

小児慢性特定疾病に対する ICD-10 コード附番に関する検討

研究分担者: 盛一 享徳(国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室 上級研究員)

研究要旨

小児慢性特定疾病対策の対象疾病の多くは、患者数の少ない稀少疾病に該当しており、適切な病名コードの附番に混乱が生じている可能性がある。適切な病名コードの附番は、診療録の管理やレセプト請求等において、病名を正しく管理するうえで重要な問題となっている。

国立成育医療研究センター医療情報管理部と全国の医療機関の担当者による協議の上、医療情報分野の側面から、小児慢性特定疾病対策の対象疾病(平成 28 年 4 月 1 日現在における全疾病 14 疾患群 704 疾病)に対し、ICD-10 コードの附番を行い、附番されたコードに対して、医師が最終確認を行ったところ、14 疾患群のうち、12 疾患群において施設間の附番の相違が認められた。附番されたコードを医学的視点から再確認を行った際に、附番を再検討する必要がある疾病も散見された。

施設間で相違のあるコードに対しては、医学的な判断および他のデータセットで使用されている ICD-10 コードと比較の上、いずれのコードがより適切であるかの判断が必要である。また、指定難病と対応のある小児慢性特定疾病対策の対象疾病については、今後指定難病の附番と比較検討が必要である。

研究協力者:

- 美間 由紀 (国立成育医療研究センター
DPC データ管理室長)
- 森本 康子 (国立成育医療研究センター
小児慢性特定疾病情報室研究
研究員)
- 柏崎 ゆたか (国立成育医療研究センター
小児慢性特定疾病情報室研究
研究員)
- 森 淳之介 (国立成育医療研究センター
小児慢性特定疾病情報室データ
マネージャ)
- 横谷 進 (福島県立医科大学 ふくしま国際
医療科学センター 特命教授)

A. 研究目的

疾病名は、診療録やレセプト請求の管理、疾病研究の際の検索等にしばしば用いられ、疾病名の適切な統制は、医療情報分野において非常に重要な課題である。しかしながら、同一疾患概念であっても複数の呼称がある場合が散見され、また略称等もしばしば用いられることから、電子データの管理上、疾病名がコード化されていることが望ましい。

小児慢性特定疾病の対象疾病となる疾病は、平成 30 年 4 月以降は 800 を超えることになるが、その多くは稀少疾病に該当しており、種々の病名管理コードが附番されていない場合がみうけられ、管理上混乱が生じている。現在は各医療施設が

独自番号を附番し対応しているのが実情であり、施設間で異なる番号が附番されている状況となっており、また附番作業は各施設の医療情報部の大きな負荷ともなっている。

共通した病名コードの付与は今後の疾病研究促進の面からの喫緊の課題であり、疾病名コードとしてしばしば ICD-10 コードが参照されることが多くあることから、本研究では、小慢対象疾病に対し、適切な ICD-10 コードの附番を試みた。

B. 研究方法

小児慢性特定疾病対策の対象疾病(平成 28 年度対象分)について、DPC/PDPS 傷病名コーディング技術を有する専門職の助力を得て、全国の医療機関に在住するコーダーと協同して小児慢性特定疾病に対し、ICD-10 コード附番を行った。ICD-10 コードは 2003 年版と一部改正を受けた 2013 年版が存在することから、両者について附番を行った。コーダーが附番したコードを小児科専門医が最終確認を行った。

(倫理面の配慮)

本研究は、公開されているデータを用いた、二次的なデータ分析であり、特別な倫理的配慮は必要ないものと判断した。

C. 研究結果

対象疾病に対する ICD-10 コードの一覧を別表に示す。一つの疾病について複数のコードが存在する場合には、“/”にて併記し、一部の疾病については誘因となる疾病の元で対象疾病が存在する(例:腎腫瘍による慢性腎不全)ものについては、両者のコードを“+”で結んで表記した。ICD-10 日本語標準病名マスタに該当する疾病が存在しない場合には、Orphanet により附番された ICD-10 コードを参考にした。ただし疾病概念としてより適切であろうと考えられる ICD-10 コードが存在する場合には、必ずしも Orphanet に準拠はしなかった。

標準病名マスタに適切と考えられる病名が存在しなかった疾病は、膠原病 2、糖尿病 1、先天性代謝異常 25、血液疾患 1、神経・筋疾患 4、慢性消化器疾患 5 の合計 38 疾病であり、各表のコードに“ ”を附した。

D. 考察

1. 施設間での附番の相違

国立成育医療研究センターによる附番と他の医療機関における附番の相違がある場合、附番担当者間の協議の上、ICD-10 コードの提案を行った。14 疾患群のうち、12 疾患群にて附番の相違が認められ、染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群および皮膚疾患群においてはすべての附番が一致していた。施設間の附番の相違が最も多かった疾患群は先天代謝異常群だった。

2. 小児慢性特定疾病に対する附番の実際

コーダーにより附番されたコードを医師が医学的知見を元に確認を行った際に、再検討が必要な疾病が散見された。概念が確定している疾病については ICD コードが疾病ごとに定義されていることも多く、コーダーの提案と医師の意見は一致することが多かったが、新たに疾患概念が形成されてきたものについては、医師の判断とのずれが認められることがあった。

医師による判断とコーダーの提案との食い違いが生じた理由としては、まず小児期疾病には多くの“先天性”疾患が含まれるが、成人疾病名と同様の疾病名である場合に、先天性疾患が ICD-10 上別コードになっており、附番から漏れていることがあった(例:慢性心疾患「三尖弁狭窄症」→「先天性三尖弁閉鎖症(Q224)」、「三尖弁閉鎖症(I070)」)。また小児慢性特定疾病対策の対象疾病の特性から選択肢が限られてしまう疾病については、制度に関する知識が必要となり、附番がずれてしまうことがあった(例:悪性新生物「褐色細胞腫」→「悪性褐色細胞腫(C741)」が該当し、良性腫瘍である「良性褐色細胞腫(D350)」は制

度上対象外となる)。標準傷病マスタに類似する疾病名や適切な疾病名が存在しない場合は、疾病自体の医学的知識が必要となることから、医師が適切と判断するコードとコーダーが判断したコードにしばしば差異が生じていた。

3. ICD-10 コード化の限界と課題

ICD-10 の階層構造に疾患概念が存在しないものについては、定義が曖昧な疾患概念のコードを附番せざるを得なかった。また新しい疾患概念のものは、一つのコードに多くの疾病が紐付けられることが散見され、電子的な取り扱いを考慮する場合には、望ましくない状況となることがあった。

4. 指定難病と対応のある小児慢性特定疾病対策の対象疾病に対する附番について

今回の検討では、指定難病と対応のある小児慢性特定疾病対策の対象疾病について、指定難病の附番との比較は行っていないが、成人期にも症状が継続し治療を要する症例において、正しく病名を管理することは重要であるため、今後比較検討が必要であると考えられた。

E. 結論

小児慢性特定疾病対策の対象疾病について ICD-10 コードの附番を試みた。しばしば医学的な判断が要求される場合があり、機械的な附番は難しく、医学的知識を背景とした医師による最終確認は必須であると考えられた。対象疾病は年々拡大されていることから、最新の対象疾病に対応すべく ICD-10 コードの附番は継続する必要がある。また指定難病と対応のある対象疾病については、指定難病とのコード比較検討も必要であろう。

F. 研究発表

なし。

G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

1. 特許取得/実用新案登録/その他

なし/なし/なし

表 1 悪性新生物

疾病一覧（小児慢性特定疾病情報センター並び）				ICD-10 コード（案）	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
1	白血病	1	前駆 B 細胞急性リンパ性白血病	C910	C910
1	白血病	2	成熟 B 細胞急性リンパ性白血病	C910	C910
1	白血病	3	T 細胞急性リンパ性白血病	C910	C910
1	白血病	4	急性骨髄性白血病、最末分化	C920	C920
1	白血病	5	成熟を伴わない急性骨髄性白血病	C920	C920
1	白血病	6	成熟を伴う急性骨髄性白血病	C920	C920
1	白血病	7	急性前骨髄球性白血病	C924	C924
1	白血病	8	急性骨髄単球性白血病	C925	C925
1	白血病	9	急性単球性白血病	C930	C930
1	白血病	10	急性赤白血病	C940	C940
1	白血病	11	急性巨核芽球性白血病	C942	C942
1	白血病	12	NK（ナチュラルキラー）細胞白血病	C947	C947
1	白血病	13	慢性骨髄性白血病	C921	C921
1	白血病	14	慢性骨髄単球性白血病	C927	C931
1	白血病	15	若年性骨髄単球性白血病	C927	C933
1	白血病	16	1 から 15 までに掲げるもののほか、白血病	C959	C959
2	骨髄異形成症候群	17	骨髄異形成症候群	D469	D469
3	リンパ腫	18	成熟 B 細胞リンパ腫	C833 / C837	C833 / C837
3	リンパ腫	19	未分化大細胞リンパ腫	C836	C846
3	リンパ腫	20	B リンパ芽球性リンパ腫	C835	C835
3	リンパ腫	21	T リンパ芽球性リンパ腫	C835	C835
3	リンパ腫	22	ホジキン（Hodgkin）リンパ腫	C819	C819
3	リンパ腫	23	18 から 22 までに掲げるもののほか、リンパ腫	C859	C859
4	組織球症	24	ランゲルハンス（Langerhans）細胞組織球症	D760	C966
4	組織球症	25	血球貪食性リンパ組織球症	D761	D761
4	組織球症	26	24 及び 25 に掲げるもののほか、組織球症	D763	D763
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	27	神経芽腫	C749	C749
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	28	神経節芽腫	C729	C729
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	29	網膜芽細胞腫	C692	C692
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	30	ウィルムス（Wilms）腫瘍 / 腎芽腫	C64	C64
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	31	腎明細胞肉腫	C64	C64
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	32	腎細胞癌	C64	C64
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	33	肝芽腫	C222	C222
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	34	肝細胞癌	C220	C220
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	35	骨肉腫	C419	C419
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	36	骨軟骨腫症	D169	D169
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	37	軟骨肉腫	C419	C419
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	38	軟骨芽細胞腫	D169	D169
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	39	悪性骨巨細胞腫	C419	C419
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	40	ユーイング（Ewing）肉腫	C419	C419
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	41	未分化神経外胚葉性腫瘍（末梢性のものに限る。）	C719	C719
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	42	横紋筋肉腫	C499	C499
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	43	悪性ラブドイド腫瘍	C719	C719
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	44	未分化肉腫	C499	C499
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	45	線維形成性小円形細胞腫瘍	C499	C499
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	46	線維肉腫	C499	C499
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	47	滑膜肉腫	C499	C499
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	48	明細胞肉腫（腎明細胞肉腫を除く。）	C499	C499

疾病一覧（小児慢性特定疾病情報センター並び）				ICD-10 コード（案）	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	49	胞巣状軟部肉腫	C499	C499
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	50	平滑筋肉腫	C499	C499
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	51	脂肪肉腫	C499	C499
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	52	未分化胚細胞腫	C56 / C629	C56 / C629
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	53	胎児性癌	C80	C809
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	54	多胎芽腫	C80	C809
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	55	卵黄囊腫（卵黄囊腫瘍）	C80	C809
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	56	絨毛癌	C58	C58
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	57	混合性胚細胞腫瘍	C80	C809
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	58	性索間質性腫瘍	C80	C809
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	59	副腎皮質癌	C740	C740
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	60	甲状腺癌	C73	C73
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	61	上咽頭癌	C119	C119
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	62	唾液腺癌	C089	C089
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	63	悪性黒色腫	C439	C439
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	64	褐色細胞腫	C741	C741
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	65	悪性胸腺腫	C37	C37
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	66	胸膜肺芽腫	C349	C349
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	67	気管支腫瘍	C340 / C349	C340 / C349
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	68	臍芽腫	C259	C259
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	69	27 から 68 までに掲げるもののほか、固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	C80	C809
6	中枢神経系腫瘍	70	毛様細胞性星細胞腫	C719	C719
6	中枢神経系腫瘍	71	びまん性星細胞腫	C719	C719
6	中枢神経系腫瘍	72	退形成性星細胞腫	C719	C719
6	中枢神経系腫瘍	73	膠芽腫	C719	C719
6	中枢神経系腫瘍	74	上衣腫	C719	C719
6	中枢神経系腫瘍	75	乏突起神経膠腫（乏突起膠腫）	C719	C719
6	中枢神経系腫瘍	76	髄芽腫	C716	C716
6	中枢神経系腫瘍	77	頭蓋咽頭腫	D444	D444
6	中枢神経系腫瘍	78	松果体腫	D445	D445
6	中枢神経系腫瘍	79	脈絡叢乳頭腫	D330	D330
6	中枢神経系腫瘍	80	髄膜腫	D329	D329
6	中枢神経系腫瘍	81	下垂体腺腫	D352	D352
6	中枢神経系腫瘍	82	神経節膠腫	D489	D489
6	中枢神経系腫瘍	83	神経節腫（神経節細胞腫）	D361	D361
6	中枢神経系腫瘍	84	脊索腫	C80	C809
6	中枢神経系腫瘍	85	未分化神経外胚葉性腫瘍（中枢性のものに限る。）（中枢神経系原始神経外胚葉性腫瘍）	C710	C710
6	中枢神経系腫瘍	86	異型奇形腫瘍／ラブドイド腫瘍（非定型奇形腫様ラブドイド腫瘍）	C719	C719
6	中枢神経系腫瘍	87	悪性神経鞘腫（悪性末梢神経鞘腫瘍）	C479	C479
6	中枢神経系腫瘍	88	神経鞘腫	D361	D361
6	中枢神経系腫瘍	89	奇形腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）	D489	D489
6	中枢神経系腫瘍	90	頭蓋内胚細胞腫瘍	C719	C719
6	中枢神経系腫瘍	91	70 から 90 までに掲げるもののほか、中枢神経系腫瘍	C80	C809

表2 慢性腎疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード案	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
1	ネフローゼ症候群	1	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	N049	N049
1	ネフローゼ症候群	2	びまん性メサンギウム硬化症	N049	N049
1	ネフローゼ症候群	3	微小変化型ネフローゼ症候群	N040	N040
1	ネフローゼ症候群	4	巣状分節性糸球体硬化症	N051	N051
1	ネフローゼ症候群	5	膜性腎症	N052	N052
1	ネフローゼ症候群	6	1 から 5 までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	N049	N049
2	慢性糸球体腎炎	7	IgA 腎症	N028	N028
2	慢性糸球体腎炎	8	メサンギウム増殖性糸球体腎炎（IgA 腎症を除く。）	N053	N053
2	慢性糸球体腎炎	9	膜性増殖性糸球体腎炎	N055	N055
2	慢性糸球体腎炎	10	紫斑病性腎炎	N082 / D690	N082 / D690
2	慢性糸球体腎炎	11	抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー（Goodpasture）症候群）	N017 / M310	N017 / M310
2	慢性糸球体腎炎	12	慢性糸球体腎炎（アルポート（Alport）症候群によるものに限る。）	N039 + Q878	N039 + Q878
2	慢性糸球体腎炎	13	エプスタイン（Epstein）症候群	D696 / H905	D696 / H905
2	慢性糸球体腎炎	14	ルーブス腎炎	N085 / M321	N085 / M321
2	慢性糸球体腎炎	15	急速進行性糸球体腎炎（顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。）	N019 + M317	N019 + M317
2	慢性糸球体腎炎	16	急速進行性糸球体腎炎（多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。）	N019 + M313	N019 + M313
2	慢性糸球体腎炎	17	非典型溶血性尿毒症症候群	D593	D593
2	慢性糸球体腎炎	18	ネイル・パテラ（Nail-Patella）症候群（爪膝蓋症候群）	Q872	Q872
2	慢性糸球体腎炎	19	7 から 18 までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	N039	N039
3	慢性尿管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	20	慢性尿管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	N119	N119
4	慢性腎盂腎炎	21	慢性腎盂腎炎	N119	N119
5	アミロイド腎	22	アミロイド腎	/ E850	N298 / E850
6	家族性若年性高尿酸血症性腎症	23	家族性若年性高尿酸血症性腎症	N189 / E790	N189 / E790
7	ネフロン癆	24	ネフロン癆	Q615	Q615
8	腎血管性高血圧	25	腎血管性高血圧	I150	I150
9	腎静脈血栓症	26	腎静脈血栓症	I823	I823
10	腎動静脈瘻	27	腎動静脈瘻	I770 / Q273	I770 / Q273
11	尿管管性アシドーシス	28	尿管管性アシドーシス	N258	N258
12	ギッテルマン（Gitelman）症候群	29	ギッテルマン（Gitelman）症候群	E268	E268
13	バーター（Bartter）症候群	30	バーター（Bartter）症候群	E268	E268
14	尿管結石	31	尿管結石	N202	N202
15	慢性腎不全	32	慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る。）	N189 + D410	N189 + D410
15	慢性腎不全	33	慢性腎不全（急性尿管壊死または腎虚血によるものに限る。）	N189 + D170 / N189 + N280	N189 + D170 / N189 + N280
16	腎奇形	34	多発性嚢胞腎	Q613	Q613
16	腎奇形	35	低形成腎	Q605	Q605
16	腎奇形	36	腎無形成	Q602	Q602
16	腎奇形	37	ポッター（Potter）症候群	Q606	Q606
16	腎奇形	38	多嚢胞性異形成腎	Q614	Q614
16	腎奇形	39	寡巨大糸球体症	Q605	Q605
16	腎奇形	40	34 から 39 までに掲げるもののほか、腎奇形	Q639	Q639
17	尿路奇形	41	閉塞性尿路疾患	N139	N139
17	尿路奇形	42	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。）	N137 / Q627	N137 / Q627

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード案	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
17	尿路奇形	43	41 及び 42 に掲げるもののほか、尿路奇形	Q649	Q649
18	萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）	44	萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）	N26	N26
19	ファンコーニ（Fanconi）症候群	45	ファンコーニ（Fanconi）症候群	E720	E720
20	ロウ（Lowe）症候群	46	ロウ（Lowe）症候群	E720	E720

表 3 慢性呼吸器疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード案	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
1	気道狭窄	1	気道狭窄	N049	N049
2	気管支喘息	2	気管支喘息	N049	N049
3	先天性中枢性低換気症候群	3	先天性中枢性低換気症候群	N040	N040
4	間質性肺疾患	4	特発性間質性肺炎	N051	N051
4	間質性肺疾患	5	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。）	N052	N052
4	間質性肺疾患	6	肺胞微石症	N049	N049
5	線毛機能不全症候群	7	線毛機能不全症候群（カルタゲナー（Kartagener）症候群を含む。）	N028	N028
6	嚢胞性線維症	8	嚢胞性線維症	N053	N053
7	気管支拡張症	9	気管支拡張症	N055	N055
8	特発性肺ヘモジデロシス	10	特発性肺ヘモジデロシス	N082 / D690	N082 / D690
9	慢性肺疾患	11	慢性肺疾患	N017 / M310	N017 / M310
10	閉塞性細気管支炎	12	閉塞性細気管支炎	N039 + Q878	N039 + Q878
11	リンパ管腫／リンパ管腫症	13	リンパ管腫／リンパ管腫症	D696 / H905	D696 / H905
12	先天性横隔膜ヘルニア	14	先天性横隔膜ヘルニア	N085 / M321	N085 / M321

表 4 慢性心疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード案	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
1	洞不全症候群	1	洞不全症候群	I495	I495
2	モビッツ（Mobitz）2 型ブロック	2	モビッツ（Mobitz）2 型ブロック	I441	I441
3	完全房室ブロック	3	完全房室ブロック	I442	I442
4	脚ブロック	4	脚ブロック	I454	I454
5	多源性心室期外収縮	5	多源性心室期外収縮	I493	I493
6	上室頻拍	6	上室頻拍（WPW 症候群によるものに限る。）	I456	I456
6	上室頻拍	7	多源性心房頻拍	I471	I471
6	上室頻拍	8	6 及び 7 に掲げるもののほか、上室頻拍	I471	I471
7	心室頻拍	9	ベラパミル感受性心室頻拍	I472	I472
7	心室頻拍	10	カテコラミン誘発多形性心室頻拍	I472	I472
7	心室頻拍	11	9 及び 10 に掲げるもののほか、心室頻拍	I472	I472
8	心房粗動	12	心房粗動	I48	I489
9	心房細動	13	心房細動	I48	I489
10	心室細動	14	心室細動	I490	I490
11	QT 延長症候群	15	QT 延長症候群	I490	I458
12	肥大型心筋症	16	肥大型心筋症	I422	I422
13	不整脈源性右室心筋症	17	不整脈源性右室心筋症	I428	I428
14	心筋緻密化障害	18	心筋緻密化障害	I424	I424
15	拡張型心筋症	19	拡張型心筋症	I420	I420
16	拘束型心筋症	20	拘束型心筋症	I425	I425
17	心室瘤	21	心室瘤	I253	I253
18	心内膜線維弾性症	22	心内膜線維弾性症	I424	I424

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード集	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
19	心臓腫瘍	23	心臓腫瘍	D487	D487
20	慢性心筋炎	24	慢性心筋炎	I514	I514
21	慢性心膜炎	25	慢性心膜炎	I319	I319
22	収縮性心膜炎	26	収縮性心膜炎	I311	I311
23	先天性心膜欠損症	27	先天性心膜欠損症	Q248	Q248
24	冠動脈起始異常	28	左冠動脈肺動脈起始症	Q245	Q245
24	冠動脈起始異常	29	右冠動脈肺動脈起始症	Q245	Q245
24	冠動脈起始異常	30	28 及び 29 に掲げるもののほか、冠動脈起始異常	Q245	Q245
25	川崎病性冠動脈瘤	31	川崎病性冠動脈瘤	M303	M303
26	冠動脈狭窄症（川崎病によるものを除く。）	32	冠動脈狭窄症（川崎病によるものを除く。）	I251	I251
27	虚血性心疾患	33	狭心症	I209	I209
27	虚血性心疾患	34	心筋梗塞	I219	I219
28	左心低形成症候群	35	左心低形成症候群	Q234	Q234
29	単心室症	36	単心室症	Q204	Q204
30	三尖弁閉鎖症	37	三尖弁閉鎖症	Q224	Q224
31	肺動脈閉鎖症	38	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	Q213	Q213
31	肺動脈閉鎖症	39	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	Q255	Q255
32	ファロー（Fallot）四徴症	40	ファロー（Fallot）四徴症	Q213	Q213
33	両大血管右室起始症	41	タウジッヒ・ピング（Taussig-Bing）奇形	Q201	Q201
33	両大血管右室起始症	42	両大血管右室起始症（タウジッヒ・ピング（Taussig-Bing）奇形を除く。）	Q201	Q201
34	両大血管左室起始症	43	両大血管左室起始症	Q202	Q202
35	完全大血管転位症	44	完全大血管転位症	Q203	Q203
36	先天性修正大血管転位症	45	先天性修正大血管転位症	Q205	Q205
37	エプスタイン（Ebstein）病	46	エプスタイン（Ebstein）病	Q225	Q225
38	総動脈幹遺残症	47	総動脈幹遺残症	Q200	Q200
39	大動脈肺動脈窓	48	大動脈肺動脈窓	Q214	Q214
40	三心房心	49	三心房心	Q242	Q242
41	動脈管開存症	50	動脈管開存症	Q250	Q250
42	心房中隔欠損症	51	単心房症	Q212	Q212
42	心房中隔欠損症	52	二次孔型心房中隔欠損症	Q211	Q211
42	心房中隔欠損症	53	静脈洞型心房中隔欠損症	Q211	Q211
42	心房中隔欠損症	54	不完全型房室中隔欠損症（不完全型心内膜床欠損症）	Q212	Q212
43	完全型房室中隔欠損症	55	完全型房室中隔欠損症（完全型心内膜床欠損症）	Q212	Q212
44	心室中隔欠損症	56	心室中隔欠損症	Q210	Q210
45	肺静脈還流異常症	57	総肺静脈還流異常症	Q262	Q262
45	肺静脈還流異常症	58	部分肺静脈還流異常症	Q263	Q263
46	肺静脈狭窄症	59	肺静脈狭窄症	I288 / Q268	I288 / Q268
47	左室右房交通症	60	左室右房交通症	Q210	Q210
48	右室二腔症	61	右室二腔症	Q248	Q248
49	肺動脈弁下狭窄症	62	肺動脈弁下狭窄症	Q243	Q243
50	大動脈弁下狭窄症	63	大動脈弁下狭窄症	Q244	Q244
51	肺動脈狭窄症	64	肺動脈弁上狭窄症	Q256	Q256
51	肺動脈狭窄症	65	末梢性肺動脈狭窄症	Q256	Q256
52	肺動脈弁欠損	66	肺動脈弁欠損	Q223	Q223
53	肺動脈上行大動脈起始症	67	肺動脈上行大動脈起始症	Q257	Q257
54	一側肺動脈欠損	68	一側肺動脈欠損	Q257	Q257
55	大動脈狭窄症	69	大動脈縮窄症	Q251	Q251
55	大動脈狭窄症	70	大動脈縮窄複合	Q251	Q251

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード集	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
55	大動脈狭窄症	71	大動脈弁上狭窄症	Q253	Q253
55	大動脈狭窄症	72	ウィリアムズ（Williams）症候群	Q253	Q253
55	大動脈狭窄症	73	69 から 72 までに掲げるもののほか、大動脈狭窄症	Q253	Q253
56	大動脈弓閉塞症	74	大動脈弓離断複合	Q251	Q251
56	大動脈弓閉塞症	75	大動脈弓閉塞症（大動脈弓離断複合を除く。）	Q254	Q254
57	血管輪	76	重複大動脈弓症	Q254	Q254
57	血管輪	77	左肺動脈右肺動脈起始症	Q257	Q257
57	血管輪	78	76 及び 77 に掲げるもののほか、血管輪	Q254	Q254
58	大動脈瘤	79	バルサルバ（Valsalva）洞動脈瘤	Q254	Q254
58	大動脈瘤	80	大動脈瘤（バルサルバ（Valsalva）洞動脈瘤を除く。）	Q257 / I719	Q257 / I719
59	動静脈瘻	81	肺動静脈瘻	Q257 / I280	Q257 / I280
59	動静脈瘻	82	冠動脈瘻	Q245	Q245
59	動静脈瘻	83	81 及び 82 に掲げるもののほか、動静脈瘻	Q273 / I770	Q273 / I770
60	肺動脈性肺高血圧症	84	肺動脈性肺高血圧症	I270	I270
61	慢性肺性心	85	慢性肺性心	I279	I279
62	心臓弁膜症	86	三尖弁狭窄症	Q224 / I070	Q224 / I070
62	心臓弁膜症	87	三尖弁閉鎖不全症	Q228 / I071	Q228 / I071
62	心臓弁膜症	88	僧帽弁狭窄症	Q232 / I050	Q232 / I050
62	心臓弁膜症	89	僧帽弁閉鎖不全症	Q233 / I340	Q233 / I340
62	心臓弁膜症	90	肺動脈弁狭窄症	Q221 / I370	Q221 / I370
62	心臓弁膜症	91	肺動脈弁閉鎖不全症	Q222 / I371	Q222 / I371
62	心臓弁膜症	92	大動脈弁狭窄症	Q230 / I350	Q230 / I350
62	心臓弁膜症	93	大動脈弁閉鎖不全症	Q231 / I351	Q231 / I351
63	僧帽弁弁上輪	94	僧帽弁弁上輪	Q232	Q232
64	内臓錯位症候群	95	無脾症候群	Q890	Q890
64	内臓錯位症候群	96	多脾症候群	Q890	Q890
65	フォンタン（Fontan）術後症候群	97	フォンタン（Fontan）術後症候群	I971	I971

表 5 内分泌疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード集	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
1	下垂体機能低下症	1	先天性下垂体機能低下症	E230	E230
1	下垂体機能低下症	2	後天性下垂体機能低下症	E230	E230
2	下垂体性巨人症	3	下垂体性巨人症	E220	E220
3	先端巨大症	4	先端巨大症	E220	E220
4	成長ホルモン分泌不全性低身長症	5	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に限る。）	E230	E230
4	成長ホルモン分泌不全性低身長症	6	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。）	E230	E230
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（IGF - 1）不応症	E343	E343
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（IGF - 1）不応症を除く。）	E343	E343
6	高プロラクチン血症	9	高プロラクチン血症	E221	E221
7	抗利尿ホルモン（ADH）不適合分泌症候群	10	抗利尿ホルモン（ADH）不適合分泌症候群	E222	E222
8	尿崩症	11	中枢性尿崩症	E232	E232
8	尿崩症	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）	E870	E870

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード集	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
8	尿崩症	13	腎性尿崩症	N251	N251
9	中枢性塩喪失症候群	14	中枢性塩喪失症候群	E871	E871
10	甲状腺機能亢進症	15	バセドウ（Basedow）病	E050	E050
10	甲状腺機能亢進症	16	甲状腺機能亢進症（バセドウ（Basedow）病を除く。）	E059	E059
11	甲状腺機能低下症	17	異所性甲状腺	Q892	Q892
11	甲状腺機能低下症	18	無甲状腺症	E031	E031
11	甲状腺機能低下症	19	甲状腺刺激ホルモン（TSH）分泌低下症（先天性に限る。）	E230 / E038	E230 / E038
11	甲状腺機能低下症	20	17 から 19 までに掲げるもののほか、先天性甲状腺機能低下症	E031	E031
11	甲状腺機能低下症	21	橋本病	E063	E063
11	甲状腺機能低下症	22	萎縮性甲状腺炎	E065	E065
11	甲状腺機能低下症	23	21 及び 22 に掲げるもののほか、後天性甲状腺機能低下症	E032 / E038	E032 / E038
12	甲状腺ホルモン不応症	24	甲状腺ホルモン不応症	E078	E078
13	腺腫様甲状腺腫	25	腺腫様甲状腺腫	E049	E049
14	副甲状腺機能亢進症	26	副甲状腺機能亢進症	E213	E213
15	副甲状腺機能低下症	27	副甲状腺欠損症	E892	E892
15	副甲状腺機能低下症	28	副甲状腺機能低下症（副甲状腺欠損症を除く。）	E209	E209
16	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 1 型	E310	E310
16	自己免疫性多内分泌腺症候群	30	自己免疫性多内分泌腺症候群 2 型	E310	E310
17	偽性副甲状腺機能低下症	31	偽性偽性副甲状腺機能低下症	E201	E201
17	偽性副甲状腺機能低下症	32	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。）	E201	E201
18	クッシング（Cushing）症候群	33	クッシング（Cushing）病	E240	E240
18	クッシング（Cushing）症候群	34	異所性副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）産生症候群	E240	E240
18	クッシング（Cushing）症候群	35	副腎腺腫	D350	D350
18	クッシング（Cushing）症候群	36	副腎皮質結節性過形成	E278	E278
18	クッシング（Cushing）症候群	37	33 から 36 までに掲げるもののほか、クッシング（Cushing）症候群	E249	E249
19	慢性副腎皮質機能低下症	38	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）単独欠損症	E230	E230
19	慢性副腎皮質機能低下症	39	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）不応症	E274	E274
19	慢性副腎皮質機能低下症	40	先天性副腎低形成症	Q891	Q891
19	慢性副腎皮質機能低下症	41	グルココルチコイド抵抗症	E274	E274
19	慢性副腎皮質機能低下症	42	38 から 41 までに掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症（アジソン（Addison）病を含む。）	E274	E274
20	アルドステロン症	43	アルドステロン症	E260	E260
21	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群（AME 症候群）	44	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群（AME 症候群）	E274	E274
22	リドル（Liddle）症候群	45	リドル（Liddle）症候群	I152	I152
23	低アルドステロン症	46	低レニン性低アルドステロン症	E274	E274
23	低アルドステロン症	47	アルドステロン合成酵素欠損症	E278	E278
23	低アルドステロン症	48	46 及び 47 に掲げるもののほか、低アルドステロン症	E278	E278
24	偽性低アルドステロン症	49	偽性低アルドステロン症	E878 / E871 / E875 / I151	E878 / E871 / E875 / I151
25	先天性副腎過形成症	50	リポイド副腎過形成症	E250	E250
25	先天性副腎過形成症	51	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	E250	E250
25	先天性副腎過形成症	52	11β-水酸化酵素欠損症	E250	E250

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード案	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
25	先天性副腎過形成症	53	17 α -水酸化酵素欠損症	E250	E250
25	先天性副腎過形成症	54	21-水酸化酵素欠損症	E250	E250
25	先天性副腎過形成症	55	P450 酸化還元酵素欠損症	E250	E250
25	先天性副腎過形成症	56	50 から 55 までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症	E250	E250
26	思春期早発症	57	ゴナドトロピン依存性思春期早発症	E228	E228
26	思春期早発症	58	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	E301	E301
27	エストロゲン過剰症（思春期早発症を除く。）	59	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。）	E280	E280
28	アンドロゲン過剰症（思春期早発症を除く。）	60	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。）	E281	E281
29	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	61	カルマン（Kallmann）症候群	E230	E230
29	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	62	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。）	E230	E230
30	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	63	精巣形成不全	E291	E291
30	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	64	卵巣形成不全	E283	E283
30	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	65	63 及び 64 に掲げるもののほか、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	E291 / E283	E291 / E283
31	性分化疾患	66	卵精巢性性分化疾患	Q560	Q560
31	性分化疾患	67	混合性性腺異形成症	Q560	Q560
31	性分化疾患	68	5 α -還元酵素欠損症	E291	E291
31	性分化疾患	69	17 β -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	E291	E291
31	性分化疾患	70	アンドロゲン不応症	E345	E345
31	性分化疾患	71	68 から 70 までに掲げるもののほか、46,XY 性分化疾患	Q561	Q561
31	性分化疾患	72	46,XX 性分化疾患	Q562	Q562
32	消化管ホルモン産生腫瘍	73	VIP 産生腫瘍	C254	C254
32	消化管ホルモン産生腫瘍	74	ガストリノーマ	D377	D377
32	消化管ホルモン産生腫瘍	75	カルチノイド症候群	E340	E340
33	グルカゴノーマ	76	グルカゴノーマ	D377	D377
34	高インスリン血性低血糖症	77	インスリノーマ	D377	D377
34	高インスリン血性低血糖症	78	先天性高インスリン血症	E161	E161
34	高インスリン血性低血糖症	79	77 及び 78 に掲げるもののほか、高インスリン血性低血糖症	E161	E161
35	ビタミン D 依存性くる病	80	ビタミン D 依存性くる病	E550	E550
36	ビタミン D 抵抗性骨軟化症	81	ビタミン D 抵抗性骨軟化症	E833	E833
37	原発性低リン血症性くる病	82	原発性低リン血症性くる病	E833	E833
38	軟骨異栄養症	83	軟骨無形成症	Q774	Q774
38	軟骨異栄養症	84	軟骨低形成症	Q774	Q774
39	骨形成不全症	85	骨形成不全症	Q780	Q780
40	脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）	86	脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）	E881	E881
41	多発性内分泌腫瘍	87	多発性内分泌腫瘍 1 型（ウェルマー（Wermer）症候群）	D448	D448
41	多発性内分泌腫瘍	88	多発性内分泌腫瘍 2 型（シップル（Sipple）症候群）	D448	D448
41	多発性内分泌腫瘍	89	87 及び 88 に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍	D448	D448
42	多嚢胞性卵巣症候群	90	多嚢胞性卵巣症候群	E282	E282
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	91	ターナー（Turner）症候群	Q969	Q969

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード案	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	92	ブラダー・ウィリ (Prader-Willi) 症候群	Q871	Q871
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	93	マッキューン・オルブライト (McCune-Albright) 症候群	Q781	Q781
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	94	ヌーナン (Noonan) 症候群	Q871	Q871
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	95	バルデー・ビードル (Bardet-Biedl) 症候群	Q878	Q878

表 6 膠原病

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード案	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
1	膠原病疾患	1	若年性特発性関節炎	M089	M089
1	膠原病疾患	2	全身性エリテマトーデス	M329	M329
1	膠原病疾患	3	皮膚筋炎 / 多発性筋炎	M339 / M332	M339 / M332
1	膠原病疾患	4	シェーグレン (Sjögren) 症候群	M350	M350
1	膠原病疾患	5	抗リン脂質抗体症候群	D688	D686
1	膠原病疾患	6	ベーチェット (Behçet) 病	M352	M352
2	血管炎症候群	7	高安動脈炎 (大動脈炎症候群)	M314	M314
2	血管炎症候群	8	多発血管炎性肉芽腫症	M313	M313
2	血管炎症候群	9	結節性多発血管炎 (結節性多発動脈炎)	M300	M300
2	血管炎症候群	10	顕微鏡的多発血管炎	M300	M317
2	血管炎症候群	11	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	M301	M301
3	再発性多発軟骨炎	12	再発性多発軟骨炎	M9410	M9410
4	皮膚・結合組織疾患	13	強皮症	M349	M349
4	皮膚・結合組織疾患	14	混合性結合組織病	M351	M351
5	自己炎症性疾患	15	家族性地中海熱	E850	E850
5	自己炎症性疾患	16	クリオピリン関連周期熱症候群	D898	D898
5	自己炎症性疾患	17	TNF 受容体関連周期性症候群	D898	D898
5	自己炎症性疾患	18	ブラウ (Blau) 症候群 / 若年発症サルコイドーシス	D898	D898
5	自己炎症性疾患	19	中條・西村症候群	D898	D898
5	自己炎症性疾患	20	高 IgD 症候群 (メパロン酸キナーゼ欠損症)	D898	D898
5	自己炎症性疾患	21	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	D898	D898
5	自己炎症性疾患	22	慢性再発性多発性骨髄炎	D898	D898
5	自己炎症性疾患	23	インターロイキン 受容体拮抗分子欠損症	D898	D898
5	自己炎症性疾患	24	15 から 23 までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患	D898 / D899	D898 / D899
6	スティーヴンス・ジョンソン (Stevens-Johnson) 症候群	25	スティーヴンス・ジョンソン (Stevens-Johnson) 症候群	L511	L511

表 7 糖尿病

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード案	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
1	糖尿病	1	1 型糖尿病	E10	E10
1	糖尿病	2	2 型糖尿病	E11	E11
1	糖尿病	3	若年発症成人型糖尿病 (MODY)	E13	E13
1	糖尿病	4	新生児糖尿病	P702	P702
1	糖尿病	5	インスリン受容体異常症	E13	E13
1	糖尿病	6	脂肪萎縮性糖尿病	E881 / E11	E881 / E11
1	糖尿病	7	1 から 6 までに掲げるもののほか、糖尿病	E149	E149

表 8 先天性代謝異常

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード案	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
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）	E701	E701
1	アミノ酸代謝異常症	2	高チロシン血症 1 型	E702	E702
1	アミノ酸代謝異常症	3	高チロシン血症 2 型	E702	E702
1	アミノ酸代謝異常症	4	高チロシン血症 3 型	E702	E702
1	アミノ酸代謝異常症	5	高プロリン血症	E725	E725
1	アミノ酸代謝異常症	6	プロリダーゼ欠損症	E728	E728
1	アミノ酸代謝異常症	7	メープルシロップ尿症	E710	E710
1	アミノ酸代謝異常症	8	ホモシスチン尿症	E721	E721
1	アミノ酸代謝異常症	9	高メチオニン血症	E721	E721
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	E725	E725
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	E722	E722
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	E722	E722
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	E724	E724
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）	E722	E722
1	アミノ酸代謝異常症	15	アルギニノコハク酸尿症	E722	E722
1	アミノ酸代謝異常症	16	高アルギニン血症	E722	E722
1	アミノ酸代謝異常症	17	シトルリン欠損症	E722	E722
1	アミノ酸代謝異常症	18	高オルニチン血症	E724	E724
1	アミノ酸代謝異常症	19	ハートナップ（Hartnup）病	E720	E720
1	アミノ酸代謝異常症	20	リジン尿性蛋白不耐症	E723	E723
1	アミノ酸代謝異常症	21	シスチン尿症	E720	E720
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、アミノ酸代謝異常症	E729	E729
2	有機酸代謝異常症	23	メチルマロン酸血症	E711	E711
2	有機酸代謝異常症	24	プロピオン酸血症	E711	E711
2	有機酸代謝異常症	25	β-ケトチオラーゼ欠損症	E713	E713
2	有機酸代謝異常症	26	イソ吉草酸血症	E711	E711
2	有機酸代謝異常症	27	3-メチルククロトニル CoA カルボキシラーゼ欠損症	E711	E711
2	有機酸代謝異常症	28	メチルグルタコン酸尿症	E711	E711
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	E711	E711
2	有機酸代謝異常症	30	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルル CoA 合成酵素欠損症	E713	E713
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	E713	E713
2	有機酸代謝異常症	32	複合カルボキシラーゼ欠損症	D818	D818
2	有機酸代謝異常症	33	グルタル酸血症 1 型	E723	E723
2	有機酸代謝異常症	34	グルタル酸血症 2 型	E713	E713
2	有機酸代謝異常症	35	原発性高シュウ酸尿症	E748	E748
2	有機酸代謝異常症	36	アルカプトン尿症	E702	E702
2	有機酸代謝異常症	37	グリセロール尿症	E748	E748
2	有機酸代謝異常症	38	先天性胆汁酸代謝異常症	E888	E888
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、有機酸代謝異常症	E888	E888
3	脂肪酸代謝異常症	40	全身性カルニチン欠損症	E713	E713
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欠損症	E713	E713
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欠損症	E713	E713
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	E713	E713

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード案	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
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	E713	E713
3	脂肪酸代謝異常症	45	中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	E713	E713
3	脂肪酸代謝異常症	46	短鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	E713	E713
3	脂肪酸代謝異常症	47	三頭酵素欠損症	E713	E713
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	E713	E713
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、脂肪酸代謝異常症	E713	E713
4	ミトコンドリア病	50	ビルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	E744	E744
4	ミトコンドリア病	51	ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	E744	E744
4	ミトコンドリア病	52	フマラーゼ欠損症	E888	E888
4	ミトコンドリア病	53	スクシニル-CoA リガーゼ欠損症	E888	E888
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	E888	E888
4	ミトコンドリア病	55	ミトコンドリア DNA 枯渇症候群	E888	E888
4	ミトコンドリア病	56	ミトコンドリア DNA 突然変異（リー（Leigh）症候群、MELAS 及び MERRF を含む。）	E888 / G713 / G318	E888 / G713 / G318
4	ミトコンドリア病	57	ミトコンドリア DNA 欠失（カーンズ・セイヤー（Kearns-Sayre）症候群を含む。）	E888 / H498	E888 / H498
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、ミトコンドリア病	E888	E888
5	糖質代謝異常症	59	遺伝性フルクトース不耐症	E741	E741
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	E742	E742
5	糖質代謝異常症	61	ガラクトキナーゼ欠損症	E742	E742
5	糖質代謝異常症	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	E742	E742
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	E744	E744
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	E744	E744
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）	E740	E740
5	糖質代謝異常症	66	糖原病 型	E740	E740
5	糖質代謝異常症	67	糖原病 型	E740	E740
5	糖質代謝異常症	68	糖原病 型	E740	E740
5	糖質代謝異常症	69	糖原病 型	E740	E740
5	糖質代謝異常症	70	糖原病 型	E740	E740
5	糖質代謝異常症	71	糖原病 型	E740	E740
5	糖質代謝異常症	72	糖原病 型	E740	E740
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	E748	E748
5	糖質代謝異常症	74	59 から 73 までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	E749	E749
6	ライソゾーム病	75	ムコ多糖症 型	E760	E760
6	ライソゾーム病	76	ムコ多糖症 型	E761	E761
6	ライソゾーム病	77	ムコ多糖症 型	E762	E762
6	ライソゾーム病	78	ムコ多糖症 型	E762	E762
6	ライソゾーム病	79	ムコ多糖症 型	E762	E762
6	ライソゾーム病	80	ムコ多糖症 型	E762	E762
6	ライソゾーム病	81	フコシドーシス	E771	E771
6	ライソゾーム病	82	マンノシドーシス	E771	E771
6	ライソゾーム病	83	アスパルチルグルコサミン尿症	E771	E771
6	ライソゾーム病	84	シアリドーシス	E771	E771
6	ライソゾーム病	85	ガラクトシアリドーシス	E751	E751
6	ライソゾーム病	86	GM1-ガングリオシドーシス	E751	E751
6	ライソゾーム病	87	GM2-ガングリオシドーシス	E750	E750
6	ライソゾーム病	88	異染性白質ジストロフィー	E752	E752

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード案	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
6	ライソゾーム病	89	ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病	E752	E752
6	ライソゾーム病	90	ゴーシェ (Gaucher) 病	E752	E752
6	ライソゾーム病	91	ファブリー (Fabry) 病	E752	E752
6	ライソゾーム病	92	クラッベ (Krabbe) 病	E752	E752
6	ライソゾーム病	93	ファーバー (Farber) 病	E752	E752
6	ライソゾーム病	94	マルチプルスルファターゼ欠損症	E752	E752
6	ライソゾーム病	95	ムコリビドーシス 型 (I-cell 病)	E770	E770
6	ライソゾーム病	96	ムコリビドーシス 型	E770	E770
6	ライソゾーム病	97	ポンペ (Pompe) 病	E740	E740
6	ライソゾーム病	98	酸性リパーゼ欠損症	E755	E755
6	ライソゾーム病	99	シスチン症	E720	E720
6	ライソゾーム病	100	遊離シアル酸蓄積症	E888	E888
6	ライソゾーム病	101	神経セロイドリポフスチン症	E754	E754
6	ライソゾーム病	102	75 から 101 までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	E888	E888
7	ペルオキシソーム病	103	ペルオキシソーム形成異常症	E713	E713
7	ペルオキシソーム病	104	副腎白質ジストロフィー	E713	E713
7	ペルオキシソーム病	105	レフサム (Refsum) 病	E713 / G601	E713 / G601
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、ペルオキシソーム病	E713	E713
8	金属代謝異常症	107	ウィルソン (Wilson) 病	E830	E830
8	金属代謝異常症	108	メンケス (Menkes) 病	E830	E830
8	金属代謝異常症	109	オクシピタル・ホーン症候群	E830	E830
8	金属代謝異常症	110	無セルロプラスミン血症	E830	E830
8	金属代謝異常症	111	亜硫酸酸化酵素欠損症	E721	E721
8	金属代謝異常症	112	先天性腸性肢端皮膚炎	E832	E832
8	金属代謝異常症	113	107 から 112 までに掲げるもののほか、金属代謝異常症	E839	E839
9	プリンピリミジン代謝異常症	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 (レスシュ・ナイハン (Lesch-Nyhan) 症候群)	E791	E791
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	E798	E798
9	プリンピリミジン代謝異常症	116	キサンチン尿症	E798	E798
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	E798	E798
9	プリンピリミジン代謝異常症	118	オロト酸尿症	E798	E798
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、プリンピリミジン代謝異常症	E799	E799
10	ビタミン代謝異常症	120	先天性葉酸吸収不全症	D528	D528
10	ビタミン代謝異常症	121	120 に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	E568	E568
11	神経伝達物質異常症	122	ピオプテリン代謝異常症	E708	E708
11	神経伝達物質異常症	123	チロシン水酸化酵素欠損症	E708	E708
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	E708	E708
11	神経伝達物質異常症	125	ドーバミン β-水酸化酵素欠損症	E708 / G908	E708 / G908
11	神経伝達物質異常症	126	GABA アミノ基転移酵素欠損症	E728	E728
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	E728	E728
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、神経伝達物質異常症	E728	E728
12	脂質代謝異常症	129	原発性高カイロミクロン血症	E783	E783
12	脂質代謝異常症	130	家族性高コレステロール血症	E780	E780
12	脂質代謝異常症	131	家族性複合型高脂血症	E784	E784
12	脂質代謝異常症	132	無 β-リポタンパク血症	E786	E786
12	脂質代謝異常症	133	高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症	E786	E786

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード集	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
12	脂質代謝異常症	134	129 から 133 までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	E789	E789
13	結合組織異常症	135	エーラス・ダンロス（Ehlers-Danlos）症候群	Q796	Q796
13	結合組織異常症	136	低ホスファターゼ症	E833	E833
13	結合組織異常症	137	大理石骨病	Q782	Q782
13	結合組織異常症	138	リポイドタンパク症	E778	E778
13	結合組織異常症	139	135 から 138 までに掲げるもののほか、結合組織異常症	E889	E889
14	先天性ポルフィリン症	140	先天性ポルフィリン症	E802	E802
15	α1-アンチトリプシン欠損症	141	α1-アンチトリプシン欠損症	E880	E880

表 9 血液疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード集	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
1	巨赤芽球性貧血	1	巨赤芽球性貧血	D531	D531
2	赤芽球癆	2	後天性赤芽球癆	D609	D609
2	赤芽球癆	3	先天性赤芽球癆（ダイヤモンド・ブラックファン（Diamond-Blackfan）貧血）	D610	D610
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	D644	D644
4	鉄芽球性貧血	5	鉄芽球性貧血	D643	D643
5	無トランスフェリン血症	6	無トランスフェリン血症	E880	E880
6	自己免疫性溶血性貧血	7	寒冷凝集素症	D591	D591
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	D596	D596
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、自己免疫性溶血性貧血（AIHA を含む。）	D591	D591
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	D595	D595
8	遺伝性溶血性貧血	11	遺伝性球状赤血球症	D580	D580
8	遺伝性溶血性貧血	12	口唇赤血球症	D588	D588
8	遺伝性溶血性貧血	13	鎌状赤血球症	D571	D571
8	遺伝性溶血性貧血	14	不安定ヘモグロビン症	D582	D582
8	遺伝性溶血性貧血	15	サラセミア	D569	D569
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	D550	D550
8	遺伝性溶血性貧血	17	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	D552	D552
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、遺伝性溶血性貧血	D588 / D589	D588 / D589
9	溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）	19	溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）	D589	D599
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	D594	D594
11	真性多血症	21	真性多血症	D45	D45
12	家族性赤血球増加症	22	家族性赤血球増加症	D750	D750
13	血小板減少性紫斑病	23	免疫性血小板減少性紫斑病	D693	D693
13	血小板減少性紫斑病	24	23 に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病	D694	D694
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	M311	M311
15	血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。）	26	血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。）	D696	D696
16	先天性骨髓不全症候群	27	先天性無巨核球性血小板減少症	D694	D694
16	先天性骨髓不全症候群	28	ファンコニ（Fanconi）貧血	D610	D610
17	周期性血小板減少症	29	周期性血小板減少症	D696	D696
18	メイ・ヘグリン（May-Hegglin）異常症	30	メイ・ヘグリン（May-Hegglin）異常症	D720	D720
19	カサバツハ・メリット（Kasabach-Merritt）症候群	31	カサバツハ・メリット（Kasabach-Merritt）症候群	D694	D694

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード案	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
20	本態性血小板血症	32	本態性血小板血症	D473	D473
21	血小板機能異常症	33	ベルナル・スーリエ (Bernard-Soulier) 症候群	D691	D691
21	血小板機能異常症	34	血小板無力症	D691	D691
21	血小板機能異常症	35	血小板放出機構異常症	D691	D691
21	血小板機能異常症	36	33 から 35 までに掲げるもののほか、血小板機能異常症	D691	D691
22	先天性血液凝固因子異常	37	先天性フィブリノーゲン欠乏症	D682	D682
22	先天性血液凝固因子異常	38	先天性プロトロンビン欠乏症	D682	D682
22	先天性血液凝固因子異常	39	第 因子欠乏症	D682	D682
22	先天性血液凝固因子異常	40	第 因子欠乏症	D682	D682
22	先天性血液凝固因子異常	41	血友病 A	D66	D66
22	先天性血液凝固因子異常	42	血友病 B	D67	D67
22	先天性血液凝固因子異常	43	第 因子欠乏症	D682	D682
22	先天性血液凝固因子異常	44	第 XI 因子欠乏症	D681	D681
22	先天性血液凝固因子異常	45	第 XII 因子欠乏症	D682	D682
22	先天性血液凝固因子異常	46	第 XIII 因子欠乏症	D682	D682
22	先天性血液凝固因子異常	47	フォンウィルブランド (von Willebrand) 病	D680	D680
22	先天性血液凝固因子異常	48	37 から 47 までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常	D689	D689
23	先天性プロテイン C 欠乏症	49	先天性プロテイン C 欠乏症	D688	D685
24	先天性プロテイン S 欠乏症	50	先天性プロテイン S 欠乏症	D688	D685
25	先天性アンチトロンビン欠乏症	51	先天性アンチトロンビン欠乏症	D688	D685
26	遺伝性出血性末梢血管拡張症	52	遺伝性出血性末梢血管拡張症	I780	I780
27	骨髄線維症	53	骨髄線維症	D471	D474
28	再生不良性貧血	54	再生不良性貧血	D619	D619

表 10 免疫疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード案	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
1	複合免疫不全症	1	X 連鎖重症複合免疫不全症	D821	D821
1	複合免疫不全症	2	細網異形成症	D810	D810
1	複合免疫不全症	3	アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症	D813	D813
1	複合免疫不全症	4	オーメン (Omenn) 症候群	D818	D818
1	複合免疫不全症	5	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症	D815	D815
1	複合免疫不全症	6	CD8 欠損症	D811	D811
1	複合免疫不全症	7	ZAP-70 欠損症	D818	D818
1	複合免疫不全症	8	MHC クラス 欠損症	D816	D816
1	複合免疫不全症	9	MHC クラス 欠損症	D817	D817
1	複合免疫不全症	10	1 から 9 までに掲げるもののほか、複合免疫不全症	D819	D819
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	11	ウィスコット・オルドリッチ (Wiskott-Aldrich) 症候群	D820	D820
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	12	毛細血管拡張性運動失調症	G113	G113
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	13	ナイミーヘン (Nijmegen) 染色体不安定症候群	D828	D828
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	14	ブルーム (Bloom) 症候群	Q828	Q828
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	15	ICF 症候群	D828	D828
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	16	PMS2 異常症	D828	D828
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	17	RIDDLE 症候群	D828	D828
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	18	シムケ (Schimke) 症候群	D828	D828
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	19	胸腺低形成 (ディ・ジョージ (DiGeorge) 症候群 / 22q11.2 欠失症候群)	D821	D821

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード集	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	20	高 IgE 症候群	D824	D824
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	21	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	D828	D828
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	22	先天性角化異常症	Q828	Q828
3	液性免疫不全を主とする疾患	23	X 連鎖無ガンマグロブリン血症	D800	D800
3	液性免疫不全を主とする疾患	24	分類不能型免疫不全症	D839	D839
3	液性免疫不全を主とする疾患	25	高 IgM 症候群	D805	D805
3	液性免疫不全を主とする疾患	26	IgG サブクラス欠損症	D803	D803
3	液性免疫不全を主とする疾患	27	選択的 IgA 欠損	D802	D802
3	液性免疫不全を主とする疾患	28	特異抗体産生不全症	D809	D809
3	液性免疫不全を主とする疾患	29	乳児一過性低ガンマグロブリン血症	D807	D807
3	液性免疫不全を主とする疾患	30	23 から 29 までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患	D809	D809
4	免疫調節障害	31	チェディアック・東 (Chédiak-Higashi) 症候群	E703	E703
4	免疫調節障害	32	X 連鎖リンパ増殖症候群	D823	D823
4	免疫調節障害	33	自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)	D848	D848
4	免疫調節障害	34	31 から 33 までに掲げるもののほか、免疫調節障害	D849	D849
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	35	重症先天性好中球減少症	D70	D70
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	36	周期性好中球減少症	D70	D70
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	37	35 及び 36 に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症	D70	D70
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	38	白血球接着不全症	D71	D71
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	39	シュワッハマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候群	D70	D70
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	40	慢性肉芽腫症	D71	D71
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	41	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	E803	E803
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	42	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症	D848	D848
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	43	38 から 42 までに掲げるもののほか、白血球機能異常	D729	D729
6	自然免疫異常	44	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症	D828	D828
6	自然免疫異常	45	IRAK4 欠損症	D848	D848
6	自然免疫異常	46	MyD88 欠損症	D848	D848
6	自然免疫異常	47	慢性皮膚粘膜カンジダ症	B372	B372
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	D848	D848
7	先天性補体欠損症	49	先天性補体欠損症	D841	D841
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)	D841	D841
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	D841	D841
8	好酸球増加症	52	好酸球増加症	D721	D721
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	D823	D823
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。)	B24	B24
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	D848	D848
11	慢性移植片対宿主病	56	慢性移植片対宿主病	T860	T860

表 11 神経・筋疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード案	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
1	脊髄髄膜瘤	1	髄膜脳瘤	Q019	Q019
1	脊髄髄膜瘤	2	脊髄髄膜瘤	Q059	Q059
2	仙尾部奇形腫	3	仙尾部奇形腫	D481	D481
3	脳形成障害	4	滑脳症	Q043	Q043
3	脳形成障害	5	裂脳症	Q046	Q046
3	脳形成障害	6	全前脳胞症	Q042	Q042
3	脳形成障害	7	中隔視神経形成異常症（ドモルシア（De Morsier）症候群）	Q044	Q044
3	脳形成障害	8	ダンディー・ウォーカー（Dandy-Walker）症候群	Q031	Q031
3	脳形成障害	9	先天性水頭症	Q039	Q039
4	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	10	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	Q043 / Q615	Q043 / Q615
5	レット（Rett）症候群	11	レット（Rett）症候群	F842	F842
6	神経皮膚症候群	12	結節性硬化症	Q851	Q851
6	神経皮膚症候群	13	神経皮膚黒色症	L814	L814
6	神経皮膚症候群	14	ゴーリン（Gorlin）症候群（基底細胞母斑症候群）	Q859	Q859
6	神経皮膚症候群	15	フォンヒッペル・リンドウ（von Hippel-Lindau）病	Q858	Q858
7	早老症	16	ウェルナー（Werner）症候群	E348	E348
7	早老症	17	コケイン（Cockayne）症候群	Q871	Q871
8	遺伝子異常による白質脳症	18	カナパン（Canavan）病	E752	E752
8	遺伝子異常による白質脳症	19	アレキサンダー（Alexander）病	E752	E752
8	遺伝子異常による白質脳症	20	ペリツェウス・メルツバッヘル（Pelizaeus-Merzbacher）病	E752	E752
8	遺伝子異常による白質脳症	21	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	E752 / G378	E752 / G378
8	遺伝子異常による白質脳症	22	白質消失病	G934	G934
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	23	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	Q750	Q750
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	24	アペール（Apert）症候群	Q870	Q870
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	25	クルーゾン（Crouzon）病	Q751	Q751
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	26	23 から 25 までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症	Q750	Q750
10	もやもや病	27	もやもや病	I675	I675
11	脊髄性筋萎縮症	28	脊髄性筋萎縮症	G122	G122
12	先天性ニューロパチー	29	先天性無痛無汗症	G608	G608
12	先天性ニューロパチー	30	遺伝性運動感覚ニューロパチー	G600	G600
13	筋ジストロフィー	31	デュシェンヌ（Duchenne）型筋ジストロフィー	G710	G710
13	筋ジストロフィー	32	エメリー・ドレイフス（Emery-Dreifuss）型筋ジストロフィー	G710	G710
13	筋ジストロフィー	33	肢帯型筋ジストロフィー	G710	G710
13	筋ジストロフィー	34	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	G710	G710
13	筋ジストロフィー	35	福山型先天性筋ジストロフィー	G710	G710
13	筋ジストロフィー	36	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	G712	G712
13	筋ジストロフィー	37	ウルリヒ（Ulrich）型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）	G710	G710
14	先天性ミオパチー	38	ミオチューブラーミオパチー	G712	G712
14	先天性ミオパチー	39	先天性筋線維不均等症	G712	G712
14	先天性ミオパチー	40	ネマリンミオパチー	G712	G712
14	先天性ミオパチー	41	セントラルコア病	G712	G712
14	先天性ミオパチー	42	マルチコア病	G712	G712
14	先天性ミオパチー	43	ミニコア病	G712	G712
14	先天性ミオパチー	44	38 から 43 までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	G712	G712

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード集	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
15	シュワルツ・ヤンペル（Schwartz-Jampel）症候群	45	シュワルツ・ヤンペル（Schwartz-Jampel）症候群	G711	G711
16	難治てんかん脳症	46	乳児重症ミオクロニーてんかん	G404	G404
16	難治てんかん脳症	47	点頭てんかん（ウエスト（West）症候群）	G404	G404
16	難治てんかん脳症	48	レノックス・ガストー（Lennox-Gastaut）症候群	G404	G404
17	進行性ミオクロヌステんかん	49	ウンフェルリヒト・ルントボルク（Unverricht-Lundborg）病	G403	G403
17	進行性ミオクロヌステんかん	50	ラフォラ（Lafora）病	G403	G403
18	脊髄小脳変性症	51	脊髄小脳変性症	G319	G319
19	小児交互性片麻痺	52	小児交互性片麻痺	G98	G98
20	変形性筋ジストニー	53	変形性筋ジストニー（類縁疾患を含む。）	G241	G241
21	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	54	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	G230	G230
21	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	55	乳児神経軸索ジストロフィー	G318	G318
22	乳児両側線条体壊死	56	乳児両側線条体壊死	G232	G232
23	先天性感染症	57	先天性ヘルペスウイルス感染症	P352	P352
23	先天性感染症	58	先天性風疹症候群	P350	P350
24	エカルディ・グティエール（Aicardi-Goutieres）症候群	59	エカルディ・グティエール（Aicardi-Goutieres）症候群	D898	D898
25	亜急性硬化性全脳炎	60	亜急性硬化性全脳炎	A811	A811
26	ラスムッセン（Rasmussen）脳炎	61	ラスムッセン（Rasmussen）脳炎	G048	G048
27	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	62	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	G045	G045
28	多発性硬化症	63	多発性硬化症	G35	G35
29	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	64	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	G618	G618
30	重症筋無力症	65	重症筋無力症	G700	G700

表 12 慢性消化器疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード集	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
1	先天性吸収不全症	1	乳糖不耐症	E739	E739
1	先天性吸収不全症	2	ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症	E739	E739
1	先天性吸収不全症	3	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症	E743	E743
1	先天性吸収不全症	4	エンテロキナーゼ欠損症	E778	E778
1	先天性吸収不全症	5	アミラーゼ欠損症	R101	R101
1	先天性吸収不全症	6	リパーゼ欠損症	K904	K904
2	微絨毛封入体病	7	微絨毛封入体病	P783	P783
3	腸リンパ管拡張症	8	腸リンパ管拡張症	I890	I890
4	家族性腺腫性ポリポージス	9	家族性腺腫性ポリポージス	D126	D126
5	周期性嘔吐症候群	10	周期性嘔吐症候群	R11	R11
6	炎症性腸疾患	11	潰瘍性大腸炎	K519	K519
6	炎症性腸疾患	12	クローン（Crohn）病	K509	K509
6	炎症性腸疾患	13	早期発症型炎症性腸疾患	K528	K528
7	自己免疫性腸症（IPEX 症候群を含む。）	14	自己免疫性腸症（IPEX 症候群を含む。）	E310 / D848	E310 / D848
8	急性肝不全（昏睡型）	15	急性肝不全（昏睡型）	K729	K729
9	新生児ヘモクロマトーシス	16	新生児ヘモクロマトーシス	E831	E831
10	自己免疫性肝炎	17	自己免疫性肝炎	K754	K754
11	原発性硬化性胆管炎	18	原発性硬化性胆管炎	K830	K830
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	19	胆道閉鎖症	Q442	Q442
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	20	アラジール（Alagille）症候群	Q447	Q447
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	21	肝内胆管減少症	K768	K768

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード案	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	22	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	K710	K710
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	23	先天性多発肝内胆管拡張症（カロリ（Caroli）病）	Q444	Q444
12	肝内胆汁うっ滞性疾患	24	先天性胆道拡張症	Q444	Q444
13	先天性肝線維症	25	先天性肝線維症	Q447	Q447
14	肝硬変症	26	肝硬変症	K746	K746
15	門脈圧亢進症	27	門脈圧亢進症（バンチ（Banti）症候群を含む。）	K766	K766
16	先天性門脈欠損症	28	先天性門脈欠損症	Q265	Q265
17	門脈・肝動脈瘻	29	門脈・肝動脈瘻	Q266	Q266
18	クリグラー・ナジャー（Crigler-Najjar）症候群	30	クリグラー・ナジャー（Crigler-Najjar）症候群	E805	E805
19	遺伝性膵炎	31	遺伝性膵炎	K861	K861
20	短腸症	32	短腸症	K918	K918
21	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	33	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病	Q431	Q431
21	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	34	慢性特発性偽性腸閉塞症	Q438	Q438
21	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	35	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	Q438 / Q647	Q438 / Q647
21	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	36	腸管神経節細胞僅少症	Q438	Q438
22	肝巨大血管腫	37	肝巨大血管腫	D180	D180
23	総排泄腔遺残	38	総排泄腔遺残	Q437	Q437
24	総排泄腔外反症	39	総排泄腔外反症	Q641	Q641

表 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 疾患一覧				ICD-10 コード案	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
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	Q898	Q898
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	Q873	Q873
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	3	スミス・マギニス（Smith-Magenis）症候群	Q938	Q938
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	Q872	Q872
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	Q870	Q870
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	Q873	Q873
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	7	コルネリア・デラング（Cornelia de Lange）症候群	Q871	Q871
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・ヴィーデマン（Beckwith-Wiedemann）症候群	Q873	Q873
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	Q935	Q935
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	10	5p-症候群	Q934	Q934
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	11	4p-症候群	Q933	Q933
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	Q913	Q913
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	Q917	Q917
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	Q909	Q909
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。）	Q999	Q999
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	Q878	Q878
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	17	マルファン（Marfan）症候群	Q874	Q874
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	18	コステロ（Costello）症候群	Q871	Q871
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	19	チャージ（CHARGE）症候群	Q878	Q878

表 14 皮膚疾患

小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧				ICD-10 コード集	
大分類		細分類		2003 年版	2013 年版
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）	E703	E703
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。）	Q808	Q808
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。）	Q808	Q808
2	先天性魚鱗癬	4	道化師様魚鱗癬	Q804	Q804
2	先天性魚鱗癬	5	ネザートン（Netherton）症候群	Q808	Q808
2	先天性魚鱗癬	6	シェーグレン・ラルソン（Sjögren-Larsson）症候群	Q871	Q871
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	Q809	Q809
3	表皮水疱症	8	表皮水疱症	Q819	Q819
4	膿疱性乾癬（汎発型）	9	膿疱性乾癬（汎発型）	L401	L401
5	色素性乾皮症	10	色素性乾皮症	Q821	Q821
6	レックリングハウゼン（Recklinghausen）病（神経線維腫症 型）	11	レックリングハウゼン（Recklinghausen）病（神経線維腫症 型）	Q850	Q850

