

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 室長)

研究分担者 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)

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、病名コードの附番に混乱が生じている。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上で重要な問題となっている。今年度は、令和元年度時点における小児慢性特定疾病の対象疾病に対する ICD-10 コード附番および一般財団法人医療情報システム開発センター (MEDIS) 標準病名との対応の検討を行った。

MEDIS が提供している ICD-10 対応標準病名マスタを利用し、MEDIS 標準病名との比較検討を行ったところ、標準病名マスタに多くの疾病が追加されており、標準病名が小児慢性特定疾病と未対応であると思われた疾病が、全 819 疾病中 23 疾病 (2.8%) まで減少していた。

今回の検証では、小児慢性特定疾病への ICD-10 コード付番と合わせて、対応する MEDIS 標準病名およびレセ電算コード明示した。本コード表を利用することで、レセプトデータにおける傷病名の利用コードの集約化を期待する。今後も小児慢性特定疾病のコード化を継続し、実務利用が可能となるよう情報提供してゆきたい。

研究協力者：

美間 由紀 (国立成育医療研究センター
診療情報管理室 室長)

松井 麻乃 (国立成育医療研究センター
診療情報管理室)

小山 明好 (国立成育医療研究センター
診療情報管理室)

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、包括的病名を含めると 800 を超えており、その多くは稀少疾病に該当しているため、しばしば病名管理用コードが附番されていない場合がみうけられ、診療情報の管理上、混乱が生じている。また同一概念の疾病に複数のレセ電算コード (レセプト傷病名) が存在しており、レセプトデータの二次利用の際の病名把握の課題となっている。

共通した疾病コードの付与は、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

コードとしては、ICD-10 コードが参照されることが多いことから、本研究では、小慢対象疾病に対し適切な ICD-10 コードおよびレセ電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30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、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、両者について検討した。医療情報管理者が附番したコードを小児科専門医が最終確認を行い、医学的妥当性を検討した。一般財団法人医療情報システム開発センター(MEDIS)が提供しているICD-10 対応標準病名マスタ Ver.5.0 を利用し、小児慢性特定疾病の対象疾病と対応すると思われる標準病名と対応する ICD10 コードと比較した。

昨年度報告した小児慢性特定疾病の対象疾病に附番した ICD10 コードと対象疾病と一対一対応すると判断した MEDIS 標準病名が示す ICD10 コードに差異があった場合には、コードの一貫性を優先し、MEDIS による ICD10 コードに差替えた。

(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 コードと MEIDS 標準病名および対応するレセ電コードを別表(表1~表16)に示す。ICD-10 コードが一つの疾病について複数のコードが存在すると思われる場合には、"/"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。

今回の検討で MEDIS 標準病名において、小児

慢性特定疾病と対応する病名が定義されていないと判断した疾病については、MEIDS コード欄に"登録なし"で示した。一方で対象疾病と対応する MEDIS 標準病名が複数存在するときは、その一覧を列記したが、一部の疾病については代表的な傷病名と判断されたもののみを示した(表6,7)。

MEDIS 標準病名との対応が無いと判断された対象疾病は、悪性新生物(91 疾病中4 疾病、うち包括的病名が2 疾病)、慢性腎疾患(48 疾病中1 疾病、うち包括的病名0 疾病)、慢性呼吸器疾患(14 疾病中0 疾病)、慢性心疾患(98 疾病中0 疾病)、内分泌疾患(92 疾病中0 疾病)、膠原病(24 疾病中0 疾病)、糖尿病(7 疾病中1 疾病、うち包括的病名0 疾病)、先天性代謝異常(139 疾病中10 疾病、うち包括的病名8 疾病)、血液疾患(52 疾病中0 疾病)、免疫疾患(56 疾病中3 疾病、うち包括的病名3 疾病)、神経・筋疾患(81 疾病中1 疾病、うち包括的病名0 疾病)、慢性消化器疾患(44 疾病中0 疾病)、先天異常(34 疾病中2 疾病)、皮膚疾患(14 疾病中0 疾病)、骨系統疾患(16 疾病中1 疾病、うち包括的病名0 疾病)、脈管系疾患(9 疾病中0 疾病)であった。合計819 疾病中23 疾病(うち包括的病名13 疾病)について、MEDIS 標準病名との対応が無いと思われた。

D. 考察

1. MEDIS 標準病名マスタとの比較

昨年度の検討と比べ、標準病名マスタに新たに病名が追加されており、多くの対象疾病について MEIDS の標準病名が定義した ICD10 コードが見つかった。

今回の検討において、MEDIS 標準病名と対応の無かった疾病は、全体で819 疾病中23 疾病2.8%であり、昨年度の10.1%から大きく改善し、ほぼ MEDIS 標準病名が対応している状況となった。このうち13 疾病は包括的病名であることから、MEDIS 標準病名への登録が難しい可能性があるが、残る10 疾病については MEDIS への

登録要請を行う必要があると考えられた。

全体的に小慢対象疾病の病名が病名変換可能な傷病名として MEDIS に登録されており、昨年度と比べ大幅に対応状況が改善していた。

2. 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。また疾病によっては、一つのコードに多数の疾病が紐付けられることが散見され、病名に対して一意のコードが振られていないケースがしばしばあり、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。

3. 標準的なレセ電算コードの明示

今回の検討では、ICD-10 コードだけではなく、MEDIS 標準病名とあわせてレセ電算コードを記載した。同一疾病で複数のレセ電算コード（レセプト傷病名）を選択できることがあるが、本コード表では登録傷病名として最もふさわしいと考えられるコードを明示したことから、利用されるレセ電算コードが集約化されることが望まれる。

E. 結論

令和元年度に対象となっている小児慢性特定疾病対策について ICD-10 コード附番および MEDIS 標準病名との比較検討を行った。本コード表を用いた実務への応用も可能となると思われた。対象疾病は順次追加が行われることから、今後も ICD-10 コード附番の作業を続けるとともに、ICD-11 との連携も視野に入れつつ、継続的にコード表を維持していく必要があると思われた。

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。)

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

| 小児慢性特定疾病情報センター 細分類名 | ICD10-2013 | ICD10-2013 複数 | MEDIS リードターム | レセ電算コード |
|---------------------|-----------------------------|---------------|-----------------|---------|
| 1 | 前駆 B 細胞急性リンパ性白血病 | C910 | B リンパ芽球性白血病 | 8847279 |
| 2 | 成熟 B 細胞急性リンパ性白血病 | C918 | パーキット白血病 | 8847411 |
| 3 | T 細胞急性リンパ性白血病 | C910 | T リンパ芽球性白血病 | 8847301 |
| 4 | 急性骨髄性白血病、最末分化 | C920 | 急性骨髄性白血病・最末分化型 | 8849738 |
| 5 | 成熟を伴わない急性骨髄性白血病 | C920 | 成熟を伴わない急性骨髄性白血病 | 8849787 |
| 6 | 成熟を伴う急性骨髄性白血病 | C920 | 成熟を伴う急性骨髄性白血病 | 8849786 |
| 7 | 急性前骨髄球性白血病 | C924 | 急性前骨髄球性白血病 | 2050004 |
| 8 | 急性骨髄単球性白血病 | C925 | 急性骨髄単球性白血病 | 2050008 |
| 9 | 急性単球性白血病 | C930 | 急性単球性白血病 | 2060001 |
| 10 | 急性赤白血病 | C940 | 赤白血病 | 2070003 |
| 11 | 急性巨核芽球性白血病 | C942 | 急性巨核芽球性白血病 | 8832328 |
| 12 | NK (ナチュラルキラー) 細胞白血病 | C947 | N K 細胞白血病 | 8849702 |
| 13 | 慢性骨髄性白血病 | C921 | 慢性骨髄性白血病 | 2051004 |
| 14 | 慢性骨髄単球性白血病 | C931 | 慢性骨髄単球性白血病 | 2051005 |
| 15 | 若年性骨髄単球性白血病 | C933 | 若年性骨髄単球性白血病 | 8842929 |
| 16 | 1 から 15 までに掲げるもののほか、白血病 | C959 | 白血病 | 2089006 |
| 17 | 骨髄異形成症候群 | D469 | 骨髄異形成症候群 | 2899010 |
| 18 | 成熟 B 細胞リンパ腫 | C851 | B 細胞性非ホジキンリンパ腫 | 8849059 |
| 19 | 未分化大細胞リンパ腫 | C846 | 未分化大細胞リンパ腫 | 8847433 |
| 20 | B リンパ芽球性リンパ腫 | C835 | B リンパ芽球性リンパ腫 | 8847281 |
| 21 | T リンパ芽球性リンパ腫 | C835 | T リンパ芽球性リンパ腫 | 8847303 |
| 22 | ホジキン (Hodgkin) リンパ腫 | C819 | ホジキンリンパ腫 | 2012002 |
| 23 | 18 から 22 までに掲げるもののほか、リンパ腫 | C859 | リンパ腫 | 8841113 |
| 24 | ランゲルハンス (Langerhans) 細胞組織球症 | C966 | ランゲルハンス細胞組織球症 | 8840901 |
| 25 | 血球貪食性リンパ組織球症 | D761 | 血球貪食性リンパ組織球症 | 8833097 |
| 26 | 24 及び 25 に掲げるもののほか、組織球症 | D763 | 組織球症症候群 | 8836810 |
| 27 | 神経芽腫 | C749 | 神経芽腫 | 8842758 |
| 28 | 神経節芽腫 | C729 | 神経節芽細胞腫 | 1929010 |
| 29 | 網膜芽細胞腫 | C692 | 網膜芽細胞腫 | 1905003 |
| 30 | ウィルムス (Wilms) 腫瘍 / 腎芽腫 | C64 | 腎芽腫 | 8848359 |
| 31 | 腎明細胞肉腫 | C64 | 腎明細胞肉腫 | 8848274 |
| 32 | 腎細胞癌 | C64 | 腎細胞癌 | 1890010 |
| 33 | 肝芽腫 | C222 | 肝芽腫 | 8831496 |
| 34 | 肝細胞癌 | C220 | 肝細胞癌 | 1550005 |
| 35 | 骨肉腫 | C419 | 骨肉腫 | 1709013 |
| 36 | 骨軟骨腫症 | D169 | 骨軟骨腫 | 2139036 |
| 37 | 軟骨肉腫 | C419 | 軟骨肉腫 | 1709019 |
| 38 | 軟骨芽細胞腫 | D169 | 軟骨芽細胞腫 | 1709017 |
| 39 | 悪性骨巨細胞腫 | C419 | 悪性骨巨細胞腫 | 8849705 |
| 40 | ユーイング (Ewing) 肉腫 | C419 | ユーイング肉腫 | 1709002 |
| 41 | 未分化神経外胚葉性腫瘍 (末梢性のものに限る。) | C719 | 原始神経外胚葉腫瘍 | 8842713 |
| 42 | 横紋筋肉腫 | C499 | 横紋筋肉腫 | 1719010 |
| 43 | 悪性ラブドイド腫瘍 | C809 | 悪性ラブドイド腫瘍 | 8849706 |
| 44 | 未分化肉腫 | C499 | 未分化肉腫 | 8849841 |
| 45 | 線維形成性小円形細胞腫瘍 | C499 | 線維形成性小円形細胞腫瘍 | 8848150 |
| 46 | 線維肉腫 | C499 | 線維肉腫 | 1719025 |
| 47 | 滑膜肉腫 | C499 | 滑膜肉腫 | 1719012 |
| 48 | 明細胞肉腫 (腎明細胞肉腫を除く。) | C499 | 淡明細胞肉腫 | 8845999 |
| 49 | 胞巣状軟部肉腫 | C499 | 胞巣状軟部肉腫 | 1719035 |
| 50 | 平滑筋肉腫 | C499 | 平滑筋肉腫 | 1719033 |
| 51 | 脂肪肉腫 | C499 | 脂肪肉腫 | 1719018 |
| 52 | 未分化胚細胞腫 | C56 | 卵巣未分化胚細胞腫 | 1830009 |
| 52 | 未分化胚細胞腫 | C629 | 精巣セミノーマ | 8848924 |
| 53 | 胎児性癌 | C809 | 胎児性癌 | 1991086 |
| 54 | 多胎芽腫 | C809 | 登録なし | |
| 55 | 卵黄嚢腫 (卵黄嚢腫瘍) | C809 | 卵黄のう腫瘍 | 8840887 |
| 56 | 絨毛癌 | C58 | 絨毛癌 | 1810001 |

| 小児慢性特定疾病情報センター 細分類名 | | ICD10-2013 | ICD10-2013 複数 | MEDIS リードターム | レセ電算コード |
|---------------------|--|---------------|---------------|-----------------|---------|
| 57 | 混合性胚細胞腫瘍 | C809 | | 混合性胚細胞腫瘍 | 8849753 |
| 58 | 性索間質性腫瘍 | D489 | | 性索間質性腫瘍 | 8849785 |
| 59 | 副腎皮質癌 | C740 | | 副腎皮質癌 | 8839697 |
| 60 | 甲状腺癌 | C73 | | 甲状腺癌 | 1939005 |
| 61 | 上咽頭癌 | C119 | | 上咽頭癌 | 1479001 |
| 62 | 唾液腺癌 | C089 | | 唾液腺癌 | 1429007 |
| 63 | 悪性黒色腫 | C439 | | 悪性黒色腫 | 1729002 |
| 64 | 褐色細胞腫 | D350 | | 褐色細胞腫 | 1718002 |
| 64 | 褐色細胞腫 | C741 | | 悪性褐色細胞腫 | 8830207 |
| 65 | 悪性胸腺腫 | C37 | | 悪性胸腺腫 | 1640001 |
| 66 | 胸膜肺芽腫 | C349 | | 小児胸膜肺芽腫 | 8849759 |
| 67 | 気管支腫瘍 | C340- C349 | | 登録なし | |
| 68 | 臍芽腫 | C259 | | 臍芽腫 | 8843374 |
| 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。) | C76- C79 | | 登録なし | |
| 70 | 毛様細胞性星細胞腫 | C719 | | 毛様細胞性星細胞腫 | 1919058 |
| 71 | びまん性星細胞腫 | C719 | | びまん性星細胞腫 | 8847681 |
| 72 | 退形成性星細胞腫 | C719 | | 退形成性星細胞腫 | 8847657 |
| 73 | 膠芽腫 | C719 | | 膠芽腫 | 8833379 |
| 74 | 上衣腫 | C719 | | 上衣腫 | 1919009 |
| 75 | 乏突起神経膠腫(乏突起膠腫) | C719 | | 乏突起神経膠腫 | 1919007 |
| 76 | 髄芽腫 | C716 | | 髄芽腫 | 1919020 |
| 77 | 頭蓋咽頭腫 | D444 | | 頭蓋咽頭腫 | 2370001 |
| 78 | 松果体腫 | D445 | | 松果体腫瘍 | 2397013 |
| 79 | 脈絡叢乳頭腫 | D330 | | 脈絡叢乳頭腫 | 2250008 |
| 80 | 髄膜腫 | D329 | | 髄膜腫 | 1919050 |
| 81 | 下垂体腺腫 | D352 | | 下垂体腺腫 | 2273003 |
| 82 | 神経節膠腫 | D489 | | 神経節膠腫 | 2381004 |
| 83 | 神経節腫(神経節細胞腫) | D361 | | 神経節細胞腫 | 2159040 |
| 84 | 脊索腫 | C809 | | 脊索腫 | 1958001 |
| 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) | C719 | | 原始神経外胚葉腫瘍 | 8842713 |
| 86 | 異型奇形腫瘍/ラブドイド腫瘍(非定型奇形腫瘍ラブドイド腫瘍) | C719 | | 非定型奇形腫瘍/ラブドイド腫瘍 | 8848783 |
| 87 | 悪性神経鞘腫(悪性末梢神経鞘腫瘍) | C479 | | 悪性末梢神経鞘腫 | 8845846 |
| 88 | 神経鞘腫 | D361 | | 神経鞘腫 | 2259002 |
| 89 | 奇形腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る。) | C809 | | 悪性奇形腫 | 1991004 |
| 89 | 奇形腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る。) | D489 | | 奇形腫 | 2299025 |
| 90 | 頭蓋内胚細胞腫瘍 | C719 | | 頭蓋内胚細胞腫瘍 | 8847406 |
| 91 | 70 から 90 までに掲げるもののほか、中枢神経系腫瘍 | C690- C749 | | 登録なし | |
| | | D430- D439 | | | |
| | | D432 | | 脳腫瘍 | 2396019 |
| | | D434 | | 脊髄腫瘍 | 2397027 |
| | | C719 | | 悪性脳腫瘍 | 8830220 |
| C720 | | 悪性脊髄腫瘍 | 1922001 | | |

表 2 慢性腎疾患

| 小児慢性特定疾病情報センター 細分類名 | | ICD10-2013 | ICD10-2013 複数 | MEDIS リードターム | レセ電算コード |
|---------------------|--|------------|---------------|--------------------|---------|
| 1 | フィンランド型先天性ネフローゼ症候群 | N049 | | フィンランド型先天性ネフローゼ症候群 | 8849833 |
| 2 | びまん性メサンギウム硬化症 | N048 | | びまん性メサンギウム硬化症 | 8849828 |
| 3 | 微小変化型ネフローゼ症候群 | N040 | | 微小変化型ネフローゼ症候群 | 8839471 |
| 4 | 巣状分節性糸球体硬化症 | N051 | | 巣状糸球体硬化症 | 4039038 |
| 5 | 膜性腎症 | N052 | | 膜性腎症 | 5831004 |
| 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 | | ネフローゼ症候群 | 5819004 |
| 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 | | 先天性ネフローゼ症候群 | 8836335 |
| 7 | IgA 腎症 | N028 | | I g A 腎症 | 5831001 |
| 8 | メサンギウム増殖性糸球体腎炎 (IgA 腎症を除く。) | N053 | | メサンギウム増殖性糸球体腎炎 | 8840538 |
| 9 | 膜性増殖性糸球体腎炎 | N055 | | 膜性増殖性糸球体腎炎 | 8840229 |
| 10 | 紫斑病性腎炎 | D690 | N082 | 紫斑病腎炎 | 2878004 |
| 11 | 抗糸球体基底膜腎炎 (グッドパスチャー (Goodpasture) 症候群) | N017 | | 抗糸球体基底膜腎炎 | 8848508 |
| 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。) | Q878 | | アルポート症候群 | 8830377 |
| 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 | | 慢性糸球体腎炎 | 5829003 |
| 13 | エプスタイン (Epstein) 症候群 | D696 | H905 | エプスタイン症候群 | 8848463 |
| 14 | ループス腎炎 | M321 | N085 | ループス腎炎 | 7100007 |
| 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。) | M317 | | 顕微鏡的多発血管炎 | 8842086 |
| 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 | | 急速進行性糸球体腎炎 | 8832470 |
| 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。) | M313 | | 多発血管炎性肉芽腫症 | 8848381 |
| 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 | | 急速進行性糸球体腎炎 | 8832470 |
| 17 | 非典型溶血性尿毒症症候群 | D593 | | 非典型溶血性尿毒症症候群 | 8847900 |
| 18 | ネイル・パテラ (Nail-Patella) 症候群 (爪膝蓋症候群) | Q872 | | 爪・膝蓋骨症候群 | 8837843 |
| 19 | フィブロネクチン腎症 | N078 | | フィブロネクチン腎症 | 8849832 |
| 20 | リポタンパク糸球体症 | N078 | | リポタンパク糸球体症 | 8849850 |
| 21 | 7 から 20 までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎 | N039 | | 慢性糸球体腎炎 | 5829003 |
| 22 | 慢性尿細管間質性腎炎 (尿路奇形が原因のものを除く。) | N119 | | 慢性尿細管間質性腎炎 | 8840381 |
| 23 | 慢性腎盂腎炎 | N119 | | 慢性腎盂腎炎 | 5900001 |
| 24 | アミロイド腎 | E850 | N298 | 腎アミロイドーシス | 2773031 |
| 25 | 家族性若年性高尿酸血症性腎症 | E790 | N189 | 家族性若年性高尿酸血症性腎症 | 8848322 |
| 26 | ネフロン癆 | Q615 | | ネフロンろう | 8849820 |
| 27 | 腎血管性高血圧 | I150 | | 腎血管性高血圧症 | 8835586 |
| 28 | 腎静脈血栓症 | I823 | | 腎静脈血栓症 | 8835608 |
| 29 | 腎動静脈瘻 | I770 | | 腎動静脈瘻 | 8848362 |
| 29 | 腎動静脈瘻 | Q273 | | 先天性腎動静脈瘻 | 8848367 |
| 30 | 尿細管性アシドーシス | N258 | | 尿細管性アシドーシス | 2762015 |
| 31 | ギッテルマン (Gitelman) 症候群 | E268 | | ギッテルマン症候群 | 8842162 |
| 32 | バーター (Bartter) 症候群 | E268 | | バーター症候群 | 8839054 |
| 33 | 腎尿管結石 | N202 | | 腎尿管結石 | 8835637 |
| 34 | 慢性腎不全 (腎腫瘍によるものに限る。) | D410 | | 腎腫瘍 | 2395028 |
| 34 | 慢性腎不全 (腎腫瘍によるものに限る。) | N189 | | 慢性腎不全 | 5859002 |
| 35 | 慢性腎不全 (急性尿細管壊死または腎虚血によるものに限る。) | N170 | | 急性尿細管壊死 | 5845001 |
| 35 | 慢性腎不全 (急性尿細管壊死または腎虚血によるものに限る。) | N280 | | 腎虚血 | 8835585 |
| 35 | 慢性腎不全 (急性尿細管壊死または腎虚血によるものに限る。) | N189 | | 慢性腎不全 | 5859002 |

| 小児慢性特定疾病情報センター 細分類名 | | ICD10-2013 | ICD10-2013 複数 | MEDIS リードターム | レセ電算 コード |
|---------------------|--------------------------------|------------|------------------|--------------|-------------|
| 36 | 多発性嚢胞腎 | Q613 | | 多発性のう胞腎 | 8837063 |
| 37 | 低形成腎 | Q605 | | 低形成腎 | 7530012 |
| 38 | 腎無形成 | Q602 | | 腎無形成 | 7530007 |
| 39 | ポッター (Potter) 症候群 | Q606 | | ポッター症候群 | 8840210 |
| 40 | 多嚢胞性異形成腎 | Q614 | | 多のう胞性異形成腎 | 8849036 |
| 41 | 寡巨大糸球体症 | Q604 | | 寡巨大糸球体症 | 8849731 |
| 42 | 36 から 41 までに掲げるもののほか、腎奇形 | Q639 | | 腎奇形 | 7533034 |
| 43 | 閉塞性尿路疾患 | N139 | | 登録なし | |
| 43 | 閉塞性尿路疾患 | N133 | | 水腎症 | 5919005 |
| 43 | 閉塞性尿路疾患 | Q620 | | 先天性水腎症 | 7532003 |
| 43 | 閉塞性尿路疾患 | N288 | | 巨大尿管 | 8832706 |
| 43 | 閉塞性尿路疾患 | Q622 | | 先天性尿管拡張症 | 8836322 |
| 44 | 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 | | 膀胱尿管逆流 | 5937004 |
| 44 | 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。) | Q627 | | 先天性膀胱尿管逆流 | 8836370 |
| 45 | 43 及び 44 に掲げるもののほか、尿路奇形 | Q649 | | 尿路奇形 | 7539006 |
| 46 | 萎縮腎 (尿路奇形が原因のものを除く。) | N26 | | 萎縮腎 | 5870001 |
| 46 | 萎縮腎 (尿路奇形が原因のものを除く。) | Q605 | | 先天性腎萎縮 | 7530009 |
| 47 | ファンコーニ (Fanconi) 症候群 | E720 | | ファンコーニ症候群 | 2700007 |
| 48 | ロウ (Lowe) 症候群 | E720 | | ロウ症候群 | 8841215 |

表 3 慢性呼吸器疾患

| 小児慢性特定疾病情報センター 細分類名 | | ICD10-2013 | ICD10-2013 複数 | MEDIS リードターム | レセ電算 コード |
|---------------------|---|------------|------------------|--------------|-------------|
| 1 | 気道狭窄 | J988 | | 気道狭窄 | 5191014 |
| | 咽頭狭窄 | J392 | | 咽頭狭窄症 | 4782035 |
| | 喉頭狭窄 | J386 | | 喉頭狭窄症 | 8833612 |
| | 気管狭窄 | J398 | | 気管狭窄症 | 8832150 |
| | 気管軟化症 | J398 | | 気管軟化症 | 5191021 |
| | 気管支狭窄症 | J980 | | 気管支狭窄症 | 8832159 |
| | 気管支軟化症 | J980 | | 気管支軟化症 | 8832169 |
| | 2 | 気管支喘息 | J459 | | 気管支喘息 |
| 3 | 先天性中枢性低換気症候群 | G473 | | 先天性中枢性低換気症候群 | 8849799 |
| 4 | 特発性間質性肺炎 | J841 | | 特発性間質性肺炎 | 5168009 |
| 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。) | J840 | | 先天性肺胞蛋白症 | 8848588 |
| 6 | 肺胞微石症 | J840 | | 肺胞微石症 | 5162001 |
| 7 | 線毛機能不全症候群 (カルタゲナー (Kartagener) 症候群を含む。) | Q348 | | 線毛機能不全症候群 | 8849145 |
| 7 | 線毛機能不全症候群 (カルタゲナー (Kartagener) 症候群を含む。) | Q878 | | カルタゲナー症候群 | 7486001 |
| 8 | 嚢胞性線維症 | E849 | | のう胞性線維症 | 8838762 |
| 9 | 気管支拡張症 | J47 | | 気管支拡張症 | 4950002 |
| 10 | 特発性肺ヘモジデロシス | E831 | J998 | 特発性肺ヘモジデロシス | 8848636 |
| 11 | 慢性肺疾患 | P279 | | 新生児慢性肺疾患 | 8844881 |
| 12 | 閉塞性細気管支炎 | J448 | | 閉塞性細気管支炎 | 4912004 |
| 13 | 先天性横隔膜ヘルニア | Q790 | | 先天性横隔膜ヘルニア | 8836145 |
| 14 | 先天性嚢胞性肺疾患 | Q330 | | 先天性のう胞性肺疾患 | 8849800 |

表 4 慢性心疾患

| 小児慢性特定疾病情報センター 細分類名 | ICD10-2013 | ICD10-2013 複数 | MEDIS リードターム | レセ電算コード |
|--|------------|---------------|---------------------|---------|
| 1 洞不全症候群 | I495 | | 洞不全症候群 | 4278046 |
| 2 モビッツ (Mobitz) 2 型ブロック | I441 | | モビッツ 2 型第 2 度房室ブロック | 8842540 |
| 3 完全房室ブロック | I442 | | 完全房室ブロック | 4260002 |
| 4 脚ブロック | I454 | | 脚ブロック | 4265002 |
| 5 多源性心室期外収縮 | I493 | | 多源性心室期外収縮 | 4276018 |
| 6 上室頻拍 (WPW 症候群によるものに限る。) | I456 | | W P W 症候群 | 4267002 |
| 7 多源性心房頻拍 | I471 | | 多源性心房頻拍 | 8849656 |
| 8 6 及び 7 に掲げるもののほか、上室頻拍 | I471 | | 上室頻拍 | 8835435 |
| 9 ペラバミル感受性心室頻拍 | I472 | | ペラバミル感受性心室頻拍 | 8849681 |
| 10 カテコラミン誘発多形性心室頻拍 | I472 | | カテコラミン誘発多形性心室頻拍 | 8849584 |
| 11 9 及び 10 に掲げるもののほか、心室頻拍 | I472 | | 心室頻拍 | 4271005 |
| 12 心房粗動 | I489 | | 心房粗動 | 4273009 |
| 13 心房細動 | I489 | | 心房細動 | 4273006 |
| 14 心室細動 | I490 | | 心室細動 | 4274004 |
| 15 QT 延長症候群 | I458 | | Q T 延長症候群 | 8830130 |
| 16 肥大型心筋症 | I422 | | 肥大型心筋症 | 4254015 |
| 17 不整脈源性右室心筋症 | I428 | | 不整脈源性右室心筋症 | 8842533 |
| 18 心筋緻密化障害 | I424 | | 心筋緻密化障害 | 8848202 |
| 19 拡張型心筋症 | I420 | | 特発性拡張型心筋症 | 4254028 |
| 20 拘束型心筋症 | I425 | | 拘束型心筋症 | 8833543 |
| 21 心室瘤 | I253 | | 心室瘤 | 4141004 |
| 22 心内膜線維弾性症 | I424 | | 心内膜線維弾性症 | 8835121 |
| 23 心臓腫瘍 | D487 | | 心臓腫瘍 | 2398069 |
| 24 慢性心筋炎 | I514 | | 慢性心筋炎 | 4290005 |
| 25 慢性心膜炎 | I319 | | 慢性心膜炎 | 8849683 |
| 26 収縮性心膜炎 | I311 | | 収縮性心膜炎 | 4232006 |
| 27 先天性心膜欠損症 | Q248 | | 先天性心膜欠損症 | 8836237 |
| 28 乳児特発性僧帽弁腱索断裂 | I348 | | 乳児特発性僧帽弁腱索断裂 | 8849668 |
| 29 左冠動脈肺動脈起始症 | Q245 | | 左冠動脈肺動脈起始症 | 8849442 |
| 30 右冠動脈肺動脈起始症 | Q245 | | 右冠動脈肺動脈起始症 | 8849467 |
| 31 29 及び 30 に掲げるもののほか、冠動脈起始異常 | Q245 | | 冠動脈起始異常 | 8849261 |
| 32 川崎病性冠動脈瘤 | M303 | | 川崎病性冠動脈瘤 | 4461004 |
| 33 冠動脈狭窄症 (川崎病によるものを除く。) | I251 | | 冠動脈狭窄症 | 8831574 |
| 34 狭心症 | I209 | | 狭心症 | 4139007 |
| 35 心筋梗塞 | I219 | | 心筋梗塞 | 8834919 |
| 36 左心低形成症候群 | Q234 | | 左心低形成症候群 | 8834015 |
| 37 単心室症 | Q204 | | 単心室症 | 8837116 |
| 38 三尖弁閉鎖症 | Q224 | | 三尖弁閉鎖症 | 8834112 |
| 39 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症 | Q213 | | 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症 | 8848553 |
| 40 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症 | Q255 | | 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症 | 8848554 |
| 41 ファロー (Fallot) 四徴症 | Q213 | | ファロー四徴症 | 8839593 |
| 42 タウジッヒ・ピング (Taussig-Bing) 奇形 | Q201 | | タウシッヒ・ピング症候群 | 8842798 |
| 43 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 | | 両大血管右室起始症 | 7451001 |
| 44 両大血管左室起始症 | Q202 | | 両大血管左室起始症 | 7451013 |
| 45 完全大血管転位症 | Q203 | | 完全大血管転位症 | 8831636 |
| 46 先天性修正大血管転位症 | Q205 | | 修正大血管転位 | 7451011 |
| 47 エプスタイン (Ebstein) 病 | Q225 | | エプスタイン病 | 8848464 |
| 48 総動脈幹遺残症 | Q200 | | 総動脈幹遺残症 | 8848599 |
| 49 大動脈肺動脈窓 | Q214 | | 大動脈肺動脈窓 | 8837396 |
| 50 三心房心 | Q242 | | 三心房心 | 7468007 |
| 51 動脈管開存症 | Q250 | | 動脈管開存症 | 8838259 |
| 52 単心房症 | Q212 | | 単心房症 | 8837117 |
| 53 二次孔型心房中隔欠損症 | Q211 | | 二次孔開存 | 8838394 |
| 54 静脈洞型心房中隔欠損症 | Q211 | | 静脈洞欠損症 | 8835489 |
| 55 不完全型房室中隔欠損症 (不完全型心内膜床欠損症) | Q212 | | 不完全型房室中隔欠損症 | 8841661 |
| 56 完全型房室中隔欠損症 (完全型心内膜床欠損症) | Q212 | | 完全型房室中隔欠損症 | 8841660 |
| 57 心室中隔欠損症 | Q210 | | 心室中隔欠損症 | 8834988 |

| 小児慢性特定疾病情報センター 細分類名 | | ICD10-2013 | ICD10-2013 複数 | MEDIS リードターム | レセ電算 コード |
|---------------------|----------------------------------|------------|------------------|--------------|-------------|
| 58 | 総肺静脈還流異常症 | Q262 | | 総肺静脈還流異常 | 8842790 |
| 59 | 部分肺静脈還流異常症 | Q263 | | 部分肺静脈還流異常 | 7474014 |
| 60 | 肺静脈狭窄症 | I288 | | 肺静脈狭窄症 | 8845465 |
| 61 | 左室右房交通症 | Q210 | | 左室右房交通症 | 8848715 |
| 62 | 右室二腔症 | Q248 | | 右室二腔症 | 8847160 |
| 63 | 肺動脈弁下狭窄症 | Q243 | | 肺動脈弁下狭窄症 | 8838862 |
| 64 | 大動脈弁下狭窄症 | Q244 | | 大動脈弁下部狭窄症 | 4251001 |
| 65 | 肺動脈弁上狭窄症 | Q256 | | 肺動脈弁上狭窄症 | 8843759 |
| 66 | 末梢性肺動脈狭窄症 | Q256 | | 末梢性肺動脈狭窄症 | 8843791 |
| 67 | 肺動脈弁欠損 | Q223 | | 肺動脈弁欠損 | 8845467 |
| 68 | 肺動脈上行大動脈起始症 | Q257 | | 右肺動脈上行大動脈起始症 | 8849686 |
| 68 | 肺動脈上行大動脈起始症 | Q257 | | 左肺動脈上行大動脈起始症 | 8849675 |
| 69 | 一側肺動脈欠損 | Q257 | | 右肺動脈欠損 | 8849685 |
| 69 | 一側肺動脈欠損 | Q257 | | 左肺動脈欠損 | 8849674 |
| 70 | 大動脈縮窄症 | Q251 | | 大動脈縮窄症 | 8837394 |
| 71 | 大動脈縮窄複合 | Q251 | | 大動脈縮窄複合 | 8849661 |
| 72 | 大動脈弁上狭窄症 | Q253 | | 大動脈弁上狭窄症 | 8842803 |
| 73 | ウィリアムズ (Williams) 症候群 | Q253 | | ウィリアムズ症候群 | 8842554 |
| 74 | 70 から 73 までに掲げるもののほか、大動脈狭窄症 | Q253 | | 大動脈狭窄症 | 8837389 |
| 75 | 大動脈弓離断複合 | Q251 | | 大動脈弓離断複合 | 8849660 |
| 76 | 大動脈弓閉塞症 (大動脈弓離断複合を除く。) | Q254 | | 大動脈弓閉塞症 | 8849808 |
| 77 | 重複大動脈弓症 | Q254 | | 重複大動脈弓 | 8835310 |
| 78 | 左肺動脈右肺動脈起始症 | Q257 | | 左肺動脈右肺動脈起始症 | 8849444 |
| 79 | 77 及び 78 に掲げるもののほか、血管輪 | Q254 | | 血管輪 | 8849743 |
| 80 | バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤 | Q254 | | バルサルバ洞動脈瘤 | 7472001 |
| 81 | 大動脈瘤 (バルサルバ (Valsalva) 洞動脈瘤を除く。) | I719 | | 大動脈瘤 | 4416003 |
| 82 | 肺動静脈瘻 | I280 | | 肺動静脈瘻 | 4170003 |
| 83 | 冠動脈瘻 | Q245 | | 先天性冠状動脈瘻 | 8836155 |
| 84 | 82 及び 83 に掲げるもののほか、動静脈瘻 | I770 | | 動静脈瘻 | 4470003 |
| 85 | 肺動脈性肺高血圧症 | I270 | | 肺動脈性肺高血圧症 | 8844804 |
| 86 | 慢性肺性心 | I279 | | 慢性肺性心 | 4169004 |
| 87 | 三尖弁狭窄症 | I070 | | 三尖弁狭窄症 | 8834110 |
| 87 | 三尖弁狭窄症 | Q224 | | 先天性三尖弁狭窄症 | 8836222 |
| 88 | 三尖弁閉鎖不全症 | I071 | | 三尖弁閉鎖不全症 | 8834113 |
| 88 | 三尖弁閉鎖不全症 | Q228 | | 先天性三尖弁閉鎖不全症 | 8844500 |
| 89 | 僧帽弁狭窄症 | I050 | | 僧帽弁狭窄症 | 8836695 |
| 89 | 僧帽弁狭窄症 | Q232 | | 先天性僧帽弁狭窄症 | 8836278 |
| 90 | 僧帽弁閉鎖不全症 | I340 | | 僧帽弁閉鎖不全症 | 8836699 |
| 90 | 僧帽弁閉鎖不全症 | Q233 | | 先天性僧帽弁閉鎖不全症 | 8836280 |
| 91 | 肺動脈弁狭窄症 | I370 | | 肺動脈弁狭窄症 | 8838864 |
| 91 | 肺動脈弁狭窄症 | Q221 | | 先天性肺動脈弁狭窄症 | 8836346 |
| 92 | 肺動脈弁閉鎖不全症 | I371 | | 肺動脈弁閉鎖不全症 | 8838867 |
| 92 | 肺動脈弁閉鎖不全症 | Q222 | | 先天性肺動脈弁閉鎖不全症 | 8836347 |
| 93 | 大動脈弁狭窄症 | I350 | | 大動脈弁狭窄症 | 8837399 |
| 93 | 大動脈弁狭窄症 | Q230 | | 先天性大動脈弁狭窄症 | 8836295 |
| 94 | 大動脈弁閉鎖不全症 | I351 | | 大動脈弁閉鎖不全症 | 8837402 |
| 94 | 大動脈弁閉鎖不全症 | Q231 | | 先天性大動脈弁閉鎖不全症 | 8836296 |
| 95 | 僧帽弁弁上輪 | Q232 | | 僧帽弁弁上輪 | 8849648 |
| 96 | 無脾症候群 | Q890 | | 無脾症候群 | 7590002 |
| 97 | 多脾症候群 | Q890 | | 多脾症候群 | 7590001 |
| 98 | フォンタン (Fontan) 術後症候群 | I971 | | フォンタン術後症候群 | 8849448 |

表 5 内分泌疾患

| | 小児慢性特定疾病情報センター 細分類名 | ICD10-2013 | ICD10-2013 複数 | MEDIS リードターム | レセ電算コード |
|----|---|------------|---------------|-----------------|---------|
| 1 | 先天性下垂機能低下症 | E230 | | 先天性下垂機能低下症 | 8849796 |
| 2 | 後天性下垂機能低下症 | E230 | | 後天性下垂機能低下症 | 8849746 |
| 3 | 下垂性巨人症 | E220 | | 下垂性巨人症 | 2530002 |
| 4 | 先端巨大症 | E220 | | 先端巨大症 | 2530005 |
| 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 | | 成長ホルモン分泌不全性低身長症 | 8842944 |
| 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 | | 成長ホルモン分泌不全性低身長症 | 8842944 |
| 7 | インスリン様成長因子1（IGF-1）不応症 | E343 | | インスリン様成長因子1不応症 | 8849713 |
| 8 | 成長ホルモン不応症候群（インスリン様成長因子1（IGF-1）不応症を除く。） | E343 | | ラロン型低身長症 | 8843016 |
| 9 | 高プロラクチン血症 | E221 | | 高プロラクチン血症 | 2539008 |
| 10 | 抗利尿ホルモン（ADH）不適切分泌症候群 | E222 | | 抗利尿ホルモン不適合分泌症候群 | 8833721 |
| 11 | 中枢性尿崩症 | E232 | | 中枢性尿崩症 | 2535006 |
| 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 | | 本態性高ナトリウム血症 | 8840109 |
| 13 | 腎性尿崩症 | N251 | | 腎性尿崩症 | 5881001 |
| 14 | 中枢性塩喪失症候群 | E871 | | 中枢性塩喪失症候群 | 8849809 |
| 15 | バセドウ（Basedow）病 | E050 | | バセドウ病 | 2420002 |
| 16 | 甲状腺機能亢進症（バセドウ（Basedow）病を除く。） | E059 | | 甲状腺機能亢進症 | 8833502 |
| 17 | 異所性甲状腺 | Q892 | | 異所性甲状腺 | 8842232 |
| 18 | 無甲状腺症 | E031 | | 甲状腺無形成 | 8833523 |
| 19 | 甲状腺刺激ホルモン（TSH）分泌低下症（先天性に限る。） | E230 | | 先天性TSH分泌低下症 | 8849795 |
| 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 | | 先天性甲状腺機能低下症 | 8836205 |
| 21 | 橋本病 | E063 | | 橋本病 | 2452003 |
| 22 | 萎縮性甲状腺炎 | E063 | | 萎縮性甲状腺炎 | 2458002 |
| 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 | E039 | | 甲状腺機能低下症 | 8833504 |
| 24 | 甲状腺ホルモン不応症 | E078 | | 甲状腺ホルモン不応症 | 2449035 |
| 25 | 腺腫様甲状腺腫 | E049 | | 腺腫様甲状腺腫 | 2419003 |
| 26 | 副甲状腺機能亢進症 | E213 | | 副甲状腺機能亢進症 | 2520003 |
| 27 | 副甲状腺欠損症 | E892 | | 副甲状腺欠損症 | 8844595 |
| 28 | 副甲状腺機能低下症（副甲状腺欠損症を除く。） | E209 | | 副甲状腺機能低下症 | 8844593 |
| 29 | 自己免疫性多内分泌腺症候群1型 | E310 | | 多腺性自己免疫症候群1型 | 8848211 |
| 30 | 自己免疫性多内分泌腺症候群2型 | E310 | | 多腺性自己免疫症候群2型 | 8848212 |
| 31 | 偽性偽性副甲状腺機能低下症 | E201 | | 偽性偽性副甲状腺機能低下症 | 2754025 |
| 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 | | 偽性副甲状腺機能低下症 | 2754022 |
| 33 | クッシング（Cushing）病 | E240 | | クッシング病 | 2550002 |
| 34 | 異所性副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）産生症候群 | E243 | | 異所性ACTH産生腫瘍 | 2553006 |
| 35 | 副腎腺腫 | D350 | | 副腎腺腫 | 1940011 |
| 36 | 副腎皮質結節性過形成 | E248 | | 副腎皮質結節性過形成 | 8849834 |
| 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 | | クッシング症候群 | 2550001 |
| 38 | 副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）単独欠損症 | E230 | | ACTH単独欠損症 | 2534001 |
| 39 | 副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）不応症 | E274 | | 副腎皮質刺激ホルモン不応症 | 8848663 |
| 40 | 先天性副腎低形成症 | Q891 | | 先天性副腎低形成症 | 8849801 |
| 41 | グルココルチコイド抵抗症 | E258 | | グルココルチコイド抵抗症 | 8849741 |
| 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 | | 副腎皮質機能低下症 | 8839699 |
| 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。） | E271 | | アジソン病 | 2554005 |
| 43 | アルドステロン症 | E260 | | 原発性アルドステロン症 | 2551005 |
| 44 | 見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群（AME症候群） | E270 | | AME症候群 | 8849697 |
| 45 | リドル（Liddle）症候群 | I152 | | リドル症候群 | 8849491 |
| 46 | 低レニン性低アルドステロン症 | E274 | | 低レニン性低アルドステロン症 | 8842095 |

| 小児慢性特定疾病情報センター 細分類名 | | ICD10-2013 | ICD10-2013 複数 | MEDIS リードターム | レセ電算コード |
|---------------------|--|------------|---------------|--------------------------|---------|
| 47 | アルドステロン合成酵素欠損症 | E274 | | アルドステロン合成酵素欠損症 | 8849708 |
| 48 | 46 及び 47 に掲げるもののほか、低アルドステロン症 | E274 | | 低アルドステロン症 | 8837851 |
| 49 | 偽性低アルドステロン症 | E878 | | 偽性低アルドステロン症 | 8842485 |
| 50 | リポイド副腎過形成症 | E250 | | 先天性リポイド副腎過形成症 | 8848210 |
| 51 | 3 -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症 | E250 | | 3 - 水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症 | 8848179 |
| 52 | 11 -水酸化酵素欠損症 | E250 | | 1 1 - 水酸化酵素欠損症 | 8848176 |
| 53 | 17 -水酸化酵素欠損症 | E250 | | 1 7 - 水酸化酵素欠損症 | 8848177 |
| 54 | 21-水酸化酵素欠損症 | E250 | | 2 1 - 水酸化酵素欠損症 | 8848311 |
| 55 | P450 酸化還元酵素欠損症 | E250 | | P 4 5 0 オキシドレダクターゼ欠損症 | 8848188 |
| 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 | | 先天性副腎過形成 | 2552003 |
| 57 | ゴナドトロピン依存性思春期早発症 | E228 | | ゴナドトロピン依存性思春期早発症 | 8849754 |
| 58 | ゴナドトロピン非依存性思春期早発症 | E301 | | ゴナドトロピン非依存性思春期早発症 | 8849755 |
| 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 | | エストロジェン過剰症 | 8830867 |
| 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 | | アンドロゲン過剰症 | 8830406 |
| 61 | カルマン（Kallmann）症候群 | E230 | | カルマン症候群 | 2534002 |
| 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 | | 低ゴナドトロピン性性腺機能低下症 | 8837874 |
| 63 | 精巣形成不全 | Q551 | | 精巣形成不全 | 8849790 |
| 64 | 卵巣形成不全 | Q503 | | 卵巣形成不全 | 8849847 |
| 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 | | 精巣機能不全症 | 8835895 |
| 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 | E283 | | 原発性卵巣機能低下症 | 8833321 |
| 66 | 卵精巣性分化疾患 | Q560 | | 卵精巣性分化疾患 | 8849846 |
| 67 | 混合性性腺異形成症 | Q998 | | 混合性性腺異形成症 | 8849752 |
| 68 | 5 -還元酵素欠損症 | E291 | | 5 アルファ - 還元酵素欠損症 | 8830049 |
| 69 | 17 -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症 | Q561 | | 1 7 - ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症 | 8849692 |
| 70 | アンドロゲン不応症 | E345 | | アンドロゲン不応症 | 8849709 |
| 71 | 68 から 70 までに掲げるもののほか、46,XY 性分化疾患 | Q561 | | 4 6 X Y 性分化疾患 | 8849696 |
| 72 | 46,XX 性分化疾患 | Q562 | | 4 6 X X 性分化疾患 | 8849694 |
| 73 | VIP 産生腫瘍 | C254 | | V I P 産生腫瘍 | 8844929 |
| 74 | ガストリノーマ | D377 | | ガストリノーマ | 2117010 |
| 75 | カルチノイド症候群 | E340 | | カルチノイド症候群 | 8831469 |
| 76 | グルカゴノーマ | D377 | | グルカゴノーマ | 2116001 |
| 77 | インスリノーマ | D377 | | インスリノーマ | 2117001 |
| 78 | 先天性高インスリン血症 | E161 | | 先天性高インスリン血症 | 8849798 |
| 79 | 77 及び 78 に掲げるもののほか、高インスリン血症性低血糖症 | E161 | | 高インスリン血症 | 2511007 |
| 80 | ビタミン D 依存性くる病 | E550 | | ビタミン D 依存性くる病 | 8845185 |
| 81 | ビタミン D 抵抗性骨軟化症 | E833 | | ビタミン D 抵抗性くる病 | 8839503 |
| 82 | 原発性低リン血症性くる病 | E833 | | 原発性低リン血症性くる病 | 8833309 |
| 83 | 脂肪栄養症（脂肪萎縮症） | E881 | | 脂肪萎縮症 | 8848541 |
| 84 | 多発性内分泌腫瘍 1 型（ウェルマー（Wermer）症候群） | D448 | | 多発性内分泌腫瘍 1 型 | 2374002 |
| 85 | 多発性内分泌腫瘍 2 型（シップル（Sipple）症候群） | D448 | | 多発性内分泌腫瘍 2 型 | 8837058 |
| 86 | 84 及び 85 に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍 | D448 | | 多発性内分泌腫瘍 3 型 | 2374005 |
| 87 | 多嚢胞性卵巣症候群 | E282 | | 多のう胞性卵巣症候群 | 8836997 |
| 88 | ターナー（Turner）症候群 | Q969 | | ターナー症候群 | 7586003 |
| 89 | ブラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群 | Q871 | | ブラダー・ウィリー症候群 | 8839918 |
| 90 | マッキューン・オルブライト（McCune-Albright）症候群 | Q781 | | マクキューン・オルブライト症候群 | 8840224 |
| 91 | ヌーナン（Noonan）症候群 | Q871 | | ヌーナン症候群 | 8838638 |
| 92 | バルデー・ビードル（Bardet-Biedl）症候群 | Q878 | | ローレンス・ムーン症候群 | 8841206 |

表 6 膠原病

| 小児慢性特定疾病情報センター 細分類名 | | ICD10-2013 | ICD10-2013 複数 | MEDIS リードターム | レセコード |
|---------------------|---------------------------------|------------|----------------|-----------------------|---------|
| 1 | 若年性特発性関節炎 () | M089 | G948 | 若年性特発性関節炎 | 8844742 |
| 1 | 若年性特発性関節炎 () | M0890 | | 若年性関節炎 | 8835247 |
| 1 | 若年性特発性関節炎 () | M084 | | 少関節型若年性関節炎 | 8834691 |
| 1 | 若年性特発性関節炎 () | M088 | | 関節型若年性特発性関節炎 | 8845118 |
| 1 | 若年性特発性関節炎 () | M082 | | 全身型若年性特発性関節炎 | 8845133 |
| 1 | 若年性特発性関節炎 () | M0820 | | スチル病 | 7143001 |
| 1 | 若年性特発性関節炎 () | M0800 | | 若年性関節リウマチ | 7143002 |
| 1 | 若年性特発性関節炎 () | M0830 | | 若年性多発性関節炎 | 8835257 |
| 2 | 全身性エリテマトーデス () | M329 | | 全身性エリテマトーデス | 7100011 |
| 2 | 全身性エリテマトーデス () | M321 | | 中枢神経ループス | 8844080 |
| 2 | 全身性エリテマトーデス () | M320 | 薬剤誘発性ループス | 7100031 | |
| 2 | 全身性エリテマトーデス () | P008 | 新生児ループス | 7100032 | |
| 2 | 全身性エリテマトーデス () | F069 | 全身性エリテマトーデス精神病 | 8836514 | |
| 3 | 皮膚筋炎 / 多発性筋炎 () | M330 | J991 | 若年性皮膚筋炎 | 8835260 |
| 3 | 皮膚筋炎 / 多発性筋炎 () | M332 | | 多発性筋炎 | 7104004 |
| 3 | 皮膚筋炎 / 多発性筋炎 () | M339 | | 皮膚筋炎 | 7103007 |
| 3 | 皮膚筋炎 / 多発性筋炎 () | M331 | | 皮膚筋炎性間質性肺炎 | 8848302 |
| 4 | シェーグレン (Sjögren) 症候群 | M350 | G948 | シェーグレン症候群 | 7102001 |
| 5 | 抗リン脂質抗体症候群 () | D686 | | 抗リン脂質抗体症候群 | 7100033 |
| 6 | ベーチェット (Behçet) 病 | M352 | | ベーチェット病 | 1361002 |
| 7 | 高安動脈炎 (大動脈炎症候群) | M314 | | 高安動脈炎 | 8848380 |
| 8 | 多発血管炎性肉芽腫症 | M313 | | 多発血管炎性肉芽腫症 | 8848381 |
| 9 | 結節性多発血管炎 (結節性多発動脈炎) | M300 | | 結節性多発動脈炎 | 8833125 |
| 10 | 顕微鏡的多発血管炎 | M317 | | 顕微鏡的多発血管炎 | 8842086 |
| 11 | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 | M301 | | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 | 8848338 |
| 12 | 再発性多発軟骨炎 | M9410 | | 再発性多発軟骨炎 | 8833968 |
| 13 | 強皮症 | M349 | | 強皮症 | 7101001 |
| 14 | 混合性結合組織病 | M351 | | 混合性結合組織病 | 7109008 |
| 15 | 家族性地中海熱 | E850 | | 家族性地中海熱 | 8831283 |
| 16 | クリオピリン関連周期熱症候群 | D898 | | クリオピリン関連周期熱症候群 | 8848332 |
| 17 | TNF 受容体関連周期性症候群 | D898 | | T N F 受容体関連周期性症候群 | 8848190 |
| 18 | ブラウ (Blau) 症候群 / 若年発症サルコイドーシス | D898 | | ブラウ症候群 | 8848225 |
| 19 | 中條・西村症候群 | D898 | | 中條・西村症候群 | 8848643 |
| 20 | 高 IgD 症候群 (メパロン酸キナーゼ欠損症) | D898 | | 高 I g D 症候群 | 8848134 |
| 21 | 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群 | D898 | | P A P A 症候群 | 8848441 |
| 22 | 慢性再発性多発性骨髄炎 | D898 | | 慢性再発性多発性骨髄炎 | 8848673 |
| 23 | インターロイキン 受容体拮抗分子欠損症 | D898 | | インターロイキン I 受容体拮抗分子欠損症 | 8849714 |
| 24 | 15 から 23 までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患 | D899 | | 遺伝性自己炎症疾患 | 8849246 |

() 主な MEDIS 傷病名を記載

表 7 糖尿病

| 小児慢性特定疾病情報センター 細分類名 | | ICD10-2013 | ICD10-2013 複数 | MEDIS リードターム | レセコード |
|---------------------|------------------------|------------|---------------|----------------|---------|
| 1 | 1 型糖尿病 () | E10 | E11 | 1 型糖尿病 | 2500014 |
| 2 | 2 型糖尿病 () | E11 | | 2 型糖尿病 | 2500015 |
| 3 | 若年発症成人型糖尿病 (MODY) | E11 | | 若年 2 型糖尿病 | 8835244 |
| 4 | 新生児糖尿病 | P702 | | 新生児糖尿病 | 7751002 |
| 5 | インスリン受容体異常症 | E13 | E11 | 登録なし | |
| 5 | インスリン受容体異常症 | E348 | | ドナヒュー症候群 | 8838283 |
| 5 | インスリン受容体異常症 | E13 | | B 型インスリン受容体異常症 | 8845198 |
| 6 | 脂肪萎縮性糖尿病 | E881 | E11 | 先天性全身性脂肪萎縮症 | 8848583 |
| 7 | 1 から 6 までに掲げるもののほか、糖尿病 | E14 | | 糖尿病 | 2500013 |

() 主な MEDIS 傷病名を記載

表 8 先天性代謝異常

| 小児慢性特定疾病情報センター 細分類名 | | ICD10-2013 | ICD10-2013 複数 | MEDIS リードターム | レセ電算コード |
|---------------------|--|------------|---------------|---------------------|---------|
| 1 | フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症） | E701 | | フェニルケトン尿症 | 8839619 |
| 1 | フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症） | E701 | | 高フェニルアラニン血症 | 2701002 |
| 2 | 高チロシン血症 1 型 | E702 | | 高チロシン血症 1 型 | 8848509 |
| 3 | 高チロシン血症 2 型 | E702 | | 高チロシン血症 2 型 | 8848510 |
| 4 | 高チロシン血症 3 型 | E702 | | 高チロシン血症 3 型 | 8848511 |
| 5 | 高プロリン血症 | E725 | | 高プロリン血症 | 2708008 |
| 6 | プロリダーゼ欠損症 | E728 | | プロリダーゼ欠損症 | 8849680 |
| 7 | メーブルシロップ尿症 | E710 | | メーブルシロップ尿症 | 2703002 |
| 8 | ホモシスチン尿症 | E721 | | ホモシスチン尿症 | 2704002 |
| 9 | 高メチオニン血症 | E721 | | 高メチオニン血症 | 8833695 |
| 10 | 非ケトーシス型高グリシン血症 | E725 | | 非ケトン性高グリシン血症 | 8839213 |
| 11 | N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症 | E722 | | N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症 | 8848440 |
| 12 | カルバミルリン酸合成酵素欠損症 | E722 | | カルバミルリン酸合成酵素欠損症 | 8844943 |
| 13 | オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症 | E724 | | オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症 | 8844938 |
| 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 | | シトルリン血症 | 8844977 |
| 15 | アルギニノコハク酸尿症 | E722 | | アルギニノコハク酸尿症 | 8830329 |
| 16 | 高アルギニン血症 | E722 | | 高アルギニン血症 | 8833331 |
| 17 | シトリン欠損症 | E722 | | シトリン欠損症 | 8848539 |
| 18 | 高オルニチン血症 | E724 | | 高オルニチン血症 | 8833342 |
| 19 | ハートナップ（Hartnup）病 | E720 | | ハートナップ病 | 8838784 |
| 20 | リジン尿性蛋白不耐症 | E723 | | リジン尿性蛋白不耐症 | 8845042 |
| 21 | シスチン尿症 | E720 | | シスチン尿症 | 2700003 |
| 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 | | アミノ酸代謝異常症 | 8830299 |
| 23 | メチルマロン酸血症 | E711 | | メチルマロン酸血症 | 8840544 |
| 24 | プロピオン酸血症 | E711 | | プロピオン酸血症 | 8839924 |
| 25 | -ケトチオラーゼ欠損症 | E713 | | -ケトチオラーゼ欠損症 | 8849462 |
| 26 | イソ吉草酸血症 | E711 | | イソ吉草酸血症 | 8830486 |
| 27 | 3-メチルクロトニル CoA カルボキシラーゼ欠損症 | E711 | | メチルクロトニルグリシン尿症 | 8847259 |
| 28 | メチルグルタコン酸尿症 | E711 | | 3-メチルグルタコン酸尿症 | 8847143 |
| 29 | 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症 | E711 | | HMG 血症 | 8847147 |
| 30 | 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル CoA 合成酵素欠損症 | E713 | | HMG - CoA 合成酵素欠損症 | 8849570 |
| 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 | | SCOT 欠損症 | 8849577 |
| 32 | 複合カルボキシラーゼ欠損症 | D818 | | 複合カルボキシラーゼ欠損症 | 8848662 |
| 33 | グルタル酸血症 1 型 | E723 | | グルタル酸血症 1 型 | 8847169 |
| 34 | グルタル酸血症 2 型 | E713 | | グルタル酸血症 2 型 | 8847170 |
| 35 | 原発性高シュウ酸尿症 | E748 | | 原発性高シュウ酸尿症 | 8841448 |
| 36 | アルカプトン尿症 | E702 | | アルカプトン尿症 | 2702001 |
| 37 | グリセロール尿症 | E748 | | グリセロール尿症 | 8849601 |
| 38 | 先天性胆汁酸代謝異常症 | E755 | | 先天性胆汁酸代謝異常症 | 8849646 |
| 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 | | 登録なし | |
| 40 | 全身性カルニチン欠損症 | E713 | | 一次性カルニチン欠乏症 | 8846468 |
| 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 | | CPT 1 欠損症 | 8847145 |
| 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 | | CPT 2 欠損症 | 8847146 |
| 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 | | CACCT 欠損症 | 8849236 |
| 44 | 極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 | E713 | | VLCAD 欠損症 | 8847154 |
| 45 | 中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 | E713 | | MCAD 欠損症 | 8847150 |
| 46 | 短鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 | E713 | | SCAD 欠損症 | 8847153 |
| 47 | 三頭酵素欠損症 | E713 | | 三頭酵素欠損症 | 8849309 |
| 48 | 3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素欠損症 | E713 | | HADH 欠損症 | 8849567 |
| 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 | | 登録なし | |

| 小児慢性特定疾病情報センター 細分類名 | | ICD10-2013 | ICD10-2013 複数 | MEDIS リードターム | レセ電算コード |
|---------------------|--|------------------------|---------------|-----------------------|---------|
| 50 | ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症 | E744 | | ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症 | 8848412 |
| 51 | ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症 | E744 | | ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症 | 8849677 |
| 52 | フマラーゼ欠損症 | E888 | | フマラーゼ欠損症 | 8849678 |
| 53 | スクシニル-CoA リガーゼ欠損症 | E888 | | スクシニル - C o A リガーゼ欠損症 | 8849783 |
| 54 | ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症 | E888 | | ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症 | 8849840 |
| 55 | ミトコンドリア DNA 枯渇症候群 | E888 | | ミトコンドリア DNA 枯渇症候群 | 8849839 |
| 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 | | 登録なし | |
| 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。） | G318 | | リー症候群 | 8840933 |
| 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 | | M E L A S 症候群 | 8846079 |
| 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 | | M E R R F 症候群 | 8846080 |
| 57 | ミトコンドリア DNA 欠失（カーズ・セイヤー（Kearns-Sayre）症候群を含む。） | E888/ H498 | | 登録なし | |
| 57 | ミトコンドリア DNA 欠失（カーズ・セイヤー（Kearns-Sayre）症候群を含む。） | H498 | | カーズ・セイヤー症候群 | 8831018 |
| 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 | | ミトコンドリア病 | 8845613 |
| 59 | 遺伝性フルクトース不耐症 | E741 | | 遺伝性果糖不耐症 | 8830566 |
| 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 | | G A L T 欠損症 | 8848434 |
| 61 | ガラクトキナーゼ欠損症 | E742 | | ガラクトキナーゼ欠損症 | 8831887 |
| 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 | | G A L E 欠損症 | 8848686 |
| 63 | フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症 | E741 | | F B P a s e 欠損症 | 8849564 |
| 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 | E744 | | P E P C K 欠損症 | 8849574 |
| 65 | グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病 0 型） | E740 | | 糖原病 0 型 | 8848622 |
| 66 | 糖原病 型 | E740 | | 糖原病 1 型 | 8838009 |
| 67 | 糖原病 型 | E740 | | 糖原病 3 型 | 8838011 |
| 68 | 糖原病 型 | E740 | | 糖原病 4 型 | 8838012 |
| 69 | 糖原病 型 | E740 | | 糖原病 5 型 | 8838013 |
| 70 | 糖原病 型 | E740 | | 糖原病 6 型 | 8838014 |
| 71 | 糖原病 型 | E740 | | 糖原病 7 型 | 8838015 |
| 72 | 糖原病 型 | E740 | | 糖原病 9 型 | 8848631 |
| 73 | グルコーストランスポーター 1 (GLUT1) 欠損症 | E748 | G948 | グルコーストランスポーター 1 欠損症 | 8848499 |
| 74 | 59 から 73 までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症 | E749 | | 糖代謝障害 | 8838048 |
| 75 | ムコ多糖症 型 | E760 | | ムコ多糖症 I 型 | 8846225 |
| 76 | ムコ多糖症 型 | E761 | | ムコ多糖症 I I 型 | 8846226 |
| 77 | ムコ多糖症 型 | E762 | | ムコ多糖症 I I I 型 | 8846227 |
| 78 | ムコ多糖症 型 | E762 | | ムコ多糖症 I V 型 | 8846228 |
| 79 | ムコ多糖症 型 | E762 | | ムコ多糖症 V I 型 | 8846229 |
| 80 | ムコ多糖症 型 | E762 | | ムコ多糖症 V I I 型 | 8846230 |
| 81 | フコシドーシス | E771 | | フコース症 | 8839775 |
| 82 | マンノシドーシス | E771 | | マンノシドーシス | 8846223 |
| 83 | アスパルチルグルコサミン尿症 | E771 | | アスパルチルグルコサミン尿症 | 8846091 |
| 84 | シアリドーシス | E771 | | シアリドーシス | 8842242 |
| 85 | ガラクトシアリドーシス | E751 | | ガラクトシアリドーシス | 8831888 |
| 86 | GM1-ガングリオシドーシス | E751 | | G M 1 ガングリオシドーシス | 8830079 |
| 87 | GM2-ガングリオシドーシス | E750 | | G M 2 ガングリオシドーシス | 8830080 |
| 88 | 異染性白質ジストロフィー | E752 | | 異染性白質ジストロフィー | 8830484 |
| 89 | ニーマン・ピック（Niemann-Pick）病 | E752 | | ニーマン・ピック病 | 3302003 |
| 90 | ゴーシェ（Gaucher）病 | E752 | | ゴーシェ病 | 2727004 |
| 91 | ファブリー（Fabry）病 | E752 | | ファブリー病 | 8839589 |
| 92 | クラッペ（Krabbe）病 | E752 | | クラッペ病 | 3300002 |
| 93 | ファーバー（Farber）病 | E752 | | ファーバー病 | 8846212 |

| 小児慢性特定疾病情報センター 細分類名 | | ICD10-2013 | ICD10-2013 複数 | MEDIS リードターム | レセコード |
|---------------------|--|------------|---------------|-------------------------|---------|
| 94 | マルチプルスルファターゼ欠損症 | E752 | | マルチプルスルファターゼ欠損症 | 8846221 |
| 95 | ムコリビドーシス 型 (I-cell 病) | E770 | | I 細胞病 | 8830106 |
| 96 | ムコリビドーシス 型 | E770 | | ムコリビドーシス 3 型 | 8840477 |
| 97 | ポンベ (Pompe) 病 | E740 | | ポンベ病 | 2710010 |
| 98 | 酸性リパーゼ欠損症 | E755 | | 酸性リパーゼ欠損症 | 8849631 |
| 99 | シスチン症 | E720 | | シスチン症 | 2700015 |
| 100 | 遊離シアル酸蓄積症 | E771 | | 遊離シアル酸蓄積症 | 8849689 |
| 101 | 神経セロイドリポフスチン症 | E754 | | 神経セロイドリポフスチン症 | 8834938 |
| 102 | 75 から 101 までに掲げるもののほか、ライソゾーム病 | E888 | | 登録なし | |
| 103 | ペルオキシソーム形成異常症 | E713 | | ペルオキシソーム形成異常症 | 8848670 |
| 104 | 副腎白質ジストロフィー | E713 | | 副腎白質ジストロフィー | 8839695 |
| 105 | レフサム (Refsum) 病 | G601 | | レフサム病 | 8841173 |
| 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 | | ペルオキシソーム病 | 8848671 |
| 107 | ウイルソン (Wilson) 病 | E830 | | ウイルソン病 | 8830765 |
| 108 | メンケス (Menkes) 病 | E830 | | メンケス病 | 8848674 |
| 109 | オクシピタル・ホーン症候群 | E830 | | オクシピタル・ホーン症候群 | 8848471 |
| 110 | 無セルロプラスミン血症 | E830 | | 無セルロプラスミン血症 | 8840491 |
| 111 | 亜硫酸酸化酵素欠損症 | E721 | | モリブデン補酵素欠損症 | 8847260 |
| 112 | 先天性腸性肢端皮膚炎 | E832 | | 腸性肢端皮膚炎 | 8842253 |
| 113 | 107 から 112 までに掲げるもののほか、金属代謝異常症 | E839 | | 登録なし | |
| 114 | ヒポキサンチンゲ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) | E791 | | レッシュ・ナイハン症候群 | 8841162 |
| 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 | | アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症 | 8849243 |
| 116 | キサンチン尿症 | E798 | | キサンチン尿症 | 8832196 |
| 117 | 尿酸トランスポーター異常症 | E799 | | 尿酸トランスポーター異常症 | 8849669 |
| 118 | オロチン酸尿症 | E798 | | オロチン酸尿症 | 8831006 |
| 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 | | 登録なし | |
| 120 | 先天性葉酸吸収不全症 | D528 | | 先天性葉酸吸収不全 | 8836383 |
| 121 | 120 に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症 | E568 | | 登録なし | |
| 122 | ビオプテリン代謝異常症 | E708 | | ビオプテリン代謝異常症 | 8849676 |
| 123 | チロシン水酸化酵素欠損症 | G241 | | チロシン水酸化酵素欠損症 | 8849663 |
| 124 | 芳香族 L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症 | E708 | | 芳香族 L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症 | 8849463 |
| 125 | ドーパミン - 水酸化酵素欠損症 | E888 | | ドーパミン - 水酸化酵素欠損症 | 8849667 |
| 126 | GABA アミノ基転移酵素欠損症 | E888 | | G A B A アミノ基転移酵素欠損症 | 8849565 |
| 127 | コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症 | E711 | | コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症 | 8849629 |
| 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 | | 登録なし | |
| 129 | 原発性高カイロミクロン血症 | E783 | | 原発性高カイロミクロン血症 | 8849528 |
| 130 | 家族性高コレステロール血症 | E780 | | 家族性高コレステロール血症 | 2720001 |
| 131 | 家族性複合型高脂血症 | E784 | | 家族性複合型高脂血症 | 8831286 |
| 132 | 無ベータリポタンパク血症 | E786 | | 無ベータリポタンパク血症 | 8840506 |
| 133 | 高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症 | E786 | | 高比重リポタンパク欠乏症 | 8833663 |
| 134 | 129 から 133 までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症 | E789 | | 先天性脂質代謝異常 | 2729003 |
| 134 | 129 から 133 までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症 | E789 | | 脂質代謝異常 | 2729002 |
| 135 | エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群 | Q796 | | エーラス・ダンロス症候群 | 7568002 |
| 136 | リポイドタンパク症 | E788 | | リポイドタンパク症 | 8849690 |
| 137 | 135 及び 136 に掲げるもののほか、結合組織異常症 | E889 | | 登録なし | |
| 138 | 先天性ポルフィリン症 | E802 | | 先天性ポルフィリン症 | 8836372 |
| 139 | 1-アンチトリプシン欠損症 | E880 | | 1-アンチトリプシン欠乏症 | 8848451 |

表 9 血液疾患

| 小児慢性特定疾病情報センター 細分類名 | | ICD10-2013 | ICD10-2013 複数 | MEDIS リードターム | レセ電算コード |
|---------------------|---|------------|---------------|------------------|---------|
| 1 | 巨赤芽球性貧血 | D531 | | 巨赤芽球性貧血 | 2819003 |
| 2 | 後天性赤芽球癆 | D609 | | 後天性赤芽球ろう | 8833581 |
| 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 | | ダイヤモンド・ブラックファン貧血 | 8848607 |
| 4 | 先天性赤血球形成異常性貧血 | D644 | | 先天性赤血球形成異常性貧血 | 8836270 |
| 5 | 鉄芽球性貧血 | D643 | | 鉄芽球性貧血 | 2850002 |
| 6 | 無トランスフェリン血症 | E880 | | 無トランスフェリン血症 | 8840496 |
| 7 | 寒冷凝集素症 | D591 | | 寒冷凝集素症 | 2830009 |
| 8 | 発作性寒冷ヘモグロビン尿症 | D596 | | 発作性寒冷ヘモグロビン尿症 | 8840090 |
| 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 | | 自己免疫性溶血性貧血 | 2830003 |
| 10 | 発作性夜間ヘモグロビン尿症 | D595 | | 発作性夜間ヘモグロビン尿症 | 8840095 |
| 11 | 遺伝性球状赤血球症 | D580 | | 遺伝性球状赤血球症 | 2820001 |
| 12 | 口唇赤血球症 | D588 | | 口唇赤血球症 | 8833477 |
| 13 | 鎌状赤血球症 | D571 | | 鎌状赤血球症 | 8831451 |
| 14 | 不安定ヘモグロビン症 | D582 | | 不安定ヘモグロビン症 | 8839599 |
| 15 | サラセミア | D569 | | サラセミア | 8834025 |
| 16 | グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症 | D550 | | G 6 P D 欠乏性貧血 | 8830076 |
| 17 | ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血 | D552 | | ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血 | 8839577 |
| 18 | 11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血 | D559 | | 酵素異常による遺伝性溶血性貧血 | 2829004 |
| 18 | 11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血 | D589 | | 家族性溶血性貧血 | 8831289 |
| 19 | 溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。） | D599 | | 溶血性貧血 | 2839007 |
| 19 | 溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。） | D731 | | 脾機能亢進症 | 2894005 |
| 20 | 微小血管障害性溶血性貧血 | D594 | | 微小血管障害性溶血性貧血 | 8839468 |
| 21 | 真性多血症 | D45 | | 真性赤血球増加症 | 2890011 |
| 22 | 家族性赤血球増加症 | D750 | | 家族性赤血球増加症 | 8831280 |
| 23 | 免疫性血小板減少性紫斑病 | D693 | | 特発性血小板減少性紫斑病 | 2873013 |
| 24 | 23に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病 | D694 | | 血小板減少性紫斑病 | 2873007 |
| 25 | 血栓性血小板減少性紫斑病 | M311 | | 血栓性血小板減少性紫斑病 | 4466002 |
| 26 | 血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。） | D695 | | 続発性血小板減少症 | 8836825 |
| 26 | 血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。） | D731 | | 脾機能亢進症 | 2894005 |
| 27 | 先天性無巨核球性血小板減少症 | D694 | | 先天性無巨核球性血小板減少症 | 8849803 |
| 28 | ファンコニ（Fanconi）貧血 | D610 | | ファンコニ貧血 | 2840001 |
| 29 | 周期性血小板減少症 | D696 | | 周期性血小板減少症 | 8834538 |
| 30 | メイ・ヘグリン（May-Hegglin）異常症 | D694 | | メイ・ヘグリン異常症 | 8849842 |
| 31 | 本態性血小板血症 | D473 | | 本態性血小板血症 | 2387011 |
| 32 | ベルナル・スーリエ（Bernard-Soulier）症候群 | D691 | | ベルナル・スーリエ症候群 | 8842165 |
| 33 | 血小板無力症 | D691 | | 血小板無力症 | 2871008 |
| 34 | 血小板放出機構異常症 | D691 | | 血小板放出機構異常症 | 8833108 |
| 35 | 32から34までに掲げるもののほか、血小板機能異常症 | D691 | | 血小板機能異常症 | 2871003 |
| 36 | 先天性フィブリノーゲン欠乏症 | D682 | | フィブリノーゲン欠乏症 | 2866028 |
| 37 | 先天性プロトロンビン欠乏症 | D682 | | プロトロンビン欠乏症 | 2863004 |
| 38 | 第Ⅴ因子欠乏症 | D682 | | 第Ⅴ因子欠乏症 | 8837258 |
| 39 | 第Ⅴ因子欠乏症 | D682 | | 第ⅤⅠⅠ因子欠乏症 | 8847221 |
| 40 | 血友病A | D66 | | 血友病A | 2860002 |
| 41 | 血友病B | D67 | | 血友病B | 2861002 |
| 42 | 第Ⅹ因子欠乏症 | D682 | | 先天性第Ⅹ因子欠乏症 | 8836288 |
| 43 | 第ⅩⅠ因子欠乏症 | D681 | | 先天性第ⅩⅠ因子欠乏症 | 8847783 |
| 44 | 第ⅩⅡ因子欠乏症 | D682 | | 先天性第ⅩⅠⅠ因子欠乏症 | 8836289 |
| 45 | 第ⅩⅢ因子欠乏症 | D682 | | 先天性第ⅩⅠⅠⅠ因子欠乏症 | 8836290 |
| 46 | フォンウィルブランド（vonWillebrand）病 | D680 | | フォンウィルブランド病 | 2864002 |
| 47 | 36から46までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常 | D689 | | 先天性血液凝固因子異常 | 2869021 |
| 48 | 先天性プロテインC欠乏症 | D685 | | プロテインC欠乏症 | 8841336 |
| 49 | 先天性プロテインS欠乏症 | D685 | | プロテインS欠乏症 | 8841337 |

| 小児慢性特定疾病情報センター 細分類名 | | ICD10-2013 | ICD10-2013 複数 | MEDIS リードターム | レセ電算コード |
|---------------------|----------------|------------|---------------|--------------|---------|
| 50 | 先天性アンチトロンピン欠乏症 | D685 | | アンチトロンピン欠乏症 | 8847158 |
| 51 | 骨髓線維症 | D474 | | 骨髓線維症 | 8833808 |
| 52 | 再生不良性貧血 | D619 | | 再生不良性貧血 | 2849003 |
| 52 | 再生不良性貧血 | D619 | | 軽症再生不良性貧血 | 8846120 |
| 52 | 再生不良性貧血 | D619 | | 中等症再生不良性貧血 | 8846189 |
| 52 | 再生不良性貧血 | D619 | | 重症再生不良性貧血 | 8846160 |
| 52 | 再生不良性貧血 | D619 | | 最重症再生不良性貧血 | 8846136 |
| 52 | 再生不良性貧血 | D619 | | 本態性再生不良性貧血 | 8840110 |
| 52 | 再生不良性貧血 | D610 | | 先天性再生不良性貧血 | 2840007 |
| 52 | 再生不良性貧血 | D610 | | ファンコニ貧血 | 2840001 |
| 52 | 再生不良性貧血 | D610 | | 体質性再生不良性貧血 | 8836888 |
| 52 | 再生不良性貧血 | D611 | | 薬剤性再生不良性貧血 | 8840706 |
| 52 | 再生不良性貧血 | D612 | | 二次性再生不良性貧血 | 8838399 |
| 52 | 再生不良性貧血 | D612 | | 肝炎後再生不良性貧血 | 8831483 |
| 52 | 再生不良性貧血 | D613 | | 特発性再生不良性貧血 | 8838181 |

表 10 免疫疾患

| 小児慢性特定疾病情報センター 細分類名 | | ICD10-2013 | ICD10-2013 複数 | MEDIS リードターム | レセ電算コード |
|---------------------|--|------------|---------------|---------------------|---------|
| 1 | X連鎖重症複合免疫不全症 | D821 | | X連鎖重症複合免疫不全症 | 8846087 |
| 2 | 細網異形成症 | D810 | | 細網異形成症 | 8849630 |
| 3 | アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症 | D813 | | A D A 欠乏症 | 8830053 |
| 4 | オーメン (Omenn) 症候群 | D818 | | オーメン症候群 | 8846099 |
| 5 | プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症 | D815 | | P N P 欠損症 | 8846085 |
| 6 | CD8 欠損症 | D818 | | C D 8 欠損症 | 8849561 |
| 7 | ZAP-70 欠損症 | D818 | | Z A P - 7 0 欠損症 | 8846090 |
| 8 | MHC クラス I 欠損症 | D816 | | M H C クラス I 欠損症 | 8846081 |
| 9 | MHC クラス II 欠損症 | D817 | | M H C クラス II 欠損症 | 8846083 |
| 10 | 1 から 9 までに掲げるもののほか、複合免疫不全症 | D819 | | 登録なし | |
| 11 | ウィスコット・オルドリッチ (Wiskott-Aldrich) 症候群 | D820 | | ウィスコット・オルドリッチ症候群 | 2791001 |
| 12 | 毛細血管拡張性運動失調症 | G113 | | 毛細血管拡張性運動失調症 | 3348008 |
| 13 | ナイミーヘン (Nijmegen) 染色体不安定症候群 | D828 | | ナイミーヘン染色体不安定症候群 | 8846196 |
| 14 | ブルーム (Bloom) 症候群 | Q828 | | ブルーム症候群 | 8844103 |
| 15 | ICF 症候群 | D800 | | I C F 症候群 | 8849571 |
| 16 | PMS2 異常症 | D848 | | P M S 2 異常症 | 8849575 |
| 17 | RIDDLE 症候群 | D828 | | R I D D L E 症候群 | 8849576 |
| 18 | シムケ (Schimke) 症候群 | D848 | | シムケ症候群 | 8849634 |
| 19 | 胸腺低形成 (ディ・ジョージ (DiGeorge) 症候群 / 22q11.2 欠失症候群) | D821 | | ディジョージ症候群 | 8837955 |
| 19 | 胸腺低形成 (ディ・ジョージ (DiGeorge) 症候群 / 22q11.2 欠失症候群) | Q938 | | 2 2 q 1 1 . 2 欠失症候群 | 8846236 |
| 20 | 高 IgE 症候群 | D824 | | 高 I g E 症候群 | 8833327 |
| 21 | 肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症 | D848 | | 肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症 | 8849735 |
| 22 | 先天性角化異常症 | Q828 | | 先天性角化異常症 | 7573028 |
| 23 | X連鎖無ガンマグロブリン血症 | D800 | | X連鎖無ガンマグロブリン血症 | 8846088 |
| 24 | 分類不能型免疫不全症 | D839 | | 分類不能免疫不全症 | 2799003 |
| 25 | 高 IgM 症候群 | D805 | | 高 I g M 症候群 | 8833328 |
| 26 | IgG サブクラス欠損症 | D803 | | I g G サブクラス欠損症 | 8846077 |
| 27 | 選択的 IgA 欠損 | D802 | | I g A 欠損症 | 8846076 |
| 28 | 特異抗体産生不全症 | D806 | | 特異抗体産生不全症 | 8849665 |
| 29 | 乳児一過性低ガンマグロブリン血症 | D807 | | 乳児一過性低ガンマグロブリン血症 | 2790021 |
| 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 | | 体液性免疫不全症 | 8836861 |
| 31 | チェディアック・東 (Chédiak-Higashi) 症候群 | E703 | | チェディアック・東症候群 | 8837461 |
| 32 | X連鎖リンパ増殖症候群 | D823 | | X連鎖リンパ増殖症候群 | 8846089 |

| 小児慢性特定疾病情報センター 細分類名 | | ICD10-2013 | ICD10-2013 複数 | MEDIS リードターム | レセ電算コード |
|---------------------|--|------------|---------------|---------------------|---------|
| 33 | 自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS) | D763 | | 自己免疫性リンパ増殖症候群 | 8849640 |
| 34 | 31 から 33 までに掲げるもののほか、免疫調節障害 | D849 | | 登録なし | |
| 35 | 重症先天性好中球減少症 | D70 | | 重症先天性好中球減少症 | 8846162 |
| 36 | 周期性好中球減少症 | D70 | | 周期性好中球減少症 | 8834539 |
| 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 | | 好中球減少症 | 2880001 |
| 38 | 白血球接着不全症 | D71 | | 白血球接着不全症 | 8846207 |
| 39 | シュワッハマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候群 | D70 | | シュワックマン症候群 | 8846142 |
| 40 | 慢性肉芽腫症 | D71 | | 慢性肉芽腫症 | 8840379 |
| 41 | ミエロペルオキシダーゼ欠損症 | E803 | | ミエロペルオキシダーゼ欠損症 | 8840420 |
| 42 | メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症 | D848 | | メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症 | 8849688 |
| 43 | 38 から 42 までに掲げるもののほか、白血球機能異常 | D729 | | 白血球機能障害 | 8838952 |
| 44 | 免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症 | Q824 | D848 | 免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症 | 8849844 |
| 45 | IRAK4 欠損症 | D848 | | I R A K 4 欠損症 | 8849572 |
| 46 | MyD88 欠損症 | D848 | | M y D 8 8 欠損症 | 8849573 |
| 47 | 慢性皮膚粘膜カンジダ症 | B372 | | 慢性皮膚粘膜カンジダ症 | 1129006 |
| 48 | 44 から 47 までに掲げるもののほか、自然免疫異常 | D848 | | 登録なし | |
| 49 | 先天性補体欠損症 | D841 | | 先天性補体欠損症 | 8849802 |
| 50 | 遺伝性血管性浮腫 (C1 インヒビター欠損症) | D841 | | 遺伝性血管性浮腫 | 8846097 |
| 51 | 49 及び 50 に掲げるもののほか、先天性補体欠損症 | D841 | | 補体欠損症 | 8840089 |
| 52 | 好酸球増加症 | D721 | | 好酸球増加症 | 2883003 |
| 53 | 慢性活動性 EB ウイルス感染症 | C845 | | 慢性活動性 E B ウイルス感染症 | 8849682 |
| 54 | 後天性免疫不全症候群 (HIV 感染によるものに限る。) | B24 | | 後天性免疫不全症候群 | 2793007 |
| 55 | 後天的な免疫系障害による免疫不全症 | D849 | | 後天的な免疫系障害による免疫不全症 | 8849748 |
| 56 | 慢性移植片対宿主病 | T860 | | 慢性移植片対宿主病 | 8846345 |

表 11 神経・筋疾患

| 小児慢性特定疾病情報センター 細分類名 | | ICD10-2013 | ICD10-2013 複数 | MEDIS リードターム | レセ電算コード |
|---------------------|--|------------|---------------|---------------|---------|
| 1 | 髄膜脳瘤 | Q019 | | 髄膜脳瘤 | 8835802 |
| 2 | 脊髄髄膜瘤 | Q059 | | 脊髄髄膜瘤 | 7419003 |
| 3 | 脊髄脂肪腫 | D177 | | 脊髄脂肪腫 | 8845811 |
| 4 | 仙尾部奇形腫 | D481 | | 仙尾部奇形腫 | 8839479 |
| 5 | 滑脳症 | Q043 | | 滑脳症 | 8831390 |
| 6 | 裂脳症 | Q046 | | 裂脳症 | 8841168 |
| 7 | 全前脳胞症 | Q042 | | 全前脳胞症 | 8836541 |
| 8 | 中隔視神経形成異常症 (ドモルシア (DeMorsier) 症候群) | Q044 | | 中隔視神経形成異常症 | 8845421 |
| 9 | ダンディー・ウォーカー (Dandy-Walker) 症候群 | Q031 | | ダンディ・ウォーカー症候群 | 8837455 |
| 10 | 先天性水頭症 | Q039 | | 先天性水頭症 | 7423007 |
| 11 | 巨脳症 - 毛細血管奇形症候群 | Q873 | | 登録なし | |
| 12 | ジュベール (Joubert) 症候群関連疾患 | Q048 | | ジュベール症候群関連疾患 | 8849767 |
| 13 | レット (Rett) 症候群 | F842 | | レット症候群 | 2991004 |
| 14 | 結節性硬化症 | Q851 | | 結節性硬化症 | 7595005 |
| 15 | 神経皮膚黒色症 | L814 | | 神経皮膚黒色症 | 7090050 |
| 16 | ゴーリン (Gorlin) 症候群 (基底細胞母斑症候群) | Q859 | | 基底細胞母斑症候群 | 8842234 |
| 17 | フォンヒッペル・リンドウ (vonHippel-Lindau) 病 | Q858 | | フォンヒッペル・リンドウ病 | 8846926 |
| 18 | スタージ・ウェーバー症候群 | Q858 | | スタージ・ウェーバー症候群 | 8835730 |
| 19 | ウェルナー (Werner) 症候群 | E348 | | ウェルナー症候群 | 2598001 |
| 20 | コケイン (Cockayne) 症候群 | Q871 | | コケイン症候群 | 8833769 |
| 21 | ハッチンソン・ギルフォード (Hutchinson-Gilford) 症候群 | E348 | | 早老症 | 8836702 |
| 22 | カナバン (Canavan) 病 | E752 | | カナバン病 | 8849258 |

| 小児慢性特定疾病情報センター 細分類名 | | ICD10-2013 | ICD10-2013 複数 | MEDIS リードターム | レセ電算コード |
|---------------------|---|------------|---------------|---------------------|---------|
| 23 | アレキサンダー (Alexander) 病 | E752 | | アレキサンダー病 | 3300016 |
| 24 | 先天性大脳白質形成不全症 | G378 | | 先天性大脳白質形成不全症 | 8848586 |
| 25 | 皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症 | E752 | G378 | 皮質下のう胞をもつ大頭型白質脳症 | 8849440 |
| 26 | 白質消失病 | G934 | | 白質消失病 | 8849431 |
| 27 | ATR-X 症候群 | Q870 | F729 | A T R - X 症候群 | 8848429 |
| 28 | 脆弱 X 症候群 | Q992 | | 脆弱 X 症候群 | 8844072 |
| 29 | 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 | E748 | | 先天性 G P I 欠損症 | 8849375 |
| 30 | 脳クレアチン欠乏症候群 | E728 | | 脳クレアチン欠乏症候群 | 8849821 |
| 31 | 非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症 | Q750 | | 非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症 | 8849441 |
| 32 | アペール (Apert) 症候群 | Q870 | | アペール症候群 | 7555001 |
| 33 | クルーゾン (Crouzon) 病 | Q751 | | クルーゾン症候群 | 8844862 |
| 34 | 31 から 33 までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症 | Q750 | | 頭蓋骨癒合症 | 8838002 |
| 35 | もやもや病 | I675 | | もやもや病 | 4375001 |
| 36 | 脳動静脈奇形 | Q282 | | 脳動静脈奇形 | 7478017 |
| 37 | 海綿状血管腫 (脳脊髄) | D180 | | 海綿状血管腫 | 2280017 |
| 37 | 海綿状血管腫 (脳脊髄) | D180 | | 多発性海綿状血管腫 | 8846800 |
| 37 | 海綿状血管腫 (脳脊髄) | Q281 | | 脊髄海綿状血管腫 | 2280109 |
| 37 | 海綿状血管腫 (脳脊髄) | Q281 | | 海綿静脈洞部海綿状血管腫 | 8846100 |
| 37 | 海綿状血管腫 (脳脊髄) | Q283 | | 基底核部海綿状血管腫 | 8846108 |
| 37 | 海綿状血管腫 (脳脊髄) | Q283 | | 後頭葉海綿状血管腫 | 8846126 |
| 37 | 海綿状血管腫 (脳脊髄) | Q283 | | 小脳海綿状血管腫 | 8846145 |
| 37 | 海綿状血管腫 (脳脊髄) | Q283 | | 小脳橋角部海綿状血管腫 | 8846146 |
| 37 | 海綿状血管腫 (脳脊髄) | Q283 | | 前頭葉海綿状血管腫 | 8846180 |
| 37 | 海綿状血管腫 (脳脊髄) | Q283 | | 側頭葉海綿状血管腫 | 8846182 |
| 37 | 海綿状血管腫 (脳脊髄) | Q283 | | 側脳室海綿状血管腫 | 8846184 |
| 37 | 海綿状血管腫 (脳脊髄) | Q283 | | 第三脳室壁海綿状血管腫 | 8846186 |
| 37 | 海綿状血管腫 (脳脊髄) | Q283 | | 頭頂葉海綿状血管腫 | 8846190 |
| 37 | 海綿状血管腫 (脳脊髄) | Q283 | | 脳幹部海綿状血管腫 | 8846203 |
| 37 | 海綿状血管腫 (脳脊髄) | Q283 | | 脳室海綿状血管腫 | 8846204 |
| 37 | 海綿状血管腫 (脳脊髄) | Q283 | | モンロー孔海綿状血管腫 | 8846232 |
| 37 | 海綿状血管腫 (脳脊髄) | Q998 | Q283 | 脳海綿状血管腫合併妊娠 | 8848650 |
| 38 | 脊髄性筋萎縮症 | G122 | | 脊髄性筋萎縮症 | 8835990 |
| 39 | 先天性無痛無汗症 | G608 | | 先天性無痛無汗症 | 8847711 |
| 40 | 遺伝性運動感覚ニューロパチー | G600 | | 遺伝性運動感覚性ニューロパチー | 8841673 |
| 41 | デュシェンヌ (Duchenne) 型筋ジストロフィー | G710 | | デュシェンヌ型筋ジストロフィー | 3591004 |
| 42 | エメリー・ドレイフス (Emery-Dreifuss) 型筋ジストロフィー | G710 | | エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー | 8848466 |
| 43 | 肢帯型筋ジストロフィー | G710 | | 肢帯型筋ジストロフィー | 8841416 |
| 44 | 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー | G710 | | 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー | 3591011 |
| 45 | 福山型先天性筋ジストロフィー | G710 | | 福山型先天性筋ジストロフィー | 8839768 |
| 46 | メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー | G710 | | メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー | 8849843 |
| 47 | ウルリヒ (Ullrich) 型先天性筋ジストロフィー (類縁疾患を含む。) | G710 | | ウルリヒ病 | 8848192 |
| 48 | 41 から 47 に掲げるもののほか、筋ジストロフィー | G710 | | 筋ジストロフィー | 3591020 |
| 49 | ミオチューブラーミオパチー | G712 | | ミオチューブラーミオパチー | 8841427 |
| 50 | 先天性筋線維不均等症 | G712 | | 先天性筋線維不均等症 | 8849797 |
| 51 | ネマリンミオパチー | G712 | | ネマリンミオパチー | 8841425 |
| 52 | セントラルコア病 | G712 | | セントラルコア病 | 8836400 |
| 53 | マルチコア病 | G712 | | マルチコア病 | 8840291 |
| 54 | ミニコア病 | G712 | | 微小コア疾患 | 8839469 |
| 55 | 49 から 54 までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー | G712 | | 先天性ミオパチー | 8841426 |
| 56 | シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群 | G711 | | シュワルツ・ヤンペル症候群 | 8841671 |
| 57 | 乳児重症ミオクロニーてんかん | G404 | | 乳児重症ミオクロニーてんかん | 8847543 |
| 58 | 点頭てんかん (ウエスト (West) 症候群) | G404 | | 点頭てんかん | 3456004 |
| 59 | レノックス・ガストー (Lennox-Gastaut) 症候群 | G404 | | レノックス・ガストー症候群 | 8841171 |
| 60 | ウンフェルリヒト・ルントボルグ (Unverricht-Lundborg) 病 | G403 | | ウンフェルリヒト・ルントボルグ病 | 8849249 |
| 61 | ラフォラ (Lafora) 病 | G403 | | ラフォラ病 | 8849488 |

| 小児慢性特定疾病情報センター 細分類名 | | ICD10-2013 | ICD10-2013 複数 | MEDIS リードターム | レセ電算コード |
|---------------------|--------------------------------------|------------|---------------|-------------------|---------|
| 62 | 脊髄小脳変性症 | G319 | G405 | 脊髄小脳変性症 | 8835986 |
| 63 | 小児交互性片麻痺 | G819 | | 小児交互性片麻痺 | 8849760 |
| 64 | 変形性筋ジストニー | G241 | | 特発性捻転ジストニア | 8841454 |
| 65 | 瀬川病 | G241 | | 瀬川病 | 8842320 |
| 66 | パントテン酸キナーゼ関連神経変性症 | G230 | | パントテン酸キナーゼ関連神経変性症 | 8848407 |
| 67 | 乳児神経軸索ジストロフィー | G318 | | 乳児神経軸索ジストロフィー | 8848644 |
| 68 | 乳児両側線条体壊死 | G232 | | 乳児両側線条体壊死 | 8849818 |
| 69 | 先天性ヘルペスウイルス感染症 | P352 | | 先天性ヘルペスウイルス感染症 | 8836363 |
| 70 | 先天性風疹症候群 | P350 | | 先天性風疹症候群 | 7710002 |
| 71 | 先天性サイトメガロウイルス感染症 | P351 | | 先天性サイトメガロウイルス感染症 | 8836215 |
| 72 | 先天性トキソプラズマ感染症 | P371 | | 先天性トキソプラズマ症 | 7712003 |
| 73 | エカルディ・グティエール (Aicardi-Goutieres) 症候群 | D898 | | エカルディ・グティエール症候群 | 8849250 |
| 74 | 亜急性硬化性全脳炎 | A811 | | 亜急性硬化性全脳炎 | 0462001 |
| 75 | ラスムッセン (Rasmussen) 脳炎 | G048 | | ラスムッセン脳炎 | 8849556 |
| 76 | 痙攣重積型 (二相性) 急性脳症 | G934 | | 痙攣重積型二相性急性脳症 | 8848501 |
| 77 | 自己免疫介在性脳炎・脳症 | G934 | | 自己免疫介在性脳炎・脳症 | 8849762 |
| 78 | 難治頻回部分発作重積型急性脳炎 | G405 | | 難治頻回部分発作重積型急性脳炎 | 8849547 |
| 79 | 多発性硬化症 | G35 | | 多発性硬化症 | 3409005 |
| 80 | 慢性炎症性脱髄性多発神経炎 | G618 | | 慢性炎症性脱髄性多発神経炎 | 8841670 |
| 80 | 慢性炎症性脱髄性多発神経炎 | G618 | | 多巣性運動ニューロパチー | 8841400 |
| 81 | 重症筋無力症 | G700 | | 重症筋無力症 | 3580006 |

表 12 慢性消化器疾患

| 小児慢性特定疾病情報センター 細分類名 | | ICD10-2013 | ICD10-2013 複数 | MEDIS リードターム | レセ電算コード |
|---------------------|-------------------------------|------------|---------------|-------------------|---------|
| 1 | 乳糖不耐症 | E739 | | 乳糖不耐症 | 2713005 |
| 2 | ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症 | E743 | | ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症 | 8849761 |
| 3 | 先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症 | E743 | | グルコース・ガラクトース吸収不良症 | 8832879 |
| 4 | エンテロキナーゼ欠損症 | K908 | | エンテロキナーゼ欠損症 | 8849715 |
| 5 | アミラーゼ欠損症 | E743 | | アミラーゼ欠損症 | 8849707 |
| 6 | リパーゼ欠損症 | E788 | | リパーゼ欠損症 | 8849849 |
| 7 | 微絨毛封入体病 | K908 | | 微絨毛封入体病 | 8849827 |
| 8 | 腸リンパ管拡張症 | I890 | | 腸管リンパ管拡張症 | 8837707 |
| 9 | 家族性腺腫性ポリポージス | D126 | | 家族性大腸ポリポージス | 8831282 |
| 10 | 若年性ポリポージス | D126 | | 若年性ポリポージス | 8849765 |
| 11 | ポイツ・ジェガース症候群 | Q858 | | ポイツ・ジェガース症候群 | 8844327 |
| 12 | カウデン症候群 | Q858 | | カウデン病 | 8848692 |
| 13 | 周期性嘔吐症候群 | R11 | | 周期性嘔吐症候群 | 8849758 |
| 14 | 潰瘍性大腸炎 | K519 | | 潰瘍性大腸炎 | 5569003 |
| 15 | クローン (Crohn) 病 | K509 | | クローン病 | 5559001 |
| 16 | 早期発症型炎症性腸疾患 | K529 | | 早期発症型炎症性腸疾患 | 8849805 |
| 17 | 自己免疫性腸症 (IPEX 症候群を含む。) | K908 | | 自己免疫性腸症 | 8849763 |
| 17 | 自己免疫性腸症 (IPEX 症候群を含む。) | D848 | | I P E X 症候群 | 8849700 |
| 18 | 非特異性多発性小腸潰瘍症 | K633 | | 非特異性多発性小腸潰瘍症 | 5349014 |
| 19 | 急性肝不全 (昏睡型) | K720 | | 急性肝不全・昏睡型 | 8849737 |
| 20 | 新生児ヘモクロマトーシス | E831 | | 新生児ヘモクロマトーシス | 8848557 |
| 21 | 自己免疫性肝炎 | K754 | | 自己免疫性肝炎 | 5733008 |
| 22 | 原発性硬化性胆管炎 | K830 | | 原発性硬化性胆管炎 | 5761008 |
| 23 | 胆道閉鎖症 | Q442 | | 胆道閉鎖症 | 5762012 |
| 24 | アラジール (Alagille) 症候群 | Q447 | | アラジール症候群 | 8830321 |
| 25 | 肝内胆管減少症 | Q445 | | 肝内胆管減少症 | 8849736 |
| 26 | 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症 | K710 | | 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症 | 8848352 |
| 27 | 先天性多発肝内胆管拡張症 (カロリ (Caroli) 病) | Q444 | | 先天性肝内胆管拡張症 | 8836156 |
| 28 | 先天性胆道拡張症 | Q444 | 先天性胆道拡張症 | 8836285 | |

| 小児慢性特定疾病情報センター 網分類名 | | ICD10-2013 | ICD10-2013 複数 | MEDIS リードターム | レセ電算コード |
|---------------------|---------------------------------|------------|---------------|-----------------|---------|
| 29 | 先天性肝線維症 | Q447 | | 先天性肝線維症 | 7516006 |
| 30 | 肝硬変症 | K746 | | 肝硬変症 | 8831512 |
| 31 | 門脈圧亢進症 (バンチ (Banti) 症候群を含む。) | K766 | | 門脈圧亢進症 | 8840687 |
| 31 | 門脈圧亢進症 (バンチ (Banti) 症候群を含む。) | K766 | | 特発性門脈圧亢進症 | 5723004 |
| 32 | 先天性門脈欠損症 | Q265 | | 先天性門脈欠損症 | 8849804 |
| 33 | 門脈・肝動脈瘻 | Q266 | | 肝動脈門脈瘻 | 8842259 |
| 34 | クリグラー・ナジャー (Crigler-Najjar) 症候群 | E805 | | クリグラー・ナジャー症候群 | 2774015 |
| 35 | 遺伝性膵炎 | K861 | | 遺伝性膵炎 | 8848455 |
| 36 | 自己免疫性膵炎 | K861 | | 自己免疫性膵炎 | 8842274 |
| 37 | 短腸症 | K918 | | 短腸症候群 | 8841646 |
| 38 | ヒルシュスブルング (Hirschsprung) 病 | Q431 | | ヒルシュスブルング病 | 7513001 |
| 39 | 慢性特発性偽性腸閉塞症 | Q438 | | 慢性特発性偽性腸閉塞症 | 8848227 |
| 40 | 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 | Q438 | Q647 | 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 | 8848199 |
| 41 | 腸管神経節細胞僅少症 | Q438 | | 腸管神経節細胞僅少症 | 8848216 |
| 42 | 肝巨大血管腫 | D180 | | 乳幼児肝巨大血管腫 | 8849819 |
| 43 | 総排泄腔遺残 | Q437 | | 総排泄腔遺残 | 8836688 |
| 44 | 総排泄腔外反症 | Q641 | | 総排泄腔外反症 | 8845173 |

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 網分類名 | | ICD10-2013 | ICD10-2013 複数 | MEDIS リードターム | レセ電算コード |
|---------------------|--|------------|---------------|-------------------|---------|
| 1 | コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群 | Q898 | | コフィン・ローリー症候群 | 8848525 |
| 2 | ソトス (Sotos) 症候群 | Q873 | | ソトス症候群 | 8836812 |
| 3 | スミス・マギニス (Smith-Magenis) 症候群 | Q938 | | スミス・マギニス症候群 | 8848573 |
| 4 | ルビンシュタイン・ティビ (Rubinstein-Taybi) 症候群 | Q872 | | ルビンスタイン・ティビ症候群 | 8841156 |
| 5 | 歌舞伎症候群 | Q870 | | 歌舞伎症候群 | 8848477 |
| 6 | ウィーバー (Weaver) 症候群 | Q873 | | ウィーバー症候群 | 8830737 |
| 7 | コルネリア・デランゲ (CorneliadeLange) 症候群 | Q871 | | コルネリアデランゲ症候群 | 8845129 |
| 8 | ベックウィズ・ヴィーデマン (Beckwith-Wiedemann) 症候群 | Q873 | | ベックウィズ・ウィーデマン症候群 | 8840029 |
| 9 | アンジェルマン (Angelman) 症候群 | Q935 | | アンジェルマン症候群 | 8830402 |
| 10 | 5 p 症候群 | Q934 | | 5 p 欠失症候群 | 8848428 |
| 11 | 4 p 症候群 | Q933 | | 4 p 欠失症候群 | 8848427 |
| 12 | 18 トリソミー症候群 | Q913 | | トリソミー 1 8 | 8838228 |
| 13 | 13 トリソミー症候群 | Q917 | | トリソミー 1 3 | 8838227 |
| 14 | ダウン (Down) 症候群 | Q909 | | ダウン症候群 | 7580001 |
| 15 | 9 から 14 ま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 | | 常染色体異常 | 7585004 |
| 16 | CFC (cardio-facio-cutaneous) 症候群 | Q878 | | C F C 症候群 | 8848183 |
| 17 | マルファン (Marfan) 症候群 | Q874 | | マルファン症候群 | 7598010 |
| 18 | ロイス・ディーツ (Loeys-Dietz) 症候群 | Q875 | | ロイス・ディーツ症候群 | 8849691 |
| 19 | カムラティ・エンゲルマン (Camurati-Engelmann) 症候群 | Q783 | | カムラチ・エンゲルマン症候群 | 8831455 |
| 20 | コステロ (Costello) 症候群 | Q871 | | コステロ症候群 | 8845927 |
| 21 | チャージ (CHARGE) 症候群 | Q878 | | C H A R G E 症候群 | 8845627 |
| 22 | ハラーマン・ストライフ (Hallermann-Streiff) 症候群 | Q870 | | ハラーマン・ストライフ症候群 | 8838987 |
| 23 | 色素失調症 | Q823 | | 色素失調症 | 7573023 |
| 24 | アントレー・ピクスラー症候群 | Q870 | | アントレー・ピクスラー症候群 | 8848453 |
| 25 | ファイファー症候群 | Q870 | | ファイファー症候群 | 8845830 |
| 26 | コフィン・シリズ症候群 | Q870 | F799 | コフィン・シリズ症候群 | 8848524 |
| 27 | シンブソン・ゴラビ・ベームル症候群 | Q878 | | シンブソン・ゴラビ・ベームル症候群 | 8844236 |
| 28 | スミス・レムリ・オピッツ症候群 | Q871 | | スミス・レムリ・オピッツ症候群 | 8835758 |
| 29 | メビウス症候群 | Q870 | | メビウス症候群 | 8840547 |

| 小児慢性特定疾病情報センター 細分類名 | | ICD10-2013 | ICD10-2013 複数 | MEDIS リードターム | レセ電算コード |
|---------------------|---------------|------------|---------------|---------------|---------|
| 30 | モワット・ウィルソン症候群 | Q870 | F729 | モワット・ウィルソン症候群 | 8848676 |
| 31 | ヤング・シンプソン症候群 | Q870 | F719 | ヤング・シンプソン症候群 | 8848678 |
| 32 | VATER 症候群 | Q872 | | V A T E R 症候群 | 8848445 |
| 33 | MECP2 重複症候群 | Q878 | | 登録なし | |
| 34 | 武内・小崎症候群 | Q878 | | 登録なし | |

表 14 皮膚疾患

| 小児慢性特定疾病情報センター 細分類名 | | ICD10-2013 | ICD10-2013 複数 | MEDIS リードターム | レセ電算コード |
|---------------------|---|------------|---------------|------------------|---------|
| 1 | 眼皮膚白皮症（先天性白皮症） | E703 | | 眼皮膚白皮症 | 8832047 |
| 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 | | ケラチン症性魚鱗癬 | 8848505 |
| 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。） | Q803 | | 表在性表皮融解性魚鱗癬 | 8848659 |
| 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。） | Q803 | | 表皮融解性魚鱗癬 | 8848660 |
| 3 | 常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。） | Q808 | | 常染色体劣性先天性魚鱗癬 | 8848566 |
| 4 | 道化師様魚鱗癬 | Q804 | | 道化師様魚鱗癬 | 8848639 |
| 5 | ネザートン（Nether ton）症候群 | Q808 | | ネザートン症候群 | 8845593 |
| 6 | シェーグレン・ラルソン（Sjögren-Larsson）症候群 | Q871 | | シェーグレン・ラルソン症候群 | 8848533 |
| 7 | 2 から 6 までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬 | Q809 | | 先天性魚鱗癬 | 7571003 |
| 8 | 表皮水疱症 | Q819 | | 先天性表皮水疱症 | 7573032 |
| 9 | 膿疱性乾癬（汎発型） | L401 | | 汎発性膿疱性乾癬 | 8846041 |
| 9 | 膿疱性乾癬（汎発型） | L401 | | 小児汎発性膿疱性乾癬 | 8846144 |
| 10 | 色素性乾皮症 | Q821 | | 色素性乾皮症 | 8834194 |
| 11 | レックリングハウゼン（Recklinghausen）病（神経線維腫症 型） | Q850 | | 神経線維腫症 1 型 | 8841666 |
| 12 | 肥厚性皮膚骨膜炎 | M8949 | | 肥厚性皮膚骨膜炎 | 8848656 |
| 13 | 無汗性外胚葉形成不全 | Q824 | | 無汗性外胚葉形成不全 | 8847731 |
| 14 | スティーヴンス・ジョンソン（Stevens-Johnson）症候群（中毒性表皮壊死症を含む。） | L511 | | スティーブンス・ジョンソン症候群 | 6951003 |
| 14 | スティーヴンス・ジョンソン（Stevens-Johnson）症候群（中毒性表皮壊死症を含む。） | L512 | | 中毒性表皮壊死症 | 8845586 |

表 15 骨系統疾患

| 小児慢性特定疾病情報センター 細分類名 | | ICD10-2013 | ICD10-2013 複数 | MEDIS リードターム | レセ電算コード |
|---------------------|-------------------------|------------|---------------|----------------|---------|
| 1 | 胸郭不全症候群 | Q678 | Q675 | 胸郭不全症候群 | 8848487 |
| 2 | 軟骨無形成症 | Q774 | | 軟骨無形成症 | 8847892 |
| 3 | 軟骨低形成症 | Q774 | | 軟骨低形成症 | 8847891 |
| 4 | 骨形成不全症 | Q780 | | 骨形成不全症 | 8833798 |
| 5 | 低ホスファターゼ症 | E833 | | 低ホスファターゼ症 | 8837885 |
| 6 | 大理石骨病 | Q782 | | 大理石骨病 | 8837412 |
| 7 | 多発性軟骨性外骨腫症 | Q786 | | 登録なし | |
| 8 | 内軟骨腫症 | Q784 | | オリエ病 | 8831004 |
| 9 | 2型コラーゲン異常症関連疾患 | Q779 | | 2型コラーゲン異常症関連疾患 | 8849693 |
| 10 | 点状軟骨異形成症（ペルオキシゾーム病を除く。） | Q773 | | 点状軟骨異形成症 | 8837949 |
| 11 | 偽性軟骨無形成症 | Q778 | | 偽性軟骨無形成症 | 8849600 |
| 12 | ラーセン症候群 | Q872 | | ラーセン症候群 | 8844109 |
| 13 | 進行性骨化性線維異形成症 | M6119 | | 進行性骨化性線維異形成症 | 8834971 |
| 14 | TRPV4異常症 | Q799 | | TRPV4異常症 | 8849704 |
| 15 | 骨硬化性疾患 | Q789 | | 骨硬化性疾患 | 8849749 |
| 16 | ピールズ症候群 | Q874 | | ピールズ症候群 | 8845729 |

表 16 脈管系疾患

| 小児慢性特定疾病情報センター 細分類名 | | ICD10-2013 | ICD10-2013 複数 | MEDIS リードターム | レセ電算コード |
|---------------------|-------------------------------------|------------|---------------|----------------------|---------|
| 1 | 青色ゴムまり様母斑症候群 | Q828 | | 青色ゴムまり様母斑症候群 | 8842128 |
| 2 | 巨大静脈奇形 | Q278 | | 巨大静脈奇形 | 8849739 |
| 3 | 巨大動静脈奇形 | Q273 | | 巨大動静脈奇形 | 8849740 |
| 4 | クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群 | Q872 | | クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群 | 8832833 |
| 5 | 原発性リンパ浮腫 | Q820 | | 原発性リンパ浮腫 | 8849744 |
| 6 | リンパ管腫 | D181 | | リンパ管腫 | 2281002 |
| 7 | リンパ管腫症 | M8950 | | リンパ管腫症 | 8848683 |
| 8 | 遺伝性出血性末梢血管拡張症（オスラー病） | I780 | | オスラー病 | 8848472 |
| 9 | カサバツハ・メリット（Kasabach-Merritt）現象（症候群） | D694 | | カサバツハ・メリット症候群 | 2280083 |

