

表 8-2: 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
整理する疾患とその対応方法、削除する疾患とその理由

現 行		改定案	
番号	告示疾患名	処 置	理 由
第8表 先天代謝異常(現行 — 改定案 対応表)			
【整理する疾患と理由】			
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症候群	《整理》	「18:高オルニチン血症」で申請
5	ヘルマンスキー・プドラック(Hermansky-Pudlak)症候群	《整理》	《血友病等血液・免疫疾患》「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
7	骨形成不全症(Osteogenesis imperfecta)	《整理》	《内分泌疾患》「81:骨形成不全症」で申請
8	軟骨無形成症(軟骨異栄養症)	《整理》	《内分泌疾患》「79:軟骨無形成症」、「80:軟骨低形成症」で申請
10	トランスコバリンⅡ欠損症	《整理》	《血友病等血液・免疫疾患》「1:巨赤芽球性貧血」で申請
12	無トランスフェリン症	《整理》	《血友病等血液・免疫疾患》「6:無トランスフェリン血症」で申請
13	無ハプトグロビン症	《整理》	《血友病等血液・免疫疾患》「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)」などで申請
16	ウォールマン(Wolman)病	《整理》	「98:酸性リパーゼ欠損症」で申請
18	家族性高リポ蛋白血症	《整理》	「134:129から133までに掲げるもののほかの、脂質異常症」などで申請
19	高超低比重リポ蛋白(VLDL)血症	《整理》	「134:129から133までに掲げるもののほかの、脂質異常症」などで申請
20	高低比重リポ蛋白(LDL)血症	《整理》	「134:129から133までに掲げるもののほかの、脂質異常症」などで申請
21	高トリグリセライド血症	《整理》	「134:129から133までに掲げるもののほかの、脂質異常症」などで申請
22	高ベータリポ蛋白血症	《整理》	「134:129から133までに掲げるもののほかの、脂質異常症」などで申請
23	高ベータリポ蛋白血症	《整理》	「134:129から133までに掲げるもののほかの、脂質異常症」などで申請
24	先天性高脂質血症	《整理》	「131:家族性複合型高脂質血症」で申請
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)	《整理》	「132:無β-リポタンパク血症」で申請
26	レフサム(Refsum)病	《整理》	「105:レフサム(Refsum)病」で申請
27	遺伝性若年性痛風	《整理》	《慢性腎疾患》22:家族性若年性高尿酸血症性腎症」で申請
28	色素性乾皮症	《整理》	《神経・筋疾患》21:色素性乾皮症」で申請
29	先天性高尿酸血症	《整理》	ヒポキサンチンゲアニ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)
30	シスチン蓄積症(リグナック(Lignac)症候群)	《整理》	「99:シスチン症」で申請
32	腎性アミノ酸尿症	《整理》	1から22までで適切な細分類病名を選択
33	ハルトナップ(Hartnup)病	《整理》	「19:ハルトナップ(Hartnup)病」で申請
35	蔗糖・イソ麦芽糖吸収不全症	《整理》	《慢性消化器疾患》2:シヨ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症」で申請
36	先天性高乳酸血症	《整理》	「50:ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症」、「51:ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症」など適切な細分類病名で申請
37	乳糖吸収不全症	《整理》	《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	《整理》	《慢性消化器疾患》「3:先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症」で申請
40	遺伝性ビタミンD抵抗性くる病(家族性低磷酸血症)	《整理》	《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)	《整理》	「107:ウィルソン(Wilson)病」、「110:無セルロプラスミン血症」などで申請
42	メンケス(Menkes)病(kinky-(steely)hair症候群)	《整理》	「108:メンケス(Menkes)病」、「109:オクシビタル・ホーン症候群」などで申請
43	グルタル酸尿症(I, II型)	《整理》	「33:グルタル酸血症1型」、「34:グルタル酸血症2型」で申請
46	遺伝性脈管浮腫	《整理》	《血友病等血液・免疫疾患》「109:遺伝性血管性浮腫(C1インヒター欠損症)」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)	《整理》 「145:水泡型先天性魚鱗癬様紅皮症」、「146:非水泡型先天性魚鱗癬様紅皮症」、「147:道化師様魚鱗癬」、「148:シェーグレン・ラーソン(Sjögren-Larsson)症候群」、「149:145から148までに掲げるもののほかの、先天性魚鱗癬」で申請
48	致死性表皮水疱症(ヘルリッツ(Herlitz)型)	《整理》 「150:接合部型表皮水疱症」で申請
49	ロウエ(Lowe)症候群(眼脳腎症候群)	《整理》 「142:ロウ(Lowe)症候群」で申請
50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損(後略)	《整理》 《内分泌疾患》「66:5 α -還元酵素欠損症」で申請
		《整理》 《内分泌疾患》「67:17 β -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症」で申請
		《整理》 《内分泌疾患》「76:ビタミンD依存性くる病」で申請
		《整理》 《内分泌疾患》「77:ビタミンD抵抗性骨軟化症」で申請
		《整理》 《血友病等血液・免疫疾患》「101:高IgD症候群(メバロン酸キナーゼ欠損症)」で申請
		《整理》 《神経・筋疾患》「8:カナバン(Ganavan)病」で申請
		《整理》 《神経・筋疾患》「9:アレキサンダー(Alexander)病」で申請
		《整理》 《神経・筋疾患》「10:ペリツェウス・メルツパツヘル(Pelizaeus-Merzbacher)病」で申請
		《整理》 《神経・筋疾患》「22:ウェルナー(Werner)症候群」で申請
		《整理》 《慢性消化器疾患》「4:エンテロキナーゼ欠損症」で申請
		《整理》 《慢性消化器疾患》「5:アミラーゼ欠損症」で申請
		《整理》 《慢性消化器疾患》「6:リパーゼ欠損症」で申請
		《整理》 《慢性消化器疾患》「13:クリグラー・ナジャー(Origler-Najjar)症候群」で申請
【削除する疾患と理由】		
1	イミノ酸異常症	《削除》 近年は、使われなくなった疾患名・疾患概念のため
2	家族性イミノグリシン尿症	《削除》 近年は、使われなくなった疾患名・疾患概念のため
11	無アルブミン血症	《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

表 8-3: 先天性代謝異常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8表 先天代謝異常(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	アミノ酸代謝異常症	ICD10	E729	1	フェニルケトン尿症(高フェニルアラニン血症)	ICD10	E701
				2	高チロシン血症1型		日本医学会
				3	高チロシン血症2型		日本医学会
				4	高チロシン血症3型		日本医学会
				5	高プロリン血症	ICD10	E725
				6	プロリダーゼ欠損症		日本医学会
				7	メープルシロップ尿症	ICD10	E710
				8	ホモシスチン尿症	ICD10	E721
				9	高メチオニン血症	ICD10	E721
				10	非ケトーシス型高グリシン血症		日本医学会
				11	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症		日本医学会
				12	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	ICD10	E722
				13	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	ICD10	E724
				14	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症(シトルリン血症)	ICD10	E722
				15	アルギニノコハク酸尿症	ICD10	E722
				16	高アルギニン血症	ICD10	E722
				17	シトルリン欠損症		南山堂
				18	高オルニチン血症	ICD10	E724
				19	ハートナップ(Hartnup)病	ICD10	E720
				20	リジン尿性蛋白不耐症	ICD10	E723
				21	シスチン尿症	ICD10	E720
2	有機酸代謝異常症	南山堂	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	ICD10	E729	
			23	メチルマロン酸血症	ICD10	E711	
			24	プロピオン酸血症	ICD10	E711	
			25	β-ケトチオラーゼ欠損症		日本医学会	
			26	イソ吉草酸血症	ICD10	E711	
			27	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症		日本小児科学会	
			28	メチルグルタコン酸尿症		日本小児科学会	
			29	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症		日本小児科学会	
			30	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルCoA合成酵素欠損症		日本小児科学会	
			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		日本小児科学会	
			32	複合カルボキシラーゼ欠損症		日本小児科学会	
			33	グルタル酸血症1型	ICD10	E723	
			34	グルタル酸血症2型	ICD10	E723	
			35	原発性高シュウ酸尿症		日本医学会	
			36	アルカプトン尿症	ICD10	E702	
			37	グリセロール尿症		日本小児科学会	
			38	先天性胆汁酸代謝異常症		日本小児科学会	
			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		南山堂	

3	脂肪酸代謝異常症	日本小児科学会	40	全身性カルニチン欠損症	南山堂			
			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	日本小児科学会			
			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	日本小児科学会			
			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	日本小児科学会			
			44	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	日本小児科学会			
			45	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	日本小児科学会			
			46	短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	日本小児科学会			
			47	三頭酵素欠損症	日本小児科学会			
			48	3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症	日本小児科学会			
			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	日本小児科学会			
4	ミトコンドリア病	ICD10	E888	50	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	日本小児科学会		
				51	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	日本小児科学会		
				52	フマラーゼ欠損症	日本小児科学会		
				53	スクシニル-CoAリガーゼ欠損症	日本小児科学会		
				54	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	日本小児科学会		
				55	ミトコンドリアDNA枯渇症候群	日本小児科学会		
				56	ミトコンドリアDNA突然変異(Leigh症候群、MELAS、MERRFを含む)	日本小児科学会		
				57	ミトコンドリアDNA欠失(Kearns-Sayre症候群を含む)	日本小児科学会		
				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	ICD10 E888		
5	糖質代謝異常症	南山堂	59	遺伝性フルクトース不耐症	南山堂			
			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	日本小児科学会			
			61	ガラクトキナーゼ欠損症	ICD10 E742			
			62	ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症	日本小児科学会			
			63	フルクトース-1, 6-ビスホスファターゼ欠損症	日本医学会			
			64	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	日本医学会			
			65	グリコーゲン合成酵素欠損症(糖原病0型)	日本小児科学会			
			66	糖原病I型	ICD10 E740			
			67	糖原病III型	ICD10 E740			
			68	糖原病IV型	ICD10 E740			
			69	糖原病V型	ICD10 E740			
			70	糖原病VI型	ICD10 E740			
			71	糖原病VII型	ICD10 E740			
			72	糖原病IX型	日本小児科学会			
			73	グルコーストランスポーター1(GLUT1)欠損症	日本小児神経学会			
			74	59から73までに掲げるもののほかの、糖質代謝異常症	南山堂			
			6	ライソゾーム病	日本小児科学会	75	ムコ多糖症I型	ICD10 E760
						76	ムコ多糖症II型	ICD10 E761
77	ムコ多糖症III型	ICD10 E762						
78	ムコ多糖症IV型	ICD10 E762						
79	ムコ多糖症VI型	ICD10 E762						
80	ムコ多糖症VII型	ICD10 E762						
81	フコシドーシス	日本小児科学会						
82	マンノシドーシス	ICD10 E711						
83	アスパルチルグルコサミン尿症	ICD10 E711						
84	シアリドーシス	ICD10 E711						

			85	ガラクトシアリドーシス	ICD10	E751
			86	GM1-ガングリオシドーシス	ICD10	E751
			87	GM2-ガングリオシドーシス	ICD10	E750
			88	異染性白質ジストロフィー	ICD10	E752
			89	ニーマン・ピック(Niemann-Pick)病	ICD10	E752
			90	ゴーシェ(Gaucher)病	ICD10	E752
			91	ファブリー(Fabry)病	ICD10	E752
			92	クラッベ(Krabbe)病	ICD10	E752
			93	ファーバー(Farber)病	ICD10	E752
			94	マルチプルスルファターゼ欠損症	ICD10	E752
			95	ムコポリドーシスII型(I-cell病)	ICD10	E770
			96	ムコリポリドーシスIII型	ICD10	E770
			97	ポンペ(Pompe)病	ICD10	E740
			98	酸性リパーゼ欠損症		日本小児科学会
			99	システン症	ICD10	E720
			100	遊離シアル酸蓄積症		日本小児科学会
			101	神経セロイドリポフスチン症	ICD10	E754
			102	75から101までに掲げるもののほかの、ライソゾーム病		日本小児科学会
7	ペルオキシソーム病	日本医学会	103	ペルオキシソーム形成異常症		南山堂
			104	副腎白質ジストロフィー	ICD10	E713
			105	レフサム(Refsum)病		南山堂
			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		日本医学会
8	金属代謝異常症	日本小児科学会	107	ウィルソン(Wilson)病	ICD10	E830
			108	メンケス(Menkes)病	ICD10	E830
			109	オクシピタル・ホーン症候群	ICD10	E830
			110	無セルロプラスミン血症	ICD10	E830
			111	亜硫酸酸化酵素欠損症		日本小児科学会
			112	先天性腸性肢端皮膚炎		日本小児科学会
			113	107から112までに掲げるもののほかの、金属代謝異常症		日本小児科学会
9	プリンピリミジン代謝異常症	日本小児科学会	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)		日本医学会
			115	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症		日本小児科学会
			116	キサンチン尿症	ICD10	E798
			117	尿酸トランスporter異常症		日本小児科学会
			118	オロト酸尿症		南山堂
			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		日本小児科学会
10	ビタミン代謝異常症	日本小児科学会	120	先天性葉酸吸収不全症	ICD10	D528
			121	120に掲げるもののほかの、ビタミン代謝異常症		日本小児科学会
11	神経伝達物質異常症	日本小児科学会	122	ビオプテリン代謝異常症		日本小児科学会
			123	チロシン水酸化酵素欠損症		日本小児科学会
			124	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症		日本小児科学会
			125	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症		日本小児科学会
			126	GABAアミノ基転移酵素欠損症		日本小児科学会
			127	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症		日本小児科学会
			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		日本小児科学会

12	脂質代謝異常症	日本医学会	129	原発性高カイトミクロン血症	日本小児科学会
			130	家族性高コレステロール血症	ICD10 E780
			131	家族性複合型高脂質血症	ICD10 E784
			132	無 β -リポタンパク血症	ICD10 E786
			133	高比重リポ蛋白(HDL)欠乏症	ICD10 E786
13	結合組織異常症	日本小児科学会	134	129から133までに掲げるもののほかの、脂質代謝異常症	日本医学会
			135	エーラス・ダンロス(Ehlers-Danlos)症候群	ICD10 Q796
			136	低ホスファターゼ症	ICD10 E833
			137	大理石骨病	ICD10 Q782
			138	リポイドタンパク症	日本医学会
139	135から138までに掲げるもののほかの、結合組織異常症	日本小児科学会			
14	先天性ポルフィリン症	ICD10 E802	140	先天性ポルフィリン症	ICD10 E802
15	ファンコーニ(Fanconi)症候群	日本小児科学会	141	ファンコーニ(Fanconi)症候群	日本小児科学会
			142	ロウ(Lowe)症候群	ICD10 E72.0
16	α 1-アンチトリプシン欠損症	南山堂	143	α 1-アンチトリプシン欠損症	南山堂
17	白皮症	日本医学会	144	白皮症	日本医学会
18	先天性魚鱗癬	日本医学会	145	水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	ICD10 Q803
			146	非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	ICD10 Q808
			147	道化師様魚鱗癬	日本皮膚科学会
			148	シェーグレン・ラーソン(Sjögren-Larsson)症候群	日本小児科学会
			149	145から148までに掲げるもののほかの、先天性魚鱗癬	日本医学会
19	接合部型表皮水疱症	日本小児科学会	150	接合部型表皮水疱症	日本小児科学会

表 9-1: 血友病等血液・免疫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9表 血友病等血液・免疫疾患(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	悪性貧血	1	巨赤芽球性貧血	1	巨赤芽球性貧血
2	イマースlund・グレスベック(Imerslund-Grasbeck)症候群	1	巨赤芽球性貧血	1	巨赤芽球性貧血
3	巨赤芽球性貧血	1	巨赤芽球性貧血	1	巨赤芽球性貧血
4	葉酸欠乏性貧血	1	巨赤芽球性貧血	1	巨赤芽球性貧血
5	アンチトロンピンⅢ欠乏症	23	アンチトロンピン欠乏症	48	先天性アンチトロンピン欠乏症
6	高分子キヌノゲン欠乏症	22	先天性血液凝固因子異常	47	36から46までに掲げるもののほかの、先天性血液凝固因子異常
7	先天性血液凝固異常症	22	先天性血液凝固因子異常	47	36から46までに掲げるもののほかの、先天性血液凝固因子異常
8	第Ⅰ因子(フィブリノゲン)欠乏症	22	先天性血液凝固因子異常	36	先天性フィブリノーゲン欠乏症
9	第Ⅱ因子(プロトロンピン)欠乏症	22	先天性血液凝固因子異常	37	先天性プロトロンピン欠乏症
10	第Ⅴ因子(不安定因子)欠乏症	22	先天性血液凝固因子異常	38	第Ⅴ因子欠乏症
11	第Ⅶ因子(安定因子)欠乏症	22	先天性血液凝固因子異常	39	第Ⅶ因子欠乏症
12	第Ⅷ因子欠乏症(血友病A)	22	先天性血液凝固因子異常	40	血友病A
13	第Ⅸ因子欠乏症(血友病B)	22	先天性血液凝固因子異常	41	血友病B
14	第Ⅹ因子(スチュアート・プラウアー(Stuart-Prower)因子)欠乏症	22	先天性血液凝固因子異常	42	第Ⅹ因子欠乏症
15	第Ⅺ因子欠乏症	22	先天性血液凝固因子異常	43	第Ⅺ因子欠乏症
16	第Ⅻ因子(ヘイグマン(Hageman)因子)欠乏症	22	先天性血液凝固因子異常	44	第Ⅻ因子欠乏症
17	第Ⅼ因子(フィブリン安定化因子)欠乏症	22	先天性血液凝固因子異常	45	第Ⅼ因子欠乏症
18	フォン・ウィレブランド(von Willebrand)病	22	先天性血液凝固因子異常	46	フォン・ウィレブランド(von Willebrand)病
19	プレカリクレイン欠乏症	22	先天性血液凝固因子異常	47	36から46までに掲げるもののほかの、先天性血液凝固因子異常
20	C蛋白(protein C)欠乏症	24	プロテインC欠乏症	49	先天性プロテインC欠乏症
21	S蛋白(protein S)欠乏症	25	プロテインS欠乏症	50	先天性プロテインS欠乏症
22	巨大血管腫(カサバツハ・メリット(Kasabach-Merritt)症候群)	19	カサバツハ・メリット症候群	30	カサバツハ・メリット(Kasabach-Merritt)症候群
23	血小板機能異常症(血小板異常症)	21	血小板機能異常症	33	血小板無力症
24	血小板血症	21	血小板機能異常症	34	血小板放出機構異常症
25	血小板無力症	20	本態性血小板血症	31	本態性血小板血症
26	血小板無力症症候群	21	血小板機能異常症	33	血小板無力症
27	血栓性血小板減少性紫斑病	21	血小板機能異常症	33	血小板無力症
28	周期性血小板減少症	14	血栓性血小板減少性紫斑病	25	血栓性血小板減少性紫斑病
29	先天性無巨核球性血小板減少症(トロンボポエチン欠損症)	17	周期性血小板減少症	28	周期性血小板減少症
30	貯蔵欠如症(strage pool 病)	16	先天性骨髄不全症候群	27	先天性無巨核球性血小板減少症
31	脾機能亢進性血小板減少症	21	血小板機能異常症	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
32	脾形成不全性血小板増加症	15	血小板減少症(脾機能亢進症による)	26	血小板減少症(脾機能亢進症による)
33	ベルナール・スーリエ(Bernard-Soulier)症候群	20	本態性血小板血症	31	本態性血小板血症
34	放出機構異常症('Aspirin-like' defect)	21	血小板機能異常症	32	ベルナール・スーリエ(Bernard-Soulier)症候群
35	本態性アトロンピア(トロンピン欠乏症)	21	血小板機能異常症	34	血小板放出機構異常症
		21	血小板機能異常症	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

36	免疫学的血小板減少症	13	血小板減少性紫斑病	23	免疫性血小板減少性紫斑病
37	寒冷凝集素症	13	血小板減少性紫斑病	24	23に掲げるもののほかの、血小板減少性紫斑病
38	自己免疫性溶血性貧血	6	自己免疫性溶血性貧血	7	寒冷凝集素症
39	新生児溶血性貧血(胎児赤芽球症)	6	自己免疫性溶血性貧血	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)
40	脾機能亢進性溶血性貧血		【告示削除】		【告示削除】
41	微小血管障害性溶血性貧血	9	溶血性貧血(脾機能亢進症による)	19	溶血性貧血(脾機能亢進症による)
42	発作性寒冷色素尿症	10	微小血管障害性溶血性貧血	20	微小血管障害性溶血性貧血
43	発作性夜間色素尿症	6	自己免疫性溶血性貧血	8	発作性寒冷ヘモグロビン尿症
44	慢性寒冷赤血球凝集素症	7	発作性夜間ヘモグロビン尿症	10	発作性夜間ヘモグロビン尿症
45	アデニレートキナーゼ欠乏性貧血	6	自己免疫性溶血性貧血	7	寒冷凝集素症
46	アルドラーゼ欠乏性貧血	8	遺伝性溶血性貧血	18	11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血
47	異常ヘモグロビン(色素)症	8	遺伝性溶血性貧血	18	11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血
48	遺伝性球状赤血球症	2	赤芽球癆	3	先天性赤芽球癆(Blackfan-Diamond貧血)
49	遺伝性高ヘモグロビンF症	8	遺伝性溶血性貧血	18	11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血
50	遺伝性楕円赤血球症	8	遺伝性溶血性貧血	11	遺伝性球状赤血球症
51	遺伝性有口(口唇状)赤血球症	8	遺伝性溶血性貧血	18	11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血
52	遺伝性溶血性非球状赤血球性貧血	8	遺伝性溶血性貧血		【告示削除】
53	遺伝性(先天性)溶血性貧血	8	遺伝性溶血性貧血	12	口唇赤血球症
54	家族性赤血球増加症	8	遺伝性溶血性貧血	18	11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血
55	鎌状赤血球貧血	12	家族性赤血球増加症	18	11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血
56	カルボキシヘモグロビン血症	8	遺伝性溶血性貧血	22	家族性赤血球増加症
57	ガンマグルトミルシステイン合成酵素欠乏性貧血	8	遺伝性溶血性貧血	13	鎌状赤血球症
58	グルコース燐酸イソメラーゼ欠乏性貧血	8	遺伝性溶血性貧血	18	11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血
59	グルコース-6-燐酸脱水素酵素(G-6-PD)欠乏性貧血	8	遺伝性溶血性貧血	18	11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血
60	グルタチオン過酸化酵素欠乏性貧血	8	遺伝性溶血性貧血	16	グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症
61	グルタチオン還元酵素欠乏性貧血	8	遺伝性溶血性貧血	18	11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血
62	グルタチオン合成酵素欠乏性貧血	8	遺伝性溶血性貧血	18	11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血
63	サラセミア(地中海貧血)	8	遺伝性溶血性貧血	18	11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血
64	サラセミア様症候群	8	遺伝性溶血性貧血	15	サラセミア
65	スルフヘモグロビン血症	8	遺伝性溶血性貧血	15	サラセミア
66	赤血球アデノシンデアミナーゼ異常症	8	遺伝性溶血性貧血	18	11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血
67	先天性ハインツ小体性貧血	8	遺伝性溶血性貧血	18	11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血
68	先天性メヘモグロビン血症	8	遺伝性溶血性貧血	18	11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血
69	先天性NADH・メヘモグロビン還元酵素欠乏症	8	遺伝性溶血性貧血	18	11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血
70	ピリミジン5'-ヌクレオチダーゼ欠乏性貧血	8	遺伝性溶血性貧血	18	11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血
71	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	8	遺伝性溶血性貧血	18	11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血
72	不安定ヘモグロビン症	8	遺伝性溶血性貧血	17	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血
73	ヘキソキナーゼ欠乏性貧血	8	遺伝性溶血性貧血	14	不安定ヘモグロビン症
74	ヘモグロビンC症	8	遺伝性溶血性貧血	18	11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血
75	ヘモグロビンD症	8	遺伝性溶血性貧血	18	11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血
76	ヘモグロビンE症	8	遺伝性溶血性貧血	18	11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血
77	ヘモグロビンS症	8	遺伝性溶血性貧血	18	11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血
78	ホスホグリセリン酸キナーゼ欠乏性貧血	8	遺伝性溶血性貧血	18	11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血

79	ホスホフルクトキナーゼ欠乏性貧血	8	遺伝性溶血性貧血	18	11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血
80	燐酸三炭糖イソメラーゼ欠乏性貧血	8	遺伝性溶血性貧血	18	11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血
81	2, 3-ジホスホグリセル酸ムターゼ欠乏性貧血	8	遺伝性溶血性貧血	18	11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血
82	エリスロポエチン分泌異常	12	家族性赤血球増加症	22	家族性赤血球増加症
83	原発性鉄芽球性貧血	4	鉄芽球性貧血	5	鉄芽球性貧血
84	ビタミンB6反応性(ピリドキシン欠乏性)貧血	4	鉄芽球性貧血	5	鉄芽球性貧血
85	ピリドキシン反応性貧血	4	鉄芽球性貧血	5	鉄芽球性貧血
86	アルダー(Alder)異常(症候群)		【疾患群移動】		【疾患群移動】《悪性新生物》「17: 骨髄異形成症候群」、《先天性代謝異常》「ムコ多糖症」などの原疾患で申請
87	遺伝性好中球減少症(家族性慢性好中球減少症)	32	原発性食細胞機能不全症および欠損症	87	重症先天性好中球減少症
		32	原発性食細胞機能不全症および欠損症	89	87及び88に掲げるもののほかの、慢性の経過をたどる好中球減少症
88	好酸球増加症	36	好酸球増加症	111	好酸球増加症
89	周期性好中球減少症	32	原発性食細胞機能不全症および欠損症	88	周期性好中球減少症
90	怠惰白血球症候群	29	免疫不全を伴う特徴的な症候群	73	高IgE症候群
		32	原発性食細胞機能不全症および欠損症	90	白血球接着不全症
		32	原発性食細胞機能不全症および欠損症	91	シュワツハマン・ダイヤモンド(Shwachman-Diamond)症候群
		32	原発性食細胞機能不全症および欠損症	95	90から94に掲げるもののほかの、白血球機能異常
91	不能白血球症	32	原発性食細胞機能不全症および欠損症	94	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症
		32	原発性食細胞機能不全症および欠損症	95	90から94に掲げるもののほかの、白血球機能異常
		35	先天性補体欠損症	108	先天性補体欠損症
		35	先天性補体欠損症	110	108及び109に掲げるもののほかの、先天性補体欠損症
92	ペルゲル・フェット(Pelger-Huet)異常(症候群)		【疾患群移動】		【疾患群移動】《悪性新生物》「白血病」、17: 骨髄異形成症候群」などの原疾患で申請
93	慢性再生不良性好中球減少症(シュベート・ダマシエク(Spat-Damashek))症候群	32	原発性食細胞機能不全症および欠損症	89	87及び88に掲げるもののほかの、慢性の経過をたどる好中球減少症
94	慢性本態性好中球減少症	32	原発性食細胞機能不全症および欠損症	89	87及び88に掲げるもののほかの、慢性の経過をたどる好中球減少症
95	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	32	原発性食細胞機能不全症および欠損症	93	ミエロペルオキシダーゼ欠損症
96	メイ・ヘグリン(May-Hegglin)異常(症候群)	18	メイ・ヘグリン症候群	29	メイ・ヘグリン(May-Hegglin)症候群
97	異ガンマグロブリン血症	30	液性免疫不全を主とする疾患	83	76から82までに掲げるもののほかの、液性免疫不全を主とする疾患
98	ウィスコット・アルドリッチ(Wiskott-Aldrich)症候群	29	免疫不全を伴う特徴的な症候群	63	ウィスコット・アルドリッチ(Wiskott-Aldrich)症候群
99	胸腺形成不全	29	免疫不全を伴う特徴的な症候群	72	胸腺低形成(DiGeorge症候群, 22q11.2欠失症候群)
100	グッド(Good)症候群	30	液性免疫不全を主とする疾患	83	76から82までに掲げるもののほかの、液性免疫不全を主とする疾患
101	高グロブリン血症性紫斑病		【疾患群移動】		【疾患群移動】《膠原病》「2: シェーグレン(Sjogren)症候群」などで申請
102	後天性免疫不全症候群(AIDS、HIV感染症)	38	後天性免疫不全症候群	113	後天性免疫不全症候群
103	シェディアク・東(Chediak-Higashi)異常(症候群)	31	免疫調節障害	84	シェディアク・東(Chediak-Higashi)症候群
104	重症複合免疫不全症(リンパ球減少性無ガンマグロブリン血症)	28	複合免疫不全症	53	X連鎖重症複合免疫不全症
		28	複合免疫不全症	54	細網系異形成
		28	複合免疫不全症	55	アデノシンデアミナーゼ(ADA)欠損症
		28	複合免疫不全症	62	1から9までに掲げるもののほかの、複合免疫不全症
		31	免疫調節障害	85	X連鎖リンパ増殖症候群

105	スイス型無ガンマグロブリン血症	31 免疫調節障害	86 84及び85に掲げるもののほかの、免疫調節障害
		30 液性免疫不全を主とする疾患	83 76から82までに掲げるもののほかの、液性免疫不全を主とする疾患
106	選択的免疫グロブリン欠損症	30 液性免疫不全を主とする疾患	79 IgGサブクラス欠損症
107	先天性細胞性免疫不全症	28 複合免疫不全症	62 1から9までに掲げるもののほかの、複合免疫不全症
		32 原発性食細胞機能不全症および欠損症	95 90から94に掲げるもののほかの、白血球機能異常
		33 自然免疫異常	96 免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症
		33 自然免疫異常	97 IRAK4欠損症
		33 自然免疫異常	98 MyD88欠損症
		33 自然免疫異常	99 慢性皮膚粘膜カンジダ症
		33 自然免疫異常	100 96から99に掲げるもののほかの、自然免疫異常
		34 自己炎症性疾患	102 TNF受容体関連周期性症候群
		34 自己炎症性疾患	104 慢性再発性多発性骨髄炎
		34 自己炎症性疾患	105 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
		34 自己炎症性疾患	106 中條・西村症候群
		34 自己炎症性疾患	107 101から106に掲げるもののほかの、自己炎症性疾患
108	低ガンマグロブリン血症	28 複合免疫不全症	56 オーメン(Omenn)症候群
		30 液性免疫不全を主とする疾患	76 X連鎖無ガンマグロブリン血症
		30 液性免疫不全を主とする疾患	82 乳児一過性低ガンマグロブリン血症
		30 液性免疫不全を主とする疾患	83 76から82までに掲げるもののほかの、液性免疫不全を主とする疾患
109	ディジョージ(DiGeorge)症候群	29 免疫不全を伴う特徴的な症候群	72 胸腺低形成(DiGeorge症候群, 22q11.2欠失症候群)
110	特定抗体産生不全症(specific unresponsiveness)	30 液性免疫不全を主とする疾患	81 特異抗体産生不全症
111	ネロゼフ(Nezelof)症候群	28 複合免疫不全症	62 1から9までに掲げるもののほかの、複合免疫不全症
112	バリアブル・イムノデフィシエンシー(variable immunodeficiency)	30 液性免疫不全を主とする疾患	77 分類不能型免疫不全症
113	複合型免疫不全症	28 複合免疫不全症	57 プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症
		28 複合免疫不全症	58 CD8欠損症
		28 複合免疫不全症	59 ZAP-70欠損症
		28 複合免疫不全症	60 MHCクラスI欠損症
		28 複合免疫不全症	61 MHCクラスII欠損症
		29 免疫不全を伴う特徴的な症候群	62 1から9までに掲げるもののほかの、複合免疫不全症
		29 免疫不全を伴う特徴的な症候群	65 ナイミーヘン染色体不安定(Nijmegen breakage)症候群
		29 免疫不全を伴う特徴的な症候群	66 ブルーム(Bloom)症候群
		29 免疫不全を伴う特徴的な症候群	67 ICF症候群
		29 免疫不全を伴う特徴的な症候群	68 PMS2異常症
		29 免疫不全を伴う特徴的な症候群	69 RIDDLE症候群
		29 免疫不全を伴う特徴的な症候群	70 シムケ(Schimke)症候群
		29 免疫不全を伴う特徴的な症候群	71 ネザートン(Netherton)症候群
		29 免疫不全を伴う特徴的な症候群	74 肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症
		29 免疫不全を伴う特徴的な症候群	75 先天性角化異常症
		30 液性免疫不全を主とする疾患	78 高IgM症候群
114	ブルトン(Bruton)型無ガンマグロブリン血症	30 液性免疫不全を主とする疾患	76 X連鎖無ガンマグロブリン血症
115	本態性高ガンマグロブリン血症	【告示削除】	【告示削除】
116	末梢(毛細)血管拡張性運動失調症(ルイ・バー(Louis-Bar)症候群)	29 免疫不全を伴う特徴的な症候群	64 毛細血管拡張性運動失調症

117	慢性活動性EBウイルス感染症	37	慢性活動性EBウイルス感染症	112	慢性活動性EBウイルス感染症
118	慢性肉芽腫症	32	原発性食細胞機能不全症および欠損症	92	慢性肉芽腫症
119	慢性GVHD(Graft Versus Host disease、移植片対宿主病)	39	慢性移植片対宿主病	114	慢性移植片対宿主病
120	無ガンマグロブリン血症	30	液性免疫不全を主とする疾患	83	76から82までに掲げるもののほかの、液性免疫不全を主とする疾患
121	良性単クローン性免疫グロブリン異常症(良性(本態性)M-蛋白血症)		【告示削除】		【告示削除】
122	IgA欠損症	30	液性免疫不全を主とする疾患	80	選択的IgA欠損
123	IgM欠損症	30	液性免疫不全を主とする疾患	83	76から82までに掲げるもののほかの、液性免疫不全を主とする疾患
124	遺伝性出血性末梢血管拡張症(ランデュ・オスラー・ウェーバー(Rendu-Osler-Weber)症候群)	26	遺伝性出血性末梢血管拡張症	51	遺伝性出血性末梢血管拡張症
125	骨髓線維症(骨髓硬化症、本態性骨髓様化生)	27	骨髓線維症	52	骨髓線維症
126	真性多血症	11	真性多血症	21	真性多血症
127	赤芽球癆	2	赤芽球癆	2	後天性赤芽球癆
128	先天性赤血球産生異常性貧血	3	先天性赤血球形成異常性貧血	4	先天性赤血球形成異常性貧血
代12	無トランスフェリン症	5	無トランスフェリン血症	6	無トランスフェリン血症
代13	無ハプトグロビン症	6	自己免疫性溶血性貧血	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)
代46	遺伝性脈管浮腫	35	先天性補体欠損症	109	遺伝性血管性浮腫(C1インヒビター欠損症)
代50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損(後略)	34	自己炎症性疾患	101	高IgD症候群(メバロン酸キナーゼ欠損症)
膠5	自己免疫性腸炎	34	自己炎症性疾患	103	早期発症型炎症性腸疾患

表 9-2: 血友病等血液・免疫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

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	悪性貧血	《整理》	「1: 巨赤芽球性貧血」で申請
2	イマースlund・グレスベック(Imerslund-Grasbeck)症候群	《整理》	「1: 巨赤芽球性貧血」で申請
4	葉酸欠乏性貧血	《整理》	「1: 巨赤芽球性貧血」で申請
6	高分子キニノゲン欠乏症	《整理》	「47: 36から46までに掲げるもののほかの、先天性血液凝固因子異常」で申請
19	プレカリクレイン欠乏症	《整理》	「47: 36から46までに掲げるもののほかの、先天性血液凝固因子異常」で申請
26	血小板無力症症候群	《整理》	「33: 血小板無力症」で申請
30	貯蔵欠如症(storage pool病)	《整理》	「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
32	脾形成不全性血小板増加症	《整理》	「31: 本態性血小板血症」で申請
35	本態性アトロンピア(アトロンピン欠乏症)	《整理》	「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
44	慢性寒冷赤血球凝集素症	《整理》	「7: 寒冷凝集素症」で申請
45	アデニレートキナーゼ欠乏性貧血	《整理》	「18: 11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
46	アルドラーゼ欠乏性貧血	《整理》	「18: 11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
47	異常ヘモグロビン(血色素)症	《整理》	「3: 先天性赤芽球癆(Blackfan-Diamond貧血)」、「14: 不安定ヘモグロビン症」、「18: 11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
49	遺伝性高ヘモグロビンF症	《整理》	「18: 11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
51	遺伝性有口(口唇状)赤血球症	《整理》	「12: 口唇赤血球症」で申請
52	遺伝性溶血性非球状赤血球性貧血	《整理》	「18: 11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
53	遺伝性(先天性)溶血性貧血	《整理》	「18: 11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
56	カルボキシヘモグロビン血症	《整理》	「18: 11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
57	ガンマグルトミルシステイン合成酵素欠乏性貧血	《整理》	「18: 11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
58	グルコース燐酸イソメラーゼ欠乏性貧血	《整理》	「18: 11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
60	グルタチオン過酸化酵素欠乏性貧血	《整理》	「18: 11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
61	グルタチオン還元酵素欠乏性貧血	《整理》	「18: 11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
62	グルタチオン合成酵素欠乏性貧血	《整理》	「18: 11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
64	サラセミア様症候群	《整理》	「15: サラセミア」で申請
65	スルフヘモグロビン血症	《整理》	「18: 11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
66	赤血球アデノシンデアミナーゼ異常症	《整理》	「18: 11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
67	先天性ハインツ小体性貧血	《整理》	「18: 11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
68	先天性メトヘモグロビン血症	《整理》	「18: 11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
69	先天性NADH・メトヘモグロビン還元酵素欠乏症	《整理》	「18: 11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
70	ピリミジン5' ーヌクレオチダーゼ欠乏性貧血	《整理》	「18: 11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
73	ヘキソキナーゼ欠乏性貧血	《整理》	「18: 11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
74	ヘモグロビンC症	《整理》	「18: 11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
75	ヘモグロビンD症	《整理》	「18: 11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請

76	ヘモグロビンE症	《整理》	「18:11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
77	ヘモグロビンS症	《整理》	「18:11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
78	ホスホグリセリン酸キナーゼ欠乏性貧血	《整理》	「18:11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
79	ホスホフルクトキナーゼ欠乏性貧血	《整理》	「18:11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
80	燐酸三炭糖イソメラーゼ欠乏性貧血	《整理》	「18:11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
81	2, 3-ジホスホグリセリン酸ムターゼ欠乏性貧血	《整理》	「18:11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血」で申請
82	エリスロポエチン分泌異常	《整理》	「22: 家族性赤血球増加症」で申請
84	ビタミンB6反応性(ピリドキシン欠乏性)貧血	《整理》	「5: 鉄芽球性貧血」で申請
85	ピリドキシン反応性貧血	《整理》	「5: 鉄芽球性貧血」で申請
86	アルダー(Alder)異常(症候群)	《整理》	《悪性新生物》「17: 骨髄異形成症候群」、《先天性代謝異常》「ムコ多糖症」などの原疾患で申請
87	遺伝性好中球減少症(家族性慢性好中球減少症)	《整理》	「87: 重症先天性好中球減少症」、「89: 87及び88に掲げるもののほかの、慢性の経過をたどる好中球減少症」などで申請
90	怠惰白血球症候群	《整理》	「73: 高IgE症候群」、「90: 白血球接着不全症」、「91: シュワツハマン・ダイヤモンド(Shwachman-Diamond)症候群」、「95: 90から94に掲げるもののほかの、白血球機能異常」などで申請
91	不能白血球症	《整理》	「94: メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症」、「95: 90から94に掲げるもののほかの、白血球機能異常」、「108: 先天性補体欠損症」、「110: 108及び109に掲げるもののほかの、先天性補体欠損症」などで申請
92	ペルゲル・フェット(Pelger-Huet)異常(症候群)	《整理》	《悪性新生物》「白血病」、《悪性新生物》「17: 骨髄異形成症候群」などの原疾患で申請
93	慢性再生不良性好中球減少症(シュペート・ダマシェク(Spat-Damashek)症候群)	《整理》	「89: 87及び88に掲げるもののほかの、慢性の経過をたどる好中球減少症」で申請
94	慢性本態性好中球減少症	《整理》	「89: 87及び88に掲げるもののほかの、慢性の経過をたどる好中球減少症」で申請
97	異ガンマグロブリン血症	《整理》	「83: 76から82までに掲げるもののほかの、液性免疫不全を主とする疾患」で申請
100	グッド(Good)症候群	《整理》	「83: 76から82までに掲げるもののほかの、液性免疫不全を主とする疾患」で申請
101	高グロブリン血症性紫斑病	《整理》	《膠原病》「2: シェーグレン(Sjögren)症候群」などで申請
103	シェディアク・東(Che diak-Higashi)異常(症候群)	《整理》	「84: チェディアック・東(Che diak-Higashi)症候群」で申請
104	重症複合免疫不全症(リンパ球減少性無ガンマグロブリン血症)	《整理》	「53: X連鎖重症複合免疫不全症」、「54: 細網系異形成」、「55: アデノシンデアミナーゼ(ADA)欠損症」、「62: 53から61までに掲げるもののほかの、複合免疫不全症」、「85: X連鎖リンパ増殖症候群」、「86: 84及び85に掲げるもののほかの、免疫調節障害」などで申請
105	スイス型無ガンマグロブリン血症	《整理》	「83: 76から82までに掲げるもののほかの、液性免疫不全を主とする疾患」で申請
106	選択的免疫グロブリン欠損症	《整理》	「79: IgGサブクラス欠損症」で申請
107	先天性細胞性免疫不全症	《整理》	「62: 53から61までに掲げるもののほかの、複合免疫不全症」、「95: 90から94に掲げるもののほかの、白血球機能異常」、「自然免疫異常」、「自己炎症性疾患」の中の適切な細分類病名で申請
108	低ガンマグロブリン血症	《整理》	「56: オーメン(Omenn)症候群」、「76: X連鎖無ガンマグロブリン血症」、「82: 乳児一過性低ガンマグロブリン血症」、「83: 76から82までに掲げるもののほかの、液性免疫不全を主とする疾患」などで申請
109	ディジョージ(DiGeorge)症候群	《整理》	「72: 胸腺低形成(DiGeorge)症候群, 22q11.2欠損症候群」で申請
110	特定抗体産生不全症(specific unresponsiveness)	《整理》	「81: 特異抗体産生不全症」で申請
111	ネゼロフ(Nezelof)症候群	《整理》	「62: 53から61までに掲げるもののほかの、複合免疫不全症」で申請
112	バリアブル・イムノデフィシエンシー(variable immunodeficiency)	《整理》	「77: 分類不能型免疫不全症」で申請
113	複合型免疫不全症	《整理》	「複合免疫不全症」、「免疫不全を伴う特徴的な症候群」、「液性免疫不全を主とする疾患」の中の適切な細分類病名で申請
114	ブルトン(Bruton)型無ガンマグロブリン血症	《整理》	「76: X連鎖無ガンマグロブリン血症」で申請
120	無ガンマグロブリン血症	《整理》	「83: 76から82までに掲げるもののほかの、液性免疫不全を主とする疾患」で申請
123	IgM欠損症	《整理》	「83: 76から82までに掲げるもののほかの、液性免疫不全を主とする疾患」で申請
127	赤芽球癆	《整理》	「2: 後天性赤芽球癆」で申請

【削除する疾患と理由】			
39	新生児溶血性貧血(胎児赤芽球症)	<<削除>>	近年の治療成績の向上により、慢性経過をとることがほとんどなくなったと考えられるため
50	遺伝性橢円赤血球症	<<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
115	本態性高ガンマグロブリン血症	<<削除>>	近年は、使われなくなった疾患名・疾患概念のため
121	良性単クローン性免疫グロブリン異常症(良性(本態性)M一蛋白血症)	<<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

表 9-3: 血友病等血液・免疫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9表 血友病等血液・免疫疾患(改定案)							
番号	大分類 疾患名(改定案)	表記の根拠		番号	細分類 疾患名(改定案)	表記の根拠	
		出典	番号			出典	番号
1	巨赤芽球性貧血	ICD10	D531	1	巨赤芽球性貧血	ICD10	D531
2	赤芽球癆	日本医師会		2	後天性赤芽球癆	ICD10	D610
3	先天性赤血球形成異常性貧血	ICD10	D644	3	先天性赤芽球癆(Blackfan-Diamond貧血)	日本医師会	
4	鉄芽球性貧血	ICD10	D643	4	先天性赤血球形成異常性貧血	ICD10	D644
5	無トランスフェリン血症	ICD10	E880	5	鉄芽球性貧血	ICD10	D643
6	自己免疫性溶血性貧血	ICD10	D591	6	無トランスフェリン血症	ICD10	E880
				7	寒冷凝集素症	ICD10	D591
				8	発作性寒冷ヘモグロビン尿症	ICD10	D596
				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)	ICD10	D591
7	発作性夜間ヘモグロビン尿症	ICD10	D595	10	発作性夜間ヘモグロビン尿症	ICD10	D595
8	遺伝性溶血性貧血	南山堂		11	遺伝性球状赤血球症	ICD10	D580
				12	口唇赤血球症	ICD10	D588
				13	鎌状赤血球症	ICD10	D571
				14	不安定ヘモグロビン症	ICD10	D582
				15	サラセミア	ICD10	D569
				16	グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症	南山堂	
				17	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	ICD10	D552
				18	11から17までに掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血	南山堂	
9	溶血性貧血(脾機能亢進症による)	ICD10	D589	19	溶血性貧血(脾機能亢進症による)	ICD10	D589
10	微小血管障害性溶血性貧血	ICD10	D594	20	微小血管障害性溶血性貧血	ICD10	D594
11	真性多血症	文科省		21	真性多血症	文科省	
12	家族性赤血球増加症	ICD10	D750	22	家族性赤血球増加症	ICD10	D750
13	血小板減少性紫斑病	ICD10	D694	23	免疫性血小板減少性紫斑病	日本小児科学会	
				24	23に掲げるもののほかの、血小板減少性紫斑病	日本医学会	
14	血栓性血小板減少性紫斑病	ICD10	M311	25	血栓性血小板減少性紫斑病	ICD10	M311
15	血小板減少症(脾機能亢進症による)	ICD10	D696	26	血小板減少症(脾機能亢進症による)	ICD10	D696
16	先天性骨髄不全症候群	日本小児科学会		27	先天性無巨核球性血小板減少症	日本小児科学会	
17	周期性血小板減少症	ICD10	D696	28	周期性血小板減少症	ICD10	D696
18	メイ・ヘグリン(May-Hegglin)症候群	ICD10	D720	29	メイ・ヘグリン(May-Hegglin)症候群	ICD10	D720
19	カサバツハ・メリット(Kasabach-Merritt)症候群	ICD10	D694	30	カサバツハ・メリット(Kasabach-Merritt)症候群	ICD10	D694
20	本態性血小板血症	ICD10	D473	31	本態性血小板血症	ICD10	D473
21	血小板機能異常症	ICD10	D691	32	ベルナル・スーリエ(Bernard-Soulier)症候群	ICD10	D691
				33	血小板無力症	ICD10	D691
				34	血小板放出機構異常症	ICD10	D691
				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	ICD10	D691
22	先天性血液凝固因子異常	ICD10	D689	36	先天性フィブリノーゲン欠乏症	南山堂	
				37	先天性プロトロンビン欠乏症	日本小児科学会	
				38	第V因子欠乏症	ICD10	D682
				39	第VII因子欠乏症	ICD10	D682

				40	血友病A	ICD10	D66
				41	血友病B	ICD10	D67
				42	第X因子欠乏症		日本医学会
				43	第XI因子欠乏症		日本医学会
				44	第XII因子欠乏症		日本医学会
				45	第XIII因子欠乏症		日本医学会
				46	フォンウィルブラント(von Willebrand)病	ICD10	D680
				47	36から46までに掲げるもののほかの、先天性血液凝固因子異常	ICD10	D689
23	アンチトロンビン欠乏症	ICD10	D688	48	先天性アンチトロンビン欠乏症		日本小児科学会
24	プロテインC欠乏症	ICD10	D688	49	先天性プロテインC欠乏症		日本小児科学会
25	プロテインS欠乏症	ICD10	D688	50	先天性プロテインS欠乏症		日本小児科学会
26	遺伝性出血性末梢血管拡張症	ICD10	I780	51	遺伝性出血性末梢血管拡張症	ICD10	I780
27	骨髄線維症	ICD10	D471	52	骨髄線維症	ICD10	D471
28	複合免疫不全症		日本医学会	53	X連鎖重症複合免疫不全症	ICD10	D821
				54	細網系異形成		日本医学会
				55	アデノシンデアミナーゼ(ADA)欠損症	ICD10	D813
				56	オーメン(Omenn)症候群	ICD10	D818
				57	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症	ICD10	D815
				58	CD8欠損症		日本小児科学会
				59	ZAP-70欠損症	ICD10	D818
				60	MHCクラスI欠損症	ICD10	D816
				61	MHCクラスII欠損症	ICD10	D817
				62	53から61までに掲げるもののほかの、複合免疫不全症		日本医学会
29	免疫不全を伴う特徴的な症候群		日本小児科学会	63	ウィスコット・オルドリッチ(Wiskott-Aldrich)症候群	ICD10	D820
				64	毛細血管拡張性運動失調症	ICD10	G113
				65	ナイミーヘン染色体不安定(Nijmegen breakage)症候群	ICD10	D828
				66	ブルーム(Bloom)症候群	ICD10	Q828
				67	ICF症候群		日本小児科学会
				68	PMS2異常症		日本小児科学会
				69	RIDDLE症候群		日本小児科学会
				70	シムケ(Schimke)症候群		日本小児科学会
				71	ネザートン(Netherton)症候群	ICD10	Q808/L6
				72	胸腺低形成(DiGeorge症候群, 22q11.2欠失症候群)		文部科学省
				73	高IgE症候群	ICD10	D824
				74	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症		日本小児科学会
				75	先天性角化異常症	ICD10	Q828
30	液性免疫不全を主とする疾患		日本小児科学会	76	X連鎖無ガンマグロブリン血症	ICD10	D800
				77	分類不能型免疫不全症		日本医学会
				78	高IgM症候群	ICD10	D805
				79	IgGサブクラス欠損症	ICD10	D803
				80	選択的IgA欠損		日本医学会
				81	特異抗体産生不全症		日本小児科学会
				82	乳児一過性低ガンマグロブリン血症	ICD10	D807
				83	76から82までに掲げるもののほかの、液性免疫不全を主とする疾患		日本小児科学会
31	免疫調節障害		日本小児科学会	84	チエディアック・東(Chédiak-Higashi)症候群	ICD10	E703

				85	X連鎖リンパ増殖症候群	ICD10	D823
				86	84及び85に掲げるもののほかの、免疫調節障害	ICD10	D848
32	原発性食細胞機能不全症および欠損症	日本小児科学会		87	重症先天性好中球減少症	ICD10	D70
				88	周期性好中球減少症	ICD10	D70
				89	87及び88に掲げるもののほかの、慢性の経過をたどる好中球減少症	ICD10	D70
				90	白血球接着不全症	ICD10	D71
				91	シュワツハマン・ダイヤモンド(Shwachman-Diamond)症候群	日本医学会	
				92	慢性肉芽腫症	ICD10	D71
				93	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	ICD10	E803
				94	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症	ICD10	D71
				95	90から94に掲げるもののほかの、白血球機能異常	ICD10	D729
33	自然免疫異常	日本小児科学会		96	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症	日本小児科学会	
				97	IRAK4欠損症	日本小児科学会	
				98	MyD88欠損症	日本小児科学会	
				99	慢性皮膚粘膜カンジダ症	ICD10	B372
				100	96から99に掲げるもののほかの、自然免疫異常	日本小児科学会	
34	自己炎症性疾患	日本小児科学会		101	高IgD症候群(メバロン酸キナーゼ欠損症)	ICD10	R771
				102	TNF受容体関連周期性症候群	日本小児科学会	
				103	早期発症型炎症性腸疾患	日本小児科学会	
				104	慢性再発性多発性骨髄炎	日本小児科学会	
				105	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	日本小児科学会	
				106	中條・西村症候群	日本小児科学会	
				107	101から106に掲げるもののほかの、自己炎症性疾患	日本小児科学会	
35	先天性補体欠損症	ICD10	D841	108	先天性補体欠損症	ICD10	D841
				109	遺伝性血管性浮腫(C1インヒビター欠損症)	ICD10	D841
				110	108及び109に掲げるもののほかの、先天性補体欠損症	ICD10	D841
36	好酸球増加症	ICD10	D721	111	好酸球増加症	ICD10	D721
37	慢性活動性EBウイルス感染症	日本小児科学会		112	慢性活動性EBウイルス感染症	日本小児科学会	
38	後天性免疫不全症候群	ICD10	B24	113	後天性免疫不全症候群	ICD10	B24
39	慢性移植片対宿主病	ICD10	T860	114	慢性移植片対宿主病	ICD10	T860

表 10-1: 神経・筋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10表 神経・筋疾患(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	ウェスト(West)症候群(点頭てんかん)	2	点頭てんかん(West症候群)
2	結節性硬化症	4	結節性硬化症
3	重症乳児ミオクロニーてんかん	1	乳児重症ミオクロニーてんかん
4	小児亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	5	亜急性硬化性全脳炎
5	先天性ミオパチー	11	先天性ミオパチー
		11	先天性ミオパチー
		11	先天性ミオパチー
		11	先天性ミオパチー
		11	先天性ミオパチー
		11	先天性ミオパチー
6	福山型先天性筋ジストロフィー(先天性遺伝性筋ジストロフィー)	12	先天性筋ジストロフィー
		12	先天性筋ジストロフィー
		12	先天性筋ジストロフィー
7	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)		【疾患群移動】
8	ミニコア病	11	先天性ミオパチー
9	無痛無汗症	6	先天性無痛無汗症
10	リー(Leigh)脳症		【疾患群移動】
11	レット(Rett)症候群	7	レット(Rett)症候群
12	レノックス・ガストウ(Lennox-Gastaut)症候群	3	レノックス・ガストウ(Lennox-Gastaut)症候群
内86	アジソン(Addison)病	14	ウェルナー(Werner)症候群
代28	色素性乾皮症	13	色素性乾皮症
代50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損(後略)	8	カナバン(Canavan)病
		9	アレキサンダー(Alexander)病
		10	ペリツェウス・メルツバッヘル(Pelizaeus-Merzbacher)病
		2	点頭てんかん(West症候群)
		4	結節性硬化症
		1	乳児重症ミオクロニーてんかん
		5	亜急性硬化性全脳炎
		11	ミオチューブラーミオパチー
		12	先天性筋線維型不均等症
		13	ネマリンミオパチー
		14	セントラルコア病
		15	マルチコア病
		17	11から16に掲げるもののほかの、先天性ミオパチー
		18	福山型先天性筋ジストロフィー
		19	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー
		20	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー
			【疾患群移動】《先天性代謝異常》「4:ミトコンドリア病」で申請
		16	ミニコア病
		6	先天性無痛無汗症
			【疾患群移動】《先天性代謝異常》「4:ミトコンドリア病」で申請
		7	レット(Rett)症候群
		22	ウェルナー(Werner)症候群
		21	色素性乾皮症
		8	カナバン(Canavan)病
		9	アレキサンダー(Alexander)病
		10	ペリツェウス・メルツバッヘル(Pelizaeus-Merzbacher)病

表 10-2: 神経・筋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10表 神経・筋疾患(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】			
5	先天性ミオパチー	《整理》	「11:ミオチューブラーミオパチー」、「12:先天性筋線維型不均等症」、「13:ネマリンミオパチー」、「14:セントラルコア病」、「15:マルチコア病」、「17:11から16に掲げるもののほかの、先天性ミオパチー」で申請
7	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)	《整理》	《先天代謝異常》「4:ミトコンドリア病」のうち、適切な細分類病名で申請
10	リー (Leigh) 脳症	《整理》	《先天代謝異常》「4:ミトコンドリア病」のうち、適切な細分類病名で申請

表 10-3: 神経・筋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10表 神経・筋疾患(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	乳児重症ミオクロニーてんかん	ICD10	G404	1	乳児重症ミオクロニーてんかん	ICD10	G404
2	點頭てんかん(West症候群)	ICD10	G404	2	點頭てんかん(West症候群)	ICD10	G404
3	レノックス・ガストー(Lennox-Gastaut)症候群	ICD10	G404	3	レノックス・ガストー(Lennox-Gastaut)症候群	ICD10	G404
4	結節性硬化症	政令		4	結節性硬化症	政令	
5	亜急性硬化性全脳炎	政令		5	亜急性硬化性全脳炎	政令	
6	先天性無痛無汗症	ICD10	G608	6	先天性無痛無汗症	ICD10	G608
7	レット(Rett)症候群	ICD10	F842	7	レット(Rett)症候群	ICD10	F842
8	カナバン(Canavan)病	日本医学会		8	カナバン(Canavan)病	日本医学会	
9	アレキサンダー(Alexander)病	ICD10	E752	9	アレキサンダー(Alexander)病	ICD10	E752
10	ペリツェウス・メルツバッヘル(Pelizaeus-Merzbacher)病	ICD10	E752	10	ペリツェウス・メルツバッヘル(Pelizaeus-Merzbacher)病	ICD10	E752
11	先天性ミオパチー	ICD10	G712	11	ミオチューブラーミオパチー	ICD10	G712
				12	先天性筋線維型不均等症	南山堂	
				13	ネマリンミオパチー	ICD10	G712
				14	セントラルコア病	ICD10	G712
				15	マルチコア病	ICD10	G712
				16	ミニコア病	日本小児神経学会	
				17	11から16に掲げるもののほかの、先天性ミオパチー	ICD10	G712
12	先天性筋ジストロフィー	ICD10	G712	18	福山型先天性筋ジストロフィー	ICD10	G712
				19	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	日本小児神経学会	
				20	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー	日本小児神経学会	
13	色素性乾皮症	ICD10	Q821	21	色素性乾皮症	ICD10	Q821
14	ウェルナー(Werner)症候群	ICD10	E348	22	ウェルナー(Werner)症候群	ICD10	E348

表 11-1: 慢性消化器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11表 慢性消化器疾患(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	アラジール(Alagille)症候群(動脈肝異形成 arterio hepatic dysplasia)	9	肝内胆汁うっ滞性疾患
2	肝硬変	11	肝硬変症
3	肝内胆管異形成症候群	9	肝内胆汁うっ滞性疾患
4	肝内胆管拡張症	9	肝内胆汁うっ滞性疾患
5	肝内胆管低形成(形成不全)症	9	肝内胆汁うっ滞性疾患
6	肝内胆管閉鎖症	9	肝内胆汁うっ滞性疾患
7	原発性硬化性胆管炎	7	原発性硬化性胆管炎
8	ジルベール(Gilbert)症候群		【告示削除】
9	進行性家族性胆汁うっ滞性肝硬変	9	肝内胆汁うっ滞性疾患
10	先天性肝線維症	10	先天性肝線維症
11	先天性胆道拡張症(先天性総胆管拡張症)	9	肝内胆汁うっ滞性疾患
12	胆道閉鎖症(先天性胆道閉鎖症)	9	肝内胆汁うっ滞性疾患
13	デュビン・ジョンソン(Dubin-Johnson)症候群		【告示削除】
14	門脈圧亢進症	12	門脈圧亢進症
15	ローター(Rotor)症候群(ローター(Rotor)型過ビリルビン血症)		【告示削除】
16	先天性微絨毛萎縮症	2	微絨毛封入体病
17	腸リンパ管拡張症	3	腸リンパ管拡張症
代35	蔗糖・イソ麦芽糖吸収不全症	1	先天性吸収不全症
代37	乳糖吸収不全症	1	先天性吸収不全症
代38	ぶどう糖・ガラクトース吸収不全症	1	先天性吸収不全症
代50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損(後略)	1	先天性吸収不全症
		1	先天性吸収不全症
		1	先天性吸収不全症
		8	体質性黄疸
内93	周期性ACTH症候群	4	周期性嘔吐症
膠4	自己免疫性肝炎	6	自己免疫性肝炎
膠5	自己免疫性腸炎	5	自己免疫性腸炎
		15	アラジール(Alagille)症候群
		21	肝硬変症
		16	肝内胆管減少症
		18	先天性多発肝内胆管拡張症(カロリ(Caroli)病)
		16	肝内胆管減少症
		16	肝内胆管減少症
		12	原発性硬化性胆管炎
			【告示削除】
		17	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
		20	先天性肝線維症
		19	先天性胆道拡張症
		14	胆道閉鎖症
			【告示削除】
		22	門脈圧亢進症(バンチ(Banti)症候群を含む)
			【告示削除】
		7	微絨毛封入体病
		8	腸リンパ管拡張症
		2	ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症
		1	乳糖不耐症
		3	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症
		4	エンテロキナーゼ欠損症
		5	アミラーゼ欠損症
		6	リパーゼ欠損症
		13	クリグラー・ナジャー(Crigler-Najjar)症候群