# 小児慢性疾病に係る医療費助成の現行制度と新制度について

| 区分 | | 現行制度 | 新制度 |
|---|---|---|---|
| 制度概要 | 制度の名称 | 小児慢性特定疾患治療研究事業 | 小児慢性特定疾病医療費助成制度 |
| | 制度の根拠 | 児童福祉法 | |
| | 目的 | 児童の健全育成を目的として、その治療の確立と普及を図り、併せて患者家庭の医療費の負担軽減に資すること。 | |
| | 公費負担番号 | 52 | 52（新制度と経過措置の区分あり）<br>※国において調整中<br>小児慢性 資料２ P10 |
| | 対象疾病 | 514疾病 (2)※<br>＜11疾患群に分類＞<br>※包括的な名称の疾病は外数 | **705疾病 (55)※**<br>**＜14疾患群に分類＞**<br>※包括的な名称の疾病は外数<br>小児慢性　資料３ |
| | 対象疾病の選定基準 | ①慢性に経過する疾病<br>②生命を長期に脅かす疾病<br>③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾病<br>④長期にわたって高額な医療費の負担が続く疾病 | |
| | 医療費制度の認定基準 | 疾病名と疾病の状態、程度、治療内容により基準を選定<br>小児慢性　資料３ | |
| | 対象年齢 | 18歳未満（継続の場合は20歳未満まで） | |
| | 対象患者数 | 全国　11 万人<br>本県　510 人（H25 年度末） | 全国　14.8 万人（見込み）<br>本県　約 580 人　（見込み） |
| **指定医**<br>※疾病の診断を行い、診断書を作成する医師<br>小児慢性 資料２　P３～ | | 指定制度なし<br>※患者の主治医が診断書（医療意見書）を作成 | 【新設】<br>◆役割：疾病の診断を行い、診断書（医療意見書）の作成、患者登録管理システムに入力を行う。<br>◆要件：専門医資格を有している等<br>◆手続き：県に申請書を提出→県が指定<br>※指定の内容を県のHPで公表<br>**5年ごと**の更新制 |
| **指定医療機関**<br>※指定医の配置は必須ではない。<br>小児慢性 資料２　P5～ | | 指定制度なし<br>※県と委託業務契約を締結し、慢性疾患の治療研究に資する医療の提供を行う。<br>※委託業務契約の対象は病院、診療所、訪問看護事業所（薬局は契約不要） | 【新設】<br>◆役割：良質かつ適切な小児慢性特定疾病に係る医療支援を行う。<br>◆指定の対象：<br>病院、診療所、薬局、訪問看護事業所<br>◆要件：保険医療機関であること等<br>◆手続き：県に申請書を提出→県が指定<br>※指定の内容を県のHPで公表<br>**6年ごと**の更新制 |
| **医療費助成対象者の証明書** | | ◆名称：小児慢性特定疾患医療受診券<br>◆有効期間：**1 年**（9／1～翌年 8／31 まで）<br>更新により継続可<br>◆更新時期：6 月～7 月 | ◆名称：小児慢性特定医療費医療受給者証<br>◆有効期間・更新期間は左欄に同じ |
| 自己負担<br>小児慢性 資料２ P7～ | 負担割合 | 3割（就学前児童は 2 割） | 2割（現行制度との差の1割部分は公費負担） |
| | 自己負担限度額(月額) | 所得に応じた負担限度額を設定 | 所得に応じた負担限度額の設定は同じだが、負担限度額の額を見直し。 |
| | | 入院・外来の区別あり | 入院・外来の区別なし |
| | | 薬局・訪問看護に係る自己負担なし | 薬局・訪問看護に係る費用も、負担限度額の範囲に含む。※医療費・保険調剤料費・訪問看護料費の負担額を「自己負担限度額管理票」で管理する。 |
| | | 同一世帯に複数の助成対象者がいる場合、2人目以降については1/10の額 | 同一世帯に複数の助成対象者がいる場合、その人数で自己負担限度額を按分 |
| | 重症患者への措置 | 重症患者に認定された場合は、自己負担なし | 一定の自己負担あり |
| | 食事療養費 | 自己負担なし | 1/2を自己負担 |

**※自己負担については、既認定者に一部3年間の経過措置があります。**

## 今後のスケジュール

○今後の主な予定は以下のとおりです。（変更の可能性あり）

| 時　期 | 予　　定 |
|---|---|
| ９月 | 制度改正、必要手続きのお知らせ |
| １０月頃～ | 手続きに係る申請書等を配布、及びホームページに掲載※ |
| １１月頃～ | 指定医・指定医療機関の申請受付<br>新制度での新規申請（新疾病の患者の方等）の受付 |
| １２月頃～ | 指定医・指定医療機関の指定<br>指定医・指定医療機関の情報を県のホームページに公開<br>新制度の医療受給者証の交付 |
| ２７年１月～ | 新制度での医療費助成開始 |

※新制度の情報、各種申請様式、診断書の様式等は、県のホームページに随時掲載いたしますので、ご確認ください。

なお、１０月１日時点で県と医療費助成に係る委託業務契約を締結している医療機関については、申請書等を直接お送りします。

# 新たな小児慢性特定疾病医療費助成制度について

平成 26 年 9 月

## 現行制度

### 小児慢性特定疾患治療研究事業の概要

○ 小児慢性疾患のうち、小児がんなど特定の疾患については、その治療が長期間にわたり、医療費の負担も高額となる。このため、児童の健全育成を目的として、その治療の確立と普及を図り、併せて患者家庭の医療費の負担軽減にも資するため、 医療費の自己負担分を補助する制度。

#### 事業の概要

○ 対象年齢　１８歳未満の児童（ただし、１８歳到達時点において本事業の対象になっており、かつ、１８歳到達後も引き続き治療が必要と認められる場合には、２０歳未満の者を含む。）
○ 補助根拠　児童福祉法第２１条の５、第５３条の２
○ 実施主体　都道府県・指定都市・中核市
○ 補助率　１／２（負担割合：国１／２、都道府県・指定都市・中核市１／２）
○ 自己負担　保護者の所得に応じて、治療に要した費用について一部自己負担がある。ただし、重症患者に認定された場合は自己負担はなし。

#### 沿　革

○ 昭和４３年度から計上
○ 昭和４９年度　整理統合し４疾患を新たに加え、９疾患群からなる現行制度を創設。
○ 平成　２年度　新たに神経・筋疾患を加え、１０疾患群とする。
○ 平成１４年度　「小児慢性特定疾患治療研究事業の今後のあり方と実施に関する検討会」の報告書とりまとめ
○ 平成１７年度　児童福祉法に基づく法律補助事業として実施するとともに、慢性消化器疾患群を追加し１１疾患群とする。また、日常生活用具給付事業などの福祉サービスも実施。

#### 対象疾患

11疾患群（514疾患）
H24年度給付人数
111，374人
※母子保健課調べ
H24年度総事業費
258．8億円
※H24交付決定ベース

① 悪性新生物
② 慢性腎疾患
③ 慢性呼吸器疾患
④ 慢性心疾患
⑤ 内分泌疾患
⑥ 膠原病
⑦ 糖尿病
⑧ 先天性代謝異常
⑨ 血友病等血液・免疫疾患
⑩ 神経・筋疾患
⑪ 慢性消化器疾患

すべて入院・通院ともに対象

## 小児慢性特定疾病医療費助成の対象疾病の考え方

「当該疾病にかかっていることにより、長期にわたり療養を必要とし、及びその生命に危険が及ぶおそれがあるものであって、療養のために多額の費用を要するものとして厚生労働大臣が社会保障審議会の意見を聴いて定める疾病」（児童福祉法第６条の２第１項）

〔具体的な考え方〕
① 慢性に経過する疾病であること
② 生命を長期にわたって脅かす疾病であること
③ 症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾病であること
④ 長期にわたって高額な医療の負担が続く疾病であること

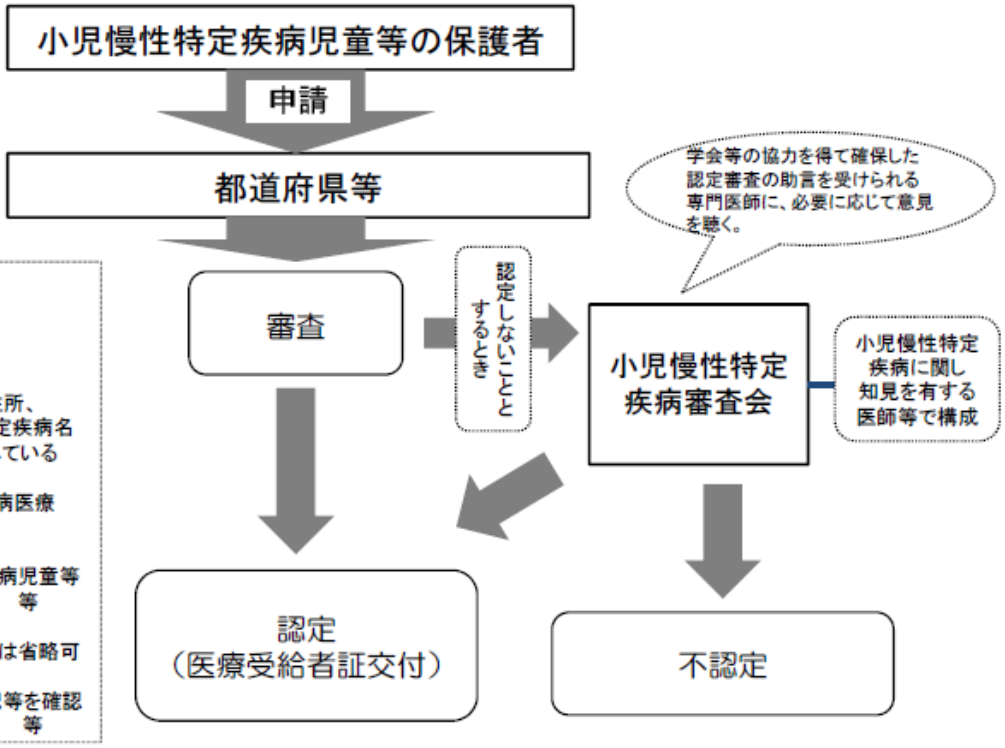
（社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会「慢性疾患を抱える子どもとその家族への支援の在り方（報告）」平成 25 年 12 月）

※新制度に係る対象疾病の一覧は 小児慢性　資料３ を参照ください。
なお、対象疾病については、厚生労働省においてパブリックコメント（実施期間：８／１５～９／１５）が終了。その後、厚生労働大臣が決定し、１０月に告示される予定。

# 小児慢性特定疾病医療費の支給認定について①

都道府県・指定都市・中核市（以下「都道府県等」という。）は、保護者からの申請に基づき、その児童等が、小児慢性特定疾病にかかっており、かつ、その小児慢性特定疾病の状態が厚生労働大臣が定める程度であると認められる場合には、支給認定を行う。

**支給認定の申請手続**




※ 申請書の記載事項及び添付文書の案

《記載事項（案）》
- 申請者（保護者）の氏名、住所、連絡先、小児慢性特定疾病児童等との続柄
- 小児慢性特定疾病児童等の氏名、性別、住所、生年 月日、連絡先、診断された小児慢性特定疾病名
- 申請者（保護者）と同じ医療保険等に加入している世帯員に係る情報
- 治療先として希望する指定小児慢性特定疾病医療機関の名称、住所、連絡先
- 所得状況
- 医療保険の同一世帯内の小児慢性特定疾病児童等及び指定難病患者の有無 等

《添付書類（案）》 ＊申請先で確認できる場合は省略可
- 指定医の診断書
- 自己負担限度額の算定に当たり、所得状況等を確認できる書類 等

# 小児慢性特定疾病医療費の支給認定について②

## （１）届出が必要な事項（案）

○ 小児慢性特定疾病医療費の支給認定を受けた保護者（以下「医療費支給認定保護者」という。）は、医療費の支給申請書に記載した事項(※)及び自己負担限度額の算定のために必要な事項に変更があったときは、都道府県等に届け出ることを必要とする。

※ 指定小児慢性特定疾病医療機関に関する事項を除く。

## （２）医療費支給認定の変更申請が必要な事項（案）

○ 医療費支給認定保護者は、指定小児慢性特定疾病医療機関、自己負担限度額に関する事項等について変更を求めるときは、都道府県等に申請することを必要とする。

## （３）医療費支給認定の取消し事由（案）

○ 都道府県等は、次に掲げる場合には、医療費支給認定を取り消すことができる。

【取消し事由】
① 小児慢性特定疾病児童等が、その疾病の状態、治療の状況等からみて、その小児慢性特定疾病に係る医療を受ける必要がなくなったと認めるとき。
② 医療費支給認定保護者が、医療費支給認定の有効期間内に、当該都道府県等以外の都道府県等の区域内に転居したと認めるとき。
③ その他（虚偽申請を行った場合を想定）。

# 小児慢性特定疾病の医療費助成制度における「指定医」について①

## 1. 指定医の要件

以下のいずれかの要件を満たす医師であること。

① 疾病の診断又は治療に5年以上(※1)従事した経験があり、関係学会の専門医(※2)の認定を受けていること。

② 疾病の診断又は治療に5年以上(※1)従事した経験があり、都道府県等が実施する研修を修了していること。

※1 医師法(昭和23年法律第201号)に規定する臨床研修を受けている期間を含む。
※2 (参考)社団法人日本専門医制評価・認定機構では、基本領域18専門医制度とSubspecialty 領域29専門医制度(H26年5月末現在)を承認している。

## 2. 指定医の職務

○ 小児慢性特定疾病の医療費助成の支給認定申請に必要な診断書(医療意見書)を作成すること。

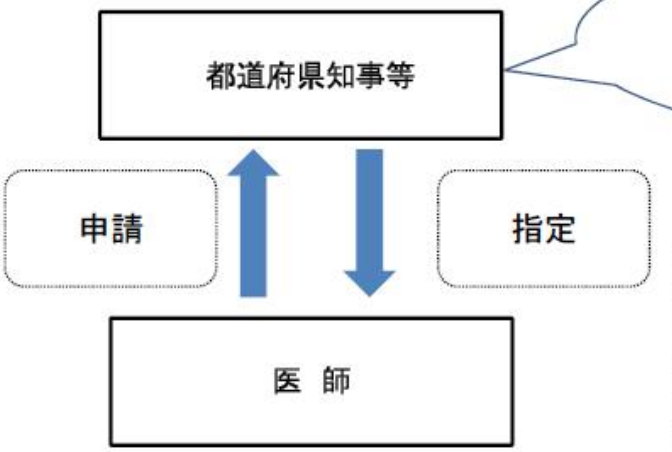
○ 患者データ(医療意見書の内容)を登録管理システムに登録すること。

## 3. 指定の有効期間

「指定医」の指定は、5年ごとの更新制とする。

# 小児慢性特定疾病の医療費助成制度における「指定医」について②

## 指定の申請手続




【申請先】
勤務先の医療機関の所在地を管轄する都道府県知事・指定都市市長・中核市市長(以下「都道府県知事等」という。)

※1 申請書の記載事項及び添付文書の案

《記載事項(案)》
- 氏名、住所、生年月日、医籍の登録番号・登録年月日、担当する診療科名
- 指定医の要件に係る事項(専門医名等)
- 勤務先の医療機関の名称と所在地(医療意見書を作成する可能性のある医療機関が複数ある場合は当該医療機関の全て) 等

《添付文書(案)》 ＊申請先で確認できる場合は省略可
- 医師免許証の写し
- 指定医の要件を満たしていることが確認できる書類

◇ 都道府県等において、
①指定医の氏名、②勤務先の医療機関名、
③担当する診療科名
を公表する(HP等における公表で可)。

# 小児慢性特定疾病の医療費助成制度における「指定医」について③

## 1. 申請事項の変更

指定医は、指定申請書に記載した事項のうち、以下のものについて変更があった場合は、指定通知書を交付した都道府県知事等に対して届け出ることを必要とする。

【変更があった事項】
① 勤務する医療機関（医療意見書を作成するところに限る。）
② 氏名（＊婚姻等により姓が変わった場合等）
③ 住所

## 2. 指定医の指定の辞退

指定医は、60日以上の予告期間を設けて、その指定を辞退することができる。

## 3. 指定医の指定の取消し

都道府県知事等は、指定医について、不適切な医療意見書を作成しているなど、その職務を行わせることが不適当であると認められる場合には、その指定医の指定を取り消すことができる。

※都道府県等は、指定医の指定の辞退等があった場合は、公表することとする。

厚生労働大臣が定める指定医の要件となる専門医一覧（案）

1．趣旨

児童福祉法の一部を改正する法律（平成 26 年法律第 47 号）による改正後の児童福祉法（昭和 22 年法律第 164 号。以下「新法」という。）第 19 条の３第１項に規定する指定医の要件である学会が認定する専門医について定めるもの。

2．概要

指定医の要件である学会が認定する専門医については、下表の左欄に掲げる学会が認定する右欄の専門医とするもの。

| 学会名 | 専門医名称 |
|---|---|
| 日本内科学会 | 総合内科専門医 |
| 日本小児科学会 | 小児科専門医 |
| 日本皮膚科学会 | 皮膚科専門医 |
| 日本精神神経学会 | 精神科専門医 |
| 日本外科学会 | 外科専門医 |
| 日本整形外科学会 | 整形外科専門医 |
| 日本産科婦人科学会 | 産婦人科専門医 |
| 日本眼科学会 | 眼科専門医 |
| 日本耳鼻咽喉科学会 | 耳鼻咽喉科専門医 |
| 日本泌尿器科学会 | 泌尿器科専門医 |
| 日本脳神経外科学会 | 脳神経外科専門医 |
| 日本医学放射線学会 | 放射線科専門医 |
| 日本麻酔科学会 | 麻酔科専門医 |
| 日本病理学会 | 病理専門医 |
| 日本臨床検査医学会 | 臨床検査専門医 |
| 日本救急医学会 | 救急科専門医 |
| 日本形成外科学会 | 形成外科専門医 |
| 日本リハビリテーション医学会 | リハビリテーション科専門医 |
| 日本消化器病学会 | 消化器病専門医 |
| 日本循環器学会 | 循環器専門医 |
| 日本呼吸器学会 | 呼吸器専門医 |
| 日本血液学会 | 血液専門医 |
| 日本内分泌学会 | 内分泌代謝科（内科・小児科・産婦人科）専門医 |
| 日本糖尿病学会 | 糖尿病専門医 |
| 日本腎臓学会 | 腎臓専門医 |
| 日本肝臓学会 | 肝臓専門医 |
| 日本アレルギー学会 | アレルギー専門医 |
| 日本感染症学会 | 感染症専門医 |
| 日本老年医学会 | 老年病専門医 |
| 日本神経学会 | 神経内科専門医 |
| 日本消化器外科学会 | 消化器外科専門医 |
| 日本胸部外科学会<br>日本呼吸器外科学会 | 呼吸器外科専門医 |
| 日本胸部外科学会<br>日本心臓血管外科学会<br>日本血管外科学会 | 心臓血管外科専門医 |
| 日本小児外科学会 | 小児外科専門医 |
| 日本リウマチ学会 | リウマチ専門医 |
| 日本小児循環器学会 | 小児循環器専門医 |
| 日本小児神経学会 | 小児神経科専門医 |
| 日本小児血液・がん学会 | 小児血液・がん専門医 |
| 日本周産期・新生児医学会 | 周産期（新生児／母体・胎児）医専門医 |
| 日本婦人科腫瘍学会 | 婦人科腫瘍専門医 |
| 日本生殖医学会 | 生殖医療専門医 |
| 日本頭頸部外科学会 | 頭頸部がん専門医 |
| 日本放射線腫瘍学会<br>日本医学放射線学会 | 放射線治療専門医 |
| 日本医学放射線学会 | 放射線診断専門医 |
| 日本手外科学会 | 手外科専門医 |
| 日本脊髄外科学会<br>日本脊椎脊髄病学会 | 脊椎脊髄外科専門医 |
| 日本集中治療医学会 | 集中治療専門医 |
| 日本心身医学会 | 心身医療専門医 |
| 日本消化器内視鏡学会 | 消化器内視鏡専門医 |
| 日本大腸肛門病学会 | 大腸肛門病専門医 |
| 日本気管食道科学会 | 気管食道科専門医 |
| 日本人類遺伝学会 | 臨床遺伝専門医 |
| 日本超音波医学会 | 超音波専門医 |
| 日本核医学会 | 核医学専門医 |
| 日本輸血・細胞治療学会 | 日本輸血・細胞治療学会認定医 |

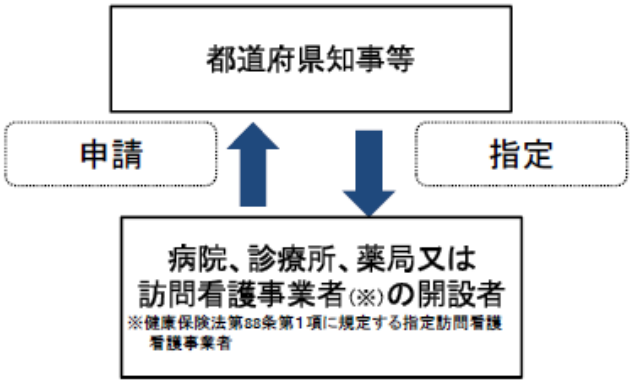
| | |
|---|---|
| 日本東洋医学会 | 漢方専門医 |
| 日本温泉気候物理医学会 | 温泉療法専門医 |
| 日本臨床薬理学会 | 臨床薬理専門医 |
| 日本産業衛生学会 | 産業衛生専門医 |
| 日本病態栄養学会 | 病態栄養専門医 |
| 日本透析医学会 | 透析専門医 |
| 日本臨床腫瘍学会 | がん薬物療法専門医 |
| 日本総合病院精神医学会 | 一般病院連携精神医学専門医 |
| 日本アフェレシス学会 | 血漿交換療法専門医 |
| 日本ペインクリニック学会 | ペインクリニック専門医 |
| 日本脳卒中学会 | 脳卒中専門医 |
| 日本臨床細胞学会 | 細胞診専門医 |
| 日本心療内科学会 | 心療内科専門医 |
| 日本頭痛学会 | 頭痛専門医 |
| 日本てんかん学会 | てんかん専門医 |
| 日本インターベンショナル・ラジオロジー学会 | IVR専門医 |
| 日本脳神経血管内治療学会 | 脳血管内治療専門医 |
| 日本肝胆膵外科学会 | 肝胆膵外科高度技能専門医 |
| 日本脈管学会 | 脈管専門医 |
| 日本乳癌学会 | 乳腺専門医 |
| 日本高血圧学会 | 高血圧専門医 |
| 日本人間ドック学会 | 人間ドック健診専門医 |
| 日本総合健診医学会 | 人間ドッグ健診専門医 |
| 日本心血管インターベンション治療学会 | 心血管インターベンション専門医 |
| 日本プライマリ・ケア連合学会 | 家庭医療専門医 |
| 日本美容外科学会（JSAPS） | 美容外科専門医 |
| 日本小児精神神経学会<br>日本小児心身医学会 | 子どものこころの専門医 |

## 医療費助成制度における指定医療機関について

### 指定小児慢性特定疾病医療機関について①

1. 指定の申請

【指定小児慢性特定疾病医療機関の要件】
○ 保険医療機関であること
○ 専門医師の配置、設備の状況からみて、小児慢性特定疾病に係る医療の実施につき十分な能力を有する医療機関であること〔現行と同じ〕




◇ 都道府県等において、
①医療機関の名称、②所在地
を公示。（HP等における公表で可）

＊ 申請書の記載事項及び添付文書の案

○記載事項
・ 医療機関の名称、所在地
・ 開設者の住所、氏名又は名称
・ 保険医療機関である旨
・ 欠格要件に該当しない旨の誓約　　等

○添付文書　※申請先で確認できる場合は省略可
・ 役員名簿

＊ 欠格要件：
・ 申請者が禁固刑以上の刑に処せられ、その執行を受けることがなくなるまでの者であるとき
・ 児童福祉法等により罰金刑に処せられ、その執行を受けることがなくなるまでの者であるとき
・ 指定小児慢性特定疾病医療機関の指定を取り消され、5年を経過していないとき　　等

2. 指定の更新

指定小児慢性特定疾病医療機関の指定は、6年ごとの更新制とする。

# 指定小児慢性特定疾病医療機関について②

## （１）変更の届出が必要な事項

指定小児慢性特定疾病医療機関は、申請書の記載事項について変更があった場合は都道府県知事等に対して届け出ることを必要とする。

## （２）届出が必要な事項

指定小児慢性特定疾病医療機関は、以下に掲げる場合には、都道府県知事等に対して届け出ることを必要とする。

【届出が必要な事項】
- 業務を休止、廃止又は再開した場合
- 医療法等による命令等を受けた場合

## （３）辞退の申出

指定小児慢性特定疾病医療機関は、指定を辞退しようとするときは、都道府県知事等に対して申し出ることを必要とする。

※都道府県等は、指定小児慢性特定疾病医療機関の指定の辞退等があった場合は、公示することとする。

# 指定小児慢性特定疾病医療機関について③

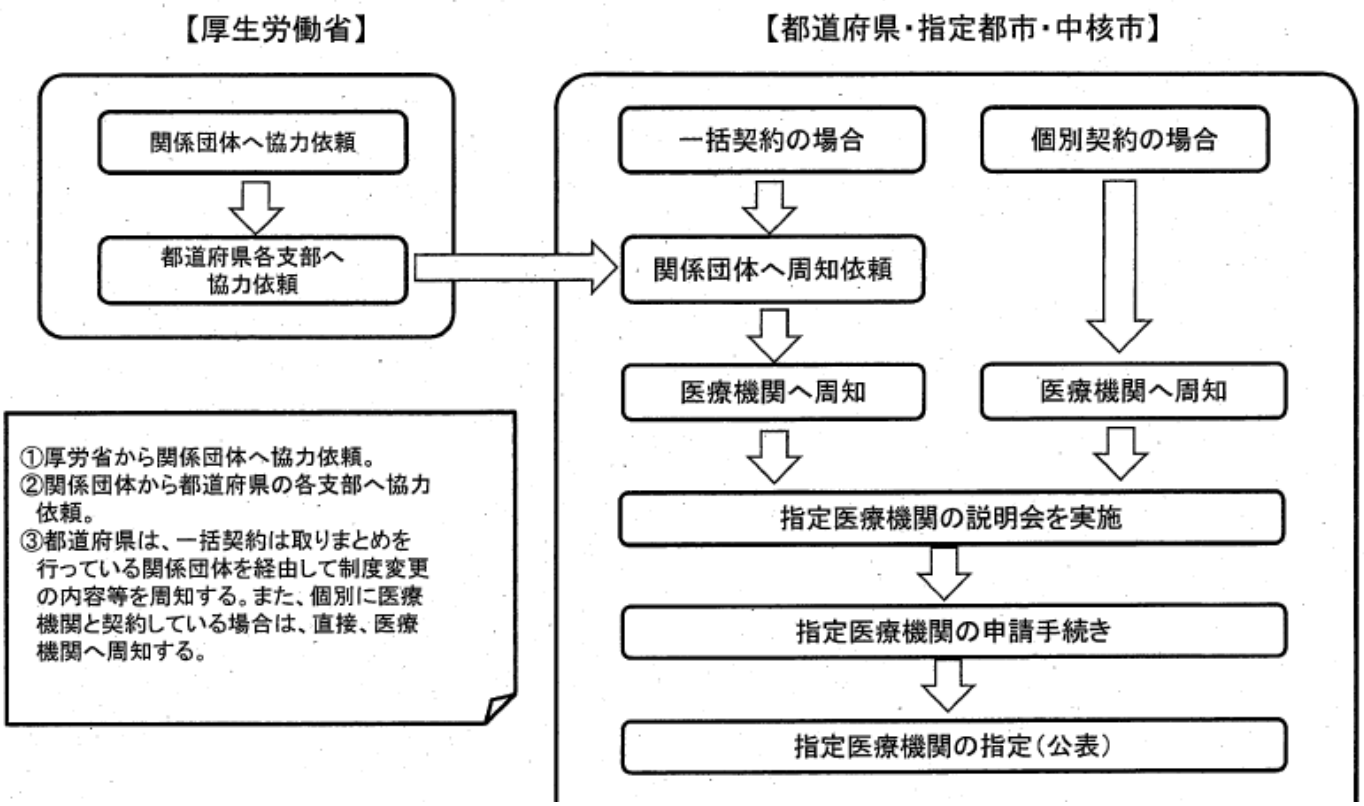
## 1. 指定小児慢性特定疾病医療機関の責務等

○ 厚生労働大臣の定めるところにより、良質かつ適切な小児慢性特定疾病に係る医療を行わなければならない。
○ 診療方針は、健康保険の診療方針の例による。
○ 小児慢性特定疾病に係る医療の実施に関し、都道府県知事等の指導を受けなければならない。

## 2. 指定小児慢性特定疾病医療機関に対する監督

| 報告・出頭・検査 | 勧告・命令 | 指定の取消し |
|---|---|---|
| ・ 都道府県知事等は、必要があるときは、指定医療機関の開設者等に対し、報告や診療録等の提出等を命じ、出頭を求め、又は職員に、関係者に対し質問させ、診療録等につき検査させることができる。<br><br>→ 開設者等が従わなかった場合等は、小児慢性特定疾病医療費の支払の一時差し止めが可能。<br>※ さらに、指定を取り消すこと等も可能。 | ・ 都道府県知事等は、指定医療機関が、療養担当規程又は診療方針に従っていないときは、指定医療機関の開設者に対し期限を定めて勧告することができる。<br><br>→ 期限内に勧告に従わなければ公表可能。<br><br>・ 都道府県知事等は、勧告を受けた指定医療機関の開設者が、正当な理由なく措置しなければ、期限を定めて措置命令をすることができる。<br><br>→ 命令をしたときは公示が必要。 | ・ 都道府県知事等は、以下の事由に該当する場合等には、指定医療機関の指定を取り消し、又は期間を定めて指定の全部又は一部の効力を停止することができる。<br><br>【取消事由】<br>・ 開設者等が禁固刑以上の刑や児童福祉法等により罰金刑に処せられることとなったとき。<br>・ 保険医療機関・保険薬局等でなくなったとき。<br>・ 開設者が小児慢性特定疾病医療費の支給に関し重ねて指導や勧告を受けたとき。<br>・ 診療方針等に違反したとき。<br>・ 小児慢性特定疾病医療費を不正請求したとき。<br>等<br><br>→ 指定を取り消したときは公示が必要。<br>8 |

# 医療機関等への周知方法について




## 新たな医療費助成の仕組みについて

### 小児慢性特定疾患に係る新たな医療費助成の制度

【ポイント】

- ○ 自己負担の割合：現行の３割（就学前児童は２割）⇒２割
- ○ 自己負担の限度額（月額）：
  - ・症状が変動し入退院を繰り返す等の小児慢性特定疾患の特性に配慮し、外来・入院の区別を設定しない。
  - ・受診した複数の医療機関等（※）の自己負担をすべて合算した上で自己負担限度額を適用。

※ 薬局での保険調剤及び医療保険における訪問看護ステーションが行う訪問看護を含む。

- ○ 入院時の標準的な食事療養に係る負担：１／２を自己負担、残りの１／２を公費負担
- ○ 所得を把握する単位：医療保険における世帯。
- ○ 所得を把握する基準：市町村民税（所得割）の課税額。
- ○ 同一世帯内に複数の対象患者がいる場合：世帯内の対象患者の人数で負担限度額を按分。
- ○ 既認定患者：経過措置（３年間）を設ける。

☆新たな医療費助成における自己負担限度額（月額）　（単位：円）

| 階層区分 | 階層区分の基準（（ ）内の数字は、夫婦2人子1人世帯の場合における年収の目安） | | 自己負担限度額（患者負担割合：2割、外来＋入院） 原則 一般 | 原則 重症（※） | 原則 人工呼吸器等装着者 | 既認定者【経過措置3年】 一般 | 既認定者【経過措置3年】 現行の重症患者 | 既認定者【経過措置3年】 人工呼吸器等装着者 |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Ⅰ | 生活保護 | | 0 | | 0 | 0 | 0 | 0 |
| Ⅱ | 市町村民税非課税（世帯） | 低所得Ⅰ（～80万円） | 1,250 | 1,250 | 500 | 1,250 | 1,250 | 500 |
| Ⅲ | | 低所得Ⅱ（80万円超～） | 2,500 | 2,500 | | 2,500 | | |
| Ⅳ | 一般所得Ⅰ：市町村民税課税以上約7.1万円未満（約200万円～約430万円） | | 5,000 | 2,500 | | 2,500 | 2,500 | |
| Ⅴ | 一般所得Ⅱ：市町村民税約7.1万円以上約25.1万円未満（約430万円～約850万円） | | 10,000 | 5,000 | | 5,000 | | |
| Ⅵ | 上位所得：市町村民税約25.1万円以上（約850万円～） | | 15,000 | 10,000 | | 10,000 | | |
| 入院時の食費 | | | 1／2自己負担 | | | 自己負担なし | | |

※受診した複数の医療機関等：薬局での保険調剤及び医療保険における訪問看護ステーションが行う訪問看護を含む。
※重症：①高額な医療が長期的に継続する者（医療費総額が５万円／月を越える月が年間６回以上ある場合）
②現行の重症基準に適合する者、のいずれかに該当

## 既認定者における小児慢性特定疾患の新たな自己負担について

**現行　（単位：円）**

自己負担割合：就学前２割、就学後３割

| ＊所得の目安は、夫婦子一人世帯の場合 | 外来 | 入院 |
|---|---|---|
| 重症患者（15,996人、14.4%） | 0 | 0 |
| A階層（13,526人、12.1%）市町村民税非課税 | 0 | 0 |
| B階層（～年収232万）（12,568人、11.3%） | 1,100 | 2,200 |
| C階層（～年収251万）（2,148人、2.0%） | 1,700 | 3,400 |
| D階層（～年収286万）（4,066人、3.7%） | 2,100 | 4,200 |
| E階層（～年収372万）（10,717人、9.6%） | 2,750 | 5,500 |
| F階層（～年収457万）（11,403人、10.2%） | 4,650 | 9,300 |
| G階層（年収457万～）（39,683人、35.6%） | 5,750 | 11,500 |

（参考）（　）内の数値は、平成24年度4月時点における受給者数及び全受給者（111,374人）に対する構成割合（母子保健課調べ）

**経過措置（３年間）（単位：円）**

自己負担割合：２割

| ＊所得の目安は、夫婦子一人世帯の場合 | 外来+入院 | | |
|---|---|---|---|
| | 一般 | 現行の重症患者 | 人工呼吸器等装着者 |
| 低所得Ⅰ 市町村民税非課税～年収80万 | 1,250 | 1,250 | 500 |
| 低所得Ⅱ 市町村民税非課税～年収200万 | 2,500 | | |
| 一般所得Ⅰ 市町村民税課税以上～約7.1万円（～年収430万） | 2,500 | 2,500 | |
| 一般所得Ⅱ 市町村民税～約25.1万円（～年収850万） | 5,000 | | |
| 上位所得 市町村民税約25.1万円～（年収850万～） | 10,000 | | |

**原則（単位：円）**

自己負担割合：２割

| ＊所得の目安は、夫婦子一人世帯の場合 | 外来+入院 | | |
|---|---|---|---|
| | 一般 | 重症(※) | 人工呼吸器等装着者 |
| 低所得Ⅰ 市町村民税非課税～年収80万 | 1,250 | | 500 |
| 低所得Ⅱ 市町村民税非課税～年収200万 | 2,500 | | |
| 一般所得Ⅰ 市町村民税課税以上～約7.1万円（～年収430万） | 5,000 | 2,500 | |
| 一般所得Ⅱ 市町村民税～約25.1万円（～年収850万） | 10,000 | 5,000 | |
| 上位所得 市町村民税約25.1万円～（年収850万～） | 15,000 | 10,000 | |

※「重症」は、難病の医療費助成制度の「長期かつ高額」のほか、現行基準での重症患者も含む。

食費：負担限度額内で自己負担（実質負担なし）　⇒　食費：自己負担なし　⇒　食費：1／2を自己負担

（参考）健康保険における入院時の食費
・一般世帯：260円／食（この他、所得等に応じ210円、160円）

# 新たな医療費助成の自己負担額の考え方

【前提】 医療機関、薬局、訪問看護を同一月内に利用している場合

※自己負担２割

### （例1）自己負担限度額が15,000円の場合

医療機関において診察費：8,000円 → 自己負担：8,000円

＋

薬局において薬代：4,000円 → 自己負担：4,000円

＋

訪問看護ステーション 4,000円 → 自己負担：3,000円

自己負担２割＝16,000円 ⇒ 自己負担額＝15,000円

### （例2）自己負担限度額が10,000円の場合

医療機関において診察費：8,000円 → 自己負担：8,000円

薬局において薬代：4,000円 → 自己負担：2,000円

訪問看護ステーション 4,000円 → 自己負担：0円

自己負担２割＝16,000円 ⇒ 自己負担額＝10,000円

※上記の自己負担額については、自己負担上限額管理票を用いて把握する。

※自己負担限度額の管理には自立支援医療と同様に「自己負担限度額管理票」を用い、本人(保護者)が管理します。
医療機関等（薬局、訪問看護事業所を含む）においては、金額等の記載をお願いします。

# 自己負担上限額管理票イメージ

小児慢性特定疾病医療費

年　月分自己負担上限額管理表

| 児童名 | | 受給者番号 | |
|---|---|---|---|
| 保護者名 | | | |

月間自己負担上限額

下記のとおり月額自己負担上限額に達しました。

| 日付 | 医療機関名 | 確認印 |
|---|---|---|
| 月　日 | | |

| 日付 | 医療機関名 | 自己負担額 | 月間自己負担額累積額 | 自己負担額確認印 |
|---|---|---|---|---|
| 月　日 | | | | |
| 月　日 | | | | |
| 月　日 | | | | |
| 月　日 | | | | |
| 月　日 | | | | |
| 月　日 | | | | |
| 月　日 | | | | |
| 月　日 | | | | |

世帯における負担軽減措置

## 世帯内で複数の患者が存在する場合の自己負担限度額の按分方法について

**○ 新制度は、世帯内に複数の患者が存在する場合、患者が複数となっても世帯の負担が増えないよう世帯内の対象患者数を勘案して負担限度額を按分する。**

＜参考＞

・難病対策委員会報告書(抜粋)

同一世帯内に複数の難病の医療費助成の対象患者がいる場合、負担が増えないよう、世帯内の対象患者の人数で負担限度額を按分する。

［現行］:「1人の患者の自己負担限度額＋他の患者の自己負担限度額×1/10×人数」が世帯における負担限度額

**○ また、同一世帯内に難病と小児慢性特定疾病の患者がいる場合にも、世帯の負担限度額が増えないようにする。**

・公明党の提言(抜粋)

同一世帯内に複数の対象患者がいる場合は、患者負担が増えないよう世帯内の対象人数で按分されるが、遺伝病であるファブリー病のように同一世帯内に成人の特定疾患と小児慢性特定疾患の患者がいる場合でも両制度間で按分できるようにすること。

**【按分の計算方法】**

**各患者の負担限度額＝患者本人の負担限度額×（世帯で最も高い者の負担限度額／世帯における負担限度額の総額）**

＊世帯の負担限度額の合計が、「世帯で最も高い者の負担限度額」となる。

＜具体例＞　※　世帯の所得階層が上位の場合とし、括弧内の金額は自己負担限度額を指す。

●Aさん(難病【原則:3万円】)、Bさん(難病【高額かつ長期:2万円】)

A:3万円×(3万円／5万円)＝18，000円

B:2万円×(3万円／5万円)＝12，000円　　世帯の総額　3万円

●Aさん(難病【高額かつ長期:2万円】)、Bちゃん(小慢【原則:1．5万円】)、Cちゃん(小慢【高額かつ長期:1万円】)

A:2万円×(2万円／4．5万円)＝8，880円

B:1．5万円×(2万円／4．5万円)＝6，660円

C:1万円×(2万円／4．5万円)＝4，440円　　世帯の総額　19，980円

## 実施機関番号の取扱い（案）について

小児慢性特定疾病の制度改正に伴う平成 27 年 1 月以降の実施機関番号の取扱いについて（イメージ）

● H27.1 月以降の公費負担者番号の取扱い

患者負担及び食事標準負担額を正しく処理するために、既存の実施機関番号（52○○601）に替えて、新たな公費負担番号を設定することとします。また、都道府県等の事務処理を軽減するために、帳票は新規認定者に設定する新たな実施機関番号に集約して作成することとします。

・既認定者は、52○○601 に替えて、新たに 52○○701 により医療受給者証を交付し、経過措置後は廃止を予定しています。

・新規認定者は、新たに 52○○801 を新たに設定することとします。

注 1）「52○○601」の○○は、都道府県番号の 01～47 である。

注 2）平成 27 年 1 月 1 日以降の指定都市、中核市の実施機関番号は、702～、802～となる。

● H27.1 月以降の帳票の取扱い

・連名簿は、実施機関番号単位に作成します。ただし、52○○601 は月遅れ分のみの請求となります。

・各法分診療報酬等請求内訳書等の帳票は、701、801 及び 601 を集約して、52○○801 で作成します。

・再審査処理における 601 及び 701 の番号分の再審査調整額は、集約している 52○○801 ですべて調整を行うこととします。

・払込請求書についても、集約している 52○○801 により作成し、請求することとなります。

※この取扱いについては、社会保険診療報酬支払基金及び国保中央会と調整中のものである。

小児慢性　資料３
新制度に係る対象疾病一覧

# 疾患群の見直しについて

## １　現行の疾患群

「児童福祉法第２１条の５の規定に基づき厚生労働大臣が定める慢性疾患及び当該疾患ごとに厚生労働大臣が定める疾患の状態の程度は、第一表から第十一表までに掲げるとおりとする。」

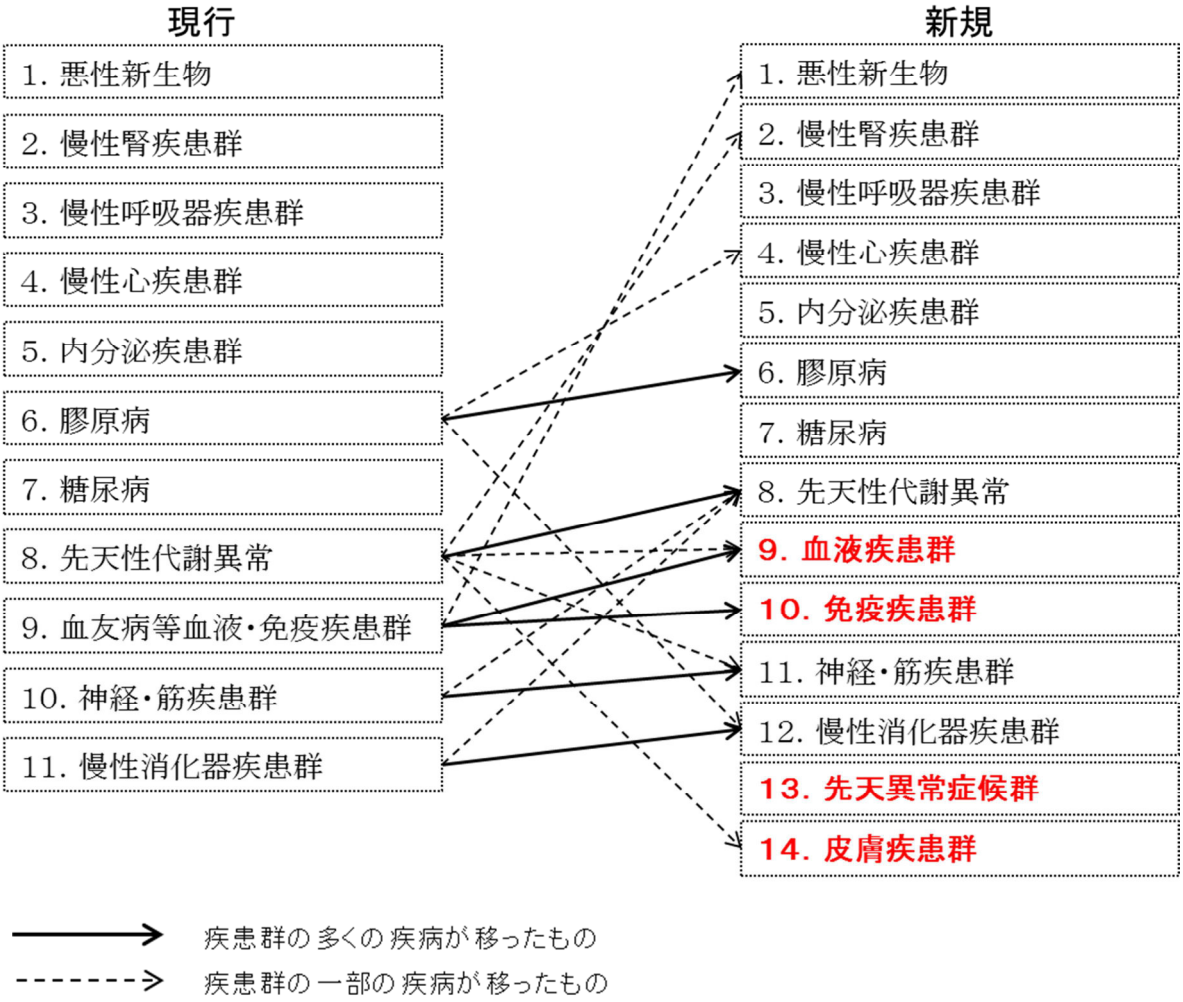
（平成 17 年　厚生労働省告示第 23 号）

## ２　疾患群の見直し

疾病の見直し状況、及び各疾患群に含まれる疾病の診断・治療に関わる医療専門領域の分類を踏まえ、現行の１１疾患群から１４疾患群への見直しを実施。

（現行）　「血友病等血液・免疫疾患群」を「血液疾患群」と「免疫疾患群」に整理

（新規）　「先天異常症候群」、「皮膚疾患群」を新たに追加



３　現行の「小児慢性特定疾患重症患者認定基準」

２　医療給付の申請について
（２）重症患者の申請
①　８の（２）により、一部負担額の支払いを要しない患者（以下「重症患者」という。）の認定を受けようとする場合は、その保護者は別紙様式例２による重症患者認定申請書に医療意見書を添えて都道府県知事等に申請するものとする。
９　一部負担額
（２）別表２に掲げる一定の基準に該当するものについては、（１）にかかわらず一部負担額の支払いを要しないものとする。

（「小児慢性特定疾患治療研究事業実施要綱」平成 17 年 2 月 21 日付け
雇用均等・児童家庭局長通知別添（抄））

小児慢性特定疾患重症患者認定基準（別表２）

①　すべての疾患に関して、次に掲げる症状のうち、１つ以上が長期間（おおむね６か月以上）継続すると認められる場合

| 対象部位 | 症状の状態 |
|---|---|
| 眼 | 眼の機能に著しい障害を有するもの（両眼の視力の和が 0.04 以下のもの） |
| 聴器 | 聴覚機能に著しい障害を有するもの（両耳の聴力レベルが 100 デシベル以上のもの） |
| 上肢 | 両上肢の機能に著しい障害を有するもの（両上肢の用を全く廃したもの） |
| | 両上肢の全ての指の機能に著しい障害を有するもの（両上肢の全ての指を基部から欠いているもの、両上肢の全ての指の機能を全く廃したもの） |
| | 一上肢の機能に著しい障害を有するもの（一上肢を上腕の２分の１以上で欠くもの、一上肢の用を全く廃したもの） |
| 下肢 | 両下肢の機能に著しい障害を有するもの（両下肢の用を全く廃したもの） |
| | 両下肢を足関節以上で欠くもの（両下肢を足関節以上で欠くもの） |
| 体幹・脊柱 | １歳以上の児童において、体幹の機能に座っていることができない程度又は立ち上がることができない程度の障害を有するもの（１歳以上の児童において、腰掛け、正座、あぐら、横すわりのいずれもができないもの又は、臥位又は座位から自力のみでは立ち上がれず、他人、柱、杖、その他の器物の介護又は補助によりはじめて立ち上がることができる程度の障害を有するもの） |
| 肢体の機能 | 身体の機能の障害又は長期にわたる安静を必要とする病状が、上記と同程度以上と認められる状態であって、日常生活の用を弁ずることを不能ならしめる程度のもの（一上肢及び一下肢の用を全く廃したもの、四肢の機能に相当程度の障害を残すもの |

② ①に該当しない場合であって、各疾患群に関して以下の項目に該当する場合

| 疾患群 | 該当項目 |
|---|---|
| 悪性新生物 | 転移又は再発があり、濃厚な治療を行っているもの |
| 慢性腎疾患 | 血液透析又は腹膜透析（CAPD、持続携帯腹膜透析を含む）を行っているもの |
| 慢性呼吸器疾患 | 気管切開管理又は挿管を行っているもの |
| 慢性心疾患 | 人工呼吸管理又は酸素療法を行っているもの |
| 先天代謝異常 | 知能指数 20 以下、又は１歳以上の児童において、寝たきりのもの |
| 神経・筋疾患 | 発達・知能指数は 20 以下、又は１歳以上の児童において、寝たきりのもの |
| 慢性消化器疾患 | 気管切開管理又は挿管を行っているもの |

４　新たに追加した疾患群に係る重症患者認定基準案

〇皮膚疾患群

「知能指数 20 以下、又は１歳以上の児童において、寝たきりのもの」

（理由）

今回の見直しにおいて、「先天代謝異常」から「皮膚疾患群」に一部疾病が整理されたことから、「先天代謝異常」の基準を用いる。

〇先天異常症候群

「上記の項目のいずれかに該当するもの」（表の最下段とする。）

（理由）

当該疾患群に含まれる疾病の症状が多臓器にわたることから、他の疾患群のいずれかの重症度認定基準を満たすことを要件とした。

# 新規対象疾病　候補一覧

| 番号 | 疾患群 | 疾病名 |
|---|---|---|
| 1 | 慢性腎疾患群 | 非典型溶血性尿毒症症候群 |
| 2 | 慢性呼吸器疾患群 | 特発性間質性肺炎 |
| 3 | （同上） | 肺胞微石症 |
| 4 | （同上） | 閉塞性細気管支炎 |
| 5 | （同上） | リンパ管腫・リンパ管腫症 |
| 6 | （同上） | 先天性横隔膜ヘルニア |
| 7 | 慢性心疾患群 | 肺静脈狭窄症 |
| 8 | （同上） | フォンタン（Fontan）術後症候群 |
| 9 | 内分泌疾患群 | 中枢性塩喪失症候群 |
| 10 | 膠原病 | 全身性エリテマトーデス |
| 11 | （同上） | 皮膚筋炎・多発性筋炎 |
| 12 | （同上） | 抗リン脂質抗体症候群 |
| 13 | （同上） | ベーチェット（Behçet）病 |
| 14 | （同上） | 大動脈炎症候群（高安動脈炎） |
| 15 | （同上） | 多発血管炎性肉芽腫症（ウェジナー（Wegener）肉芽腫症） |
| 16 | （同上） | 結節性多発血管炎 |
| 17 | （同上） | 顕微鏡的多発血管炎 |
| 18 | （同上） | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 |
| 19 | （同上） | 再発性多発軟骨炎 |
| 20 | （同上） | 強皮症 |
| 21 | （同上） | 混合性結合組織病 |
| 22 | （同上） | 家族性地中海熱 |
| 23 | （同上） | クリオピリン関連周期熱症候群 |
| 24 | （同上） | ブラウ（Blau）症候群 / 若年発症サルコイドーシス |
| 25 | （同上） | インターロイキン１受容体拮抗分子欠損症 |
| 26 | 血液疾患群 | ファンコニ（Fanconi）貧血 |
| 27 | （同上） | 再生不良性貧血 |
| 28 | 免疫疾患群 | 自己免疫性リンパ増殖症候群（ALPS） |
| 29 | 神経・筋疾患群 | 髄膜脳瘤 |
| 30 | （同上） | 脊髄髄膜瘤 |
| 31 | （同上） | 仙尾部奇形腫 |
| 32 | （同上） | 滑脳症 |
| 33 | （同上） | 裂脳症 |
| 34 | （同上） | 全前脳胞症 |
| 35 | （同上） | 中隔視神経形成異常症（ド・モルシア（De Morsier）症候群） |
| 36 | （同上） | ダンディー・ウォーカー（Dandy-Walker） 症候群 |
| 37 | （同上） | 先天性水頭症 |
| 38 | （同上） | ジュベール（Joubert）症候群関連疾患 |
| 39 | （同上） | 神経皮膚黒色症 |
| 40 | （同上） | ゴーリン（Gorlin）症候群（基底細胞母斑症候群） |
| 41 | （同上） | フォン・ヒッペル・リンドウ（von Hippel Lindau）病 |
| 42 | （同上） | コケイン（Cockayne）症候群 |
| 43 | （同上） | 皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症 |
| 44 | （同上） | 白質消失病 |
| 45 | （同上） | 非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症 |
| 46 | （同上） | アペール（Apert）症候群 |
| 47 | （同上） | クルーゾン（Crouzon）病 |
| 48 | （同上） | 45から47に掲げるもののほかの、重度の頭蓋骨早期癒合症 |
| 49 | （同上） | 遺伝性運動感覚ニューロパチー |
| 50 | （同上） | デュシェンヌ（Duchenne）型筋ジストロフィー |
| 51 | （同上） | エメリー・ドレイフス（Emery-Dreifuss）型筋ジストロフィー |

| 番号 | 疾患群 | 疾病名 |
|---|---|---|
| 52 | （同上） | 肢帯型筋ジストロフィー |
| 53 | （同上） | 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー |
| 54 | （同上） | シュワルツ・ヤンペル（Schwartz-Jampel）症候群 |
| 55 | （同上） | ウンフェルリヒト・ルントボルク（Unverricht-Lundborg）病 |
| 56 | （同上） | ラフォラ（Lafora）病 |
| 57 | （同上） | 脊髄小脳変性症 |
| 58 | （同上） | 小児交互性片麻痺 |
| 59 | （同上） | 変形性筋ジストニー |
| 60 | （同上） | パントテン酸キナーゼ関連神経変性症 |
| 61 | （同上） | 乳児神経軸索ジストロフィー |
| 62 | （同上） | 乳児両側線条体壊死 |
| 63 | （同上） | 先天性ヘルペスウイルス感染症 |
| 64 | （同上） | 先天性風疹症候群 |
| 65 | （同上） | エカルディ・グティエール（Aicardi-Goutieres）症候群 |
| 66 | （同上） | ラスムッセン（Rasmussen）脳炎 |
| 67 | （同上） | 難治頻回部分発作重積型急性脳炎 |
| 68 | （同上） | 多発性硬化症 |
| 69 | （同上） | 慢性炎症性脱髄性多発神経炎 |
| 70 | （同上） | 重症筋無力症 |
| 71 | （同上） | 脊髄性筋萎縮症 |
| 72 | （同上） | もやもや病 |
| 73 | 慢性消化器疾患群 | 家族性腺腫性ポリポーシス |
| 74 | （同上） | 潰瘍性大腸炎 |
| 75 | （同上） | クローン（Crohn）病 |
| 76 | （同上） | 急性肝不全（昏睡型） |
| 77 | （同上） | 新生児ヘモクロマトーシス |
| 78 | （同上） | 先天性門脈欠損症 |
| 79 | （同上） | 門脈・肝動脈瘻 |
| 80 | （同上） | 遺伝性膵炎 |
| 81 | （同上） | 短腸症 |
| 82 | （同上） | ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病 |
| 83 | （同上） | 慢性特発性偽性腸閉塞症 |
| 84 | （同上） | 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 |
| 85 | （同上） | 腸管神経節細胞僅少症 |
| 86 | （同上） | 肝巨大血管腫 |
| 87 | （同上） | 総排泄腔遺残 |
| 88 | （同上） | 総排泄腔外反症 |
| 89 | 先天異常症候群 | コフィン・ローリー（Coffin-Lowry）症候群 |
| 90 | （同上） | ソトス（Sotos）症候群 |
| 91 | （同上） | スミス・マギニス（Smith-Magenis）症候群 |
| 92 | （同上） | ルビンシュタイン・テイビ（Rubinstein-Taybi）症候群 |
| 93 | （同上） | 歌舞伎症候群 |
| 94 | （同上） | ウィーバー（Weaver）症候群 |
| 95 | （同上） | コルネリア・デランゲ（Cornelia de Lange）症候群 |
| 96 | （同上） | ベックウィズ・ヴィーデマン（Beckwith-Wiedemann）症候群 |
| 97 | （同上） | アンジェルマン（Angelman）症候群 |
| 98 | （同上） | 5p-症候群 |
| 99 | （同上） | 4p-症候群 |
| 100 | （同上） | 18トリソミー症候群 |
| 101 | （同上） | 13トリソミー症候群 |
| 102 | （同上） | ダウン（Down）症候群 |
| 103 | （同上） | 97から102に掲げるもののほかの、常染色体異常（ウィリアムズ（Williams）症候群、プラダーウィリ（Prader-Willi）症候群を除く） |

| 番号 | 疾患群 | 疾病名 |
|---|---|---|
| 104 | （同上） | CFC症候群 |
| 105 | （同上） | マルファン（Marfan）症候群 |
| 106 | （同上） | コステロ（Costello）症候群 |
| 107 | （同上） | チャージ（CHARGE）症候群 |
| 108 | 皮膚疾患群 | 膿疱性乾癬(汎発型) |
| 109 | （同上） | レックリングハウゼン（Recklinghausen）病（神経線維腫症I型） |

※ 109の疾病のうち、48、103番は、包括的な疾病の名称で外数。

# 見直し後の対象疾病一覧

## 1　悪性新生物

| 研究班案 | | | | 状態の程度 |
|---|---|---|---|---|
| 大分類 | | 細分類 | | |
| 1 | 白血病 | 1 | 前駆B細胞リンパ芽球性白血病 | 組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後5年経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。 |
| | | 2 | 成熟Ｂ細胞リンパ芽球性白血病 | （同上） |
| | | 3 | T細胞リンパ芽球性白血病 | （同上） |
| | | 4 | 急性骨髄性白血病、最小分化 | （同上） |
| | | 5 | 成熟を伴わない急性骨髄性白血病 | （同上） |
| | | 6 | 成熟を伴う急性骨髄性白血病 | （同上） |
| | | 7 | 急性前骨髄球性白血病 | （同上） |
| | | 8 | 急性骨髄単球性白血病 | （同上） |
| | | 9 | 急性単球性白血病 | （同上） |
| | | 10 | 急性赤白血病 | （同上） |
| | | 11 | 急性巨核芽球性白血病 | （同上） |
| | | 12 | NK（ナチュラルキラー）細胞白血病 | （同上） |
| | | 13 | 慢性骨髄性白血病 | （同上） |
| | | 14 | 慢性骨髄単球性白血病 | （同上） |
| | | 15 | 若年性骨髄単球性白血病 | （同上） |
| | | 16 | 1から15に掲げるもののほかの、白血病 | （同上） |
| 2 | 骨髄異形成症候群 | 17 | 骨髄異形成症候群 | （同上） |
| 3 | 悪性リンパ腫 | 18 | 成熟B細胞リンパ腫 | （同上） |
| | | 19 | 未分化大細胞リンパ腫 | （同上） |
| | | 20 | Bリンパ芽球性リンパ腫 | （同上） |
| | | 21 | Tリンパ芽球性リンパ腫 | （同上） |
| | | 22 | ホジキン（Hodgkin）リンパ腫 | （同上） |
| | | 23 | 18から22に掲げるもののほかの、悪性リンパ腫 | （同上） |
| 4 | 組織球症 | 24 | ランゲルハンス（Langerhans）細胞組織球症 | （同上） |
| | | 25 | 血球貪食性リンパ組織球症 | （同上） |
| | | 26 | 24及び25に掲げるもののほかの、組織球症 | （同上） |
| 5 | 固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く） | 27 | 神経芽腫 | （同上） |
| | | 28 | 神経節芽腫 | （同上） |
| | | 29 | 網膜芽細胞腫 | （同上） |
| | | 30 | ウィルムス（Wilms）腫瘍・腎芽腫 | （同上） |
| | | 31 | 腎明細胞肉腫 | （同上） |
| | | 32 | 腎細胞癌 | （同上） |
| | | 33 | 肝芽腫 | （同上） |
| | | 34 | 肝細胞癌 | （同上） |
| | | 35 | 骨肉腫 | （同上） |
| | | 36 | 骨軟骨腫症 | （同上） |
| | | 37 | 軟骨肉腫 | （同上） |

| 研究班案 | | | | 状態の程度 |
|---|---|---|---|---|
| 大分類 | | 細分類 | | |
| | | 38 | 軟骨芽腫 | （同上） |
| | | 39 | 悪性骨巨細胞腫 | （同上） |
| | | 40 | ユーイング（Ewing）肉腫 | （同上） |
| | | 41 | 未分化神経外胚葉性腫瘍（末梢性のもの） | （同上） |
| | | 42 | 横紋筋肉腫 | （同上） |
| | | 43 | 悪性ラブドイド腫瘍 | （同上） |
| | | 44 | 未分化肉腫 | （同上） |
| | | 45 | 線維形成性小円形細胞腫瘍 | （同上） |
| | | 46 | 線維肉腫 | （同上） |
| | | 47 | 滑膜肉腫 | （同上） |
| | | 48 | 明細胞肉腫（腎明細胞肉腫を除く） | （同上） |
| | | 49 | 胞巣状軟部肉腫 | （同上） |
| | | 50 | 平滑筋肉腫 | （同上） |
| | | 51 | 脂肪肉腫 | （同上） |
| | | 52 | 未分化胚細胞腫 | （同上） |
| | | 53 | 胎児性癌 | （同上） |
| | | 54 | 多胎芽腫 | （同上） |
| | | 55 | 卵黄嚢腫 | （同上） |
| | | 56 | 絨毛癌 | （同上） |
| | | 57 | 混合性胚細胞腫瘍 | （同上） |
| | | 58 | 性索間質性腫瘍 | （同上） |
| | | 59 | 副腎皮質癌 | （同上） |
| | | 60 | 甲状腺癌 | （同上） |
| | | 61 | 上咽頭癌 | （同上） |
| | | 62 | 唾液腺癌 | （同上） |
| | | 63 | 悪性黒色腫 | （同上） |
| | | 64 | 褐色細胞腫 | （同上） |
| | | 65 | 悪性胸腺腫 | （同上） |
| | | 66 | 胸膜肺芽腫 | （同上） |
| | | 67 | 気管支腫瘍 | （同上） |
| | | 68 | 膵芽腫 | （同上） |
| | | 69 | 27から68に掲げるもののほかの、固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く） | （同上） |
| 6 | 中枢神経系腫瘍 | 70 | 毛様細胞性星細胞腫 | 頭蓋内及び脊柱管内が原発であり、脳（脊髄）腫瘍であることを確認した場合。病理診断が困難である場合であっても対象とする。治療終了後から5年経過した場合は対象としないが、再発等が認められた場合は、再度対象とする。 |
| | | 71 | びまん性星細胞腫 | （同上） |
| | | 72 | 退形成性星細胞腫 | （同上） |
| | | 73 | 膠芽腫 | （同上） |
| | | 74 | 上衣腫 | （同上） |
| | | 75 | 乏突起神経膠腫 | （同上） |
| | | 76 | 髄芽腫 | （同上） |

| 研究班案 | | | | 状態の程度 |
|---|---|---|---|---|
| 大分類 | | 細分類 | | |
| | | 77 | 頭蓋咽頭腫 | （同上） |
| | | 78 | 松果体腫 | （同上） |
| | | 79 | 脈絡叢乳頭腫 | （同上） |
| | | 80 | 髄膜腫 | （同上） |
| | | 81 | 下垂体腺腫 | （同上） |
| | | 82 | 神経節膠腫 | （同上） |
| | | 83 | 神経節腫 | （同上） |
| | | 84 | 脊索腫 | （同上） |
| | | 85 | 未分化神経外胚葉性腫瘍（中枢性のもの） | （同上） |
| | | 86 | 異型奇形腫瘍/ラブドイド腫瘍 | （同上） |
| | | 87 | 悪性神経鞘腫 | （同上） |
| | | 88 | 神経鞘腫 | （同上） |
| | | 89 | 奇形腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る） | （同上） |
| | | 90 | 頭蓋内胚細胞腫瘍 | （同上） |
| | | 91 | 70から90に掲げるもののほかの、中枢神経系腫瘍 | （同上） |

## 2 慢性腎疾患群

| 研究班案 | | | | 状態の程度 |
|---|---|---|---|---|
| 大分類 | | 細分類 | | |
| 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 | 次のいずれかに該当する場合<br>ア 先天性ネフローゼ症候群の場合<br>イ 治療で薬物療法を行っている場合<br>ウ 腎移植を行った場合 |
| | | 2 | びまん性メサンギウム硬化症 | （同上） |
| | | 3 | 微小変化型ネフローゼ症候群 | 次のいずれかに該当する場合<br>ア 半年間で3回以上再発した場合<br>イ 治療で免疫抑制薬、生物学的製剤を用いる場合<br>ウ 腎移植を行った場合 |
| | | 4 | 巣状分節性糸球体硬化症 | 病理診断で診断が確定し、治療で、ステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤、降圧薬のうち一つ以上を用いる場合、または腎移植を行った場合 |
| | | 5 | 膜性腎症 | （同上） |
| | | 6 | 1から5に掲げるもののほかの、ネフローゼ症候群 | 次のいずれかに該当する場合<br>ア 先天性ネフローゼ症候群の場合<br>イ 半年間で3回以上再発した場合<br>ウ 治療で免疫抑制薬、生物学的製剤を用いる場合<br>エ ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群の場合<br>オ 腎移植を行った場合 |
| 2 | 慢性糸球体腎炎 | 7 | IgA腎症 | 病理診断で診断が確定し、治療で、ステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤、降圧薬のうち一つ以上を用いる場合、または腎移植を行った場合 |
| | | 8 | メサンギウム増殖性糸球体腎炎(IgA腎症を除く) | （同上） |
| | | 9 | 膜性増殖性糸球体腎炎 | （同上） |
| | | 10 | 紫斑病性腎炎 | （同上） |
| | | 11 | 抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー（Goodpasture） 症候群） | （同上） |
| | | 12 | 慢性糸球体腎炎（アルポート（Alport） 症候群による） | （同上） |
| | | 13 | エプスタイン（Epstein）症候群 | 治療で薬物療法を行っている場合、または腎移植を行った場合 |
| | | 14 | ループス腎炎 | 病理診断で診断が確定し、治療で、ステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤、降圧薬のうち一つ以上を用いる場合 |
| | | 15 | 急速進行性糸球体腎炎（顕微鏡的多発血管炎による） | （同上） |
| | | 16 | 急速進行性糸球体腎炎（多発血管炎性肉芽腫症による） | （同上） |

| 研究班案 | | | | 状態の程度 |
|---|---|---|---|---|
| 大分類 | | 細分類 | | |
| | | 17 | 非典型溶血性尿毒症症候群 | 治療で、ステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、血漿交換療法、輸血のうち１つ以上を用いる場合、または腎移植を行った場合 |
| | | 18 | ネイル・パテラ（Nail-Patella)症候群（爪膝蓋症候群） | 病理診断で診断が確定し、治療で、ステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、抗血小板薬、アルブミン製剤、降圧薬のうち一つ以上を用いる場合、または腎移植を行った場合 |
| | | 19 | 7から18に掲げるもののほかの、慢性糸球体腎炎 | （同上） |
| 3 | 慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものは除く） | 20 | 慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものは除く） | 腎機能低下がみられる場合、または腎移植を行った場合 |
| 4 | 慢性腎盂腎炎 | 21 | 慢性腎盂腎炎 | （同上） |
| 5 | アミロイド腎 | 22 | アミロイド腎 | 治療で薬物療法を行っている場合、または腎移植を行った場合 |
| 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 | （同上） |
| 7 | ネフロン癆 | 24 | ネフロン癆 | （同上） |
| 8 | 腎血管性高血圧 | 25 | 腎血管性高血圧 | （同上） |
| 9 | 腎静脈血栓症 | 26 | 腎静脈血栓症 | （同上） |
| 10 | 腎動静脈瘻 | 27 | 腎動静脈瘻 | 腎機能低下がみられる場合、または腎移植を行った場合 |
| 11 | 尿細管性アシドーシス | 28 | 尿細管性アシドーシス | 治療で薬物療法を行っている場合、または腎移植を行った場合 |
| 12 | ギッテルマン症候群 | 29 | ギッテルマン（Gitelman）症候群 | （同上） |
| 13 | バーター症候群 | 30 | バーター（Bartter）症候群 | （同上） |
| 14 | 腎尿管結石 | 31 | 腎尿管結石 | 腎機能低下がみられる場合、泌尿器科的手術を行った場合、または腎移植を行った場合 |
| 15 | 慢性腎不全 | 32 | 慢性腎不全(腎腫瘍による) | 腎機能低下がみられる場合、または腎移植を行った場合 |
| | | 33 | 慢性腎不全(急性尿細管壊死または腎虚血による) | （同上） |
| 16 | 腎奇形 | 34 | 多発性嚢胞腎 | 治療で薬物療法を行っている場合、または腎移植を行った場合 |
| | | 35 | 低形成腎 | 腎機能低下がみられる場合、または腎移植を行った場合 |
| | | 36 | 腎無形成 | （同上） |
| | | 37 | ポッター（Potter）症候群 | 治療で薬物療法を行っている場合、または腎移植を行った場合 |
| | | 38 | 多嚢胞性異形成腎 | 腎機能低下がみられる場合、または腎移植を行った場合 |
| | | 39 | 寡巨大糸球体症 | （同上） |
| | | 40 | 34から39に掲げるもののほかの、腎奇形 | （同上） |
| 17 | 尿路奇形 | 41 | 閉塞性尿路疾患 | 腎機能低下がみられる場合、泌尿器科的手術を行った場合、または腎移植を行った場合 |
| | | 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 | （同上） |
| | | 43 | 41及び42に掲げるもののほかの、尿路奇形 | （同上） |
| 18 | 萎縮腎（尿路奇形が原因のものは除く） | 44 | 萎縮腎（尿路奇形が原因のものは除く） | 腎機能低下がみられる場合、または腎移植を行った場合 |
| 19 | ファンコーニ症候群 | 45 | ファンコーニ（Fanconi）症候群 | 治療で薬物療法を行っている場合、または腎移植を行った場合 |
| 20 | ロウ症候群 | 46 | ロウ（Lowe）症候群 | （同上） |

## 3　慢性呼吸器疾患群

| 研究班案 | | | | 状態の程度 |
|---|---|---|---|---|
| 大分類 | | 細分類 | | |
| 1 | 気道狭窄 | 1 | 気道狭窄 | 「治療で、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするもの）、酸素療法、気道拡張術・形成術後、中心静脈栄養、経管栄養のうち一つ以上を行う場合」でかつ「急性期のものを除く」<br>但し、気管切開術、上顎下顎延長術は対象となるが、咽頭狭窄では通常の手術（アデノイド切除術、扁桃摘出術、咽頭形成術等）により治癒する場合は除く |
| 2 | 気管支喘息 | 2 | 気管支喘息 | 次のいずれかに該当する場合<br>ア　1年以内に3か月に3回以上の大発作があった場合<br>イ　1年以内に意識障害を伴う大発作があった場合<br>ウ　治療で、人工呼吸管理又は挿管を行う場合<br>オ　生物学的製剤の投与を行った場合<br>エ　概ね1か月以上の長期入院療法を行う場合 |
| 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 | 治療で、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするもの）、酸素療法、中心静脈栄養、横隔膜ペーシングのうち一つ以上を行う場合 |
| 4 | 間質性肺疾患 | 4 | 特発性間質性肺炎 | 疾病名に該当する場合 |
| | | 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） | （同上） |
| | | 6 | 肺胞微石症 | （同上） |
| 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） | 治療が必要な場合 |
| 6 | 嚢胞性線維症 | 8 | 嚢胞性線維症 | （同上） |
| 7 | 気管支拡張症 | 9 | 気管支拡張症 | 気管支炎や肺炎を繰り返す場合 |
| 8 | 特発性肺ヘモジデローシス | 10 | 特発性肺ヘモジデローシス | 治療が必要な場合 |
| 9 | 慢性肺疾患 | 11 | 慢性肺疾患 | 治療で、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするもの）、酸素療法、中心静脈栄養のうち一つ以上を行う場合 |
| 10 | 閉塞性細気管支炎 | 12 | 閉塞性細気管支炎 | 治療が必要な場合 |
| 11 | リンパ管腫・リンパ管腫症 | 13 | リンパ管腫・リンパ管腫症 | （同上） |
| 12 | 先天性横隔膜ヘルニア | 14 | 先天性横隔膜ヘルニア | （同上） |

**（慢性心疾患群）**

**対象となる疾病の状態の程度**

本文中「第１基準」「第２基準」「第３基準」とは、それぞれ次に掲げる基準をいう。

| | |
|---|---|
| 第1基準 | 現在治療中で、強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬のいずれかが投与されている場合 |
| 第2基準 | 次の①から⑨のいずれかが認められていること。①肺高血圧症（収縮期血40mmHg以上）、②肺動脈狭窄症（右室－肺動脈圧較差20mmHg以上）③2度以上の房室弁逆流、④2度以上の半月弁逆流、⑤圧較差20mmHg以上の大動脈狭窄、⑥心室性期外収縮、上室性頻拍、心室性頻拍、心房粗細動、高度房室ブロック、⑦左室駆出率0.6以下、⑧心胸郭比60%以上、⑨圧較差20mmHg以上の大動脈再狭窄 |
| 第3基準 | 最終手術不能のためチアノーゼがあり、死に至る可能性を減らすための濃厚なケア、治療及び経過観察が必要な場合 |

## 4 慢性心疾患群

| 研究班案 | | | | 状態の程度 |
|---|---|---|---|---|
| 大分類 | | 細分類 | | |
| 1 | 洞不全症候群 | 1 | 洞不全症候群 | 疾病名に該当すれば対象となる |
| 2 | モビッツ2型ブロック | 2 | モビッツ（Mobitz）2型ブロック | （同上） |
| 3 | 完全房室ブロック | 3 | 完全房室ブロック | （同上） |
| 4 | 脚ブロック | 4 | 脚ブロック | 治療中である場合又は第2基準を満たす場合 |
| 5 | 多源性心室期外収縮 | 5 | 多源性心室期外収縮 | 心室性期外収縮であって多源性である場合 |
| 6 | 上室頻拍 | 6 | 上室頻拍（WPW症候群による） | 第1基準を満たす場合 |
| | | 7 | 多源性心房頻拍 | （同上） |
| | | 8 | 6及び7に掲げるもののほかの、上室頻拍 | （同上） |
| 7 | 心室頻拍 | 9 | ベラパミル感受性心室頻拍 | （同上） |
| | | 10 | カテコラミン誘発多形性心室頻拍 | （同上） |
| | | 11 | 9及び10に掲げるもののほかの、心室頻拍 | （同上） |
| 8 | 心房粗動 | 12 | 心房粗動 | （同上） |
| 9 | 心房細動 | 13 | 心房細動 | （同上） |
| 10 | 心室細動 | 14 | 心室細動 | 疾病名に該当すれば対象となる |
| 11 | QT延長症候群 | 15 | QT延長症候群 | （同上） |
| 12 | 肥大型心筋症 | 16 | 肥大型心筋症 | （同上） |
| 13 | 不整脈源性右室心筋症 | 17 | 不整脈源性右室心筋症 | 治療中である場合又は第2基準を満たす場合 |
| 14 | 心筋緻密化障害 | 18 | 心筋緻密化障害 | （同上） |
| 15 | 拡張型心筋症 | 19 | 拡張型心筋症 | 疾病名に該当すれば対象となる |
| 16 | 拘束型心筋症 | 20 | 拘束型心筋症 | （同上） |
| 17 | 心室瘤 | 21 | 心室瘤 | 第1基準を満たす場合 |
| 18 | 心内膜線維弾性症 | 22 | 心内膜線維弾性症 | 疾病名に該当すれば対象となる |
| 19 | 心臓腫瘍 | 23 | 心臓腫瘍 | 第1基準、第2基準又は第3基準を満たす場合 |
| 20 | 慢性心筋炎 | 24 | 慢性心筋炎 | 第1基準を満たす場合 |
| 21 | 慢性心膜炎 | 25 | 慢性心膜炎 | （同上） |
| 22 | 収縮性心膜炎 | 26 | 収縮性心膜炎 | （同上） |
| 23 | 先天性心膜欠損症 | 27 | 先天性心膜欠損症 | 治療中である場合又は第2基準を満たす場合 |
| 24 | 冠動脈起始異常 | 28 | 左冠動脈肺動脈起始症 | 第1基準又は第2基準を満たす場合 |
| | | 29 | 右冠動脈肺動脈起始症 | （同上） |
| | | 30 | 28及び29に掲げるもののほかの、冠動脈起始異常 | （同上） |
| 25 | 川崎病性冠動脈瘤 | 31 | 川崎病性冠動脈瘤 | 一過性でないことが確実な冠動脈異常所見（拡張、瘤形成、巨大瘤又は狭窄）を確認し、継続的な治療が行われている場合 |
| 26 | 冠状動脈狭窄症（川崎病によるものを除く） | 32 | 冠状動脈狭窄症（川崎病によるものを除く） | 治療中である場合又は第2基準を満たす場合 |
| 27 | 虚血性心疾患 | 33 | 狭心症 | （同上） |
| | | 34 | 心筋梗塞 | （同上） |
| 28 | 左心低形成症候群 | 35 | 左心低形成症候群 | 治療中である場合又は第2基準もしくは第3基準を満たす場合 |
| 29 | 単心室症 | 36 | 単心室症 | （同上） |
| 30 | 三尖弁閉鎖症 | 37 | 三尖弁閉鎖症 | （同上） |
| 31 | 肺動脈閉鎖症 | 38 | 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症 | （同上） |
| | | 39 | 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症 | （同上） |

| 研究班案 | | | | 状態の程度 |
|---|---|---|---|---|
| 大分類 | | 細分類 | | |
| 32 | ファロー四徴症 | 40 | ファロー（Fallot）四徴症 | （同上） |
| 33 | 両大血管右室起始症 | 41 | タウジッヒ・ビング（Taussig-Bing）奇形 | （同上） |
| | | 42 | 両大血管右室起始症（タウジッヒ・ビング（Taussig-Bing）奇形を除く） | 治療中である場合又は第2基準を満たす場合 |
| 34 | 両大血管左室起始症 | 43 | 両大血管左室起始症 | （同上） |
| 35 | 完全大血管転位症 | 44 | 完全大血管転位症 | 治療中である場合又は第2基準もしくは第3基準を満たす場合 |
| 36 | 先天性修正大血管転位症 | 45 | 先天性修正大血管転位症 | （同上） |
| 37 | エプスタイン病 | 46 | エプスタイン（Ebstein）病 | （同上） |
| 38 | 総動脈幹遺残症 | 47 | 総動脈幹遺残症 | （同上） |
| 39 | 大動脈肺動脈窓 | 48 | 大動脈肺動脈窓 | 治療中である場合又は第2基準を満たす場合 |
| 40 | 三心房心 | 49 | 三心房心 | （同上） |
| 41 | 動脈管開存症 | 50 | 動脈管開存症 | （同上） |
| 42 | 心房中隔欠損症 | 51 | 単心房症 | （同上） |
| | | 52 | 二次孔型心房中隔欠損症 | （同上） |
| | | 53 | 静脈洞型心房中隔欠損症 | （同上） |
| | | 54 | 不完全型房室中隔欠損症（不完全型心内膜床欠損症） | （同上） |
| 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） | （同上） |
| 44 | 心室中隔欠損症 | 56 | 心室中隔欠損症 | （同上） |
| 45 | 肺静脈還流異常症 | 57 | 総肺静脈還流異常症 | 治療中である場合又は第2基準もしくは第3基準を満たす場合 |
| | | 58 | 部分肺静脈還流異常症 | （同上） |
| 46 | 肺静脈狭窄症 | 59 | 肺静脈狭窄症 | （同上） |
| 47 | 左室右房交通症 | 60 | 左室右房交通症 | 治療中である場合又は第2基準を満たす場合 |
| 48 | 右室二腔症 | 61 | 右室二腔症 | （同上） |
| 49 | 肺動脈弁下狭窄症 | 62 | 肺動脈弁下狭窄症 | （同上） |
| 50 | 大動脈弁下狭窄症 | 63 | 大動脈弁下狭窄症 | （同上） |
| 51 | 肺動脈狭窄症 | 64 | 肺動脈弁上狭窄症 | （同上） |
| | | 65 | 末梢性肺動脈狭窄症 | （同上） |
| 52 | 肺動脈弁欠損 | 66 | 肺動脈弁欠損 | 治療中である場合又は第2基準もしくは第3基準を満たす場合 |
| 53 | 肺動脈上行大動脈起始症 | 67 | 肺動脈上行大動脈起始症 | （同上） |
| 54 | 一側肺動脈欠損 | 68 | 一側肺動脈欠損 | （同上） |
| 55 | 大動脈狭窄症 | 69 | 大動脈縮窄症 | 治療中である場合又は第2基準を満たす場合 |
| | | 70 | 大動脈縮窄複合 | （同上） |
| | | 71 | 大動脈弁上狭窄症 | （同上） |
| | | 72 | ウィリアムズ（Williams）症候群 | （同上） |
| | | 73 | 69から72に掲げるもののほかの、大動脈狭窄症 | （同上） |
| 56 | 大動脈弓閉塞症 | 74 | 大動脈弓離断複合 | （同上） |
| | | 75 | 大動脈弓閉塞症（大動脈弓離断複合を除く） | （同上） |
| 57 | 血管輪 | 76 | 重複大動脈弓症 | （同上） |
| | | 77 | 左肺動脈右肺動脈起始症 | （同上） |
| | | 78 | 76及び77に掲げるもののほかの、血管輪 | （同上） |
| 58 | 大動脈瘤 | 79 | バルサルバ（Valsalva）洞動脈瘤 | 破裂の場合又は破裂が予想される場合 |

| 研究班案 | | | | 状態の程度 |
|---|---|---|---|---|
| 大分類 | | 細分類 | | |
| | | 80 | 大動脈瘤（バルサルバ（Valsalva）洞動脈瘤を除く） | （同上） |
| 59 | 動静脈瘻 | 81 | 肺動静脈瘻 | 治療中である場合又は第2基準を満たす場合 |
| | | 82 | 冠動脈瘻 | （同上） |
| | | 83 | 81及び82に掲げるもののほかの、動静脈瘻 | （同上） |
| 60 | 肺動脈性肺高血圧症 | 84 | 肺動脈性肺高血圧症 | 疾病名に該当すれば対象となる |
| 61 | 慢性肺性心 | 85 | 慢性肺性心 | 治療中である場合又は第2基準もしくは第3基準を満たす場合 |
| 62 | 心臓弁膜症 | 86 | 三尖弁狭窄症 | 治療中である場合又は第2基準を満たす場合 |
| | | 87 | 三尖弁閉鎖不全症 | （同上） |
| | | 88 | 僧帽弁狭窄症 | （同上） |
| | | 89 | 僧帽弁閉鎖不全症 | （同上） |
| | | 90 | 肺動脈弁狭窄症 | （同上） |
| | | 91 | 肺動脈弁閉鎖不全症 | （同上） |
| | | 92 | 大動脈弁狭窄症 | （同上） |
| | | 93 | 大動脈弁閉鎖不全症 | （同上） |
| 63 | 僧帽弁弁上輪 | 94 | 僧帽弁弁上輪 | （同上） |
| 64 | 内臓錯位症候群 | 95 | 無脾症候群 | 治療中である場合又は第2基準もしくは第3基準を満たす場合 |
| | | 96 | 多脾症候群 | （同上） |
| 65 | フォンタン術後症候群 | 97 | フォンタン（Fontan）術後症候群 | Fontan型手術を行った場合 |

## 5 内分泌疾患群

| 研究班案 | | | | 状態の程度 |
|---|---|---|---|---|
| 大分類 | | 細分類 | | |
| 1 | 下垂体機能低下症 | 1 | 先天性下垂体機能低下症 | 治療で、補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、別に定める基準を満たすものに限る |
| | | 2 | 後天性下垂体機能低下症 | (同上) |
| 2 | 下垂体性巨人症 | 3 | 下垂体性巨人症 | 治療で、補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合 |
| 3 | 先端巨大症 | 4 | 先端巨大症 | (同上) |
| 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） | 治療で、補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、別に定める基準を満たすものに限る |
| | | 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） | (同上) |
| 5 | 成長ホルモン不応性症候群 | 7 | インスリン様成長因子1 (IGF1) 不応症 | 治療で、補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合 |
| | | 8 | 成長ホルモン（GH）不応性症候群（インスリン様成長因子1 (IGF1) 不応症を除く） | (同上) |
| 6 | 高プロラクチン血症 | 9 | 高プロラクチン血症 | (同上) |
| 7 | ADH不適合分泌症候群 | 10 | ADH不適合分泌症候群 | (同上) |
| 8 | 尿崩症 | 11 | 中枢性尿崩症 | (同上) |
| | | 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） | (同上) |
| | | 13 | 腎性尿崩症 | (同上) |
| 9 | 中枢性塩喪失症候群 | 14 | 中枢性塩喪失症候群 | (同上) |
| 10 | 甲状腺機能亢進症 | 15 | バセドウ（Basedow）病 | (同上) |
| | | 16 | 甲状腺機能亢進症（バセドウ（Basedow）病を除く） | (同上) |
| 11 | 甲状腺機能低下症 | 17 | 異所性甲状腺 | (同上) |
| | | 18 | 無甲状腺症 | (同上) |
| | | 19 | 甲状腺刺激ホルモン(TSH)分泌低下症（先天性に限る） | (同上) |
| | | 20 | 17から19に掲げるもののほかの、先天性甲状腺機能低下症 | (同上) |
| | | 21 | 橋本病 | (同上) |
| | | 22 | 萎縮性甲状腺炎 | (同上) |
| | | 23 | 21及び22に掲げるもののほかの、後天性甲状腺機能低下症 | (同上) |
| 12 | 甲状腺ホルモン不応症 | 24 | 甲状腺ホルモン不応症 | (同上) |
| 13 | 腺腫様甲状腺腫 | 25 | 腺腫様甲状腺腫 | (同上) |
| 14 | 副甲状腺機能亢進症 | 26 | 副甲状腺機能亢進症 | 治療で、補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする |
| 15 | 副甲状腺機能低下症 | 27 | 副甲状腺欠損症 | (同上) |
| | | 28 | 副甲状腺機能低下症（副甲状腺欠損症を除く） | (同上) |
| 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 | (同上) |
| | | 30 | 自己免疫性多内分泌腺症候群 2型 | 治療で、補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合 |

| 研究班案 | | | | 状態の程度 |
|---|---|---|---|---|
| 大分類 | | 細分類 | | |
| 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 | 治療で、補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする |
| | | 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） | (同上) |
| 18 | クッシング症候群 | 33 | クッシング（Cushing）病 | 治療で、補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合 |
| | | 34 | 異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)産生症候群 | (同上) |
| | | 35 | 副腎腺腫 | (同上) |
| | | 36 | 副腎皮質結節性過形成 | (同上) |
| | | 37 | 33から36に掲げるもののほかの、クッシング（Cushing）症候群 | (同上) |
| 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 | (同上) |
| | | 39 | 副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症 | (同上) |
| | | 40 | 先天性副腎低形成症 | (同上) |
| | | 41 | グルココルチコイド抵抗症 | (同上) |
| | | 42 | 38から41に掲げるもののほかの、慢性副腎皮質機能低下症（アジソン（Addison）病を含む） | (同上) |
| 20 | アルドステロン症 | 43 | アルドステロン症 | (同上) |
| 21 | 見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群 | 44 | 見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群（AME症候群） | (同上) |
| 22 | リドル症候群 | 45 | リドル（Liddle）症候群 | (同上) |
| 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 | (同上) |
| | | 47 | アルドステロン合成酵素欠損症 | (同上) |
| | | 48 | 46及び47に掲げるもののほかの、低アルドステロン症 | (同上) |
| 24 | 偽性低アルドステロン症 | 49 | 偽性低アルドステロン症 | (同上) |
| 25 | 先天性副腎過形成症 | 50 | リポイド副腎過形成症 | (同上) |
| | | 51 | 3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症 | (同上) |
| | | 52 | 11β-水酸化酵素欠損症 | (同上) |
| | | 53 | 17α-水酸化酵素欠損症 | (同上) |
| | | 54 | 21-水酸化酵素欠損症 | (同上) |
| | | 55 | P450酸化還元酵素欠損症 | (同上) |
| | | 56 | 50から55に掲げるもののほかの、先天性副腎過形成症 | (同上) |
| 26 | 思春期早発症 | 57 | ゴナドトロピン依存性思春期早発症 | 治療で、補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合 |
| | | 58 | ゴナドトロピン非依存性思春期早発症 | (同上) |
| 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） | 治療で、補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合 |
| 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） | (同上) |
| 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 | (同上) |
| | | 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） | (同上) |
| 30 | 高ゴナドトロピン性性腺機能低下症 | 63 | 精巣形成不全 | 治療で補充療法を行っている場合 |
| | | 64 | 卵巣形成不全 | (同上) |

| 研究班案 | | | | 状態の程度 |
|---|---|---|---|---|
| 大分類 | | 細分類 | | |
| | | 65 | 63及び64に掲げるもののほかの、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症 | 治療で、補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合 |
| 31 | 性分化疾患 | 66 | 卵精巣性性分化疾患 | (同上) |
| | | 67 | 混合性性腺異形成症 | (同上) |
| | | 68 | 5α-還元酵素欠損症 | (同上) |
| | | 69 | 17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症 | (同上) |
| | | 70 | アンドロゲン不応症 | (同上) |
| | | 71 | 68から70に掲げるもののほかの、46,XY性分化疾患 | (同上) |
| | | 72 | 46,XX性分化疾患 | (同上) |
| 32 | 消化管ホルモン産生腫瘍 | 73 | VIP産生腫瘍 | (同上) |
| | | 74 | ガストリノーマ | (同上) |
| | | 75 | カルチノイド症候群 | (同上) |
| 33 | グルカゴノーマ | 76 | グルカゴノーマ | (同上) |
| 34 | 高インスリン血性低血糖症 | 77 | インスリノーマ | 治療で補充療法、機能抑制療法、その他薬物療法、胃瘻・持続経鼻栄養等の栄養療法のいずれか一つ以上を行っている場合 |
| | | 78 | 先天性高インスリン血症 | (同上) |
| | | 79 | 77及び78に掲げるもののほかの、高インスリン血性低血糖症 | (同上) |
| 35 | ビタミンD依存性くる病 | 80 | ビタミンD依存性くる病 | 治療で、補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする |
| 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 | (同上) |
| 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 | (同上) |
| 38 | 軟骨異栄養症 | 83 | 軟骨無形成症 | 治療で、補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合は、別に定める基準を満たすものに限る |
| | | 84 | 軟骨低形成症 | (同上) |
| 39 | 骨形成不全症 | 85 | 骨形成不全症 | 治療で、補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合 |
| 40 | 脂肪異栄養症（脂肪萎縮症） | 86 | 脂肪異栄養症（脂肪萎縮症） | (同上) |
| 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） | 手術を実施し、かつ術後も治療が必要な場合 |
| | | 88 | 多発性内分泌腫瘍2型（シップル（Sipple）症候群） | (同上) |
| | | 89 | 87及び88に掲げるもののほかの、多発性内分泌腫瘍 | (同上) |
| 42 | 多嚢胞性卵巣症候群 | 90 | 多嚢胞性卵巣症候群 | 治療で、補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合 |
| 43 | 内分泌疾患を伴う先天奇形症候群 | 91 | ターナー（Turner）症候群 | 治療で、補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合は、別に定める基準を満たすものに限る |
| | | 92 | プラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群 | (同上) |
| | | 93 | マッキューン・オルブライト（McCune-Albright）症候群 | 治療で、補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合 |
| | | 94 | ヌーナン（Noonan）症候群 | (同上) |
| | | 95 | バルデー・ビードル（Bardet-Biedl） 症候群 | (同上) |

ヒト成長ホルモン治療を行う場合においては、この表に定める疾患の状態の程度であって、小児慢性特定疾患（成長ホルモン治療）対象基準表に定める基準を満たすものを対象とする

# ヒト成長ホルモン治療を行う場合の基準について

ヒト成長ホルモン治療を行う場合においては、この表に定める疾病の状態の程度であって次の基準を満たすものを対象とする。

## Ⅰ　開始基準

新たに治療を開始する場合は、次の要件を満たすこと。

１　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）、先天性下垂体機能低下症及び後天性下垂体機能低下症の場合：

次のいずれも満たすこと。ただし、乳幼児で成長ホルモン分泌不全が原因と考えられる症候性低血糖がある場合は、(3)を満たしていれば足りること。

(1)　現在の身長が別表第一に掲げる値以下であること。

(2)　IGF-1（ソマトメジンC）値が200ng／ml未満（５歳未満の場合は、150ng／ml未満）であること。

(3)　乳幼児で成長ホルモン分泌不全が原因と考えられる症候性低血糖がある場合は１種以上、その他の場合は２種以上の成長ホルモン分泌刺激試験（空腹下で行われた場合に限る。）の全ての結果（試験前の測定値を含む。）で、成長ホルモンの最高値が６ng／ml（GHRP-2負荷では16ng／ml）以下であること。

２　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）（１種以上の成長ホルモン分泌刺激試験（空腹下で行われた場合に限る。）の全ての結果（試験前の測定値を含む。）で、成長ホルモンの最高値が６ng／ml（GHRP-2負荷では16ng／ml）以下である場合に限る。）、ターナー症候群又はプラダー・ウィリ症候群による低身長の場合：

次のいずれかに該当すること。

(1)　現在の身長が別表第二に掲げる値以下であること。

(2)　年間の成長速度が、２年以上にわたって別表第三に掲げる値以下であること。

３　軟骨無形成症又は軟骨低形成症による低身長の場合：

現在の身長が別表第四に掲げる値以下であること。

４　慢性腎不全による低身長の場合：

現在の身長が別表第一に掲げる値以下であること。

Ⅱ　継続基準

次のいずれかに該当すること。

１　成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的な原因による）、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）、先天性下垂体機能低下症又は後天性下垂体機能低下症による低身長の場合：

・初年度は、年間成長速度が 6.0cm／年以上又は治療中１年間の成長速度と治療前１年間の成長速度との差が 2.0cm／年以上であること。

・治療２年目以降は、年間成長速度が 3.0cm／年以上であること。

２　ターナー症候群、プラダー・ウィリ症候群、軟骨無形成症、軟骨低形成症、及び慢性腎不全による低身長の場合：

・初年度は、年間成長速度が 4.0cm／年以上又は治療中１年間の成長速度と治療前１年間の成長速度との差が 1.0cm／年以上であること。

・治療２年目以降は、年間成長速度が 2.0cm／年以上であること。

・治療３年目以降は、年間成長速度が 1.0cm／年以上であること。

Ⅲ　終了基準

男子身長 156.4cm、女子身長 145.4cm

別表第一　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）、
先天性下垂体機能低下症、後天性下垂体機能低下症、慢性腎不全による低身長症用身長基準
（標準身長の－２．５ＳＤ値　　上段男子、下段女子）　　（単位：cm）

| 年齢 | 各年齢に達してからの月数 | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | 0月 | 1月 | 2月 | 3月 | 4月 | 5月 | 6月 | 7月 | 8月 | 9月 | 10月 | 11月 |
| 0歳 | 43.6 | 48.0 | 52.3 | 55.7 | 58.5 | 60.4 | 61.9 | 63.2 | 64.4 | 65.5 | 66.5 | 67.6 |
| | 43.2 | 47.3 | 51.3 | 54.5 | 57.1 | 59.0 | 60.5 | 61.7 | 62.9 | 64.0 | 65.1 | 66.1 |
| 1歳 | 68.5 | 69.5 | 70.3 | 71.1 | 71.9 | 72.7 | 73.5 | 74.3 | 75.1 | 75.8 | 76.6 | 77.2 |
| | 67.1 | 68.1 | 69.0 | 70.0 | 70.8 | 71.7 | 72.5 | 73.4 | 74.2 | 74.9 | 75.6 | 76.3 |
| 2歳 | 77.9 | 78.5 | 79.2 | 79.8 | 80.4 | 80.9 | 81.5 | 82.0 | 82.6 | 83.1 | 83.6 | 84.2 |
| | 77.0 | 77.6 | 78.2 | 78.8 | 79.4 | 79.9 | 80.5 | 81.0 | 81.6 | 82.1 | 82.7 | 83.3 |
| 3歳 | 84.7 | 85.2 | 85.7 | 86.2 | 86.7 | 87.2 | 87.7 | 88.2 | 88.7 | 89.1 | 89.6 | 90.1 |
| | 83.8 | 84.3 | 84.9 | 85.4 | 85.9 | 86.5 | 87.0 | 87.5 | 88.0 | 88.5 | 89.0 | 89.5 |
| 4歳 | 90.5 | 91.0 | 91.4 | 91.9 | 92.3 | 92.8 | 93.2 | 93.7 | 94.1 | 94.6 | 95.0 | 95.5 |
| | 90.0 | 90.5 | 90.9 | 91.4 | 91.9 | 92.4 | 92.8 | 93.3 | 93.7 | 94.2 | 94.7 | 95.2 |
| 5歳 | 95.9 | 96.3 | 96.8 | 97.3 | 97.7 | 98.2 | 98.6 | 99.1 | 99.5 | 100.0 | 100.4 | 100.9 |
| | 95.6 | 96.1 | 96.6 | 97.0 | 97.5 | 97.9 | 98.4 | 98.9 | 99.3 | 99.8 | 100.2 | 100.7 |
| 6歳 | 101.4 | 101.9 | 102.4 | 102.8 | 103.3 | 103.8 | 104.3 | 104.7 | 105.2 | 105.6 | 106.1 | 106.5 |
| | 101.1 | 101.6 | 102.0 | 102.5 | 102.8 | 103.2 | 103.6 | 104.1 | 104.5 | 104.9 | 105.4 | 105.8 |
| 7歳 | 107.0 | 107.4 | 107.9 | 108.3 | 108.8 | 109.2 | 109.7 | 110.1 | 110.5 | 110.9 | 111.3 | 111.7 |
| | 106.3 | 106.7 | 107.1 | 107.6 | 108.0 | 108.4 | 108.9 | 109.3 | 109.7 | 110.1 | 110.4 | 110.8 |
| 8歳 | 112.1 | 112.5 | 112.9 | 113.3 | 113.7 | 114.1 | 114.5 | 114.9 | 115.3 | 115.7 | 116.1 | 116.5 |
| | 111.2 | 111.6 | 112.0 | 112.4 | 112.8 | 113.2 | 113.6 | 114.0 | 114.3 | 114.7 | 115.1 | 115.5 |
| 9歳 | 116.9 | 117.3 | 117.7 | 118.1 | 118.5 | 118.9 | 119.3 | 119.6 | 120.0 | 120.4 | 120.8 | 121.1 |
| | 115.8 | 116.2 | 116.6 | 117.0 | 117.3 | 117.7 | 118.1 | 118.5 | 119.0 | 119.4 | 119.8 | 120.3 |
| 10歳 | 121.5 | 121.9 | 122.3 | 122.6 | 123.0 | 123.4 | 123.8 | 124.1 | 124.4 | 124.7 | 125.0 | 125.3 |
| | 120.7 | 121.1 | 121.6 | 122.0 | 122.5 | 122.9 | 123.3 | 123.9 | 124.5 | 125.1 | 125.7 | 126.3 |
| 11歳 | 125.6 | 125.9 | 126.2 | 126.5 | 126.8 | 127.1 | 127.5 | 127.9 | 128.3 | 128.8 | 129.2 | 129.7 |
| | 126.9 | 127.5 | 128.1 | 128.7 | 129.2 | 129.8 | 130.4 | 131.0 | 131.6 | 132.1 | 132.7 | 133.3 |
| 12歳 | 130.1 | 130.5 | 131.0 | 131.4 | 131.9 | 132.3 | 132.8 | 133.4 | 134.1 | 134.8 | 135.4 | 136.1 |
| | 133.9 | 134.4 | 135.0 | 135.6 | 136.1 | 136.7 | 137.3 | 137.6 | 138.0 | 138.4 | 138.7 | 139.1 |
| 13歳 | 136.8 | 137.4 | 138.1 | 138.8 | 139.4 | 140.1 | 140.8 | 141.5 | 142.2 | 142.9 | 143.6 | 144.3 |
| | 139.4 | 139.8 | 140.2 | 140.5 | 140.9 | 141.2 | 141.6 | 141.8 | 141.9 | 142.1 | 142.3 | 142.4 |
| 14歳 | 145.0 | 145.7 | 146.4 | 147.2 | 147.9 | 148.6 | 149.3 | 149.7 | 150.0 | 150.4 | 150.8 | 151.2 |
| | 142.6 | 142.7 | 142.9 | 143.1 | 143.2 | 143.4 | 143.6 | 143.6 | 143.7 | 143.7 | 143.8 | 143.8 |
| 15歳 | 151.6 | 152.0 | 152.3 | 152.7 | 153.1 | 153.5 | 153.9 | 154.0 | 154.2 | 154.3 | 154.5 | 154.6 |
| | 143.9 | 144.0 | 144.0 | 144.1 | 144.1 | 144.2 | 144.3 | 144.3 | 144.3 | 144.3 | 144.4 | 144.4 |
| 16歳 | 154.8 | 154.9 | 155.0 | 155.2 | 155.3 | 155.5 | 155.6 | 155.7 | 155.7 | 155.8 | 155.8 | 155.9 |
| | 144.4 | 144.5 | 144.5 | 144.5 | 144.6 | 144.6 | 144.6 | 144.7 | 144.7 | 144.7 | 144.7 | 144.8 |
| 17歳 | 155.9 | 156.0 | 156.0 | 156.1 | 156.1 | 156.2 | 156.2 | 156.2 | 156.2 | 156.2 | 156.2 | 156.2 |
| | 144.8 | 144.8 | 144.9 | 144.9 | 144.9 | 144.9 | 145.0 | 145.0 | 145.0 | 145.0 | 145.0 | 145.0 |

別表第二　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）、ターナー症候群及びプラダー・ウィリ症候群用身長基準

（標準身長の－２．０ＳＤ値　　上段男子、下段女子）　　（単位：cm）

| 年齢 | 各年齢に達してからの月数 | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | 0月 | 1月 | 2月 | 3月 | 4月 | 5月 | 6月 | 7月 | 8月 | 9月 | 10月 | 11月 |
| 0歳 | 44.7 | 49.1 | 53.4 | 56.9 | 59.6 | 61.6 | 63.1 | 64.4 | 65.6 | 66.7 | 67.8 | 68.8 |
| | 44.2 | 48.4 | 52.4 | 55.6 | 58.2 | 60.1 | 61.6 | 62.9 | 64.1 | 65.2 | 66.3 | 67.4 |
| 1歳 | 69.8 | 70.8 | 71.6 | 72.5 | 73.3 | 74.1 | 74.9 | 75.7 | 76.5 | 77.3 | 78.0 | 78.7 |
| | 68.4 | 69.4 | 70.3 | 71.3 | 72.2 | 73.0 | 73.9 | 74.7 | 75.6 | 76.3 | 77.1 | 77.7 |
| 2歳 | 79.4 | 80.1 | 80.7 | 81.3 | 81.9 | 82.5 | 83.1 | 83.7 | 84.2 | 84.8 | 85.3 | 85.9 |
| | 78.4 | 79.1 | 79.7 | 80.3 | 80.9 | 81.5 | 82.1 | 82.6 | 83.2 | 83.8 | 84.3 | 84.9 |
| 3歳 | 86.4 | 87.0 | 87.5 | 88.0 | 88.5 | 89.0 | 89.5 | 90.0 | 90.5 | 91.0 | 91.5 | 92.0 |
| | 85.5 | 86.0 | 86.6 | 87.1 | 87.7 | 88.2 | 88.8 | 89.3 | 89.8 | 90.3 | 90.9 | 91.4 |
| 4歳 | 92.5 | 92.9 | 93.4 | 93.9 | 94.3 | 94.8 | 95.3 | 95.8 | 96.2 | 96.7 | 97.1 | 97.6 |
| | 91.9 | 92.4 | 92.9 | 93.4 | 93.9 | 94.3 | 94.8 | 95.3 | 95.8 | 96.3 | 96.8 | 97.2 |
| 5歳 | 98.1 | 98.5 | 99.0 | 99.5 | 99.9 | 100.4 | 100.9 | 101.4 | 101.8 | 102.3 | 102.8 | 103.3 |
| | 97.7 | 98.2 | 98.7 | 99.2 | 99.7 | 100.1 | 100.6 | 101.1 | 101.6 | 102.0 | 102.5 | 103.0 |
| 6歳 | 103.8 | 104.3 | 104.8 | 105.3 | 105.8 | 106.3 | 106.8 | 107.2 | 107.7 | 108.1 | 108.6 | 109.0 |
| | 103.4 | 103.9 | 104.4 | 104.8 | 105.2 | 105.6 | 106.1 | 106.5 | 107.0 | 107.4 | 107.9 | 108.3 |
| 7歳 | 109.5 | 110.0 | 110.4 | 110.9 | 111.3 | 111.8 | 112.2 | 112.6 | 113.1 | 113.5 | 113.9 | 114.3 |
| | 108.8 | 109.2 | 109.6 | 110.1 | 110.5 | 111.0 | 111.4 | 111.9 | 112.3 | 112.7 | 113.1 | 113.5 |
| 8歳 | 114.7 | 115.1 | 115.5 | 116.0 | 116.4 | 116.8 | 117.2 | 117.6 | 118.0 | 118.4 | 118.8 | 119.3 |
| | 113.9 | 114.3 | 114.7 | 115.1 | 115.5 | 116.0 | 116.4 | 116.8 | 117.2 | 117.6 | 118.0 | 118.4 |
| 9歳 | 119.7 | 120.1 | 120.5 | 120.9 | 121.3 | 121.7 | 122.1 | 122.5 | 122.9 | 123.3 | 123.7 | 124.1 |
| | 118.8 | 119.2 | 119.6 | 120.0 | 120.4 | 120.8 | 121.2 | 121.6 | 122.1 | 122.6 | 123.0 | 123.5 |
| 10歳 | 124.5 | 124.9 | 125.3 | 125.7 | 126.1 | 126.4 | 126.8 | 127.2 | 127.5 | 127.9 | 128.2 | 128.6 |
| | 123.9 | 124.4 | 124.9 | 125.3 | 125.8 | 126.3 | 126.7 | 127.3 | 127.9 | 128.5 | 129.1 | 129.7 |
| 11歳 | 128.9 | 129.3 | 129.6 | 130.0 | 130.3 | 130.7 | 131.0 | 131.5 | 132.0 | 132.5 | 132.9 | 133.4 |
| | 130.2 | 130.8 | 131.4 | 132.0 | 132.6 | 133.2 | 133.8 | 134.3 | 134.8 | 135.4 | 135.9 | 136.5 |
| 12歳 | 133.9 | 134.4 | 134.9 | 135.3 | 135.8 | 136.3 | 136.8 | 137.4 | 138.1 | 138.7 | 139.4 | 140.0 |
| | 137.0 | 137.5 | 138.1 | 138.6 | 139.2 | 139.7 | 140.2 | 140.6 | 140.9 | 141.3 | 141.6 | 141.9 |
| 13歳 | 140.7 | 141.4 | 142.0 | 142.7 | 143.3 | 144.0 | 144.6 | 145.3 | 145.9 | 146.6 | 147.3 | 147.9 |
| | 142.3 | 142.6 | 142.9 | 143.3 | 143.6 | 144.0 | 144.3 | 144.5 | 144.6 | 144.8 | 144.9 | 145.1 |
| 14歳 | 148.6 | 149.2 | 149.9 | 150.5 | 151.2 | 151.9 | 152.5 | 152.9 | 153.2 | 153.6 | 154.0 | 154.3 |
| | 145.3 | 145.4 | 145.6 | 145.7 | 145.9 | 146.0 | 146.2 | 146.3 | 146.3 | 146.4 | 146.4 | 146.5 |
| 15歳 | 154.7 | 155.0 | 155.4 | 155.7 | 156.1 | 156.5 | 156.8 | 157.0 | 157.1 | 157.2 | 157.4 | 157.5 |
| | 146.5 | 146.6 | 146.6 | 146.7 | 146.8 | 146.8 | 146.9 | 146.9 | 146.9 | 147.0 | 147.0 | 147.0 |
| 16歳 | 157.7 | 157.8 | 158.0 | 158.1 | 158.2 | 158.4 | 158.5 | 158.6 | 158.6 | 158.7 | 158.7 | 158.8 |
| | 147.1 | 147.1 | 147.1 | 147.1 | 147.2 | 147.2 | 147.2 | 147.3 | 147.3 | 147.3 | 147.4 | 147.4 |
| 17歳 | 158.8 | 158.9 | 158.9 | 159.0 | 159.0 | 159.1 | 159.1 | 159.1 | 159.1 | 159.1 | 159.1 | 159.1 |
| | 147.4 | 147.5 | 147.5 | 147.5 | 147.5 | 147.6 | 147.6 | 147.6 | 147.6 | 147.6 | 147.6 | 147.6 |

別表第三　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）、ターナー症候群及びプラダー・ウィリ症候群用成長速度基準

（標準値の-1.5SD値　　上段は男子、下段は女子）　　（単位：cm）

| 年齢 | 各年齢に達してからの月数 | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | 0月 | 1月 | 2月 | 3月 | 4月 | 5月 | 6月 | 7月 | 8月 | 9月 | 10月 | 11月 |
| 1歳 | 11.6 | 11.1 | 10.5 | 9.9 | 9.6 | 9.3 | 8.9 | 8.7 | 8.5 | 8.3 | 8.1 | 7.8 |
| | 11.3 | 10.8 | 10.4 | 9.9 | 9.6 | 9.2 | 8.8 | 8.6 | 8.3 | 8.1 | 7.9 | 7.7 |
| 2歳 | 7.6 | 7.5 | 7.4 | 7.3 | 7.2 | 7.1 | 7.0 | 6.9 | 6.7 | 6.6 | 6.5 | 6.5 |
| | 7.5 | 7.5 | 7.3 | 7.2 | 7.1 | 6.9 | 6.8 | 6.7 | 6.7 | 6.6 | 6.5 | 6.4 |
| 3歳 | 6.4 | 6.3 | 6.3 | 6.2 | 6.1 | 6.1 | 6.0 | 6.0 | 5.9 | 5.9 | 5.9 | 5.8 |
| | 6.3 | 6.2 | 6.2 | 6.1 | 6.1 | 6.0 | 6.0 | 6.0 | 5.9 | 5.9 | 5.9 | 5.8 |
| 4歳 | 5.8 | 5.7 | 5.7 | 5.5 | 5.5 | 5.4 | 5.4 | 5.4 | 5.3 | 5.3 | 5.2 | 5.2 |
| | 5.8 | 5.8 | 5.7 | 5.7 | 5.7 | 5.6 | 5.6 | 5.6 | 5.5 | 5.5 | 5.5 | 5.4 |
| 5歳 | 5.1 | 5.1 | 5.0 | 5.0 | 5.0 | 4.9 | 4.9 | 4.9 | 4.7 | 4.7 | 4.7 | 4.6 |
| | 5.4 | 5.4 | 5.3 | 5.3 | 5.3 | 5.2 | 5.2 | 5.2 | 5.2 | 5.2 | 5.1 | 5.2 |
| 6歳 | 4.6 | 4.6 | 4.5 | 4.5 | 4.5 | 4.5 | 4.5 | 4.5 | 4.6 | 4.6 | 4.6 | 4.6 |
| | 5.1 | 5.1 | 5.1 | 5.1 | 5.0 | 5.0 | 4.9 | 4.9 | 4.7 | 4.7 | 4.7 | 4.6 |
| 7歳 | 4.6 | 4.6 | 4.6 | 4.6 | 4.6 | 4.5 | 4.5 | 4.5 | 4.4 | 4.4 | 4.4 | 4.4 |
| | 4.6 | 4.6 | 4.5 | 4.5 | 4.5 | 4.4 | 4.4 | 4.4 | 4.3 | 4.3 | 4.3 | 4.3 |
| 8歳 | 4.4 | 4.4 | 4.3 | 4.4 | 4.4 | 4.3 | 4.3 | 4.3 | 4.2 | 4.2 | 4.2 | 4.1 |
| | 4.3 | 4.3 | 4.2 | 4.2 | 4.2 | 4.2 | 4.1 | 4.1 | 4.1 | 4.1 | 4.1 | 4.2 |
| 9歳 | 4.1 | 4.1 | 4.1 | 4.1 | 4.1 | 4.0 | 4.0 | 4.0 | 4.0 | 4.0 | 4.0 | 3.9 |
| | 4.2 | 4.2 | 4.2 | 4.2 | 4.3 | 4.3 | 4.4 | 4.5 | 4.6 | 4.7 | 4.8 | 5.0 |
| 10歳 | 3.9 | 3.9 | 3.9 | 3.9 | 3.9 | 4.0 | 4.0 | 4.0 | 4.0 | 4.0 | 4.0 | 4.1 |
| | 5.2 | 5.2 | 5.4 | 5.5 | 5.7 | 5.8 | 6.0 | 6.1 | 6.2 | 6.4 | 6.4 | 6.6 |
| 11歳 | 4.1 | 4.1 | 4.1 | 4.2 | 4.3 | 4.4 | 4.5 | 4.7 | 4.8 | 5.0 | 5.1 | 5.3 |
| | 6.7 | 6.7 | 6.6 | 6.5 | 6.4 | 6.2 | 6.1 | 5.9 | 5.6 | 5.5 | 5.2 | 4.8 |
| 12歳 | 5.5 | 5.7 | 5.9 | 6.1 | 6.3 | 6.6 | 6.9 | 7.1 | 7.2 | 7.4 | 7.5 | 7.7 |
| | 4.5 | 4.2 | 4.0 | 3.6 | 3.3 | 3.1 | 2.9 | 2.7 | 2.4 | 2.2 | 2.0 | 1.9 |
| 13歳 | 7.7 | 7.5 | 7.4 | 7.2 | 7.1 | 7.0 | 6.9 | 6.6 | 6.4 | 6.1 | 5.7 | 5.3 |
| | 1.7 | 1.6 | 1.5 | 1.3 | 1.2 | 1.2 | 1.1 | 1.0 | 0.9 | 0.8 | 0.7 | 0.6 |
| 14歳 | 5.0 | 4.7 | 4.4 | 4.1 | 3.8 | 3.6 | 3.3 | 3.2 | 3.0 | 2.8 | 2.6 | 2.5 |
| | 0.6 | 0.5 | 0.5 | 0.5 | 0.4 | 0.4 | 0.4 | 0.3 | 0.3 | 0.2 | 0.3 | 0.2 |
| 15歳 | 2.3 | 2.1 | 2.0 | 1.8 | 1.6 | 1.5 | 1.4 | 1.3 | 1.1 | 1.0 | 1.0 | 0.9 |
| | 0.2 | 0.2 | 0.1 | 0.1 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 |
| 16歳 | 0.8 | 0.7 | 0.7 | 0.6 | 0.5 | 0.4 | 0.3 | 0.3 | 0.3 | 0.2 | 0.1 | 0.1 |
| | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 |
| 17歳 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 |
| | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 | 0.0 |

別表第四　軟骨無形成症及び軟骨低形成用身長基準

（標準身長の－３．０ＳＤ値　　上段男子、下段女子）　　（単位：cm）

| 年齢 | 各年齢に達してからの月数 | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | 0月 | 1月 | 2月 | 3月 | 4月 | 5月 | 6月 | 7月 | 8月 | 9月 | 10月 | 11月 |
| 0歳 | 42.5 | 47.0 | 51.2 | 54.6 | 57.3 | 59.2 | 60.8 | 62.0 | 63.2 | 64.3 | 65.3 | 66.3 |
| | 42.2 | 46.3 | 50.2 | 53.4 | 56.0 | 57.8 | 59.4 | 60.6 | 61.8 | 62.8 | 63.9 | 64.9 |
| 1歳 | 67.2 | 68.1 | 69.0 | 69.8 | 70.6 | 71.4 | 72.1 | 72.9 | 73.7 | 74.4 | 75.1 | 75.7 |
| | 65.9 | 66.8 | 67.7 | 68.7 | 69.5 | 70.3 | 71.2 | 72.0 | 72.8 | 73.5 | 74.2 | 74.8 |
| 2歳 | 76.4 | 77.0 | 77.6 | 78.2 | 78.8 | 79.3 | 79.9 | 80.4 | 80.9 | 81.4 | 82.0 | 82.5 |
| | 75.5 | 76.1 | 76.7 | 77.3 | 77.8 | 78.4 | 78.9 | 79.4 | 80.0 | 80.5 | 81.1 | 81.6 |
| 3歳 | 83.0 | 83.5 | 84.0 | 84.5 | 84.9 | 85.4 | 85.9 | 86.3 | 86.8 | 87.3 | 87.7 | 88.1 |
| | 82.1 | 82.6 | 83.2 | 83.7 | 84.2 | 84.7 | 85.2 | 85.7 | 86.2 | 86.7 | 87.1 | 87.6 |
| 4歳 | 88.6 | 89.0 | 89.4 | 89.9 | 90.3 | 90.7 | 91.2 | 91.6 | 92.0 | 92.5 | 92.9 | 93.3 |
| | 88.1 | 88.5 | 89.0 | 89.5 | 89.9 | 90.4 | 90.8 | 91.3 | 91.7 | 92.1 | 92.6 | 93.1 |
| 5歳 | 93.7 | 94.2 | 94.6 | 95.0 | 95.5 | 95.9 | 96.3 | 96.8 | 97.2 | 97.7 | 98.1 | 98.6 |
| | 93.5 | 94.0 | 94.4 | 94.9 | 95.3 | 95.7 | 96.2 | 96.6 | 97.1 | 97.5 | 97.9 | 98.4 |
| 6歳 | 99.0 | 99.5 | 99.9 | 100.4 | 100.9 | 101.3 | 101.8 | 102.3 | 102.7 | 103.1 | 103.6 | 104.0 |
| | 98.8 | 99.2 | 99.6 | 100.1 | 100.5 | 100.8 | 101.2 | 101.6 | 102.0 | 102.5 | 102.9 | 103.3 |
| 7歳 | 104.5 | 104.9 | 105.3 | 105.8 | 106.2 | 106.6 | 107.1 | 107.5 | 107.9 | 108.2 | 108.6 | 109.0 |
| | 103.8 | 104.2 | 104.6 | 105.0 | 105.5 | 105.9 | 106.3 | 106.7 | 107.1 | 107.4 | 107.8 | 108.2 |
| 8歳 | 109.4 | 109.8 | 110.2 | 110.6 | 111.0 | 111.4 | 111.8 | 112.1 | 112.5 | 112.9 | 113.3 | 113.7 |
| | 108.6 | 108.9 | 109.3 | 109.7 | 110.0 | 110.4 | 110.8 | 111.1 | 111.5 | 111.8 | 112.2 | 112.5 |
| 9歳 | 114.1 | 114.5 | 114.8 | 115.2 | 115.6 | 116.0 | 116.4 | 116.7 | 117.1 | 117.5 | 117.8 | 118.2 |
| | 112.9 | 113.2 | 113.6 | 113.9 | 114.3 | 114.6 | 115.0 | 115.4 | 115.8 | 116.2 | 116.6 | 117.0 |
| 10歳 | 118.5 | 118.9 | 119.3 | 119.6 | 120.0 | 120.3 | 120.7 | 121.0 | 121.2 | 121.5 | 121.8 | 122.0 |
| | 117.5 | 117.9 | 118.3 | 118.7 | 119.1 | 119.5 | 119.9 | 120.5 | 121.1 | 121.7 | 122.3 | 122.9 |
| 11歳 | 122.3 | 122.6 | 122.8 | 123.1 | 123.4 | 123.6 | 123.9 | 124.3 | 124.7 | 125.1 | 125.5 | 125.9 |
| | 123.5 | 124.1 | 124.7 | 125.3 | 125.9 | 126.5 | 127.1 | 127.7 | 128.3 | 128.9 | 129.5 | 130.1 |
| 12歳 | 126.3 | 126.7 | 127.1 | 127.5 | 127.9 | 128.3 | 128.7 | 129.4 | 130.1 | 130.8 | 131.5 | 132.1 |
| | 130.7 | 131.3 | 131.9 | 132.5 | 133.1 | 133.7 | 134.3 | 134.7 | 135.1 | 135.5 | 135.8 | 136.2 |
| 13歳 | 132.8 | 133.5 | 134.2 | 134.9 | 135.6 | 136.2 | 136.9 | 137.7 | 138.4 | 139.2 | 140.0 | 140.7 |
| | 136.6 | 137.0 | 137.4 | 137.8 | 138.1 | 138.5 | 138.9 | 139.1 | 139.2 | 139.4 | 139.6 | 139.7 |
| 14歳 | 141.5 | 142.2 | 143.0 | 143.8 | 144.5 | 145.3 | 146.0 | 146.4 | 146.8 | 147.3 | 147.7 | 148.1 |
| | 139.9 | 140.1 | 140.2 | 140.4 | 140.6 | 140.7 | 140.9 | 141.0 | 141.0 | 141.1 | 141.1 | 141.2 |
| 15歳 | 148.5 | 148.9 | 149.3 | 149.7 | 150.1 | 150.5 | 150.9 | 151.1 | 151.2 | 151.4 | 151.5 | 151.7 |
| | 141.3 | 141.3 | 141.4 | 141.5 | 141.5 | 141.6 | 141.6 | 141.7 | 141.7 | 141.7 | 141.8 | 141.8 |
| 16歳 | 151.8 | 152.0 | 152.1 | 152.3 | 152.4 | 152.6 | 152.7 | 152.8 | 152.8 | 152.9 | 152.9 | 153.0 |
| | 141.8 | 141.9 | 141.9 | 141.9 | 141.9 | 142.0 | 142.0 | 142.0 | 142.1 | 142.1 | 142.1 | 142.2 |
| 17歳 | 153.0 | 153.1 | 153.1 | 153.2 | 153.2 | 153.3 | 153.3 | 153.3 | 153.3 | 153.3 | 153.3 | 153.3 |
| | 142.2 | 142.2 | 142.2 | 142.3 | 142.3 | 142.3 | 142.4 | 142.4 | 142.4 | 142.4 | 142.4 | 142.4 |

## 6 膠原病

| 研究班案 | | | | 状態の程度 |
|---|---|---|---|---|
| 大分類 | | 細分類 | | |
| 1 | 膠原病疾患 | 1 | 若年性特発性関節炎 | 治療で、非ステロイド系抗炎症薬、ステロイド薬、免疫調整薬、免疫抑制薬、抗凝固療法、γグロブリン製剤、強心利尿薬、理学作業療法、生物学的製剤、血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合 |
| | | 2 | 全身性エリテマトーデス | (同上) |
| | | 3 | 皮膚筋炎・多発性筋炎 | (同上) |
| | | 4 | シェーグレン（Sjögren）症候群 | (同上) |
| | | 5 | 抗リン脂質抗体症候群 | (同上) |
| | | 6 | ベーチェット（Behçet）病 | (同上) |
| 2 | 血管炎症候群 | 7 | 大動脈炎症候群（高安動脈炎） | (同上) |
| | | 8 | 多発血管炎性肉芽腫症（ウェジナー肉芽腫症） | (同上) |
| | | 9 | 結節性多発血管炎 | (同上) |
| | | 10 | 顕微鏡的多発血管炎 | (同上) |
| | | 11 | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 | (同上) |
| 3 | 再発性多発軟骨炎 | 12 | 再発性多発軟骨炎 | (同上) |
| 4 | 皮膚・結合組織疾患 | 13 | 強皮症 | (同上) |
| | | 14 | 混合性結合組織病 | (同上) |
| 5 | 自己炎症性疾患 | 15 | 家族性地中海熱 | (同上) |
| | | 16 | クリオピリン関連周期熱症候群 | (同上) |
| | | 17 | TNF受容体関連周期性症候群 | (同上) |
| | | 18 | ブラウ（Blau）症候群 / 若年発症サルコイドーシス | (同上) |
| | | 19 | 中條・西村症候群 | (同上) |
| | | 20 | 高IgD症候群（メバロン酸キナーゼ欠損症） | (同上) |
| | | 21 | 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群 | (同上) |
| | | 22 | 慢性再発性多発性骨髄炎 | (同上) |
| | | 23 | インターロイキンⅠ受容体拮抗分子欠損症 | (同上) |
| | | 24 | 15から23に掲げるもののほかの、自己炎症性疾患 | (同上) |
| 6 | スティーヴンス・ジョンソン症候群 | 25 | スティーヴンス・ジョンソン（Stevens-Johnson）症候群 | (同上) |

## 7 糖尿病

| 研究班案 | | | | 状態の程度 |
|---|---|---|---|---|
| 大分類 | | 細分類 | | |
| 1 | 糖尿病 | 1 | 1型糖尿病 | 治療で、インスリン、その他の糖尿病治療薬、IGF-1のうち一つ以上を用いている場合 |
| | | 2 | 2型糖尿病 | (同上) |
| | | 3 | 若年発症成人型糖尿病（MODY） | (同上) |
| | | 4 | 新生児糖尿病 | (同上) |
| | | 5 | インスリン受容体異常症 | (同上) |
| | | 6 | 脂肪萎縮性糖尿病 | (同上) |
| | | 7 | 1から6に掲げるもののほかの、糖尿病 | (同上) |

## 8　先天性代謝異常

| 研究班案 | | | | 状態の程度 |
|---|---|---|---|---|
| 大分類 | | 細分類 | | |
| 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） | 疾病名に該当すれば対象となる |
| | | 2 | 高チロシン血症1型 | （同上） |
| | | 3 | 高チロシン血症2型 | （同上） |
| | | 4 | 高チロシン血症3型 | （同上） |
| | | 5 | 高プロリン血症 | （同上） |
| | | 6 | プロリダーゼ欠損症 | （同上） |
| | | 7 | メープルシロップ尿症 | （同上） |
| | | 8 | ホモシスチン尿症 | （同上） |
| | | 9 | 高メチオニン血症 | （同上） |
| | | 10 | 非ケトーシス型高グリシン血症 | （同上） |
| | | 11 | N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症 | （同上） |
| | | 12 | カルバミルリン酸合成酵素欠損症 | （同上） |
| | | 13 | オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症 | （同上） |
| | | 14 | アルギニノコハク酸合成酵素欠損症（シトルリン血症） | （同上） |
| | | 15 | アルギニノコハク酸尿症 | （同上） |
| | | 16 | 高アルギニン血症 | （同上） |
| | | 17 | シトリン欠損症 | （同上） |
| | | 18 | 高オルニチン血症 | （同上） |
| | | 19 | ハートナップ （Hartnup）病 | （同上） |
| | | 20 | リジン尿性蛋白不耐症 | （同上） |
| | | 21 | シスチン尿症 | （同上） |
| | | 22 | 1から21に掲げるもののほかの、アミノ酸代謝異常症 | （同上） |
| 2 | 有機酸代謝異常症 | 23 | メチルマロン酸血症 | （同上） |
| | | 24 | プロピオン酸血症 | （同上） |
| | | 25 | β-ケトチオラーゼ欠損症 | （同上） |
| | | 26 | イソ吉草酸血症 | （同上） |
| | | 27 | 3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症 | （同上） |
| | | 28 | メチルグルタコン酸尿症 | （同上） |
| | | 29 | 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症 | （同上） |
| | | 30 | 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリルCoA合成酵素欠損症 | （同上） |
| | | 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 | （同上） |
| | | 32 | 複合カルボキシラーゼ欠損症 | （同上） |
| | | 33 | グルタル酸血症1型 | （同上） |
| | | 34 | グルタル酸血症2型 | （同上） |
| | | 35 | 原発性高シュウ酸尿症 | （同上） |
| | | 36 | アルカプトン尿症 | （同上） |
| | | 37 | グリセロール尿症 | （同上） |
| | | 38 | 先天性胆汁酸代謝異常症 | （同上） |
| | | 39 | 23から38に掲げるもののほかの、有機酸代謝異常症 | （同上） |

| 研究班案 | | | | 状態の程度 |
|---|---|---|---|---|
| 大分類 | | 細分類 | | |
| 3 | 脂肪酸代謝異常症 | 40 | 全身性カルニチン欠損症 | （同上） |
| | | 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 | （同上） |
| | | 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 | （同上） |
| | | 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 | （同上） |
| | | 44 | 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 | （同上） |
| | | 45 | 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 | （同上） |
| | | 46 | 短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 | （同上） |
| | | 47 | 三頭酵素欠損症 | （同上） |
| | | 48 | 3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症 | （同上） |
| | | 49 | 40から48に掲げるもののほかの、脂肪酸代謝異常症 | （同上） |
| 4 | ミトコンドリア病 | 50 | ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症 | （同上） |
| | | 51 | ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症 | （同上） |
| | | 52 | フマラーゼ欠損症 | （同上） |
| | | 53 | スクシニル-CoAリガーゼ欠損症 | （同上） |
| | | 54 | ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症 | （同上） |
| | | 55 | ミトコンドリアDNA枯渇症候群 | （同上） |
| | | 56 | ミトコンドリアDNA突然変異（Leigh症候群、MELAS、MERRFを含む） | （同上） |
| | | 57 | ミトコンドリアDNA欠失（Kearns-Sayre症候群を含む） | （同上） |
| | | 58 | 50から57に掲げるもののほかの、ミトコンドリア病 | （同上） |
| 5 | 糖質代謝異常症 | 59 | 遺伝性フルクトース不耐症 | （同上） |
| | | 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 | （同上） |
| | | 61 | ガラクトキナーゼ欠損症 | （同上） |
| | | 62 | ウリジル二リン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症 | （同上） |
| | | 63 | フルクトース-1，6-ビスホスファターゼ欠損症 | （同上） |
| | | 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 | （同上） |
| | | 65 | グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病0型） | （同上） |
| | | 66 | 糖原病Ⅰ型 | （同上） |
| | | 67 | 糖原病Ⅲ型 | （同上） |
| | | 68 | 糖原病Ⅳ型 | （同上） |
| | | 69 | 糖原病Ⅴ型 | （同上） |
| | | 70 | 糖原病Ⅵ型 | （同上） |
| | | 71 | 糖原病Ⅶ型 | （同上） |
| | | 72 | 糖原病Ⅸ型 | （同上） |
| | | 73 | グルコーストランスポーター1（GLUT1）欠損症 | （同上） |
| | | 74 | 59から73に掲げるもののほかの、糖質代謝異常症 | （同上） |
| 6 | ライソゾーム病 | 75 | ムコ多糖症I型 | （同上） |
| | | 76 | ムコ多糖症II型 | （同上） |
| | | 77 | ムコ多糖症III型 | （同上） |
| | | 78 | ムコ多糖症IV型 | （同上） |
| | | 79 | ムコ多糖症VI型 | （同上） |

| 研究班案 | | | | 状態の程度 |
|---|---|---|---|---|
| 大分類 | | 細分類 | | |
| | | 80 | ムコ多糖症VII型 | （同上） |
| | | 81 | フコシドーシス | （同上） |
| | | 82 | マンノシドーシス | （同上） |
| | | 83 | アスパルチルグルコサミン尿症 | （同上） |
| | | 84 | シアリドーシス | （同上） |
| | | 85 | ガラクトシアリドーシス | （同上） |
| | | 86 | GM1-ガングリオシドーシス | （同上） |
| | | 87 | GM2-ガングリオシドーシス | （同上） |
| | | 88 | 異染性白質ジストロフィー | （同上） |
| | | 89 | ニーマン・ピック（Niemann-Pick）病 | （同上） |
| | | 90 | ゴーシェ（Gaucher）病 | （同上） |
| | | 91 | ファブリー（Fabry）病 | （同上） |
| | | 92 | クラッベ（Krabbe）病 | （同上） |
| | | 93 | ファーバー（Farber）病 | （同上） |
| | | 94 | マルチプルスルファターゼ欠損症 | （同上） |
| | | 95 | ムコリピドーシスⅡ型（I-cell病） | （同上） |
| | | 96 | ムコリピドーシスⅢ型 | （同上） |
| | | 97 | ポンペ（Pompe）病 | （同上） |
| | | 98 | 酸性リパーゼ欠損症 | （同上） |
| | | 99 | シスチン症 | （同上） |
| | | 100 | 遊離シアル酸蓄積症 | （同上） |
| | | 101 | 神経セロイドリポフスチン症 | （同上） |
| | | 102 | 75から101に掲げるもののほかの、ライソゾーム病 | （同上） |
| 7 | ペルオキシソーム病 | 103 | ペルオキシソーム形成異常症 | （同上） |
| | | 104 | 副腎白質ジストロフィー | （同上） |
| | | 105 | レフサム（Refsum）病 | （同上） |
| | | 106 | 103から105に掲げるもののほかの、ペルオキシソーム病 | （同上） |
| 8 | 金属代謝異常症 | 107 | ウィルソン（Wilson）病 | （同上） |
| | | 108 | メンケス（Menkes）病 | （同上） |
| | | 109 | オクシピタル・ホーン症候群 | （同上） |
| | | 110 | 無セルロプラスミン血症 | （同上） |
| | | 111 | 亜硫酸酸化酵素欠損症 | （同上） |
| | | 112 | 先天性腸性肢端皮膚炎 | （同上） |
| | | 113 | 107から112に掲げるもののほかの、金属代謝異常症 | （同上） |
| 9 | プリンピリミジン代謝異常症 | 114 | ヒポキサンチング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） | （同上） |
| | | 115 | アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症 | （同上） |
| | | 116 | キサンチン尿症 | （同上） |
| | | 117 | 尿酸トランスポーター異常症 | （同上） |
| | | 118 | オロト酸尿症 | （同上） |
| | | 119 | 114から118に掲げるもののほかの、プリンピリミジン代謝異常症 | （同上） |

| 研究班案 | | | | 状態の程度 |
|---|---|---|---|---|
| 大分類 | | 細分類 | | |
| 10 | ビタミン代謝異常症 | 120 | 先天性葉酸吸収不全症 | （同上） |
| | | 121 | 120に掲げるもののほかの、ビタミン代謝異常症 | （同上） |
| 11 | 神経伝達物質異常症 | 122 | ビオプテリン代謝異常症 | （同上） |
| | | 123 | チロシン水酸化酵素欠損症 | （同上） |
| | | 124 | 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症 | （同上） |
| | | 125 | ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症 | （同上） |
| | | 126 | GABAアミノ基転移酵素欠損症 | （同上） |
| | | 127 | コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症 | （同上） |
| | | 128 | 122から127に掲げるもののほかの、神経伝達物質異常症 | （同上） |
| 12 | 脂質代謝異常症 | 129 | 原発性高カイロミクロン血症 | （同上） |
| | | 130 | 家族性高コレステロール血症 | （同上） |
| | | 131 | 家族性複合型高脂質血症 | （同上） |
| | | 132 | 無β-リポタンパク血症 | （同上） |
| | | 133 | 高比重リポ蛋白(HDL)欠乏症 | （同上） |
| | | 134 | 129から133に掲げるもののほかの、脂質代謝異常症 | （同上） |
| 13 | 結合組織異常症 | 135 | エーラス・ダンロス（Ehlers-Danlos）症候群 | （同上） |
| | | 136 | 低ホスファターゼ症 | （同上） |
| | | 137 | 大理石骨病 | （同上） |
| | | 138 | リポイドタンパク症 | （同上） |
| | | 139 | 135から138に掲げるもののほかの、結合組織異常症 | （同上） |
| 14 | 先天性ポルフィリン症 | 140 | 先天性ポルフィリン症 | （同上） |
| 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 | （同上） |

## 9 血液疾患群

| 研究班案 | | | | 状態の程度 |
|---|---|---|---|---|
| 大分類 | | 細分類 | | |
| 1 | 巨赤芽球性貧血 | 1 | 巨赤芽球性貧血 | 治療で補充療法を行っている場合 |
| 2 | 赤芽球癆 | 2 | 後天性赤芽球癆 | 治療で、補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合 |
| | | 3 | 先天性赤芽球癆（ダイアモンド・ブラックファン（Diamond-Blackfan）貧血） | （同上） |
| 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 | 治療で、補充療法もしくは除鉄剤の投与を行っている場合、又は造血幹細胞移植を実施する場合 |
| 4 | 鉄芽球性貧血 | 5 | 鉄芽球性貧血 | （同上） |
| 5 | 無トランスフェリン血症 | 6 | 無トランスフェリン血症 | 疾病名に該当する場合 |
| 6 | 自己免疫性溶血性貧血 | 7 | 寒冷凝集素症 | 治療で、補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合 |
| | | 8 | 発作性寒冷ヘモグロビン尿症 | （同上） |
| | | 9 | 7及び8に掲げるもののほかの、自己免疫性溶血性貧血（AIHA含む） | （同上） |
| 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 | （同上） |
| 8 | 遺伝性溶血性貧血 | 11 | 遺伝性球状赤血球症 | 検査で、血中ヘモグロビン値10g/dL以下、又は赤血球数350万/μL 以下の状態が持続する場合 |
| | | 12 | 口唇赤血球症 | 治療で補充療法を行っている場合 |
| | | 13 | 鎌状赤血球症 | 治療で、補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合 |
| | | 14 | 不安定ヘモグロビン症 | 治療で、継続的に補充療法もしくは除鉄剤の投与を行っている場合、又は造血幹細胞移植を実施する場合 |
| | | 15 | サラセミア | （同上） |
| | | 16 | グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症 | 検査で、血中ヘモグロビン値10g/dL以下、又は赤血球数350万/μL 以下の状態が持続する場合 |
| | | 17 | ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血 | （同上） |
| | | 18 | 11から17に掲げるもののほかの、遺伝性溶血性貧血 | 治療で補充療法を行っている場合 |
| 9 | 溶血性貧血（脾機能亢進症による） | 19 | 溶血性貧血（脾機能亢進症による） | 治療で、補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合 |
| 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 | 血栓症の既往がある場合、又は治療で抗凝固療法を行っている場合 |
| 11 | 真性多血症 | 21 | 真性多血症 | 治療で、補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合 |
| 12 | 家族性赤血球増加症 | 22 | 家族性赤血球増加症 | 血栓症の既往がある場合、又は治療で抗凝固療法を行っている場合 |

| 研究班案 | | | | 状態の程度 |
|---|---|---|---|---|
| 大分類 | | 細分類 | | |
| 13 | 血小板減少性紫斑病 | 23 | 免疫性血小板減少性紫斑病 | 治療で、補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合 |
| | | 24 | 23に掲げるもののほかの、血小板減少性紫斑病 | （同上） |
| 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 | （同上） |
| 15 | 血小板減少症（脾機能亢進症による） | 26 | 血小板減少症（脾機能亢進症による） | （同上） |
| 16 | 先天性骨髄不全症候群 | 27 | 先天性無巨核球性血小板減少症 | （同上） |
| | | 28 | ファンコニ（Fanconi）貧血 | （同上） |
| 17 | 周期性血小板減少症 | 29 | 周期性血小板減少症 | （同上） |
| 18 | メイ・ヘグリン異常症 | 30 | メイ・ヘグリン（May-Hegglin）異常症 | （同上） |
| 19 | カサバッハ・メリット症候群 | 31 | カサバッハ・メリット（Kasabach-Merritt）症候群 | （同上） |
| 20 | 本態性血小板血症 | 32 | 本態性血小板血症 | 血栓症の既往がある場合、又は治療で抗凝固療法を行っている場合 |
| 21 | 血小板機能異常症 | 33 | ベルナール・スーリエ（Bernard-Soulier）症候群 | 治療で、補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合 |
| | | 34 | 血小板無力症 | （同上） |
| | | 35 | 血小板放出機構異常症 | （同上） |
| | | 36 | 33から35に掲げるもののほかの、血小板機能異常症 | （同上） |
| 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 | 疾病名に該当すれば対象となる |
| | | 38 | 先天性プロトロンビン欠乏症 | （同上） |
| | | 39 | 第V因子欠乏症 | （同上） |
| | | 40 | 第VII因子欠乏症 | （同上） |
| | | 41 | 血友病A | （同上） |
| | | 42 | 血友病B | （同上） |
| | | 43 | 第X因子欠乏症 | （同上） |
| | | 44 | 第XI因子欠乏症 | （同上） |
| | | 45 | 第XII因子欠乏症 | （同上） |
| | | 46 | 第XIII因子欠乏症 | （同上） |
| | | 47 | フォンウィルブランド（von Willebrand）病 | （同上） |
| | | 48 | 37から47に掲げるもののほかの、先天性血液凝固因子異常 | （同上） |
| 23 | 先天性アンチトロンビン欠乏症 | 49 | 先天性アンチトロンビン欠乏症 | （同上） |
| 24 | 先天性プロテインC欠乏症 | 50 | 先天性プロテインC欠乏症 | （同上） |
| 25 | 先天性プロテインS欠乏症 | 51 | 先天性プロテインS欠乏症 | （同上） |
| 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 | 治療で、補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合 |
| 27 | 骨髄線維症 | 53 | 骨髄線維症 | （同上） |
| 28 | 再生不良性貧血 | 54 | 再生不良性貧血 | （同上） |

## 10 免疫疾患群

| 研究班案 | | | | 状態の程度 |
|---|---|---|---|---|
| 大分類 | | 細分類 | | |
| 1 | 複合免疫不全症 | 1 | X連鎖重症複合免疫不全症 | 治療で、補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合 |
| | | 2 | 細網異形成症 | （同上） |
| | | 3 | アデノシンデアミナーゼ（ADA）欠損症 | （同上） |
| | | 4 | オーメン（Omenn）症候群 | （同上） |
| | | 5 | プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症 | （同上） |
| | | 6 | CD8欠損症 | （同上） |
| | | 7 | ZAP-70欠損症 | （同上） |
| | | 8 | MHCクラスI欠損症 | （同上） |
| | | 9 | MHCクラスII欠損症 | （同上） |
| | | 10 | 1から9に掲げるもののほかの、複合免疫不全症 | （同上） |
| 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 | （同上） |
| | | 12 | 毛細血管拡張性運動失調症 | （同上） |
| | | 13 | ナイミーヘン（Nijmegen）染色体不安定症候群 | （同上） |
| | | 14 | ブルーム（Bloom）症候群 | （同上） |
| | | 15 | ICF症候群 | （同上） |
| | | 16 | PMS2異常症 | （同上） |
| | | 17 | RIDDLE症候群 | （同上） |
| | | 18 | シムケ（Schimke）症候群 | （同上） |
| | | 19 | 胸腺低形成（ディ・ジョージ（DiGeorge）症候群, 22q11.2欠失症候群） | （同上） |
| | | 20 | 高IgE症候群 | （同上） |
| | | 21 | 肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症 | （同上） |
| | | 22 | 先天性角化異常症 | （同上） |
| 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 | （同上） |
| | | 24 | 分類不能型免疫不全症 | （同上） |
| | | 25 | 高IgM症候群 | （同上） |
| | | 26 | IgGサブクラス欠損症 | 感染症の予防や治療で、補充療法、抗菌薬・抗ウイルス薬・抗真菌薬等の投与が必要になる場合、又は入院加療を要する感染症にかかった場合 |
| | | 27 | 選択的IgA欠損 | （同上） |
| | | 28 | 特異抗体産生不全症 | （同上） |
| | | 29 | 乳児一過性低ガンマグロブリン血症 | （同上） |
| | | 30 | 23から29に掲げるもののほかの、液性免疫不全を主とする疾患 | 治療で、補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合 |
| 4 | 免疫調節障害 | 31 | チェディアック・東（Chédiak-Higashi）症候群 | （同上） |
| | | 32 | X連鎖リンパ増殖症候群 | （同上） |
| | | 33 | 自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS) | （同上） |
| | | 34 | 31から33に掲げるもののほかの、免疫調節障害 | （同上） |

| 研究班案 | | | | 状態の程度 |
|---|---|---|---|---|
| 大分類 | | 細分類 | | |
| 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 | 治療で、G-CSF療法もしくは造血幹細胞移植を実施する場合又は検査で好中球数1500/μL以下の状態である場合 |
| | | 36 | 周期性好中球減少症 | 治療で、補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合 |
| | | 37 | 35及び36に掲げるもののほかの、慢性の経過をたどる好中球減少症 | 治療で、G-CSF療法もしくは造血幹細胞移植を実施する場合、又は検査で好中球数1500/μL以下の状態である場合 |
| | | 38 | 白血球接着不全症 | 治療で、補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合 |
| | | 39 | シュワッハマン・ダイアモンド（Shwachman-Diamond）症候群 | （同上） |
| | | 40 | 慢性肉芽腫症 | （同上） |
| | | 41 | ミエロペルオキシダーゼ欠損症 | 感染の予防や治療で、補充療法、抗菌薬・抗ウイルス薬・抗真菌薬等の投与が必要になる場合、又は入院加療を要する感染症にかかった場合は対象となる |
| | | 42 | メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症 | 治療で、補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合 |
| | | 43 | 38から42に掲げるもののほかの、白血球機能異常 | （同上） |
| 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 | （同上） |
| | | 45 | IRAK4欠損症 | （同上） |
| | | 46 | MyD88欠損症 | （同上） |
| | | 47 | 慢性皮膚粘膜カンジダ症 | （同上） |
| | | 48 | 44から47に掲げるもののほかの、自然免疫異常 | （同上） |
| 7 | 先天性補体欠損症 | 49 | 先天性補体欠損症 | （同上） |
| | | 50 | 遺伝性血管性浮腫 (C1インヒビター欠損症) | 治療で、補充療法が必要となる場合は対象となる |
| | | 51 | 49及び50に掲げるもののほかの、先天性補体欠損症 | 治療で、補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合 |
| 8 | 好酸球増加症 | 52 | 好酸球増加症 | （同上） |
| 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 | （同上） |
| 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） | 疾病名に該当すれば対象となる |
| | | 55 | 後天的な免疫系障害による免疫不全症 | 治療で、補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち一つ以上を実施する場合 |
| 11 | 慢性移植片対宿主病 | 56 | 慢性移植片対宿主病 | （同上） |

## 11 神経･筋疾患群

| 研究班案 | | | | 状態の程度 |
|---|---|---|---|---|
| 大分類 | | 細分類 | | |
| 1 | 脊髄髄膜瘤 | 1 | 髄膜脳瘤 | 症状として、けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行動、多動）、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するもの）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚の低下、骨折または脱臼のうちいずれか一つ以上続く場合 |
| | | 2 | 脊髄髄膜瘤 | (同上) |
| 2 | 仙尾部奇形腫 | 3 | 仙尾部奇形腫 | (同上) |
| 3 | 脳形成障害症 | 4 | 滑脳症 | 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為、多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するもの）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合 |
| | | 5 | 裂脳症 | (同上) |
| | | 6 | 全前脳胞症 | (同上) |
| | | 7 | 中隔視神経形成異常症（ド･モルシア De Morsier 症候群） | (同上) |
| | | 8 | ダンディー･ウォーカー（Dandy-Walker）症候群 | (同上) |
| | | 9 | 先天性水頭症 | (同上) |
| 4 | ジュベール症候群関連疾患 | 10 | ジュベール（Joubert）症候群関連疾患 | (同上) |
| 5 | レット症候群 | 11 | レット（Rett）症候群 | (同上) |
| 6 | 神経皮膚症候群 | 12 | 結節性硬化症 | (同上) |
| | | 13 | 神経皮膚黒色症 | (同上) |
| | | 14 | ゴーリン（Gorlin）症候群（基底細胞母斑症候群） | (同上) |
| | | 15 | フォン･ヒッペル･リンドウ（von Hippel Lindau）病 | (同上) |
| 7 | 早老症 | 16 | ウェルナー（Werner）症候群 | 治療で、補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合 |
| | | 17 | コケイン（Cockayne）症候群 | 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為、多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するもの）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合 |
| 8 | 遺伝子異常による白質脳症 | 18 | カナバン（Canavan）病 | (同上) |
| | | 19 | アレキサンダー（Alexander）病 | (同上) |
| | | 20 | ペリツェウス･メルツバッヘル（Pelizaeus-Merzbacher）病 | (同上) |
| | | 21 | 皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症 | (同上) |
| | | 22 | 白質消失病 | (同上) |
| 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 | (同上) |
| | | 24 | アペール (Apert) 症候群 | (同上) |
| | | 25 | クルーゾン (Crouzon) 病 | (同上) |
| | | 26 | 23から25に掲げるもののほかの、重度の頭蓋骨早期癒合症 | (同上) |
| 10 | 先天性ニューロパチー | 27 | 先天性無痛無汗症 | (同上) |

| 研究班案 | | | | 状態の程度 |
|---|---|---|---|---|
| 大分類 | | 細分類 | | |
| | | 28 | 遺伝性運動感覚ニューロパチー | (同上) |
| 11 | 筋ジストロフィー | 29 | デュシェンヌ（Duchenne）型筋ジストロフィー | 治療で、強心薬、利尿薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするもの）、酸素療法、中心静脈栄養、経管栄養の一つ以上を継続的に行っている場合 |
| | | 30 | エメリー･ドレイフス（Emery-Dreifuss）型筋ジストロフィー | (同上) |
| | | 31 | 肢帯型筋ジストロフィー | (同上) |
| | | 32 | 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー | (同上) |
| | | 33 | 福山型先天性筋ジストロフィー | 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為、多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するもの）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合 |
| | | 34 | メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー | (同上) |
| | | 35 | ウルリヒ（Ullrich）型先天性筋ジストロフィー | (同上) |
| 12 | 先天性ミオパチー | 36 | ミオチューブラーミオパチー | 治療で、強心薬、利尿薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするもの）、酸素療法、中心静脈栄養、経管栄養の一つ以上を継続的に行っている場合 |
| | | 37 | 先天性筋線維型不均等症 | (同上) |
| | | 38 | ネマリンミオパチー | (同上) |
| | | 39 | セントラルコア病 | (同上) |
| | | 40 | マルチコア病 | (同上) |
| | | 41 | ミニコア病 | (同上) |
| | | 42 | 36から41に掲げるもののほかの、先天性ミオパチー | (同上) |
| 13 | シュワルツ･ヤンペル症候群 | 43 | シュワルツ･ヤンペル（Schwartz-Jampel）症候群 | 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為、多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するもの）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合 |
| 14 | 難治てんかん脳症 | 44 | 乳児重症ミオクロニーてんかん | (同上) |
| | | 45 | 点頭てんかん（ウエスト (West)症候群） | (同上) |
| | | 46 | レノックス･ガストー（Lennox-Gastaut）症候群 | (同上) |
| 15 | 進行性ミオクローヌスてんかん | 47 | ウンフェルリヒト･ルントボルク（Unverricht-Lundborg）病 | (同上) |
| | | 48 | ラフォラ（Lafora）病 | (同上) |
| 16 | 脊髄小脳変性症 | 49 | 脊髄小脳変性症 | (同上) |
| 17 | 小児交互性片麻痺 | 50 | 小児交互性片麻痺 | (同上) |
| 18 | 変形性筋ジストニー | 51 | 変形性筋ジストニー | (同上) |
| 19 | 脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患 | 52 | パントテン酸キナーゼ関連神経変性症 | (同上) |
| | | 53 | 乳児神経軸索ジストロフィー | (同上) |
| 20 | 乳児両側線条体壊死 | 54 | 乳児両側線条体壊死 | (同上) |
| 21 | 先天性感染症 | 55 | 先天性ヘルペスウイルス感染症 | (同上) |
| | | 56 | 先天性風疹症候群 | (同上) |

| 研究班案 | | | | 状態の程度 |
|---|---|---|---|---|
| 大分類 | | 細分類 | | |
| | | 57 | エカルディ・グティエール（Aicardi-Goutieres）症候群 | （同上） |
| 22 | 亜急性硬化性全脳炎 | 58 | 亜急性硬化性全脳炎 | （同上） |
| 23 | ラスムッセン脳炎 | 59 | ラスムッセン（Rasmussen）脳炎 | （同上） |
| | | 60 | 難治頻回部分発作重積型急性脳炎 | （同上） |
| 24 | 多発性硬化症 | 61 | 多発性硬化症 | （同上） |
| 25 | 慢性炎症性脱髄性多発神経炎 | 62 | 慢性炎症性脱髄性多発神経炎 | （同上） |
| 26 | 重症筋無力症 | 63 | 重症筋無力症 | （同上） |
| 27 | 脊髄性筋萎縮症 | 64 | 脊髄性筋萎縮症 | 治療で、強心薬、利尿薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするもの）、酸素療法、中心静脈栄養、経管栄養の一つ以上を継続的に行っている場合 |
| 28 | もやもや病 | 65 | もやもや病 | 運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為、多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するもの）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が |

## 12 慢性消化器疾患群

| 研究班案 | | | | 状態の程度 |
|---|---|---|---|---|
| 大分類 | | 細分類 | | |
| 1 | 先天性吸収不全症 | 1 | 乳糖不耐症 | 発症時期が乳児期の場合 |
| | | 2 | ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症 | 疾病による症状がある場合、または治療を要する場合 |
| | | 3 | 先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症 | （同上） |
| | | 4 | エンテロキナーゼ欠損症 | （同上） |
| | | 5 | アミラーゼ欠損症 | （同上） |
| | | 6 | リパーゼ欠損症 | （同上） |
| 2 | 微絨毛封入体病 | 7 | 微絨毛封入体病 | 疾病による症状がある場合、治療を要する場合、または小腸移植を行った場合 |
| 3 | 腸リンパ管拡張症 | 8 | 腸リンパ管拡張症 | （同上） |
| 4 | 家族性腺腫性ポリポーシス | 9 | 家族性腺腫性ポリポーシス | 疾病名に該当すれば対象となる |
| 5 | 周期性嘔吐症候群 | 10 | 周期性嘔吐症候群 | 次のいずれかに該当し、かつ薬物療法を要する場合<br>ア　特徴的嘔吐発作を過去に5回以上起こした場合<br>イ　特徴的嘔吐発作を6か月間に3回以上起こした場合 |
| 6 | 炎症性腸疾患 | 11 | 潰瘍性大腸炎 | 疾病による症状がある場合、または治療を要する場合 |
| | | 12 | クローン（Crohn）病 | （同上） |
| | | 13 | 早期発症型炎症性腸疾患 | （同上） |
| 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) | （同上） |
| 8 | 急性肝不全（昏睡型） | 15 | 急性肝不全（昏睡型） | 血液浄化療法、免疫抑制療法、または肝移植を行った場合 |
| 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 | 疾病による症状がある場合、治療を要する場合、または肝移植を行った場合 |
| 10 | 自己免疫性肝炎 | 17 | 自己免疫性肝炎 | （同上） |
| 11 | 原発性硬化性胆管炎 | 18 | 原発性硬化性胆管炎 | （同上） |
| 12 | 肝内胆汁うっ滞性疾患 | 19 | 胆道閉鎖症 | 疾病名に該当すれば対象となる |
| | | 20 | アラジール（Alagille）症候群 | 疾病による症状がある場合、治療を要する場合、または肝移植を行った場合 |
| | | 21 | 肝内胆管減少症 | （同上） |
| | | 22 | 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症 | 疾病による症状がある場合、治療を要する場合、または肝移植もしくは小腸移植を行った場合 |
| | | 23 | 先天性多発肝内胆管拡張症（カロリ（Caroli)病） | 疾病による症状がある場合、治療を要する場合、または肝移植を行った場合 |
| | | 24 | 先天性胆道拡張症 | （同上） |
| 13 | 先天性肝線維症 | 25 | 先天性肝線維症 | （同上） |
| 14 | 肝硬変症 | 26 | 肝硬変症 | （同上） |
| 15 | 門脈圧亢進症 | 27 | 門脈圧亢進症（バンチ（Banti)症候群を含む） | （同上） |
| 16 | 先天性門脈欠損症 | 28 | 先天性門脈欠損症 | （同上） |
| 17 | 門脈・肝動脈瘻 | 29 | 門脈・肝動脈瘻 | （同上） |
| 18 | クリグラー・ナジャー症候群 | 30 | クリグラー・ナジャー（Crigler-Najjar）症候群 | （同上） |
| 19 | 遺伝性膵炎 | 31 | 遺伝性膵炎 | 体重増加不良、成長障害、易疲労性、反復する腹痛発作、慢性の脂肪便のうち一つ以上の症状が認められる場合 |
| 20 | 短腸症 | 32 | 短腸症 | 疾病による症状がある場合、治療を要する場合、または肝移植もしくは小腸移植を行った場合 |
| 21 | ヒルシュスプルング病および類縁疾患 | 33 | ヒルシュスプルング（Hirschsprung)病 | （同上） |
| | | 34 | 慢性特発性偽性腸閉塞症 | （同上） |
| | | 35 | 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 | （同上） |

| 研究班案 | | | | 状態の程度 |
|---|---|---|---|---|
| 大分類 | | 細分類 | | |
| | | 36 | 腸管神経節細胞僅少症 | （同上） |
| 22 | 肝巨大血管腫 | 37 | 肝巨大血管腫 | 疾病による症状がある場合、治療を要する場合、または肝移植を行った場合 |
| 23 | 総排泄腔遺残 | 38 | 総排泄腔遺残 | 疾病名に該当すれば対象となる |
| 24 | 総排泄腔外反症 | 39 | 総排泄腔外反症 | （同上） |

**（先天異常症候群）**
**対象となる疾病の状態の程度**

本文中「基準（ア）」「基準（イ）」「基準（ウ）」「基準（エ）」とは、それぞれ次に掲げる基準をいう。

| | |
|---|---|
| 基準（ア） | 症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折または脱臼のうちいずれか一つ以上続く場合 |
| 基準（イ） | 現在の治療で、強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬のいずれかが投与されている場合 |
| 基準（ウ） | 治療で、人工呼吸（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするもの）、酸素療法、胃管・胃瘻・中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合 |
| 基準（エ） | 腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合。ただし、治療から5年経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。 |

## 13 先天異常症候群

| 研究班案 | | | | 状態の程度 |
|---|---|---|---|---|
| 大分類 | | 細分類 | | |
| 1 | 先天異常症候群 | 1 | コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群 | 基準（ア）を満たす場合 |
| | | 2 | ソトス (Sotos) 症候群 | 基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合 |
| | | 3 | スミス・マギニス (Smith-Magenis) 症候群 | 基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合 |
| | | 4 | ルビンシュタイン・テイビ (Rubinstein-Taybi) 症候群 | （同上） |
| | | 5 | 歌舞伎症候群 | （同上） |
| | | 6 | ウィーバー (Weaver) 症候群 | 基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合 |
| | | 7 | コルネリア・デランゲ (Cornelia de Lange) 症候群 | 基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合 |
| | | 8 | ベックウィズ・ヴィーデマン (Beckwith-Wiedemann) 症候群 | 基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合 |
| | | 9 | アンジェルマン (Angelman) 症候群 | 基準（ア）又は基準（ウ）を満たす場合 |
| | | 10 | 5p-症候群 | 基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合 |
| | | 11 | 4p-症候群 | （同上） |
| | | 12 | 18トリソミー症候群 | （同上） |
| | | 13 | 13トリソミー症候群 | （同上） |
| | | 14 | ダウン (Down) 症候群 | 基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合 |
| | | 15 | 9から14に掲げるもののほかの、常染色体異常（ウィリアムズ（Williams）症候群、プラダーウィリ（Prader-Willi）症候群を除く） | （同上） |
| | | 16 | CFC症候群 | （同上） |
| | | 17 | マルファン (Marfan) 症候群 | 基準（イ）又は大動脈瘤破裂の場合もしくは破裂が予想される場合 |
| | | 18 | コステロ (Costello) 症候群 | 基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合 |
| | | 19 | チャージ（CHARGE）症候群 | 基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合 |

## 14 皮膚疾患群

| 研究班案 | | | | 状態の程度 |
|---|---|---|---|---|
| 大分類 | | 細分類 | | |
| 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） | 下記の条件を満たすこと<br>①全身性白皮症、眼皮膚白皮症であること<br>②症候型眼皮膚白皮症（ヘルマンスキー・パドラック(Hermansky-Pudlak)症候群 、チェディアック・東（Chédiak-Higashi）症候群ならびにグリセリ（Griscelli）症候群）を除く |
| 2 | 先天性魚鱗癬 | 2 | 水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症（表皮融解性魚鱗癬） | 感染の治療で、抗菌薬・抗ウイルス薬・抗真菌薬等の投与が必要となる場合 |
| | | 3 | 非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症（常染色体劣性遺伝性魚鱗癬） | （同上） |
| | | 4 | 道化師様魚鱗癬 | （同上） |
| | | 5 | ネザートン（Netherton）症候群 | （同上） |
| | | 6 | シェーグレン・ラルソン（Sjögren-Larsson）症候群 | （同上） |
| | | 7 | 2から6に掲げるもののほかの、先天性魚鱗癬 | （同上） |
| 3 | 表皮水疱症 | 8 | 表皮水疱症 | 常に水疱びらんがあり、在宅処置として創傷被覆材（特定保険医療材料）を使用する必要のある場合 |
| 4 | 膿疱性乾癬(汎発型) | 9 | 膿疱性乾癬(汎発型) | 治療が必要な場合。ただし軽症型もしくは一過性の場合は対象とならない |
| 5 | 色素性乾皮症 | 10 | 色素性乾皮症 | 疾病名に該当すれば対象となる |
| 6 | レックリングハウゼン病（神経線維腫症I型） | 11 | レックリングハウゼン病 （Recklinghausen） （神経線維腫症I型） | 顔面を含めて多数の神経線維腫症又は大きなびまん性神経線維腫の存在、麻痺や痛み等の神経症状、高度の骨病変のいずれかが認められる場合 |