	内臓錯位症候群	小児科学会		94	無脾症候群	小児科学会	
				95	多脾症候群	ICD10	Q890

表 5-1: 内分泌疾患における現行告示疾患と改定案大分類疾患及び細分類疾患の対応表

第5表 内分泌疾患(現行 — 改定案 対応表)			
現行		改定案	
番号	告示疾患名	番号	大分類疾患名
		番号	細分類疾患名
1	異所性甲状腺刺激ホルモン(TSH)産生腫瘍	9	甲状腺機能亢進症
2	異所性ゴナドトロピン産生腫瘍	15	甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病を除く)
3	異所性コルチゾール産生腫瘍	25	思春期早発症
4	異所性成長ホルモン(GH)産生腫瘍	56	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症
5	異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)症候群	17	クッシング(Cushing)症候群
6	異所性プロラクチン(PRL)産生腫瘍	36	32から35に掲げるもののほかの、クッシング(Cushing)症候群
7	下垂体機能低下症	2	下垂体性巨人症
		3	下垂体性巨人症
8	下垂体性巨人症	17	クッシング(Cushing)症候群
9	クッシング(Cushing)病	33	異所性ACTH産生症候群
10	甲状腺刺激ホルモン(TSH)欠乏(欠損)症	9	高プロラクチン血症
11	抗利尿ホルモン(ADH)分泌異常症(SIADH)	6	高プロラクチン血症
12	ゴナドトロピン欠乏(欠損)症	1	先天性下垂体機能低下症
		1	後天性下垂体機能低下症
13	シモンズ(Simmonds)病	2	下垂体性巨人症
14	真性思春期早発症	17	クッシング(Cushing)症候群
15	腎性尿崩症(抗利尿ホルモン不応症)	32	クッシング(Cushing)病
16	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症	18	甲状腺刺激ホルモン(TSH)分泌低下症(先天性に限る)
		10	ADH不適合分泌症候群
17	成長ホルモン分泌不全性低身長症	7	ADH不適合分泌症候群
		28	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症
		60	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症(カルマン(Kallmann)症候群を除く)
		1	後天性下垂体機能低下症
18	中枢性思春期遅発症	25	思春期早発症
19	中枢性尿崩症(下垂体性(真性)尿崩症)	8	尿崩症
		55	ゴナドトロピン依存性思春期早発症
20	低ゴナドトロピン性類宦官症	13	腎性尿崩症
		4	成長ホルモン分泌不全性低身長症
		5	成長ホルモン分泌不全性低身長症(脳の器質的原因による)
		4	成長ホルモン分泌不全性低身長症
		6	成長ホルモン分泌不全性低身長症(脳の器質的原因によるものを除く)
		4	成長ホルモン分泌不全性低身長症
		5	成長ホルモン分泌不全性低身長症(脳の器質的原因による)
		6	成長ホルモン分泌不全性低身長症(脳の器質的原因によるものを除く)
21	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)欠乏(欠損)症		【告示削除】
		8	尿崩症
		11	中枢性尿崩症
22	プロラクチン(PRL)欠乏(欠損)症	8	尿崩症
23	末端肥大症	12	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)
24	ラロン(Laron)型小人症	28	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症
		60	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症(カルマン(Kallmann)症候群を除く)
		18	慢性副腎皮質機能低下症
		37	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)単独欠損症
		18	慢性副腎皮質機能低下症
		40	37から39に掲げるもののほかの、慢性副腎皮質機能低下症(Addison病を含む)
25	異所性甲状腺	1	先天性下垂体機能低下症
26	クレチン症	3	先端巨大症
		4	先端巨大症
		5	成長ホルモン不応性症候群
		7	インスリン様成長因子1(IGF1)不応症
		5	成長ホルモン不応性症候群
		8	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)
		10	甲状腺機能低下症
		16	異所性甲状腺
		10	甲状腺機能低下症
		19	16から18に掲げるもののほかの、先天性甲状腺機能低下症

27	甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病)	9	甲状腺機能亢進症	14	バセドウ(Basedow)病
28	甲状腺機能低下症	9	甲状腺機能亢進症	15	甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病を除く)
29	甲状腺形成不全	10	甲状腺機能低下症	19	16から18に掲げるもののほかの、先天性甲状腺機能低下症
30	甲状腺腺腫	10	甲状腺機能低下症	22	20及び21に掲げるもののほかの、後天性甲状腺機能低下症
31	腺腫様甲状腺腫	10	甲状腺機能低下症	17	無甲状腺症
32	先天性甲状腺ホルモン不応症	9	甲状腺機能亢進症	15	甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病を除く)
33	粘液水腫	10	甲状腺機能低下症	22	20及び21に掲げるもののほかの、後天性甲状腺機能低下症
34	橋本病	12	腺腫様甲状腺腫	24	腺腫様甲状腺腫
35	慢性甲状腺炎	11	甲状腺ホルモン不応症	23	甲状腺ホルモン不応症
36	ヴァーナー・モリソン(Verner-Morrison, WDHA)症候群	10	甲状腺機能低下症	16	異所性甲状腺
37	ガストリン分泌異常	10	甲状腺機能低下症	17	無甲状腺症
38	グルカゴン分泌異常	10	甲状腺機能低下症	18	甲状腺刺激ホルモン(TSH)分泌低下症(先天性に限る)
39	セロトニン分泌異常(カルチノイド症候群)	10	甲状腺機能低下症	21	萎縮性甲状腺炎
40	ゾリンジャー・エリソン(Zollinger-Ellison)症候群	10	甲状腺機能低下症	20	橋本病
41	特発性低血糖症	10	甲状腺機能低下症	21	萎縮性甲状腺炎
42	ロイシン過敏性低血糖症	31	消化管ホルモン産生腫瘍	71	VIP産生腫瘍
43	VIP(Vasoactive-Intestinal-Polypeptide)分泌異常	31	消化管ホルモン産生腫瘍	72	ガストリノーマ
44	カールマン(Kallmann)症候群	32	グルカゴノーマ	74	グルカゴノーマ
45	仮性思春期早発症	31	消化管ホルモン産生腫瘍	73	カルチノイド症候群
46	クラインフェルター(Klinefelter)症候群	31	消化管ホルモン産生腫瘍	72	ガストリノーマ
47	高エストロゲン症	33	高インスリン血症性低血糖症	75	高インスリン血症性低血糖症
48	睾丸機能亢進症	33	高インスリン血症性低血糖症	75	高インスリン血症性低血糖症
49	睾丸機能低下症	31	消化管ホルモン産生腫瘍	71	VIP産生腫瘍
50	睾丸形成不全	28	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	59	カルマン(Kallmann)症候群
51	睾丸欠損症	25	思春期早発症	56	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症
52	睾丸腫瘍	29	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	61	精巣形成不全
53	睾丸性女性化症	26	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)	57	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)
54	高ゴナドトロピン性類宦官症	27	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)	58	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)
55	女性仮性半陰陽	29	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	61	精巣形成不全
56	真性半陰陽	30	性分化疾患	68	アンドロゲン不応症
57	性腺性思春期遅発症	29	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	61	精巣形成不全
58	性早熟症	27	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)	58	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)
		30	性分化疾患	68	アンドロゲン不応症
		29	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	63	61及び62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
		30	性分化疾患	70	46,XX性分化疾患
		30	性分化疾患	64	卵精巢性性分化疾患
		30	性分化疾患	65	混合性性腺異形成症
		29	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	61	精巣形成不全
		29	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	62	卵巣形成不全
		25	思春期早発症	55	ゴナドトロピン依存性思春期早発症

		25 思春期早発症	56 ゴナドトロピン非依存性思春期早発症
59 ターナー(Turner)症候群		42 内分泌疾患を伴う先天奇形症候群	87 ターナー(Turner)症候群
60 多嚢胞性卵巣症候群(スタイン・レーベンタール(Stein-Leventhal)症候群)		41 多嚢胞性卵巣症候群	86 多嚢胞性卵巣症候群
61 男性仮性半陰陽	30 性分化疾患		69 66から68に掲げるもののほかの、46,XY性分化疾患
62 テストキシコーシス(家族性男性思春期早発症、male-limited precocious puberty)	25 思春期早発症		56 ゴナドトロピン非依存性思春期早発症
		27 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)	58 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)
63 ヌーナン(Noonan)症候群	42 内分泌疾患を伴う先天奇形症候群		90 ヌーナン(Noonan)症候群
64 プラダー・ウィリ(Prader-Willi)症候群	42 内分泌疾患を伴う先天奇形症候群		88 プラダー・ウィリ(Prader-Willi)症候群
65 フレーリッヒ(Fröhlich)症候群(脂肪性器異栄養症)		【告示削除】	【告示削除】
66 卵巣機能亢進症	26 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)		57 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)
67 卵巣機能低下症	29 高ゴナドトロピン性性腺機能低下症		62 卵巣形成不全
68 卵巣形成不全	29 高ゴナドトロピン性性腺機能低下症		62 卵巣形成不全
69 卵巣腫瘍	26 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)		57 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)
70 ローレンス・ムーン・ビードル(Laurence-Moon-Biedl)症候群	42 内分泌疾患を伴う先天奇形症候群		91 バルデー・ビードル(Bardet-Biedl)症候群
71 XX男性	30 性分化疾患		70 46, XX性分化疾患
72 XY女性	30 性分化疾患		69 66から68に掲げるもののほかの、46, XY性分化疾患
73 ウェルマー(Werner)症候群	40 多発性内分泌腫瘍		83 多発性内分泌腫瘍1型(ウェルマー(Werner)症候群)
74 シップル(Sipple)症候群	40 多発性内分泌腫瘍		84 多発性内分泌腫瘍2型(シップル(Sipple)症候群)
75 シュミット(Schmidt)症候群	15 自己免疫性多内分泌腺症候群		29 自己免疫性多内分泌腺症候群 2型
76 多発性内分泌腺腫症(MEA, MEN)	40 多発性内分泌腫瘍		83 多発性内分泌腫瘍1型(ウェルマー(Werner)症候群)
	40 多発性内分泌腫瘍		85 83及び84に掲げるもののほかの、多発性内分泌腫瘍
77 偽性偽性副甲状腺機能低下症	16 偽性副甲状腺機能低下症		30 偽性偽性副甲状腺機能低下症
78 偽性特発性副甲状腺機能低下症	16 偽性副甲状腺機能低下症		31 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)
79 偽性副甲状腺機能低下症	16 偽性副甲状腺機能低下症		31 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)
80 テタニー(副甲状腺性)	14 副甲状腺機能低下症		26 副甲状腺欠損症
	14 副甲状腺機能低下症		27 副甲状腺機能低下症(副甲状腺欠損症を除く)
	16 偽性副甲状腺機能低下症		30 偽性偽性副甲状腺機能低下症
	16 偽性副甲状腺機能低下症		31 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)
81 特発性副甲状腺機能低下症	14 副甲状腺機能低下症		26 副甲状腺欠損症
	14 副甲状腺機能低下症		27 副甲状腺機能低下症(副甲状腺欠損症を除く)
82 副甲状腺機能亢進症	13 副甲状腺機能亢進症		25 副甲状腺機能亢進症
83 副甲状腺機能低下・アジソン・モニリア(hypoparathyroidism-Addison-Monilia)症候群	15 自己免疫性多内分泌腺症候群		28 自己免疫性多内分泌腺症候群 1型
84 副甲状腺機能低下症	14 副甲状腺機能低下症		27 副甲状腺機能低下症(副甲状腺欠損症を除く)
85 副甲状腺形成不全	14 副甲状腺機能低下症		26 副甲状腺欠損症
86 アジソン(Addison)病	18 慢性副腎皮質機能低下症		40 37から39に掲げるもののほかの、慢性副腎皮質機能低下症
87 アルドステロン欠損症	22 低アルドステロン症		44 低レニン性低アルドステロン症

88	クッシング(Cushing)症候群	22	低アルドステロン症	46	44及び45に掲げるもののほかの、低アルドステロン症
		17	クッシング(Cushing)症候群	35	副腎皮質結節性過形成
		17	クッシング(Cushing)症候群	36	32から35に掲げるもののほかの、クッシング(Cushing)症候群
		20	見かけ上の鉱質コルチコイド過剰症候群	42	見かけ上の鉱質コルチコイド過剰症候群
89	グルココルチコイド奏功性アルドステロン症	19	アルドステロン症	41	アルドステロン症
90	原発性アルドステロン症(Conn症候群)	19	アルドステロン症	41	アルドステロン症
91	高アルドステロン症	19	アルドステロン症	41	アルドステロン症
92	コレステロール側鎖切断酵素欠損症(先天性リポイド過形成、プラダー(Prader)症候群)	24	先天性副腎過形成症	48	リポイド副腎過形成症
93	周期性ACTH症候群		【疾患群移動】		【疾患群移動】《慢性消化器疾患》「9:周期性嘔吐症」で申請
94	女性化副腎腫瘍	26	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)	57	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)
95	先天性副腎皮質過形成	24	先天性副腎過形成症	53	P450酸化還元酵素欠損症
		24	先天性副腎過形成症	54	48から53に掲げるもののほかの、先天性副腎過形成症
96	男性化副腎腫瘍	27	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)	58	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)
97	特発性アルドステロン症	19	アルドステロン症	41	アルドステロン症
98	副腎形成不全	18	慢性副腎皮質機能低下症	39	先天性副腎低形成症
99	副腎性器症候群	24	先天性副腎過形成症	54	48から53に掲げるもののほかの、先天性副腎過形成症
100	副腎腺腫	17	クッシング(Cushing)症候群	34	副腎腺腫
101	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症	18	慢性副腎皮質機能低下症	38	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症
102	3β水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症(ボンジョバンニ(Bongiovanni)症候群)	24	先天性副腎過形成症	49	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
103	11β水酸化酵素欠損症	24	先天性副腎過形成症	50	11β-水酸化酵素欠損症
104	17α水酸化酵素欠損症	24	先天性副腎過形成症	51	17α-水酸化酵素欠損症
105	18水酸化酵素欠損症	22	低アルドステロン症	45	アルドステロン合成酵素欠損症
106	18水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	22	低アルドステロン症	45	アルドステロン合成酵素欠損症
107	21水酸化酵素欠損症	24	先天性副腎過形成症	52	21-水酸化酵素欠損症
108	偽性低アルドステロン症	23	偽性低アルドステロン症	47	偽性低アルドステロン症
109	リドル(Liddle)症候群	21	リドル症候群	43	リドル(Liddle)症候群
110	先天性全身性脂肪発育障害症候群(リポジトロフィー)	39	全身性脂肪異常栄養症(全身性脂肪萎縮症)	82	全身性脂肪異常栄養症(全身性脂肪萎縮症)
111	マッキューン・オルブライト(McCune-Albright)症候群	42	内分泌疾患を伴う先天奇形症候群	89	マッキューン・オルブライト(McCune-Albright)症候群
112	レニン分泌異常	22	低アルドステロン症	44	低レニン性低アルドステロン症
代7	骨形成不全症(Osteogenesis imperfecta)	38	骨形成不全症	81	骨形成不全症
代8	軟骨無形成症(軟骨異常栄養症)	37	軟骨異常栄養症	79	軟骨異常栄養症
		37	軟骨異常栄養症	80	軟骨異常栄養症
代40	遺伝性ビタミンD抵抗性くる病(家族性低燐酸血症)	36	原発性低リン血症性くる病	78	原発性低リン血症性くる病
代50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損(後略)	30	性分化疾患	66	5α-還元酵素欠損症
		30	性分化疾患	67	17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
		34	ビタミンD依存性くる病	76	ビタミンD依存性くる病
		35	ビタミンD抵抗性骨軟化症	77	ビタミンD抵抗性骨軟化症

表 5-2: 内分泌疾患における現行告示疾患と改定案大分類疾患及び細分類疾患の対応表
整理する疾患とその対応方法、削除する疾患とその理由

第5表 内分泌疾患(現行 — 改定案 対応表)			
現行		改定案	
番号	告示疾患名	処置	理由
【整理する疾患と理由】			
1	異所性甲状腺刺激ホルモン(TSH)産生腫瘍	《整理》	「15: 甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病を除く)」で申請
2	異所性ゴナドトロピン産生腫瘍	《整理》	「56: ゴナドトロピン非依存性思春期早発症」、「57: 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)」、「58: 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)」などで申請
3	異所性コルチゾール産生腫瘍	《整理》	「36: 32から35に掲げるもののほかの、クッシング(Cushing)症候群」で申請
4	異所性成長ホルモン(GH)産生腫瘍	《整理》	「3: 下垂体性巨人症」、「4: 先端巨大症」などで申請
6	異所性プロラクチン(PRL)産生腫瘍	《整理》	「9: 高プロラクチン血症」で申請
7	下垂体機能低下症	《整理》	「1: 先天性下垂体機能低下症」、「2: 後天性下垂体機能低下症」で申請
12	ゴナドトロピン欠乏(欠損)症	《整理》	「60: 低ゴナドトロピン性性腺機能低下症(カルマン(Kallmann)症候群を除く)」で申請
13	シモンズ(Simmonds)病	《整理》	「2: 後天性下垂体機能低下症」で申請
14	真性思春期早発症	《整理》	「55: ゴナドトロピン依存性思春期早発症」で申請
16	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症	《整理》	「5: 成長ホルモン分泌不全性低身長症(脳の器質的原因による)」、「6: 成長ホルモン分泌不全性低身長症(脳の器質的原因によるものを除く)」などで申請
20	低ゴナドトロピン性類宦官症	《整理》	「60: 低ゴナドトロピン性性腺機能低下症(カルマン(Kallmann)症候群を除く)」で申請
22	プロラクチン(PRL)欠乏(欠損)症	《整理》	「1: 先天性下垂体機能低下症」、「2: 後天性下垂体機能低下症」などで申請
23	末端肥大症	《整理》	「4: 先端巨大症」で申請
24	ラロン(Laron)型小人症	《整理》	「7: インスリン様成長因子1(IGF1)不応症」、「8: 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)」などで申請
26	クレチン症	《整理》	「16: 異所性甲状腺」、「17: 無甲状腺症」、「18: 甲状腺刺激ホルモン(TSH)分泌低下症(先天性に限る)」、「19: 16から18に掲げるもののほかの、先天性甲状腺機能低下症」などで申請
27	甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病)	《整理》	「14: バセドウ(Basedow)病」、「15: 甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病を除く)」で申請
28	甲状腺機能低下症	《整理》	「19: 16から18に掲げるもののほかの、先天性甲状腺機能低下症」、「22: 20及び21に掲げるもののほかの、後天性甲状腺機能低下症」などで申請
29	甲状腺形成不全	《整理》	「17: 無甲状腺症」で申請
30	甲状腺腺腫	《整理》	「15: 甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病を除く)」、「22: 20及び21に掲げるもののほかの、後天性甲状腺機能低下症」などで申請
33	粘液水腫	《整理》	「16: 異所性甲状腺」、「17: 無甲状腺症」、「18: 甲状腺刺激ホルモン(TSH)分泌低下症(先天性に限る)」、「21: 萎縮性甲状腺炎」などで申請
35	慢性甲状腺炎	《整理》	「20: 橋本病」、「21: 萎縮性甲状腺炎」、「22: 20及び21に掲げるもののほかの、後天性甲状腺機能低下症」などで申請
36	ヴァーナー・モリソン(Verner-Morrison, WDHA)症候群	《整理》	「71: VIP産生腫瘍」で申請
37	ガストリン分泌異常	《整理》	「72: ガストリノーマ」で申請
38	グルカゴン分泌異常	《整理》	「74: グルカゴノーマ」で申請
40	ゾリンジャー・エリソン(Zollinger-Ellison)症候群	《整理》	「72: ガストリノーマ」で申請
41	特発性低血糖症	《整理》	「75: 高インスリン血性低血糖症」で申請

42	ロイシン過敏性低血糖症	《整理》	「75:高インスリン血性低血糖症」で申請
45	仮性思春期早発症	《整理》	「56:ゴナドトロピン非依存性思春期早発症」で申請
46	クラインフェルター(Klinefelter)症候群	《整理》	「61:精巣形成不全」などで申請
47	高エストロゲン症	《整理》	「57: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)」で申請
48	睾丸機能亢進症	《整理》	「58: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)」で申請
49	睾丸機能低下症	《整理》	「61:精巣形成不全」、「63:61及び62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」、「68:アンドロゲン不応症」などで申請
51	睾丸欠損症	《整理》	「61:精巣形成不全」で申請
52	睾丸腫瘍	《整理》	「56:ゴナドトロピン非依存性思春期早発症」、「58: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)」などで申請
53	睾丸性女性化症候群	《整理》	「68:アンドロゲン不応症」などで申請
54	高ゴナドトロピン性類宦官症	《整理》	「63:61及び62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」などで申請
55	女性仮性半陰陽	《整理》	「70:46,XX性分化疾患」で申請
56	真性半陰陽	《整理》	「64:卵精巢性性分化疾患」、「65:混合性性腺異形成症」などで申請
57	性腺性思春期遅発症	《整理》	「61:精巣形成不全」、「62:卵巣形成不全」、「63:61及び62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」などで申請
58	性早熟症	《整理》	「55:ゴナドトロピン依存性思春期早発症」、「56:ゴナドトロピン非依存性思春期早発症」などで申請
61	男性仮性半陰陽	《整理》	「69:66から68に掲げるもののほかの、46,XY性分化疾患」で申請
62	テストキシコーシス(家族性男性思春期早発症、male-limited precocious puberty)	《整理》	「56:ゴナドトロピン非依存性思春期早発症」、「58: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)」などで申請
66	卵巣機能亢進症	《整理》	「57: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)」で申請
67	卵巣機能低下症	《整理》	「62:卵巣形成不全」、「63:61および62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」などで申請
69	卵巣腫瘍	《整理》	「56:ゴナドトロピン非依存性思春期早発症」、「57: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)」、「63:60および61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」で申請
70	ローレンス・ムーン・ビードル(Laurence-Moon-Biedl)症候群	《整理》	「91:バルデー・ビードル(Bardet-Biedl)症候群」で申請
71	XX男性	《整理》	「70:46,XX性分化疾患」で申請
72	XY女性	《整理》	「69:65から67に掲げるもののほかの、46,XY性分化疾患」で申請
73	ウェルマー(Werner)症候群	《整理》	「83:多発性内分泌腫瘍1型(ウェルマー(Werner)症候群)」で申請
74	シップル(Sipple)症候群	《整理》	「84:多発性内分泌腫瘍2型(シップル(Sipple)症候群)」で申請
75	シュミット(Schmidt)症候群	《整理》	「29:自己免疫性多内分泌腺症候群2型」で申請
76	多発性内分泌腺腫症(MEA、MEN)	《整理》	「83:多発性内分泌腫瘍1型(ウェルマー(Werner)症候群)」、「84:多発性内分泌腫瘍2型(シップル(Sipple)症候群)」、「85:83及び84に掲げるもののほかの、多発性内分泌腺腫瘍」で申請
78	偽性特発性副甲状腺機能低下症	《整理》	「31: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)申請すること
80	テタニー(副甲状腺性)	《整理》	「26:副甲状腺欠損症」、「27:副甲状腺機能低下症(副甲状腺欠損症を除く)」、「30:偽性偽性副甲状腺機能低下症」、「31: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)」などで申請
81	特発性副甲状腺機能低下症	《整理》	「26:副甲状腺欠損症」、「27:副甲状腺機能低下症(副甲状腺欠損症を除く)」などで申請
83	副甲状腺機能低下・アジソン・モニリア(hypoparathyroidism-Addison-Monilia)症候群	《整理》	「28:自己免疫性多内分泌症候群1型」で申請
85	副甲状腺形成不全	《整理》	「26:副甲状腺欠損症」で申請
86	アジソン(Addison)病	《整理》	「40:37から39に掲げるもののほかの、慢性副腎皮質機能低下症(Addison病を含む)」で申請

87	アルドステロン欠損症	《整理》	「44: 低レニン性低アルドステロン症」、「46: 44及び45に掲げるもののほかの、低アルドステロン症」などで申請
88	クッシング(Cushing)症候群	《整理》	「35: 副腎皮質結節性過形成」、「36: 32から35に掲げるもののほかの、クッシング(Cushing)症候群」、「42: 見かけ上の鉱質コルチコイド過剰症候群」などで申請
89	グルココルチコイド奏功性アルドステロン症	《整理》	「41: アルドステロン症」で申請
90	原発性アルドステロン症(コン(Conn)症候群)	《整理》	「41: アルドステロン症」で申請
91	高アルドステロン症	《整理》	「41: アルドステロン症」で申請
93	周期性ACTH症候群	《整理》	《慢性消化器疾患》「9: 周期性嘔吐症」で申請
94	女性化副腎腫瘍	《整理》	「57: 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)」で申請
95	先天性副腎皮質過形成	《整理》	「53: P450酸化還元酵素欠損症」、「54: 48から53に掲げるもののほかの、先天性副腎過形成症」などで申請
96	男性化副腎腫瘍	《整理》	「58: 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)」で申請
97	特発性アルドステロン症	《整理》	「41: アルドステロン症」で申請
98	副腎形成不全	《整理》	「39: 先天性副腎低形成症」で申請
99	副腎性器症候群	《整理》	「54: 48から53までに掲げる先天性副腎過形成症」で申請
105	18水酸化酵素欠損症	《整理》	「45: アルドステロン合成酵素欠損症」で申請
106	18水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	《整理》	「45: アルドステロン合成酵素欠損症」で申請
112	レニン分泌異常	《整理》	「44: 低レニン性低アルドステロン症」で申請
【削除する疾患と理由】			
18	中枢性思春期遅発症	《削除》	近年になり、長期にわたり生命を脅かす疾患ではないと考えられるようになったため
65	フレーリッヒ(Fröhlich)症候群(脂肪性器異栄養症)	《削除》	近年は、使われなくなった疾患名・疾患概念のため

表 5-3: 内分泌疾患の改定案における大分類疾患及び細分類疾患の包含関係および疾患名の表記の根拠

第5表 内分泌疾患(改定案)							
大分類		表記の根拠		細分類		表記の根拠	
番号	疾患名(改定案)	出典	番号	番号	疾患名(改定案)	出典	番号
1	下垂体機能低下症	日本小児科学会		1	先天性下垂体機能低下症	日本小児科学会	
				2	後天性下垂体機能低下症	日本小児科学会	
2	下垂体性巨人症	ICD10	E220	3	下垂体性巨人症	ICD10	E220
3	先端巨大症	政令		4	先端巨大症	政令	
4	成長ホルモン分泌不全性低身長症	ICD10	E230	5	成長ホルモン分泌不全性低身長症(脳の器質的原因による)	ICD10	E230
				6	成長ホルモン分泌不全性低身長症(脳の器質的原因によるものを除く)	ICD10	E230
5	成長ホルモン不応性症候群	日本小児科学会		7	インスリン様成長因子1(IGF1)不応症	日本小児科学会	
				8	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)	日本内分泌学会	
6	高プロラクチン血症	政令		9	高プロラクチン血症	政令	
7	ADH不適合分泌症候群	政令		10	ADH不適合分泌症候群	政令	
8	尿崩症	ICD10	E232	11	中枢性尿崩症	政令	
				12	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)	日本小児科学会	
				13	腎性尿崩症	ICD10	N251
9	甲状腺機能亢進症	ICD10	E059	14	バセドウ(Basedow)病	ICD10	E050
				15	甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病を除く)	ICD10	E059
10	甲状腺機能低下症	ICD10	E039	16	異所性甲状腺	ICD10	Q892
				17	無甲状腺症	日本医学会	
				18	甲状腺刺激ホルモン(TSH)分泌低下症(先天性に限る)	ICD10	E230
				19	16から18に掲げるもののほかの、先天性甲状腺機能低下症	ICD10	E031
				20	橋本病	ICD10	E063
				21	萎縮性甲状腺炎	南山堂	
				22	20及び21に掲げるもののほかの、後天性甲状腺機能低下症	ICD10	E039
11	甲状腺ホルモン不応症	ICD10	E078	23	甲状腺ホルモン不応症	ICD10	E078
12	腺腫様甲状腺腫	ICD10	E049	24	腺腫様甲状腺腫	ICD10	E049
13	副甲状腺機能亢進症	ICD10	E213	25	副甲状腺機能亢進症	ICD10	E213
14	副甲状腺機能低下症	ICD10	E209	26	副甲状腺欠損症	ICD10	E892
				27	副甲状腺機能低下症(副甲状腺欠損症を除く)	ICD10	E209
15	自己免疫性多内分泌腺症候群	日本小児科学会		28	自己免疫性多内分泌腺症候群 1型	日本小児科学会	
				29	自己免疫性多内分泌腺症候群 2型	日本小児科学会	
16	偽性副甲状腺機能低下症	ICD10	E201	30	偽性偽性副甲状腺機能低下症	日本医学会	
				31	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)	ICD10	E201
17	クッシング(Cushing)症候群	ICD10	E249	32	クッシング(Cushing)病	政令	
				33	異所性ACTH産生症候群	日本医学会	
				34	副腎腺腫	ICD10	D350
				35	副腎皮質結節性過形成	日本医学会	
				36	32から35に掲げるもののほかの、クッシング(Cushing)症候群	ICD10	E249
18	慢性副腎皮質機能低下症	日本小児科学会		37	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)単独欠損症	日本小児科学会	
				38	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症	日本小児科学会	
				39	先天性副腎低形成症	日本小児科学会	

				40	37から39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(Addison)病を含む）	ICD10	E274
19	アルドステロン症		文科省	41	アルドステロン症		文科省
20	見かけ上の鉱質コルチコイド過剰症候群		日本小児科学会	42	見かけ上の鉱質コルチコイド過剰症候群		日本小児科学会
21	リドル(Liddle)症候群		日本医学会	43	リドル(Liddle)症候群		日本医学会
22	低アルドステロン症	ICD10	E274	44	低レニン性低アルドステロン症	ICD10	E274
				45	アルドステロン合成酵素欠損症		日本小児科学会
				46	44及び45に掲げるもののほかの、低アルドステロン症	ICD10	E274
23	偽性低アルドステロン症	ICD10	E871	47	偽性低アルドステロン症	ICD10	E871
24	先天性副腎過形成症	ICD10	E250	48	リポイド副腎過形成症		日本医学会
				49	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症		南山堂
				50	11β-水酸化酵素欠損症		日本小児科学会
				51	17α-水酸化酵素欠損症		日本小児科学会
				52	21-水酸化酵素欠損症		南山堂
				53	P450酸化還元酵素欠損症		日本小児科学会
				54	48から53に掲げるもののほかの、先天性副腎過形成症	ICD10	E250
25	思春期早発症	ICD10	E301	55	ゴナドトロピン依存性思春期早発症		日本小児科学会
				56	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症		日本小児科学会
26	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)		日本小児科学会	57	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)		日本小児科学会
27	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)		日本小児科学会	58	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)	ICD10	E281
28	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	ICD10	E230	59	カルマン(Kallmann)症候群	ICD10	E230
				60	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症(カルマン(Kallmann)症候群を除く)	ICD10	E230
29	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症		日本医学会	61	精巣形成不全		南山堂
				62	卵巣形成不全		南山堂
				63	61及び62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		日本医学会
30	性分化疾患		日本医学会	64	卵精巣性性分化疾患		日本内分泌学会
				65	混合性性腺異形成症		日本内分泌学会
				66	5α-還元酵素欠損症		日本小児科学会
				67	17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症		日本小児科学会
				68	アンドロゲン不応症		日本医学会
				69	66から68に掲げるもののほかの、46,XY性分化疾患		日本医学会
				70	46,XX性分化疾患		日本医学会
31	消化管ホルモン産生腫瘍	ICD10	D379	71	VIP産生腫瘍	ICD10	G254
				72	ガストリノーマ	ICD10	D377
				73	カルチノイド症候群	ICD10	E340
32	グルカゴノーマ	ICD10	D137	74	グルカゴノーマ	ICD10	D137
33	高インスリン血性低血糖症		日本内分泌学会	75	高インスリン血性低血糖症		日本内分泌学会
34	ビタミンD依存性くる病	ICD10	E550	76	ビタミンD依存性くる病	ICD10	E550
35	ビタミンD抵抗性骨軟化症		文科省	77	ビタミンD抵抗性骨軟化症		文科省
36	原発性低リン血症性くる病	ICD10	E833	78	原発性低リン血症性くる病	ICD10	E833
37	軟骨異栄養症	ICD10	Q789	79	軟骨無形成症		日本医学会
				80	軟骨低形成症		日本医学会

38	骨形成不全症	ICD10	Q780	81	骨形成不全症	ICD10	Q780
39	全身性脂肪異栄養症(全身性脂肪萎縮症)	ICD10	E881	82	全身性脂肪異栄養症(全身性脂肪萎縮症)	ICD10	E881
40	多発性内分泌腫瘍	日本医学会		83	多発性内分泌腫瘍1型(ウェルマー(Wermer)症候群)	ICD10	D448
				84	多発性内分泌腫瘍2型(シップル(Sipple)症候群)	ICD10	D448
				85	83及び84に掲げるもののほかの、多発性内分泌腫瘍	ICD10	D448
41	多嚢胞性卵巣症候群	日本医学会		86	多嚢胞性卵巣症候群	日本医学会	
42	内分泌疾患を伴う先天奇形症候群	日本小児科学会		87	ターナー(Turner)症候群	ICD10	Q969
				88	プラダー・ウィリ(Prader-Willi)症候群	ICD10	Q871
				89	マッキューン・オルブライト(McCune-Albright)症候群	日本小児科学会	
				90	ヌーナン(Noonan)症候群	ICD10	Q871
				91	バルデー・ビードル(Bardet-Biedl)症候群	日本医学会	

表 6-1: 膠原病における現行告示疾患と改定案大分類疾患及び細分類疾患の対応表

第6表 膠原病(現行 — 改定案 対応表)			
現 行		改定案	
番号	告示疾患名	番号	大分類疾患名
		番号	細分類疾患名
1	アレルギー性亜敗血症(ウイスラー・ファンconi(Wissler-Fanconi)症候群)	1	若年性特発性関節炎
2	冠動脈病変(川崎病性冠動脈病変)(冠動脈瘤、冠動脈拡張症、冠動脈狭窄症)		【疾患群移動】
3	シェーグレン(Sjögren)症候群	2	シェーグレン(Sjögren)症候群
4	自己免疫性肝炎		【疾患群移動】
5	自己免疫性腸炎		【疾患群移動】
6	若年性関節リウマチ	1	若年性特発性関節炎
7	スティーヴンス・ジョンソン(Stevens-Johnson)症候群	3	スティーヴンス・ジョンソン(Stevens-Johnson)症候群
8	スチル(Still)病	1	若年性特発性関節炎
9	リウマチ性心疾患		【疾患群移動】
			【疾患群移動】《慢性心疾患》「31:川崎病性冠動脈瘤」で申請
			【疾患群移動】《慢性心疾患》「6:自己免疫性肝炎」で申請
			【疾患群移動】《慢性心疾患》「5:自己免疫性腸炎」で申請
			【疾患群移動】《慢性心疾患》「88:僧帽弁閉鎖不全症」、「92:大動脈弁閉鎖不全症」などで申請

表 6-2: 膠原病における現行告示疾患と改定案大分類疾患及び細分類疾患の対応表
整理する疾患とその対応方法

第6表 膠原病(現行 — 改定案 対応表)			
現 行		改定案	
番号	告示疾患名	処 置	理 由
【整理する疾患と理由】			
1	アレルギー性亜敗血症(ウイスラー・ファンconi(Wissler-Fanconi)症候群)	《整理》	「1:若年性特発性関節炎」で申請
2	冠動脈病変(川崎病性冠動脈病変)(冠動脈瘤、冠動脈拡張症、冠動脈狭窄症)	《整理》	《慢性心疾患》「31:川崎病性冠動脈瘤」で申請
4	自己免疫性肝炎	《整理》	《慢性心疾患》「6:自己免疫性肝炎」で申請
5	自己免疫性腸炎	《整理》	《慢性心疾患》「5:自己免疫性腸炎」で申請
8	スチル(Still)病	《整理》	「1:若年性特発性関節炎」で申請
9	リウマチ性心疾患	《整理》	《慢性心疾患》「88:僧帽弁閉鎖不全症」、「92:大動脈弁閉鎖不全症」などで申請

表 6-3: 膠原病の改定案における大分類疾患及び細分類疾患の包含関係および疾患名の表記の根拠

第6表 膠原病(改定案)							
大分類		表記の根拠		細分類		表記の根拠	
番号	疾患名(改定案)	出典	番号	番号	疾患名(改定案)	出典	番号
1	若年性特発性関節炎	ICD10	M089	1	若年性特発性関節炎	ICD10	M089
2	シェーグレン(Sjögren)症候群	ICD10	M350	2	シェーグレン(Sjögren)症候群	ICD10	M350
3	スティーヴンス・ジョンソン(Stevens-Johnson)症候群	南山堂		3	スティーヴンス・ジョンソン(Stevens-Johnson)症候群	南山堂	

表 7-3: 糖尿病の改定案における大分類疾患及び細分類疾患の包含関係および疾患名の表記の根拠

第7表 糖尿病(改定案)							
大分類		表記の根拠		細分類		表記の根拠	
番号	疾患名(改定案)	出典	番号	番号	疾患名(改定案)	出典	番号
1	糖尿病	ICD10	E14	1	1型糖尿病	ICD10	E10
				2	2型糖尿病	ICD10	E11
				3	若年発症成人型糖尿病(MODY)	南山堂	
				4	新生児糖尿病	ICD10	P702
				5	インスリン受容体異常症	南山堂	
				6	脂肪萎縮性糖尿病	日本医学会	
				7	1から6まで掲げるもののほかの、糖尿病	ICD10	E14

表 8-1: 先天性代謝異常における現行告示疾患と改定案大分類疾患及び細分類疾患の対応表

第8表 先天代謝異常(現行 — 改定案 対応表)			
現行		改定案	
番号	告示疾患名	番号	大分類疾患名
		番号	細分類疾患名
1	イミノ酸異常症		【告示削除】
2	家族性イミノグリシン尿症		【告示削除】
3	高オルニチン血症-高アンモニア血症-ホモシトルリン尿症候群(HHH症候群)	1	アミノ酸代謝異常症
4	白皮症	17	白皮症
5	ヘルマンスキー・ブドラック(Hermansky-Pudlak)症候群		【疾患群移動】
6	エーラーズ・ダンロス(Ehlers-Danlos)症候群	13	結合組織異常症
7	骨形成不全症(Osteogenesis imperfecta)		【疾患群移動】
8	軟骨無形成症(軟骨異栄養症)		【疾患群移動】
9	アルファ1-アンチトリプシン欠乏症	16	α 1-アンチトリプシン欠損症
10	トランスコバラミン II 欠損症		【疾患群移動】
11	無アルブミン血症		【告示削除】
12	無トランスフェリン症		【疾患群移動】
13	無ハプトグロビン症		【疾患群移動】
14	アポ蛋白C-II欠損症	12	脂質代謝異常症
15	アルファリポ蛋白欠乏(高比重リポ蛋白(HDL)欠乏症、タンジェール(Tangier)病)	12	脂質代謝異常症
16	ウォールマン(Wolman)病	6	ライソゾーム病
17	家族性高コレステロール血症	12	脂質代謝異常症
18	家族性高リポ蛋白血症	12	脂質代謝異常症
19	高超低比重リポ蛋白(VLDL)血症	12	脂質代謝異常症
20	高低比重リポ蛋白(LDL)血症	12	脂質代謝異常症
21	高トリグリセライド血症	12	脂質代謝異常症
22	高プレベータリポ蛋白血症	12	脂質代謝異常症
23	高ベータリポ蛋白血症	12	脂質代謝異常症
24	先天性高脂質血症	12	脂質代謝異常症
25	無(低)ベータリポ蛋白血症(バッセン・コーンツヴァイク(Bassen-Kornzweig)症候群、有棘赤血球症)	12	脂質代謝異常症
26	レフスム(Refsum)病	7	ペルオキシソーム病
27	遺伝性若年性痛風		【疾患群移動】
28	色素性乾皮症		【疾患群移動】
29	先天性高尿酸血症	9	プリンピリミジン代謝異常症
30	シスチン蓄積症(リグナック(Lignac)症候群)	6	ライソゾーム病
31	シスチン尿症	1	アミノ酸代謝異常症
32	腎性アミノ酸尿症	1	アミノ酸代謝異常症
		18	高オルニチン血症
		144	白皮症
			【疾患群移動】《血液疾患》「35:32から34までに掲げるもののほかの、血小板機能異常症」で申請
		135	エーラーズ・ダンロス(Ehlers-Danlos)症候群
			【疾患群移動】《内分泌疾患》「81:骨形成不全症」で申請
			【疾患群移動】《内分泌疾患》「79:軟骨無形成症」、「79:軟骨低形成症」で申請
		143	α 1-アンチトリプシン欠損症
			【疾患群移動】《血液疾患》「1:巨赤芽球性貧血」で申請
			【告示削除】
			【疾患群移動】《血液疾患》「6:無トランスフェリン血症」で申請
			【疾患群移動】《血液疾患》「9:7及び8に掲げるもののほかの、自己免疫性溶血性貧血(AIHA含む)」で申請
		129	原発性高カイルミクロン血症
		133	高比重リポ蛋白(HDL)欠乏症
		98	酸性リパーゼ欠損症
		130	家族性高コレステロール血症
		134	129から133までに掲げるもののほかの、脂質代謝異常症
		134	129から133までに掲げるもののほかの、脂質代謝異常症
		134	129から133までに掲げるもののほかの、脂質代謝異常症
		134	129から133までに掲げるもののほかの、脂質代謝異常症
		134	129から133までに掲げるもののほかの、脂質代謝異常症
		134	129から133までに掲げるもののほかの、脂質代謝異常症
		131	家族性複合型高脂質血症
		132	無 β -リポタンパク血症
		105	レフサム(Refsum)病
			【疾患群移動】《慢性腎疾患》「22:家族性若年性高尿酸血症性腎症」で申請
			【疾患群移動】《神経・筋疾患》「22:色素性乾皮症」で申請
		114	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(Lesch-Nyhan)症候群)
		99	シスチン症
		21	シスチン尿症
		22	1から21までに掲げるもののほかの、アミノ酸代謝異常症

33	ハルトナツプ(Hartnup)病	1	アミノ酸代謝異常症	19	ハートナツプ (Hartnup) 病
34	ファンコーニ(Fanconi)症候群	15	ファンコーニ症候群	141	ファンコーニ(Fanconi)症候群
35	蔗糖・イソ麦芽糖吸収不全症		【疾患群移動】		【疾患群移動】《慢性消化器疾患》「2: ショ糖イソマルトース分解酵素欠損症」で申請
36	先天性高乳酸血症	4	ミトコンドリア病	50	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症
		4	ミトコンドリア病	51	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症
37	乳糖吸収不全症		【疾患群移動】		【疾患群移動】《慢性消化器疾患》「1: 乳糖不耐症」で申請
38	ぶどう糖・ガラクトース吸収不全症		【疾患群移動】		【疾患群移動】《慢性消化器疾患》「3: グルコース・ガラクトース吸収不良症」で申請
39	先天性ポルフィリン症	14	先天性ポルフィリン症	140	先天性ポルフィリン症
40	遺伝性ビタミンD抵抗性くる病(家族性低リン酸血症)		【疾患群移動】		【疾患群移動】《内分泌疾患》「78: 原発性低リン血症性くる病」で申請
41	ウィルソン(Wilson)病(セルロプラスミン欠乏症)	8	金属代謝異常症	107	ウィルソン(Wilson)病
		8	金属代謝異常症	110	無セルロプラスミン血症
42	メンケス(Menkes)病(kinky-(steely)hair症候群)	8	金属代謝異常症	108	メンケス(Menkes)病
		8	金属代謝異常症	109	オクシピタル・ホーン症候群
43	グルタル酸血症(I, II型)	2	有機酸代謝異常症	33	グルタル酸血症1型
		2	有機酸代謝異常症	34	グルタル酸血症2型
44	先天性葉酸吸収不全症	10	ビタミン代謝異常症	120	先天性葉酸吸収不全症
45	メチルマロン酸血症	2	有機酸代謝異常症	23	メチルマロン酸血症
46	遺伝性脈管浮腫		【疾患群移動】		【疾患群移動】《免疫疾患》「109: 遺伝性血管性浮腫(C1インヒビター欠損症)」で申請
47	先天性魚鱗癬(水泡型先天性魚鱗癬様紅皮症、非水泡型先天性魚鱗癬様紅皮症、道化師様魚鱗癬、シェーグレン・ラーソン(Sjögren-Larsson)症候群)	18	先天性魚鱗癬	145	水泡型先天性魚鱗癬様紅皮症
		18	先天性魚鱗癬	146	非水泡型先天性魚鱗癬様紅皮症
		18	先天性魚鱗癬	147	道化師様魚鱗癬
		18	先天性魚鱗癬	148	シェーグレン・ラーソン(Sjögren-Larsson)症候群
		18	先天性魚鱗癬	149	145から148までに掲げるもののほかの、先天性魚鱗癬
48	致死性表皮水泡症(ヘルリッツ(Herlitz)型)	19	接合部型表皮水泡症	150	接合部型表皮水泡症
49	ロウエ(Lowe)症候群(眼脳腎症候群)	15	ファンコーニ症候群	142	ロウ(Lowe)症候群
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損(後略)	1	アミノ酸代謝異常症	1	フェニルケトン尿症(高フェニルアラニン血症)
		1	アミノ酸代謝異常症	2	高チロシン血症1型
		1	アミノ酸代謝異常症	3	高チロシン血症2型
		1	アミノ酸代謝異常症	4	高チロシン血症3型
		1	アミノ酸代謝異常症	5	高プロリン血症
		1	アミノ酸代謝異常症	6	プロリダーゼ欠損症
		1	アミノ酸代謝異常症	7	メーブルシロップ尿症
		1	アミノ酸代謝異常症	8	ホモシスチン尿症
		1	アミノ酸代謝異常症	9	高メチオニン血症
		1	アミノ酸代謝異常症	10	非ケトーシス型高グリシン血症
		1	アミノ酸代謝異常症	11	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症
		1	アミノ酸代謝異常症	12	カルバミルリン酸合成酵素欠損症
		1	アミノ酸代謝異常症	13	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症
		1	アミノ酸代謝異常症	14	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症(シトルリン血症)
		1	アミノ酸代謝異常症	15	アルギニノコハク酸尿症

1	アミノ酸代謝異常症	16	高アルゲニン血症
1	アミノ酸代謝異常症	17	シトリン欠損症
1	アミノ酸代謝異常症	20	リジン尿性蛋白不耐症
1	アミノ酸代謝異常症	22	1から21までに掲げるもののほかの、アミノ酸代謝異常症
2	有機酸代謝異常症	24	プロピオン酸血症
2	有機酸代謝異常症	25	β -ケトチオラーゼ欠損症
2	有機酸代謝異常症	26	イソ吉草酸血症
2	有機酸代謝異常症	27	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症
2	有機酸代謝異常症	28	メチルグルタコン酸血症
2	有機酸代謝異常症	29	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症
2	有機酸代謝異常症	30	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルCoA合成酵素欠損症
2	有機酸代謝異常症	31	スクシニル-CoA 3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ(SCOT)欠損症
2	有機酸代謝異常症	32	複合カルボキシラーゼ欠損症
2	有機酸代謝異常症	35	原発性高シュウ酸血症
2	有機酸代謝異常症	36	アルカプトン尿症
2	有機酸代謝異常症	37	グリセロール尿症
2	有機酸代謝異常症	38	先天性胆汁酸代謝異常症
2	有機酸代謝異常症	39	23から38までに掲げるもののほかの、有機酸代謝異常症
3	脂肪酸代謝異常症	40	全身性カルニチン欠損症
3	脂肪酸代謝異常症	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
3	脂肪酸代謝異常症	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
3	脂肪酸代謝異常症	43	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症
3	脂肪酸代謝異常症	44	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
3	脂肪酸代謝異常症	45	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
3	脂肪酸代謝異常症	46	短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
3	脂肪酸代謝異常症	47	三頭酵素欠損症
3	脂肪酸代謝異常症	48	3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症
3	脂肪酸代謝異常症	49	40から48までに掲げるもののほかの、脂肪酸代謝異常症
4	ミトコンドリア病	52	フマラーゼ欠損症
4	ミトコンドリア病	53	スクシニル-CoAリガーゼ欠損症
5	糖質代謝異常症	59	遺伝性フルクトース不耐症
5	糖質代謝異常症	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
5	糖質代謝異常症	61	ガラクトキナーゼ欠損症
5	糖質代謝異常症	62	ウリジリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症
5	糖質代謝異常症	63	フルクトース-1, 6-ビスホスファターゼ欠損症
5	糖質代謝異常症	64	ホスホエノールビルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症
5	糖質代謝異常症	65	グリコーゲン合成酵素欠損症(糖原病0型)
5	糖質代謝異常症	66	糖原病I型
5	糖質代謝異常症	67	糖原病III型
5	糖質代謝異常症	68	糖原病IV型
5	糖質代謝異常症	69	糖原病V型
5	糖質代謝異常症	70	糖原病VI型
5	糖質代謝異常症	71	糖原病VII型
5	糖質代謝異常症	72	糖原病IX型
5	糖質代謝異常症	73	グルコーストランスポーター1(GLUT1)欠損症
5	糖質代謝異常症	74	59から73までに掲げるもののほかの、糖質代謝異常症

		6	ライソゾーム病	75	ムコ多糖症I型
		6	ライソゾーム病	76	ムコ多糖症II型
		6	ライソゾーム病	77	ムコ多糖症III型
		6	ライソゾーム病	78	ムコ多糖症IV型
		6	ライソゾーム病	79	ムコ多糖症VI型
		6	ライソゾーム病	80	ムコ多糖症VII型
		6	ライソゾーム病	81	フコシドーシス
		6	ライソゾーム病	82	マンノシドーシス
		6	ライソゾーム病	83	アスパルチルグルコサミン尿症
		6	ライソゾーム病	84	シアリドーシス
		6	ライソゾーム病	85	ガラクトシアリドーシス
		6	ライソゾーム病	86	GM1-ガングリオシドーシス
		6	ライソゾーム病	87	GM2-ガングリオシドーシス
		6	ライソゾーム病	88	異染性白質ジストロフィー
		6	ライソゾーム病	89	ニーマン・ピック(Niemann-Pick) 病
		6	ライソゾーム病	90	ゴーシェ(Gaucher) 病
		6	ライソゾーム病	91	ファブリー(Fabry) 病
		6	ライソゾーム病	92	クラッベ(Krabbe) 病
		6	ライソゾーム病	93	ファーバー(Farber) 病
		6	ライソゾーム病	94	マルチプルスルファターゼ欠損症
		6	ライソゾーム病	95	ムコピリドーシス II 型(I-cell病)
		6	ライソゾーム病	96	ムコリビドーシス III 型
		6	ライソゾーム病	97	ポンペ(Pompe) 病
		6	ライソゾーム病	99	シスチン症
		6	ライソゾーム病	100	遊離シアル酸蓄積症
		6	ライソゾーム病	101	神経セロイドリポフスチン症
		6	ライソゾーム病	102	75から101までに掲げるもののほかの、ライソゾーム病
		7	ペルオキシソーム病	103	ペルオキシソーム形成異常症
		7	ペルオキシソーム病	104	副腎白質ジストロフィー
		7	ペルオキシソーム病	106	103から105までに掲げるもののほかの、ペルオキシソーム病
		8	金属代謝異常症	111	亜硫酸酸化酵素欠損症
		8	金属代謝異常症	112	先天性腸性肢端皮膚炎
		8	金属代謝異常症	113	107から112までに掲げるもののほかの、金属代謝異常症
		9	プリンピリミジン代謝異常症	115	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症
		9	プリンピリミジン代謝異常症	116	キサントシン尿症
		9	プリンピリミジン代謝異常症	117	尿酸トランスポーター異常症
		9	プリンピリミジン代謝異常症	118	オロト酸尿症
		9	プリンピリミジン代謝異常症	119	114から118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
		10	ビタミン代謝異常症	121	120に掲げるもののほかの、ビタミン代謝異常症
		11	神経伝達物質異常症	122	ピオブテリン代謝異常症
		11	神経伝達物質異常症	123	チロシン水酸化酵素欠損症
		11	神経伝達物質異常症	124	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
		11	神経伝達物質異常症	125	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症
		11	神経伝達物質異常症	126	GABAアミノ基転移酵素欠損症
		11	神経伝達物質異常症	127	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症

		11	神経伝達物質異常症	128	122から127までに掲げるもののほかの、神経伝達物質異常症
		13	結合組織異常症	136	低ホスファターゼ症
		13	結合組織異常症	137	大理石骨病
		13	結合組織異常症	138	リポイドタンパク症
		13	結合組織異常症	139	135から138までに掲げるもののほかの、結合組織異常症
神7	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)	4	ミトコンドリア病	50	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症
		4	ミトコンドリア病	51	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症
		4	ミトコンドリア病	57	ミトコンドリアDNA欠失(Kearns- Sayre症候群を含む)
		4	ミトコンドリア病	58	50から57までに掲げるもののほかの、ミトコンドリア病
		4	ミトコンドリア病	54	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症
		4	ミトコンドリア病	55	ミトコンドリアDNA枯渇症候群
神10	リー(Leigh)脳症	4	ミトコンドリア病	56	ミトコンドリアDNA突然変異(Leigh症候群、MELAS、MERRFを含む)