

厚生労働行政推進調査事業費補助金
(難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業))
分担研究報告書

希少・難治性疾患の類型化等の方法の検討 - 2 -

研究分担者 掛江 直子(国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室 室長)

研究要旨

小児期発症の慢性疾患および難病について、小児慢性特定疾病対策の対象疾患を中心に、小児期から成人期への切れ目のない支援の観点から希少・難治性疾患の類型化等の方法の検討を行なった。当該課題を検討するために、日本小児科学会小児慢性疾患委員会と連携し疾患毎に必要な協議を重ねた。

要件の異なる二つの対策(指定難病対策と小児慢性特定疾病対策)において、各々の対象疾患における疾患概念を検証し、小児から成人へのトランジションする立場から、小児慢性特定疾病と指定難病との対応状況を明らかにした。

平成30年4月から新たに追加予定の疾患を含む、指定難病331疾患のうち小児慢性特定疾患と何らかの対応があると思われたものは252疾患(76.1%)であり、指定難病の拡充に伴い以前に比べ多くの疾患についてトランジションの可能性がさらに広がったと言えた。

研究協力者:

盛一享徳(国立成育医療研究センター臨床疫
学部小児慢性特定疾患室 上級研
究員)

日本小児科学会 小児慢性疾患委員会^{※1}

^{※1} 添付リスト(表1-1, 1-2)を参照のこと

A. 研究目的

本分担研究では、指定難病のうち小児期発症が想定される疾患について、小児慢性特定疾患対策の対象疾患を中心に、小児期から成人期への切れ目のない支援の観点から難病対策における医療提供体制のあり方を検討するとともに、希少・難治性疾患の類型化等の方法を検討することを目的とした。

B. 研究方法

日本小児科学会小児慢性疾患委員会(表1)に協力している各専門学会および研究会から推薦された各疾患の専門家より提供された情報を基に、指定難病(平成30年4月から新たに対象となる疾患を含む)と小児慢性特定疾患(平成30年4月から新たに対象となる疾患を含む)について、各々の対象疾患の疾患概念を検証し指定難病と小児慢性特定疾患の対応状況について検討を行った。

(倫理面への配慮)

個人情報取り扱いがないため、倫理面への特段の配慮は必要ないと考える。

C. 結果

平成30年4月から追加予定の新しい指定難病を含めた計331疾病について、トランジションの観点から、同様に平成29年4月より対象疾病の追加が予定されている小児慢性特定疾病（計756疾病、包括的病名を含めると827疾病）との対応状況を明らかとし、小児慢性疾病対策から難病対策への移行可能性について再検討を行った。

指定難病全331疾病中、何らかの形で小児慢性特定疾病と対応があると考えられた疾病は252疾病であった（表2）。このうち指定難病と小児慢性特定疾病の疾病概念がおおよそ同一であり1：1対応すると思われるものは224疾病であり、指定難病と小児慢性特定疾病の概念の一部が重なると考えられたものは13疾病、お互いの概念がn：m対応しているものは15疾病であった（表3）。

小児慢性特定疾病は、類似する病態をまとめた区分の下に、個別の疾病名を設定していることから、対象疾病の疾患概念が狭く設定されていることが多い。一方で指定難病では歴史的な背景もあり、小児慢性特定疾病における区分に相当する複数の疾患を内包した大きな概念が対象疾病名となっているものが複数存在するため、一つの指定難病に対して複数の小児慢性特定疾病が対応する場合が多く認められた。

D. 考察・結論

小児期に小児慢性特定疾病の対象であった症例が、成人後にも支援が必要である場合には、指定難病への移行が非常に重要となる。今回別施策である指定難病と小児慢性特定疾病の対象疾病を比較し、スムーズにトランジションできるかの検討を行った。

今回の検討から平成30年4月1日時点で指定難病と対応のあると思われる小児慢性特定疾病は、包括的病名を含む計404疾病あることが分かった。

今回の検討では、主に疾患名・疾患概念を中心に指定難病と小児慢性特定疾病の対応を検証したが、求められる要件が異なることから、各々の対象基準は必ずしも同一であるとは限らない点について注意を要する。

謝辞

本分担研究にご協力くださいました関係学会の諸先生方の皆さまに、心より感謝申し上げます。

E. 研究危険情報

なし

F. 研究発表

なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

なし

表1 日本小児科学会小児慢性疾患委員会（平成29年度）名簿

役割・担当疾患群	推薦学会等	氏名	所属
委員長	日本小児科学会	横谷 進	国立成育医療研究センター
担当理事	日本小児科学会	大竹 明	埼玉医科大学病院小児科
担当理事	日本小児科学会	岡 明	東京大学医学部小児科
委員（総括）	日本小児科学会	森 臨太郎	国立成育医療研究センター
委員（事務局）	厚労科研小慢研究班	掛江 直子	国立成育医療研究センター
委員（事務局）	厚労科研小慢研究班	盛一 享徳	国立成育医療研究センター
委員（全体）	日本小児科医会	辻 祐一郎	池上総合病院小児科
委員（全体）	日本小児保健協会	前田 美穂	日本医科大学小児科
悪性新生物	日本小児血液・がん学会	七野 浩之	国立国際医療研究センター
血液疾患		小原 明	東邦大学付属大森病院第一小児科
慢性腎疾患	日本小児腎臓病学会	伊藤 秀一	横浜市大大学院医学研究科発生成育小児医療
慢性呼吸器疾患	日本小児呼吸器学会	高瀬 真人	日本医科大学多摩永山病院小児科
	日本小児アレルギー学会	荒川 浩一	群馬大学大学院医学系研究科小児科学
	日本新生児成育医学会	與田 仁志	東邦大学医学部新生児学講座
慢性心疾患	日本小児循環器学会	賀藤 均	国立成育医療研究センター病院
内分泌疾患	日本小児内分泌学会	緒方 勤	浜松医科大学小児科
糖尿病		杉原 茂孝	東京女子医科大学東医療センター小児科
成長ホルモン関連		神崎 晋	鳥取大学医学部周産期・小児医学
膠原病	日本小児リウマチ学会	岡本 奈美	大阪医科大学大学院医学研究科 泌尿生殖・発達医学講座
先天代謝異常	日本先天代謝異常学会	奥山 虎之	国立成育医療研究センター
免疫疾患	日本免疫不全症研究会	森尾 友宏	東京医科歯科大学発達病態小児科学分野
神経・筋疾患	日本小児神経学会	小牧 宏文	国立精神神経医療研究センター病院小児神経科
慢性消化器疾患	日本小児栄養消化器肝臓学会	窪田 満	国立成育医療研究センター
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	日本小児遺伝学会	小崎健次郎	慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター
外科系疾患	日本小児外科学会・日本小児期外科系関連学会協議会*	田口 智章	九州大学医学部小児外科分野
皮膚疾患	日本小児皮膚科学会	新関 寛徳	国立成育医療研究センター
整形外科疾患	日本小児整形外科学会	鬼頭 浩史	名古屋大学大学院医学系研究科整形外科学

*日本小児期外科系関連学会協議会とは、日本小児眼科学会、日本小児外科学会、日本小児耳鼻咽喉科学会、日本小児循環器学会、日本小児神経外科学会、日本小児整形外科学会、日本小児泌尿器科学会、日本小児麻酔科学会、日本小児集中治療研究会、日本形成外科学会の10学会等から成る協議会である。

表2 小児慢性特定疾病との対応の有無（平成30年4月1日現在）

告示 番号	指定難病 疾病名	小慢との 対応
1	球脊髄性筋萎縮症	
2	筋萎縮性側索硬化症	
3	脊髄性筋萎縮症	○
4	原発性側索硬化症	
5	進行性核上性麻痺	
6	パーキンソン病	
7	大脳皮質基底核変性症	
8	ハンチントン病	
9	神経有棘赤血球症	○
10	シャルコー・マリー・トゥース病	▲
11	重症筋無力症	○
12	先天性筋無力症候群	
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	○
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー	○
15	封入体筋炎	
16	クロー・深瀬症候群	
17	多系統萎縮症	
18	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	○
19	ライソゾーム病	○
20	副腎白質ジストロフィー	○
21	ミトコンドリア病	○
22	もやもや病	○
23	プリオン病	
24	亜急性硬化性全脳炎	○
25	進行性多巣性白質脳症	
26	HTLV-1 関連脊髄症	
27	特発性基底核石灰化症	
28	全身性アミロイドーシス	▲
29	ウルリッヒ病	○
30	遠位型ミオパチー	
31	ベスレムミオパチー	○
32	自己貪食空胞性ミオパチー	○
33	シュワルツ・ヤンベル症候群	○
34	神経線維腫症	○
35	天疱瘡	
36	表皮水疱症	○
37	膿疱性乾癬（汎発型）	○
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	○
39	中毒性表皮壊死症	○
40	高安動脈炎	○
41	巨細胞性動脈炎	
42	結節性多発動脈炎	○

告示 番号	指定難病 疾病名	小慢との 対応
43	顕微鏡的多発血管炎	○
44	多発血管炎性肉芽腫症	○
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	○
46	悪性関節リウマチ	
47	バージャー病	
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	○
49	全身性エリテマトーデス	○
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	○
51	全身性強皮症	○
52	混合性結合組織病	○
53	シェーグレン症候群	○
54	成人スチル病	
55	再発性多発軟骨炎	○
56	ペーチェット病	○
57	特発性拡張型心筋症	○
58	肥大型心筋症	○
59	拘束型心筋症	○
60	再生不良性貧血	○
61	自己免疫性溶血性貧血	○
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	○
63	特発性血小板減少性紫斑病	○
64	血栓性血小板減少性紫斑病	○
65	原発性免疫不全症候群	○
66	IgA腎症	○
67	多発性嚢胞腎	○
68	黄色靭帯骨化症	
69	後縦靭帯骨化症	
70	広範脊柱管狭窄症	
71	特発性大腿骨頭壊死症	
72	下垂体性 ADH 分泌異常症	▲
73	下垂体性 TSH 分泌亢進症	▲
74	下垂体性 PRL 分泌亢進症	▲
75	クッシング病	▲
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	▲
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	▲
78	下垂体前葉機能低下症	▲
79	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	▲
80	甲状腺ホルモン不応症	○
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	○
82	先天性副腎低形成症	○
83	アジソン病	○
84	サルコイドーシス	
85	特発性間質性肺炎	○

告示 番号	指定難病 疾病名	小慢との 対応
86	肺動脈性肺高血圧症	○
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	
88	慢性血栓性肺高血圧症	
89	リンパ脈管筋腫症	○
90	網膜色素変性症	▲
91	バッド・キアリ症候群	○
92	特発性門脈圧亢進症	○
93	原発性胆汁性肝硬変	▲
94	原発性硬化性胆管炎	○
95	自己免疫性肝炎	○
96	クローン病	○
97	潰瘍性大腸炎	○
98	好酸球性消化管疾患	▲
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	○
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	○
101	腸管神経節細胞僅少症	○
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	○
103	CFC 症候群	○
104	コステロ症候群	○
105	チャージ症候群	○
106	クリオピリン関連周期熱症候群	○
107	全身型若年性特発性関節炎	▲
108	TNF 受容体関連周期性症候群	○
109	非典型溶血性尿毒症症候群	○
110	ブラウ症候群	○
111	先天性ミオパチー	○
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	
113	筋ジストロフィー	○
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	
115	遺伝性周期性四肢麻痺	
116	アトピー性脊髄炎	
117	脊髄空洞症	
118	脊髄髄膜瘤	○
119	アイザックス症候群	
120	遺伝性ジストニア	○
121	神経フェリチン症	
122	脳表ヘモジデリン沈着症	
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	
125	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症	
126	ペリー症候群	
127	前頭側頭葉変性症	
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	

告示 番号	指定難病 疾病名	小慢との 対応
129	痙攣重積型（二相性）急性脳症	○
130	先天性無痛無汗症	○
131	アレキサンダー病	○
132	先天性核上性球麻痺	
133	メビウス症候群	○
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	○
135	アイカルディ症候群	○
136	片側巨脳症	
137	限局性皮質異形成	○
138	神経細胞移動異常症	○
139	先天性大脳白質形成不全症	○
140	ドラベ症候群	○
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	
142	ミオクロニー欠神てんかん	
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	
144	レノックス・ガストー症候群	○
145	ウエスト症候群	○
146	大田原症候群	
147	早期ミオクロニー脳症	
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	
150	環状 20 番染色体症候群	○
151	ラスムッセン脳炎	○
152	PCDH19 関連症候群	
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	○
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	
155	ランドウ・クレフナー症候群	
156	レット症候群	○
157	スタージ・ウェーバー症候群	○
158	結節性硬化症	○
159	色素性乾皮症	○
160	先天性魚鱗癬	○
161	家族性良性慢性天疱瘡	
162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	
163	特発性後天性全身性無汗症	
164	眼皮膚白皮症	○
165	肥厚性皮膚骨膜炎	○
166	弾性線維性仮性黄色腫	
167	マルファン症候群	○
168	エーラス・ダンロス症候群	○
169	メンケス病	○
170	オクシピタル・ホーン症候群	○
171	ウィルソン病	○

告示 番号	指定難病 疾病名	小慢との 対応
172	低ホスファターゼ症	○
173	VATER 症候群	○
174	那須・ハコラ病	
175	ウィーバー症候群	○
176	コフィン・ローリー症候群	○
177	ジュベール症候群関連疾患	○
178	モワット・ウィルソン症候群	○
179	ウィリアムズ症候群	○
180	A T R-X 症候群	▲
181	クルーゾン症候群	○
182	アペール症候群	○
183	ファイファー症候群	○
184	アントレー・ビクスラー症候群	○
185	コフィン・シリス症候群	○
186	ロスマンド・トムソン症候群	
187	歌舞伎症候群	○
188	多脾症候群	○
189	無脾症候群	○
190	鰓耳腎症候群	
191	ウェルナー症候群	○
192	コケイン症候群	○
193	ブラダー・ウィリ症候群	○
194	ソトス症候群	○
195	ヌーナン症候群	○
196	ヤング・シンプソン症候群	○
197	1 p36 欠失症候群	○
198	4 p 欠失症候群	○
199	5 p 欠失症候群	○
200	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群	○
201	アンジェルマン症候群	○
202	スミス・マギニス症候群	○
203	22q11.2 欠失症候群	○
204	エマヌエル症候群	○
205	脆弱 X 症候群関連疾患	
206	脆弱 X 症候群	○
207	総動脈幹遺残症	○
208	修正大血管転位症	○
209	完全大血管転位症	○
210	単心室症	▲
211	左心低形成症候群	▲
212	三尖弁閉鎖症	▲
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	▲
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	○

告示 番号	指定難病 疾病名	小慢との 対応
215	ファロー四徴症	○
216	両大血管右室起始症	○
217	エプスタイン病	○
218	アルポート症候群	○
219	ギャロウェイ・モフト症候群	▲
220	急速進行性糸球体腎炎	○
221	抗糸球体基底膜腎炎	○
222	一次性ネフローゼ症候群	○
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	○
224	紫斑病性腎炎	○
225	先天性腎性尿崩症	○
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	
227	オスラー病	○
228	閉塞性細気管支炎	○
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	○
230	肺胞低換気症候群	○
231	α 1-アンチトリプシン欠乏症	○
232	カーニー複合	
233	ウォルフラム症候群	▲
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	○
235	副甲状腺機能低下症	○
236	偽性副甲状腺機能低下症	○
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	○
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	○
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	○
240	フェニルケトン尿症	○
241	高チロシン血症 1 型	○
242	高チロシン血症 2 型	○
243	高チロシン血症 3 型	○
244	メープルシロップ尿症	○
245	プロピオン酸血症	○
246	メチルマロン酸血症	○
247	イソ吉草酸血症	○
248	グルコーストランスポーター1 欠損症	○
249	グルタル酸血症 1 型	○
250	グルタル酸血症 2 型	○
251	尿素サイクル異常症	○
252	リジン尿性蛋白不耐症	○
253	先天性葉酸吸収不全	○
254	ポルフィリン症	○
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	○
256	筋型糖原病	○
257	肝型糖原病	○

告示 番号	指定難病 疾病名	小慢との 対応
258	ガラクトースー1ーリン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	○
259	レンチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症	○
260	シトステロール血症	○
261	タンジール病	○
262	原発性高カイトロミクロン血症	○
263	脳髄黄色腫症	○
264	無βリポタンパク血症	○
265	脂肪萎縮症	○
266	家族性地中海熱	○
267	高IgD症候群	○
268	中條・西村症候群	○
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	○
270	慢性再発性多発性骨髄炎	○
271	強直性脊椎炎	○
272	進行性骨化性線維異形成症	
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	▲
274	骨形成不全症	○
275	タナトフォリック骨異形成症	
276	軟骨無形成症	○
277	リンパ管腫症/ゴーハム病	○
278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	▲
279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	▲
280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	▲
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	○
282	先天性赤血球形成異常性貧血	○
283	後天性赤芽球癆	○
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	○
285	ファンコニ貧血	○
286	遺伝性鉄芽球形貧血	○
287	エプスタイン症候群	○
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	
289	クロンカイト・カナダ症候群	
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	
291	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）	○
292	総排泄腔外反症	○
293	総排泄腔遺残	○
294	先天性横隔膜ヘルニア	○
295	乳幼児肝巨大血管腫	○
296	胆道閉鎖症	○
297	アラジール症候群	○
298	遺伝性睪炎	○
299	嚢胞性線維症	○
300	IgG4関連疾患	

告示 番号	指定難病 疾病名	小慢との 対応
301	黄斑ジストロフィー	
302	レーベル遺伝性視神経症	
303	アッシャー症候群	
304	若年発症型両側性感音難聴	
305	遅発性内リンパ水腫	
306	好酸球性副鼻腔炎	
307	カナバン病	○
308	進行性白質脳症	○
309	進行性ミオクロースてんかん	○
310	先天異常症候群	▲
311	先天性三尖弁狭窄症	○
312	先天性僧帽弁狭窄症	○
313	先天性肺静脈狭窄症	○
314	左肺動脈右肺動脈起始症	○
315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症	○
316	カルニチン回路異常症	○
317	三頭酵素欠損症	○
318	シトリン欠損症	○
319	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症	○
320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症	○
321	非ケトーシス型高グリシン血症	○
322	β-ケトチオラーゼ欠損症	○
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	○
324	メチルグルタコン酸尿症	○
325	遺伝性自己炎症疾患	▲
326	大理石骨病	○
327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	○
328	前眼部形成異常	
329	無虹彩症	
330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	▲
331	特発性多中心性キャッスルマン病	

表3 指定難病と小児慢性特定疾病の対応表

告示番号	指定難病 告示疾病名	小児慢性特定疾病 疾患群	告示番号	小児慢性特定疾病 告示疾病名
3	脊髄性筋萎縮症	神経・筋疾患	39	脊髄性筋萎縮症
9	神経有棘赤血球症	神経・筋疾患	72	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症
10	シャルコー・マリー・トゥース病	神経・筋疾患	45	遺伝性運動感覚ニューロパチー
11	重症筋無力症	神経・筋疾患	19	重症筋無力症
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	神経・筋疾患	58	多発性硬化症
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー	神経・筋疾患	75	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー
18	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	神経・筋疾患	35	脊髄小脳変性症
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	130	ムコ多糖症Ⅰ型
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	131	ムコ多糖症Ⅱ型
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	132	ムコ多糖症Ⅲ型
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	133	ムコ多糖症Ⅳ型
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	134	ムコ多糖症Ⅵ型
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	135	ムコ多糖症Ⅶ型
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	126	フコシドーシス
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	129	マンノシドーシス
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	112	アスパルチルグルコサミン尿症
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	118	シアリドーシス
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	114	ガラクトシアリドーシス
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	119	GM1-ガングリオシドーシス
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	120	GM2-ガングリオシドーシス
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	113	異染性白質ジストロフィー
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	123	ニーマン・ピック（Niemann-Pick）病
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	116	ゴーシェ（Gaucher）病
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	125	ファブリー（Fabry）病
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	115	クラッベ（Krabbe）病
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	124	ファーバー（Farber）病
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	128	マルチプルスルファターゼ欠損症
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	136	ムコリピドーシスⅡ型（I-cell 病）
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	137	ムコリピドーシスⅢ型
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	127	ポンペ（Pompe）病
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	117	酸性リパーゼ欠損症
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	121	システン症
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	138	遊離シアル酸蓄積症
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	122	神経セロイドリポフスチン症
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	139	75 から 101 までに掲げるもののほか、ライソゾーム病
20	副腎白質ジストロフィー	先天性代謝異常	82	副腎白質ジストロフィー
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	88	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	87	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	89	フマラーゼ欠損症
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	86	スクシニル-CoA リガーゼ欠損症
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	90	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	92	ミトコンドリア DNA 枯渇症候群
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	93	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。）
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	91	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。）
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	94	50 から 57 までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病
21	ミトコンドリア病	神経・筋疾患	63	乳児両側線条体壊死
22	もやもや病	神経・筋疾患	76	もやもや病
24	亜急性硬化性全脳炎	神経・筋疾患	1	亜急性硬化性全脳炎
28	全身性アミロイドーシス	慢性腎疾患	1	アミロイド腎
29	ウルリッヒ病	神経・筋疾患	9	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）
31	ベスレムミオパチー	神経・筋疾患	9	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）

告示番号	指定難病 告示疾病名	小児慢性特定疾病 疾患群	告示番号	小児慢性特定疾病 告示疾病名
32	自己貪食空胞性ミオパチー	先天性代謝異常	139	75 から 101 までに掲げるもののほか、ライソゾーム病
32	自己貪食空胞性ミオパチー	神経・筋疾患	53	48 から 53 までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	神経・筋疾患	21	シュワルツ・ヤンペル症候群
34	神経線維腫症	皮膚疾患	13	レックリングハウゼン病（神経線維腫症Ⅰ型）
36	表皮水疱症	皮膚疾患	39	表皮水疱症
37	膿疱性乾癬（汎発型）	皮膚疾患	35	膿疱性乾癬（汎発型）
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	膠原病	23	スティーヴンス・ジョンソン症候群
39	中毒性表皮壊死症	膠原病	23	スティーヴンス・ジョンソン症候群
40	高安動脈炎	膠原病	4	高安動脈炎
42	結節性多発動脈炎	膠原病	1	結節性多発動脈炎
43	顕微鏡的多発血管炎	慢性腎疾患	31	急速進行性糸球体腎炎（顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。）
43	顕微鏡的多発血管炎	膠原病	2	顕微鏡的多発血管炎
44	多発血管炎性肉芽腫症	慢性腎疾患	32	急速進行性糸球体腎炎（多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。）
44	多発血管炎性肉芽腫症	膠原病	5	多発血管炎性肉芽腫症
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	膠原病	3	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	膠原病	6	抗リン脂質抗体症候群
49	全身性エリテマトーデス	慢性腎疾患	42	ループス腎炎
49	全身性エリテマトーデス	膠原病	9	全身性エリテマトーデス
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	膠原病	10	皮膚筋炎／多発性筋炎
51	全身性強皮症	膠原病	24	強皮症
52	混合性結合組織病	膠原病	25	混合性結合組織病
53	シェーグレン症候群	膠原病	7	シェーグレン症候群
55	再発性多発軟骨炎	膠原病	12	再発性多発軟骨炎
56	ベーチェット病	膠原病	11	ベーチェット病
57	特発性拡張型心筋症	慢性心疾患	4	拡張型心筋症
58	肥大型心筋症	慢性心疾患	88	肥大型心筋症
59	拘束型心筋症	慢性心疾患	20	拘束型心筋症
60	再生不良性貧血	血液疾患	22	再生不良性貧血
61	自己免疫性溶血性貧血	血液疾患	23	寒冷凝集素症
61	自己免疫性溶血性貧血	血液疾患	24	発作性寒冷ヘモグロビン尿症
61	自己免疫性溶血性貧血	血液疾患	25	23 及び 24 に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血（AIHA を含む。）
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	血液疾患	50	発作性夜間ヘモグロビン尿症
63	特発性血小板減少性紫斑病	血液疾患	18	免疫性血小板減少性紫斑病
63	特発性血小板減少性紫斑病	血液疾患	19	18 に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病
63	特発性血小板減少性紫斑病	血液疾患	26	周期性血小板減少症
64	血栓性血小板減少性紫斑病	血液疾患	20	血栓性血小板減少性紫斑病
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	30	X 連鎖重症複合免疫不全症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	32	細網異形成症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	29	アデノシンデアミナーゼ（ADA）欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	31	オーメン症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	35	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	34	CD8 欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	33	ZAP-70 欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	36	MHC クラスⅠ欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	37	MHC クラスⅡ欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	38	29 から 37 までに掲げるもののほか、複合免疫不全症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	46	ウィスコット・オルドリッチ症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	55	毛細血管拡張性運動失調症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	52	ナイミーヘン染色体不安定症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	54	ブルーーム症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	45	ICF 症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	53	PMS2 異常症

告示番号	指定難病 告示疾病名	小児慢性特定疾病 疾患群	告示番号	小児慢性特定疾病 告示疾病名
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	56	RIDDLE 症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	50	シムケ症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	48	胸腺低形成（ディ・ジョージ症候群／22q11.2 欠失症候群）
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	49	高 IgE 症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	47	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	51	先天性角化異常症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	2	X連鎖無ガンマグロブリン血症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	7	分類不能型免疫不全症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	3	高 IgM 症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	1	IgG サブクラス欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	4	選択的 IgA 欠損
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	5	特異抗体産生不全症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	6	乳児一過性低ガンマグロブリン血症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	8	1 から 7 までに掲げるもののほか、液性免疫不 全を主とする疾患
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	43	チェディアック・東症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	41	X連鎖リンパ増殖症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	42	自己免疫性リンパ増殖症候群（ALPS）
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	44	41 から 43 までに掲げるもののほか、免疫調節 障害
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	10	重症先天性好中球減少症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	9	周期性好中球減少症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	11	9 及び 10 に掲げるもののほか、慢性の経過をた どる好中球減少症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	13	白血球接着不全症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	12	シュワツハマン・ダイヤモンド症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	14	慢性肉芽腫症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	15	ミエロペルオキシダーゼ欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	16	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	17	12 から 16 までに掲げるもののほか、白血球機 能異常
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	24	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	21	IRAK4 欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	23	MyD88 欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	22	慢性皮膚粘膜カンジダ症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	25	21 から 24 までに掲げるもののほか、自然免疫 異常
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	27	先天性補体欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	26	遺伝性血管性浮腫（C1 インヒビター欠損症）
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	28	26 及び 27 に掲げるもののほか、先天性補体欠 損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	20	後天的な免疫系障害による免疫不全症
65	原発性免疫不全症候群	慢性消化器疾患	16	自己免疫性腸症（IPEX 症候群を含む。）
65	原発性免疫不全症候群	皮膚疾患	26	ネザートン症候群
66	IgA 腎症	慢性腎疾患	29	IgA 腎症
67	多発性嚢胞腎	慢性腎疾患	8	多発性嚢胞腎
72	下垂体性 ADH 分泌異常症	悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
72	下垂体性 ADH 分泌異常症	悪性新生物	50	下垂体腺腫
72	下垂体性 ADH 分泌異常症	内分泌疾患	34	抗利尿ホルモン（ADH）不適合分泌症候群
72	下垂体性 ADH 分泌異常症	内分泌疾患	75	中枢性尿崩症
73	下垂体性 TSH 分泌亢進症	悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
73	下垂体性 TSH 分泌亢進症	悪性新生物	50	下垂体腺腫
73	下垂体性 TSH 分泌亢進症	内分泌疾患	23	甲状腺機能亢進症（バセドウ病を除く。）
74	下垂体性 PRL 分泌亢進症	悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
74	下垂体性 PRL 分泌亢進症	悪性新生物	50	下垂体腺腫
74	下垂体性 PRL 分泌亢進症	内分泌疾患	33	高プロラクチン血症
75	クッシング病	悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫

告示番号	指定難病 告示疾病名	小児慢性特定疾病 疾患群	告示番号	小児慢性特定疾病 告示疾病名
75	クッシング病	悪性新生物	50	下垂体腺腫
75	クッシング病	内分泌疾患	11	クッシング病
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	悪性新生物	50	下垂体腺腫
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	内分泌疾患	37	ゴナドトロピン依存性思春期早発症
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	悪性新生物	50	下垂体腺腫
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	内分泌疾患	6	下垂体性巨人症
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	内分泌疾患	55	先端巨大症
78	下垂体前葉機能低下症	悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
78	下垂体前葉機能低下症	悪性新生物	50	下垂体腺腫
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	5	先天性下垂体機能低下症
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	4	後天性下垂体機能低下症
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	45	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。）
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	46	成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	29	甲状腺刺激ホルモン（TSH）分泌低下症（先天性に限る。）
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	83	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）単独欠損症
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	71	カルマン症候群
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	72	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症（カルマン症候群を除く。）
79	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	先天性代謝異常	34	家族性高コレステロール血症
80	甲状腺ホルモン不応症	内分泌疾患	32	甲状腺ホルモン不応症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	内分泌疾患	61	リポイド副腎過形成症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	内分泌疾患	57	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	内分泌疾患	56	11β-水酸化酵素欠損症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	内分泌疾患	58	17α-水酸化酵素欠損症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	内分泌疾患	59	21-水酸化酵素欠損症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	内分泌疾患	60	P450 酸化還元酵素欠損症
82	先天性副腎低形成症	内分泌疾患	82	先天性副腎低形成症
83	アジソン病	内分泌疾患	85	84 から 87 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 病を含む。）
85	特発性間質性肺炎	慢性呼吸器疾患	2	特発性間質性肺炎
86	肺動脈性肺高血圧症	慢性心疾患	83	肺動脈性肺高血圧症
89	リンパ脈管筋腫症	神経・筋疾患	23	結節性硬化症
90	網膜色素変性症	先天性代謝異常	84	レフサム（Refsum）病
91	バッド・キアリ症候群	慢性消化器疾患	42	門脈圧亢進症（バンチ症候群を含む。）
92	特発性門脈圧亢進症	慢性消化器疾患	42	門脈圧亢進症（バンチ症候群を含む。）
93	原発性胆汁性肝硬変	慢性消化器疾患	5	肝硬変症
94	原発性硬化性胆管炎	慢性消化器疾患	14	原発性硬化性胆管炎
95	自己免疫性肝炎	慢性消化器疾患	15	自己免疫性肝炎
96	クローン病	慢性消化器疾患	2	クローン病
96	クローン病	慢性消化器疾患	3	早期発症型炎症性腸疾患
97	潰瘍性大腸炎	慢性消化器疾患	1	潰瘍性大腸炎
97	潰瘍性大腸炎	慢性消化器疾患	3	早期発症型炎症性腸疾患
98	好酸球性消化管疾患	免疫疾患	18	好酸球増加症
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	慢性消化器疾患	37	慢性特発性偽性腸閉塞症
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	慢性消化器疾患	34	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
101	腸管神経節細胞僅少症	慢性消化器疾患	35	腸管神経節細胞僅少症
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	10	ルビンシュタイン・テイビ症候群
103	CFC 症候群	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	16	CFC 症候群
104	コステロ症候群	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	12	コステロ症候群

告示番号	指定難病 告示疾病名	小児慢性特定疾病 疾患群	告示番号	小児慢性特定疾病 告示疾病名
105	チャージ症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	22	チャージ症候群
106	クリオピリン関連周期熱症候群	膠原病	16	クリオピリン関連周期熱症候群
107	若年性特発性関節炎	膠原病	8	若年性特発性関節炎
108	TNF 受容体関連周期性症候群	膠原病	18	TNF 受容体関連周期性症候群
109	非典型溶血性尿毒症症候群	慢性腎疾患	36	非典型溶血性尿毒症症候群
110	ブラウ症候群	膠原病	20	ブラウ症候群/若年発症サルコイドーシス
111	先天性ミオパチー	神経・筋疾患	51	ミオチューブラーミオパチー
111	先天性ミオパチー	神経・筋疾患	47	先天性筋線維不均等症
111	先天性ミオパチー	神経・筋疾患	49	ネマリンミオパチー
111	先天性ミオパチー	神経・筋疾患	48	セントラルコア病
111	先天性ミオパチー	神経・筋疾患	50	マルチコア病
111	先天性ミオパチー	神経・筋疾患	52	ミニコア病
111	先天性ミオパチー	神経・筋疾患	53	48 から 53 までに掲げるもののほか、先天性ミ オパチー
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	13	デュシェンヌ型筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	10	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	12	肢帯型筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	11	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	14	福山型先天性筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	15	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	9	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患 を含む。）
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	16	39 から 45 までに掲げるもののほか、筋ジスト ロフィー
118	脊髄髄膜瘤	神経・筋疾患	82	脊髄髄膜瘤
120	遺伝性ジストニア	先天性代謝異常	28	無セルロプラスミン血症
120	遺伝性ジストニア	神経・筋疾患	74	変形性筋ジストニー
120	遺伝性ジストニア	神経・筋疾患	73	瀬川病
120	遺伝性ジストニア	神経・筋疾患	72	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症
120	遺伝性ジストニア	神経・筋疾患	71	乳児神経軸索ジストロフィー
129	痙攣重積型（二相性）急性脳症	神経・筋疾患	#N/A	痙攣重積型（二相性）急性脳症
130	先天性無痛無汗症	神経・筋疾患	46	先天性無痛無汗症
131	アレキサンダー病	神経・筋疾患	2	アレキサンダー病
133	メビウス症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	#N/A	メビウス症候群
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	神経・筋疾患	86	中隔視神経形成異常症（ドモルシア症候群）
135	アイカルディ症候群	神経・筋疾患	59	点頭てんかん（ウエスト症候群）
137	限局性皮質異形成	神経・筋疾患	76	滑脳症
138	神経細胞移動異常症	神経・筋疾患	76	滑脳症
138	神経細胞移動異常症	神経・筋疾患	85	裂脳症
139	先天性大脳白質形成不全症	神経・筋疾患	4	先天性大脳白質形成不全症
140	ドラベ症候群	神経・筋疾患	60	乳児重症ミオクロニーてんかん
144	レノックス・ガストー症候群	神経・筋疾患	61	レノックス・ガストー症候群
145	ウエスト症候群	神経・筋疾患	59	点頭てんかん（ウエスト症候群）
150	環状 20 番染色体症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	7	1 から 6 までに掲げるもののほか、常染色体異 常（ウィリアムズ症候群及びプラダー・ウィリ 症候群を除く。）
151	ラスムッセン脳炎	神経・筋疾患	77	ラスムッセン脳炎
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	神経・筋疾患	17	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
156	レット症候群	神経・筋疾患	78	レット症候群
157	スタージ・ウェーバー症候群	神経・筋疾患	26	スタージ・ウェーバー症候群
158	結節性硬化症	神経・筋疾患	23	結節性硬化症
159	色素性乾皮症	皮膚疾患	2	色素性乾皮症
160	先天性魚鱗癬	皮膚疾患	6	ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性

告示番号	指定難病 告示疾病名	小児慢性特定疾病 疾患群	告示 番号	小児慢性特定疾病 告示疾病名
160	先天性魚鱗癬	皮膚疾患	4	／劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。） 常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を 除く。）
160	先天性魚鱗癬	皮膚疾患	37	道化師様魚鱗癬
160	先天性魚鱗癬	皮膚疾患	26	ネザートン症候群
160	先天性魚鱗癬	皮膚疾患	27	シェーグレン・ラルソン症候群
160	先天性魚鱗癬	皮膚疾患	8	3から7までに掲げるもののほか、先天性魚鱗 癬
164	眼皮膚白皮症	皮膚疾患	36	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）
165	肥厚性皮膚骨膜炎	皮膚疾患	10	肥厚性皮膚骨膜炎
167	マルファン症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	27	マルファン症候群
168	エーラス・ダンロス症候群	先天性代謝異常	31	エーラス・ダンロス（Ehlers-Danlos）症候群
169	メンケス病	先天性代謝異常	29	メンケス（Menkes）病
170	オクシピタル・ホーン症候群	先天性代謝異常	26	オクシピタル・ホーン症候群
171	ウィルソン病	先天性代謝異常	25	ウィルソン（Wilson）病
172	低ホスファターゼ症	骨系統疾患	42	低ホスファターゼ症
173	VATER 症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	#N/A	VATER 症候群
175	ウィーバー症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	14	ウィーバー症候群
176	コフィン・ローリー症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	23	コフィン・ローリー症候群
177	ジュベール症候群関連疾患	神経・筋疾患	20	ジュベール症候群関連疾患
178	モワット・ウィルソン症候群	慢性消化器疾患	36	ヒルシュスプルング病
178	モワット・ウィルソン症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	#N/A	モワット・ウィルソン症候群
179	ウィリアムズ症候群	慢性心疾患	58	ウィリアムズ症候群
180	ATR-X 症候群	内分泌疾患	20	精巣形成不全
180	ATR-X 症候群	血液疾患	6	サラセミア
180	ATR-X 症候群	神経・筋疾患	13	ATR-X 症候群
181	クルーゾン症候群	神経・筋疾患	31	クルーゾン病
182	アペール症候群	神経・筋疾患	30	アペール症候群
183	ファイファー症候群	神経・筋疾患	33	33から35までに掲げるもののほか、重度の頭 蓋骨早期癒合症
183	ファイファー症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	#N/A	ファイファー症候群
184	アントレー・ビクスラー症候群	神経・筋疾患	33	33から35までに掲げるもののほか、重度の頭 蓋骨早期癒合症
184	アントレー・ビクスラー症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	#N/A	アントレー・ビクスラー症候群
185	コフィン・シリズ症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	#N/A	コフィン・シリズ症候群
187	歌舞伎症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	15	歌舞伎症候群
188	多脾症候群	慢性心疾患	74	多脾症候群
189	無脾症候群	慢性心疾患	75	無脾症候群
191	ウェルナー症候群	神経・筋疾患	55	ウェルナー症候群
192	コケイン症候群	神経・筋疾患	56	コケイン症候群
193	プラダー・ウィリ症候群	内分泌疾患	91	プラダー・ウィリ症候群
194	ソトス症候群	染色体または遺伝子	22	ソトス症候群

告示番号	指定難病告示疾病名	小児慢性特定疾病疾患群	告示番号	小児慢性特定疾病告示疾病名
195	ヌーナン症候群	に変化を伴う症候群	89	ヌーナン症候群
196	ヤング・シンプソン症候群	内分泌疾患 染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	#N/A	ヤング・シンプソン症候群
197	1p36欠失症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	7	1から6までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウィリアムズ症候群及びブラダー・ウィリ症候群を除く。）
198	4p欠失症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	6	4p-症候群
199	5p欠失症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	2	5p-症候群
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	7	1から6までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウィリアムズ症候群及びブラダー・ウィリ症候群を除く。）
201	アンジェルマン症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	3	アンジェルマン症候群
202	スミス・マギニス症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	9	スミス・マギニス症候群
203	22q11.2欠失症候群	免疫疾患	48	胸腺低形成（ディ・ジョージ症候群／22q11.2欠失症候群）
204	エマヌエル症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	7	1から6までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウィリアムズ症候群及びブラダー・ウィリ症候群を除く。）
206	脆弱X症候群	神経・筋疾患	#N/A	脆弱X症候群
207	総動脈幹遺残症	慢性心疾患	54	総動脈幹遺残症
208	修正大血管転位症	慢性心疾患	52	先天性修正大血管転位症
209	完全大血管転位症	慢性心疾患	8	完全大血管転位症
210	単心室症	慢性心疾患	68	単心室症
210	単心室症	慢性心疾患	90	フォンタン術後症候群
211	左心低形成症候群	慢性心疾患	22	左心低形成症候群
211	左心低形成症候群	慢性心疾患	90	フォンタン術後症候群
212	三尖弁閉鎖症	慢性心疾患	24	三尖弁閉鎖症
212	三尖弁閉鎖症	慢性心疾患	90	フォンタン術後症候群
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	慢性心疾患	85	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	慢性心疾患	90	フォンタン術後症候群
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	慢性心疾患	84	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
215	ファロー四徴症	慢性心疾患	89	ファロー四徴症
216	両大血管右室起始症	慢性心疾患	96	タウジッヒ・ピング奇形
216	両大血管右室起始症	慢性心疾患	97	両大血管右室起始症（タウジッヒ・ピング奇形を除く。）
217	エプスタイン病	慢性心疾患	3	エプスタイン病
218	アルポート症候群	慢性腎疾患	33	慢性糸球体腎炎（アルポート 症候群によるものに限る。）
219	ギャロウェイ・モフト症候群	慢性腎疾患	25	20から24までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群
220	急速進行性糸球体腎炎	慢性腎疾患	31	急速進行性糸球体腎炎（顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。）
220	急速進行性糸球体腎炎	慢性腎疾患	32	急速進行性糸球体腎炎（多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。）
221	抗糸球体基底膜腎炎	慢性腎疾患	33	抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー 症候群）
222	一次性ネフローゼ症候群	慢性腎疾患	23	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群
222	一次性ネフローゼ症候群	慢性腎疾患	22	びまん性メサンギウム硬化症
222	一次性ネフローゼ症候群	慢性腎疾患	21	微小変化型ネフローゼ症候群
222	一次性ネフローゼ症候群	慢性腎疾患	20	巣状分節性糸球体硬化症
222	一次性ネフローゼ症候群	慢性腎疾患	24	膜性腎症

告示番号	指定難病 告示疾病名	小児慢性特定疾病 疾患群	告示番号	小児慢性特定疾病 告示疾病名
222	一次性ネフローゼ症候群	慢性腎疾患	25	20 から 24 までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	慢性腎疾患	38	膜性増殖性糸球体腎炎
224	紫斑病性腎炎	慢性腎疾患	34	紫斑病性腎炎
225	先天性腎性尿崩症	内分泌疾患	74	腎性尿崩症
227	オスラー病	血液疾患	1	遺伝性出血性末梢血管拡張症
228	閉塞性細気管支炎	慢性呼吸器疾患	13	閉塞性細気管支炎
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	慢性呼吸器疾患	1	先天性肺胞蛋白症（遺伝子異常が原因の間質性肺疾患を含む。）
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	免疫疾患	20	後天的な免疫系障害による免疫不全症
230	肺胞低換気症候群	慢性呼吸器疾患	8	先天性中枢性低換気症候群
231	α 1-アンチトリプシン欠乏症	先天性代謝異常	23	α 1-アンチトリプシン欠損症
233	ウォルフラム症候群	糖尿病	7	1 から 6 までに掲げるもののほか、糖尿病
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	先天性代謝異常	100	原発性高シュウ酸尿症
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	先天性代謝異常	83	ペルオキシソーム形成異常症
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	先天性代謝異常	84	レフサム（Refsum）病
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	先天性代謝異常	85	103 から 105 までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病
235	副甲状腺機能低下症	内分泌疾患	80	副甲状腺欠損症
235	副甲状腺機能低下症	内分泌疾患	79	副甲状腺機能低下症（副甲状腺欠損症を除く。）
236	偽性副甲状腺機能低下症	内分泌疾患	9	偽性副甲状腺機能低下症（偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く。）
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	内分泌疾患	84	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）不応症
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	内分泌疾患	77	ビタミンD抵抗性骨軟化症
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	内分泌疾患	16	原発性低リン血症性くる病
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	内分泌疾患	76	ビタミンD依存性くる病
240	フェニルケトン尿症	先天性代謝異常	17	フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症）
241	高チロシン血症 1 型	先天性代謝異常	8	高チロシン血症 1 型
242	高チロシン血症 2 型	先天性代謝異常	9	高チロシン血症 2 型
243	高チロシン血症 3 型	先天性代謝異常	10	高チロシン血症 3 型
244	メープルシロップ尿症	先天性代謝異常	20	メープルシロップ尿症
245	プロピオン酸血症	先天性代謝異常	107	プロピオン酸血症
246	メチルマロン酸血症	先天性代謝異常	110	メチルマロン酸血症
247	イソ吉草酸血症	先天性代謝異常	96	イソ吉草酸血症
248	グルコーストランスポーター1 欠損症	先天性代謝異常	63	グルコーストランスポーター1（GLUT1）欠損症
249	グルタル酸血症 1 型	先天性代謝異常	98	グルタル酸血症 1 型
250	グルタル酸血症 2 型	先天性代謝異常	99	グルタル酸血症 2 型
251	尿素サイクル異常症	先天性代謝異常	3	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症
251	尿素サイクル異常症	先天性代謝異常	5	カルバミルリン酸合成酵素欠損症
251	尿素サイクル異常症	先天性代謝異常	4	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症
251	尿素サイクル異常症	先天性代謝異常	1	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症（シトルリン血症）
251	尿素サイクル異常症	先天性代謝異常	2	アルギニノコハク酸尿症
251	尿素サイクル異常症	先天性代謝異常	6	高アルギニン血症
251	尿素サイクル異常症	先天性代謝異常	7	高オルニチン血症
252	リジン尿性蛋白不耐症	先天性代謝異常	21	リジン尿性蛋白不耐症
253	先天性葉酸吸収不全	先天性代謝異常	74	先天性葉酸吸収不全症
254	ポルフィリン症	先天性代謝異常	57	先天性ポルフィリン症
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	先天性代謝異常	106	複合カルボキシラーゼ欠損症
256	筋型糖原病	先天性代謝異常	62	グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病 0 型）
256	筋型糖原病	先天性代謝異常	65	糖原病 III 型
256	筋型糖原病	先天性代謝異常	66	糖原病 IV 型
256	筋型糖原病	先天性代謝異常	67	糖原病 V 型

告示番号	指定難病 告示疾病名	小児慢性特定疾病 疾患群	告示番号	小児慢性特定疾病 告示疾病名
256	筋型糖原病	先天性代謝異常	69	糖原病Ⅶ型
256	筋型糖原病	先天性代謝異常	70	糖原病Ⅷ型
256	筋型糖原病	先天性代謝異常	127	ポンペ（Pompe）病
257	肝型糖原病	先天性代謝異常	62	グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病 0 型）
257	肝型糖原病	先天性代謝異常	64	糖原病Ⅰ型
257	肝型糖原病	先天性代謝異常	65	糖原病Ⅲ型
257	肝型糖原病	先天性代謝異常	66	糖原病Ⅳ型
257	肝型糖原病	先天性代謝異常	68	糖原病Ⅵ型
257	肝型糖原病	先天性代謝異常	70	糖原病Ⅸ型
258	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	先天性代謝異常	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
259	レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症	先天性代謝異常	37	高比重リポタンパク（HDL）欠乏症
260	シトステロール血症	先天性代謝異常	39	129 から 133 までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症
261	タンジール病	先天性代謝異常	37	高比重リポタンパク（HDL）欠乏症
262	原発性高カイロミクロン血症	先天性代謝異常	36	原発性高カイロミクロン血症
263	脳髄黄色腫症	先天性代謝異常	39	129 から 133 までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症
264	無βリポタンパク血症	先天性代謝異常	38	無β-リポタンパク血症
265	脂肪萎縮症	内分泌疾患	39	脂肪栄養症（脂肪萎縮症）
265	脂肪萎縮症	糖尿病	3	脂肪萎縮性糖尿病
266	家族性地中海熱	膠原病	14	家族性地中海熱
267	高IgD症候群	膠原病	17	高IgD症候群（メバロン酸キナーゼ欠損症）
268	中條・西村症候群	膠原病	19	中條・西村症候群
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	膠原病	15	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
270	慢性再発性多発性骨髄炎	膠原病	21	慢性再発性多発性骨髄炎
271	強直性脊椎炎	膠原病	8	若年性特発性関節炎
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	皮膚疾患	12	無汗性外胚葉形成不全
274	骨形成不全症	骨系統疾患	30	骨形成不全症
276	軟骨無形成症	骨系統疾患	28	軟骨無形成症
277	リンパ管腫症/ゴーハム病	脈管系疾患	11	リンパ管腫症
278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	脈管系疾患	12	リンパ管腫
279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	脈管系疾患	29	巨大静脈奇形
280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	脈管系疾患	2	巨大動静脈奇形
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	脈管系疾患	7	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
282	先天性赤血球形成異常性貧血	血液疾患	45	先天性赤血球形成異常性貧血
283	後天性赤芽球癆	血液疾患	28	後天性赤芽球癆
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	血液疾患	29	先天性赤芽球癆（ダイヤモンド・ブラックファン貧血）
285	ファンコニ貧血	血液疾患	44	ファンコニ貧血
286	遺伝性鉄芽球性貧血	血液疾患	48	鉄芽球性貧血
287	エプスタイン症候群	慢性腎疾患	30	エプスタイン症候群
291	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）	慢性消化器疾患	36	ヒルシュスブルング病
292	総排泄腔外反症	慢性消化器疾患	28	総排泄腔外反症
293	総排泄腔遺残	慢性消化器疾患	27	総排泄腔遺残
294	先天性横隔膜ヘルニア	慢性呼吸器疾患	15	先天性横隔膜ヘルニア
295	乳幼児肝巨大血管腫	慢性消化器疾患	4	肝巨大血管腫
296	胆道閉鎖症	慢性消化器疾患	11	胆道閉鎖症
297	アラジール症候群	慢性消化器疾患	6	アラジール症候群
298	遺伝性膵炎	慢性消化器疾患	31	遺伝性膵炎
299	嚢胞性線維症	慢性呼吸器疾患	12	嚢胞性線維症

告示番号	指定難病 告示疾病名	小児慢性特定疾病 疾患群	告示番号	小児慢性特定疾病 告示疾病名
307	カナバン病	神経・筋疾患	3	カナバン病
308	進行性白質脳症	神経・筋疾患	6	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症
308	進行性白質脳症	神経・筋疾患	#N/A	白質消失病
309	進行性ミオクローヌステんかん	神経・筋疾患	28	ウンフェルリヒト・ルトボルク病
309	進行性ミオクローヌステんかん	神経・筋疾患	29	ラフォラ病
310	先天異常症候群	内分泌疾患	50	48 から 50 までに掲げるもののほか、46, XY 性分化疾患
310	先天異常症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	32	コルネリア・デランゲ症候群
310	先天異常症候群	染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	7	1 から 6 までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウィリアムズ症候群及びブラダー・ウィリ症候群を除く。）
311	先天性三尖弁狭窄症	慢性心疾患	37	三尖弁狭窄症
312	先天性僧帽弁狭窄症	慢性心疾患	39	僧帽弁狭窄症
313	先天性肺静脈狭窄症	慢性心疾患	43	肺動脈弁狭窄症
314	左肺動脈右肺動脈起始症	慢性心疾患	17	左肺動脈右肺動脈起始症
315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／L MX 1 日関連腎症	慢性腎疾患	35	ネイル・パテラ症候群（爪膝蓋症候群）
316	カルニチン回路異常症	先天性代謝異常	46	全身性カルニチン欠損症
316	カルニチン回路異常症	先天性代謝異常	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
316	カルニチン回路異常症	先天性代謝異常	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
316	カルニチン回路異常症	先天性代謝異常	40	カルニチンアシルカルニチントランスロカー ゼ欠損症
317	三頭酵素欠損症	先天性代謝異常	44	三頭酵素欠損症
318	シトリン欠損症	先天性代謝異常	7	高オルニチン血症
319	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症	先天性代謝異常	54	ピオプテリン代謝異常症
320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール （GPI）欠損症	神経・筋疾患	59	点頭てんかん（ウエスト症候群）
320	先天性グリコシルホスファチジルイノシ トール（GPI）欠損症	神経・筋疾患	#N/A	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール （GPI）欠損症
321	非ケトーシス型高グリシン血症	先天性代謝異常	16	非ケトーシス型高グリシン血症
322	β-ケトチオラーゼ欠損症	先天性代謝異常	108	β-ケトチオラーゼ欠損症
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	先天性代謝異常	55	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
324	メチルグルタコン酸尿症	先天性代謝異常	109	メチルグルタコン酸尿症
325	遺伝性自己炎症疾患	膠原病	22	13 から 21 までに掲げるもののほか、自己炎症 性疾患
325	遺伝性自己炎症疾患	神経・筋疾患	7	エカルディ・グティエール症候群
326	大理石骨病	骨系統疾患	18	大理石骨病
327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるもの に限る。）	血液疾患	30	先天性プロテインC 欠乏症
327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるもの に限る。）	血液疾患	46	先天性プロテインS 欠乏症
327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるもの に限る。）	血液疾患	47	先天性アンチトロンビン欠乏症
330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	慢性呼吸器疾患	6	気道狭窄