



福岡医発第2651号

平成26年12月26日

各 医 師 会 長 殿

福岡県医師会
会長 松田 峻一良
(公 印 省 略)

小児慢性特定疾病医療費支給認定申請の受付について

児童福祉法の一部が改正され、平成27年1月1日より小児慢性特定疾病患児に対する新たな医療費助成制度が開始されることにつきましては、平成26年7月1日付け福岡医発第961号（地）（「児童福祉法の一部を改正する法律の公布について」）並びに平成27年10月23日付け福岡医発第2019号（地）（「児童福祉法の一部を改正する法律」の制定に伴う指定医療機関及び指定医制度について（周知依頼）」）にてご対応をお願いしているところですが、今般、別紙のとおり、平成26年12月19日より「小児慢性特定疾病医療費支給認定申請」の受付が開始されたことについて、福岡県保健医療介護部より周知依頼がありました。

また、本件に鑑み、対象となる疾病および症状の程度について、平成26年12月18日に厚生労働省より「児童福祉法第六条の二第一項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第二項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度」が告示され、同日付で厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長より、医療費助成の支給認定に係る留意事項が示された旨、別紙のとおり日本医師会より情報提供がありましたので併せてお知らせします。

つきましては、貴会におかれまして本件について了知いただきますようお願いいたします。

なお、既に指定医の申請をされ、指定を受けた先生方には福岡県より直接通知されますことを申し添えます。

記

1. 受付開始 平成26年12月19日（金）
2. 受付場所 申請者の住所地を所管する保健福祉（環境）事務所（大牟田市にあっては保健所）※別紙参照
3. 対象疾病 別紙「児童福祉法第六条の二第一項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第二項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度」のとおり
4. 医師意見書（診断書）の入手先
小児慢性特定疾病情報センター <http://www.shouman.jp/>
上記2の保健福祉（環境）事務所
5. 参 考 福岡県ホームページ
<http://www.pref.fukuoka.lg.jp/contents/syouman-fukuoka1.html>

「公印省略」

26 健第 4579 号

平成 26 年 12 月 19 日

公益社団法人福岡県医師会長 殿

福岡県保健医療介護部長
(健康増進課)

小児慢性特定疾病医療費支給認定申請の受付について (依頼)

本県の小児慢性特定疾病対策の推進につきましては、日頃から御協力を賜り、厚く御礼申し上げます。

さて、平成 26 年 5 月 30 日に「児童福祉法の一部を改正する法律」が公布され、平成 27 年 1 月 1 日から新たな小児慢性特定疾病医療費助成制度が始まります。

これに伴い、平成 27 年 1 月 1 日以降に新たに新制度における医療費助成を希望する方の標記申請の受付を下記のとおり開始します。

つきましては、貴会員へ周知いただきますようよろしくお願いします。

記

- 1 受付開始日 平成 26 年 12 月 19 日 (金)
- 2 受付場所 申請者の住所地を所管する保健福祉 (環境) 事務所 (大牟田市にあっては保健所)
別添「問い合わせ先・申請手続等の書類の提出先」を参照ください。
- 3 対象疾病 別添「児童福祉法第 6 条の 2 第 1 項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第 2 項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度」のとおり
- 4 医療意見書 (診断書) の入手先
小児慢性特定疾病情報センター <http://www.shouman.jp/>
上記 2 の保健福祉 (環境) 事務所等
- 5 その他
申請手続の詳細については、福岡県ホームページをご覧ください。
<http://www.pref.fukuoka.lg.jp/contents/syouman-fukuoka1.html>

福岡県保健医療介護部
健康増進課母子保健係
電話 092-643-3307

お問い合わせ先及び申請手続き等の書類の提出先 一覧

名 称	電 話 番 号	所 在 地	対象市町村
筑紫保健福祉環境事務所	092-513-5583	大野城市白木原3丁目5-25 筑紫総合庁舎	筑紫野市 春日市 大野城市 太宰府市 筑紫郡
糸島保健福祉事務所	092-322-1439	糸島市浦志2丁目3-1 糸島総合庁舎	糸島市
粕屋保健福祉事務所	092-939-1534	糟屋郡粕屋町大字戸原235-7	古賀市 糟屋郡
宗像・遠賀保健福祉環境事務所	0940-36-2366	宗像市東郷1丁目2-1 宗像総合庁舎	中間市 宗像市 福津市 遠賀郡
嘉穂・鞍手保健福祉環境事務所	0948-21-4815	飯塚市新立岩8-1 飯塚総合庁舎	直方市 飯塚市 宮若市 嘉麻市 鞍手郡 嘉穂郡
田川保健福祉事務所	0947-42-9345	田川市大字伊田松原通り3292-2 田川総合庁舎	田川市 田川郡
北筑後保健福祉環境事務所	0946-22-3964	朝倉市甘木2014番地1 朝倉総合庁舎	小郡市 うきは市 朝倉市 朝倉郡 三井郡
南筑後保健福祉環境事務所	0944-72-2185	柳川市三橋町今古賀8-1 柳川総合庁舎	柳川市 八女市 筑後市 大川市 みやま市 三潞郡 八女郡
京築保健福祉環境事務所	0930-23-2690	行橋市中央1丁目2-1 行橋総合庁舎	行橋市 豊前市 京都郡 築上郡
大牟田市児童家庭課	0944-41-2661	大牟田市有明町2-3	大牟田市

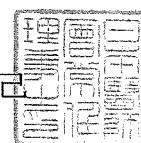
(地Ⅲ244)

平成26年12月22日

都道府県医師会
担当理事 殿

日本医師会常任理事

石川 広己



児童福祉法第六条の二第一項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第二項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度等について

児童福祉法の一部を改正する法律（平成26年法律第47号）が平成27年1月1日より施行され、小児慢性特定疾病の患者に対する新たな医療費助成制度が開始されることに伴い、今般、その対象となる疾病及び状態の程度について、「児童福祉法第六条の二第一項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第二項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度（平成26年12月18日厚生労働省告示第475号）」（以下、疾病告示という。）として新たに制定されましたので、ご連絡申し上げます。

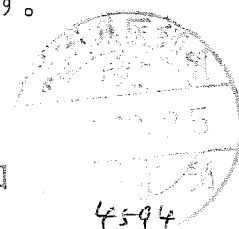
また、疾病告示の制定に伴い、12月18日付けで厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長より通知が発出され、医療費助成の支給認定に係る留意事項が示されましたので併せてご送付いたします。

なお、厚生労働省当局より、各疾病に係る概要、診断の手引き及び医療意見書（診断書）につきましては、小児慢性特定疾病情報センターのホームページ（<http://www.shouman.jp/>）への掲載により周知を図る旨の連絡があり、本会宛てに周知方依頼がありました。

医療意見書の書式につきましては、現時点ではPDFファイルのみの提供であり、本会として医療意見書を作成する小児慢性特定疾病指定医の事務負担等を考慮し、直接入力可能な形式での書式を作成・公開するよう厚生労働省当局に申し入れましたが、登録管理システムの早期稼働に向けて準備を進めているとのことであり、現時点におきましては、当該様式を印刷の上、活用いただきますようよろしくお願い申し上げます。

つきましては、貴会におかれましても本件についてご了解のうえ、貴会管内郡市区医師会等に対する周知方について、ご高配のほどよろしくお願い申し上げます。

各医師会通知



○厚生労働省告示第四百七十五号

児童福祉法（昭和二十二年法律第百六十四号）第六条の二第一項及び第二項の規定に基づき、児童福祉法第二十一条の五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（平成十七年厚生労働省告示第二十三号）の全部を次のように改正し、平成二十七年一月一日から適用する。

平成二十六年十二月十八日

厚生労働大臣 塩崎 恭久

児童福祉法第六条の二第一項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第二項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度
児童福祉法第六条の二第一項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第二項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度は、第一表から第十四表までに掲げるとおりとする。

第一表 悪性新生物

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
固形腫瘍 （中枢神	1	悪性胸腺腫	組織と部位が明確に診断されている 場合。治療終了後から5年を経過し

経系腫瘍 を除く。)			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	悪性黒色腫	同上
	3	悪性骨巨細胞腫	同上
	4	悪性ラブドイド腫瘍	同上
	5	ウィルムス腫瘍／腎芽腫	同上
	6	横紋筋肉腫	同上
	7	褐色細胞腫	同上
	8	滑膜肉腫	同上
	9	肝芽腫	同上
	10	肝細胞癌 ^{がん}	同上
	11	気管支腫瘍	同上
	12	胸膜肺芽腫	同上
	13	甲状腺癌 ^{がん}	同上
	14	骨軟骨腫症	同上
	15	骨肉腫	同上

16	混合性 ^{はい} 胚細胞腫瘍	同上
17	脂肪肉腫	同上
18	絨毛癌 ^{じゅうがん}	同上
19	上咽頭癌 ^{がん}	同上
20	神経芽腫	同上
21	神経節芽腫	同上
22	腎細胞癌 ^{がん}	同上
23	腎明細胞肉腫	同上
24	睪芽腫 ^{すい}	同上
25	性索間質性腫瘍	同上
26	線維形成性小円形細胞腫瘍	同上
27	線維肉腫	同上
28	胎児性癌 ^{がん}	同上
29	唾液腺癌 ^{がん}	同上
30	多胎芽腫	同上
31	軟骨芽細胞腫	同上

	32	軟骨肉腫	同上
	33	副腎皮質癌 ^{がん}	同上
	34	平滑筋肉腫	同上
	35	胞巣状軟部肉腫	同上
	36	未分化神経外胚葉性腫瘍（末梢 ^{はい} 性 ^{しょう} のものに限る。）	同上
	37	未分化肉腫	同上
	38	未分化胚細胞腫 ^{はい}	同上
	39	明細胞肉腫（腎明細胞肉腫を除く。）	同上
	40	網膜芽細胞腫	同上
	41	ユーイング肉腫	同上
	42	卵黄囊腫 ^{のう}	同上
	43	1 から42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。）	同上
骨髄異形成症候群	44	骨髄異形成症候群	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を経過し

			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。
組 織 球 症	45	血球貪食性リンパ組織球症	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を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。
	46	ランゲルハンス細胞組織球症	同上
	47	45及び46に掲げるもののほか、組織球症	同上
中 枢 神 経 系 腫 瘍	48	悪性神経鞘 ^{しやう} 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年を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。
	49	異型奇形腫瘍／ラブドイド腫瘍	同上

50	下垂体腺腫	同上
51	奇形腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）	同上
52	^{こう} 膠芽腫	同上
53	上衣腫	同上
54	松果体腫	同上
55	神経 ^{しやう} 鞘腫	同上
56	神経節 ^{こう} 膠腫	同上
57	神経節腫	同上
58	髓芽腫	同上
59	髓膜腫	同上
60	頭蓋咽頭腫	同上
61	頭蓋内 ^{はい} 胚細胞腫瘍	同上
62	脊索腫	同上
63	退形成性星細胞腫	同上
64	びまん性星細胞腫	同上
65	乏突起神経 ^{こう} 膠腫	同上

	66	未分化神経外胚葉性腫瘍（中枢性のものに限る。）	同上
	67	脈絡叢 ^{そう} 乳頭腫	同上
	68	毛様細胞性星細胞腫	同上
	69	48から68までに掲げるもののほか、中枢神経系腫瘍	同上
白血 病	70	急性巨核芽球性白血病	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を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	急性骨髄性白血病、最未分化	同上
	72	急性骨髄単球性白血病	同上
	73	急性赤白血病	同上
	74	急性前骨髄球性白血病	同上
	75	急性単球性白血病	同上
	76	若年性骨髄単球性白血病	同上

	77	成熟 B 細胞急性リンパ性白血病	同上
	78	成熟を伴う急性骨髄性白血病	同上
	79	成熟を伴わない急性骨髄性白血病	同上
	80	前駆 B 細胞急性リンパ性白血病	同上
	81	T 細胞急性リンパ性白血病	同上
	82	NK（ナチュラルキラー）細胞白血病	同上
	83	慢性骨髄性白血病	同上
	84	慢性骨髄単球性白血病	同上
	85	70から84までに掲げるもののほか、白血病	同上
リンパ腫	86	成熟 B 細胞リンパ腫	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から 5 年を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。
	87	T リンパ芽球性リンパ腫	同上
	88	B リンパ芽球性リンパ腫	同上

	89	ホジキンリンパ腫	同上
	90	未分化大細胞リンパ腫	同上
	91	86から90までに掲げるもののほか、リンパ腫	同上

備考

この表に掲げる疾病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、第五表備考に定める基準を満たすものを対象とする。

第二表 慢性腎疾患

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
アミロイド腎	1	アミロイド腎	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）	2	萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合

家族性若 年性高尿 酸血症性 腎症	3	家族性若年性高尿酸血症性腎症	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
ギッテル マン症候 群	4	ギッテルマン症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
腎奇形	5	寡巨大糸球体症	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
	6	腎無形成	同上
	7	多 ^{のう} 嚢胞性異形成腎	同上
	8	多 ^{のう} 発性嚢胞腎	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
	9	低形成腎	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
	10	ポッター症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は

			は腎移植を行った場合
	11	5 から10までに掲げるもののほか、腎奇形	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
腎血管性 高血圧	12	腎血管性高血圧	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
腎静脈血 栓症	13	腎静脈血栓症	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
腎動静脈 ろう 瘻	14	腎動静脈瘻 ^{ろう}	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
腎尿管結 石	15	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又は腎移植を行った場合
尿細管性 アシドー シス	16	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又は腎移植を行った場合
尿路奇形	17	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又は腎移植を行った場合
	18	ぼうこう 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
	19	17及び18に掲げるもののほか、尿路奇形	同上
ネフローゼ症候群	20	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、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
	21	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 ア 半年間で3回以上再発した場合 又は1年間に4回以上再発した場合 イ 治療で免疫抑制薬又は生物学的

		製剤を用いる場合 ウ 腎移植を行った場合
22	びまん性メサンギウム硬化症	次のいずれかに該当する場合 ア 先天性ネフローゼ症候群の場合 イ 治療で薬物療法を行っている場合 ウ 腎移植を行った場合
23	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	同上
24	膜性腎症	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、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
25	20から24までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 先天性ネフローゼ症候群の場合

			イ 半年間で3回以上再発した場合 又は1年間に4回以上再発した場合 ウ 治療で免疫抑制薬又は生物学的製剤を用いる場合 エ ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群の場合 オ 腎移植を行った場合
ネフロン ろう 癆	26	ネフロン ^{ろう} 癆	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
バーター 症候群	27	バーター症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
ファンコーニ 症候群	28	ファンコーニ症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
慢性糸球	29	I g A腎症	病理診断で診断が確定し、治療でス

体腎炎			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、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
	30	エプスタイン症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合
	31	急速進行性糸球体腎炎（顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。）	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、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合
	32	急速進行性糸球体腎炎（多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。）	同上
	33	抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー症候群）	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、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
34	紫斑病性腎炎	同上
35	ネイル・パテラ症候群（爪 ^{しつ} 膝蓋症候群）	同上
36	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 ^{しょう} 漿交換療法若しくは輸血のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合
37	膜性増殖性糸球体腎炎	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、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行

		った場合
38	慢性糸球体腎炎（アルポート症候群によるものに限る。）	同上
39	メサングウム増殖性糸球体腎炎（I g A 腎症を除く。）	同上
40	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、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合
41	29から40までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	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、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合

慢性腎盂腎炎	42	慢性腎盂腎炎	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
慢性腎不全	43	慢性腎不全（急性尿細管壊死又は腎虚血によるものに限る。）	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
	44	慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る。）	同上
慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	45	慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合
ロウ症候群	46	ロウ症候群	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合

備考

この表で掲げる疾病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

病の状態の程度が腎機能低下が見られる場合であって、第五表備考に定める基準を満たすものを対象とする。

第三表 慢性呼吸器疾患

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
間質性肺炎	1	先天性肺胞 ^{たん} 蛋白症（遺伝子異常が原因の間質性肺疾患を含む。）	左欄の疾病名に該当する場合
	2	特発性間質性肺炎	同上
	3	肺胞微石症	同上
気管支拡張症	4	気管支拡張症	気管支炎や肺炎を繰り返す場合
気管支喘 ^{ぜん} 息	5	気管支喘 ^{ぜん} 息	次のいずれかに該当する場合 ア 1年以内に3か月に3回以上の大発作があった場合 イ 1年以内に意識障害を伴う大発作があった場合 ウ 治療で人工呼吸管理又は挿管を

			行う場合 エ 生物学的製剤の投与を行った場合 オ おおむね1か月以上の長期入院療法を行う場合
気道狭窄 ^{さく}	6	気道狭窄 ^{さく}	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をいう。）、酸素療法、気道拡張術・形成術後、中心静脈栄養又は経管栄養のうち一つ以上を行う場合（急性期のものを除く。）。咽頭狭窄^{さく}については、気管切開術、上顎下顎延長術を除く通常の手術（アデノイド切除術、扁桃摘出術^{へん}、咽頭形成術等）により治療する場合は対象としない。

先天性横 隔膜ヘル ニア	7	先天性横隔膜ヘルニア	治療が必要な場合
先天性中 枢性低換 気症候群	8	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 を必要とするものをいう。）、酸素 療法、中心静脈栄養又は横隔膜ペー シングのうち一つ以上を行う場合
線毛機能 不全症候 群	9	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候 群を含む。）	治療が必要な場合
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
のう 嚢胞性線 維症	11	のう 嚢胞性線維症	治療が必要な場合

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
慢性肺疾患	13	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をいう。）、酸素療法又は中心静脈栄養のうち一つ以上を行う場合
リンパ管 腫／リン パ管腫症	14	リンパ管腫／リンパ管腫症	治療が必要な場合

第四表 慢性心疾患

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
一側肺動 脈欠損	1	一側肺動脈欠損	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
右室二腔 ^{くう} 症	2	右室二腔 ^{くう} 症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合

エプスタ イン病	3	エプスタイン病	治療中である場合又は第2基準若し くは第3基準を満たす場合
拡張型心 筋症	4	拡張型心筋症	左欄の疾病名に該当する場合
川崎病性 冠動脈 ^{りゅう} 瘤	5	川崎病性冠動脈 ^{りゅう} 瘤	一過性でないことが確実な冠動脈異 常所見（拡張、 ^{りゅう} 瘤形成、巨大 ^{りゅう} 瘤又は 狭窄 ^{さく} ）を確認し、継続的な治療が行 われている場合
冠動脈狭 窄 ^{さく} 症（川 崎病によ るものを 除く。）	6	冠動脈狭窄 ^{さく} 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
完全型房 室中隔欠 損症	7	完全型房室中隔欠損症（完全型心内膜床 欠損症）	治療中である場合又は第2基準を満 たす場合

完全大血管転位症	8	完全大血管転位症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
完全房室ブロック	9	完全房室ブロック	左欄の疾病名に該当する場合
冠動脈起 始異常	10	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
	11	右冠動脈肺動脈起始症	同上
	12	10及び11に掲げるもののほか、冠動脈起 始異常	同上
脚ブロック	13	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
Q T 延長 症候群	14	Q T 延長症候群	左欄の疾病名に該当する場合
虚血性心 疾患	15	狭心症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	16	心筋梗塞	同上
血管輪	17	左肺動脈右肺動脈起始症	治療中である場合又は第2基準を満

			たす場合
	18	重複大動脈弓症	同上
	19	17及び18に掲げるもののほか、血管輪	同上
拘束型心筋症	20	拘束型心筋症	左欄の疾病名に該当する場合
左室右房交通症	21	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
左心低形成症候群	22	左心低形成症候群	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
三心房心	23	三心房心	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
三尖弁閉鎖症 ^{せん}	24	三尖弁閉鎖症 ^{せん}	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
収縮性心膜炎	25	収縮性心膜炎	第1基準を満たす場合
上室頻拍	26	上室頻拍（W P W症候群によるものに限	第1基準を満たす場合

		る。)	
	27	多源性心房頻拍	同上
	28	26及び27に掲げるもののほか、上室頻拍	同上
心筋緻密化障害	29	心筋緻密化障害	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
心室細動	30	心室細動	左欄の疾病名に該当する場合
心室中隔欠損症	31	心室中隔欠損症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
心室頻拍	32	カテコラミン誘発多形性心室頻拍	第1基準を満たす場合
	33	ベラパミル感受性心室頻拍	同上
	34	32及び33に掲げるもののほか、心室頻拍	同上
心室 ^{りゅう} 瘤	35	心室 ^{りゅう} 瘤	第1基準を満たす場合
心臓腫瘍	36	心臓腫瘍	第1基準、第2基準又は第3基準を満たす場合
心臓弁膜症	37	三尖 ^{せん} 弁狭窄 ^{さく} 症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合

	38	三尖弁閉鎖不全症 ^{せん}	同上
	39	僧帽弁狭窄症 ^{さく}	同上
	40	僧帽弁閉鎖不全症	同上
	41	大動脈弁狭窄症 ^{さく}	同上
	42	大動脈弁閉鎖不全症	同上
	43	肺動脈弁狭窄症 ^{さく}	同上
	44	肺動脈弁閉鎖不全症	同上
心内膜線 維弾性症	45	心内膜線維弾性症	左欄の疾病名に該当する場合
心房細動	46	心房細動	第1基準を満たす場合
心房粗動	47	心房粗動	第1基準を満たす場合
心房中隔 欠損症	48	静脈洞型心房中隔欠損症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	49	単心房症	同上
	50	二次孔型心房中隔欠損症	同上
	51	不完全型房室中隔欠損症（不完全型心内	同上

		膜床欠損症)	
先天性修正大血管転位症	52	先天性修正大血管転位症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
先天性心膜欠損症	53	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
総動脈幹遺残症	54	総動脈幹遺残症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合
僧帽弁弁上輪	55	僧帽弁弁上輪	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
大動脈弓閉塞症	56	大動脈弓閉塞症（大動脈弓離断複合を除く。）	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	57	大動脈弓離断複合	同上
大動脈狭 さく 窄症	58	ウィリアムズ症候群	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	59	大動脈縮 ^{さく} 窄症	同上

	60	大動脈縮窄複合 ^{さく}	同上
	61	大動脈弁上狭窄症 ^{さく}	同上
	62	58から61までに掲げるもののほか、大動脈狭窄症 ^{さく}	同上
大動脈肺動脈窓	63	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
大動脈弁下狭窄症 ^{さく}	64	大動脈弁下狭窄症 ^{さく}	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
大動脈瘤 ^{りゅう}	65	大動脈瘤 ^{りゅう} （バルサルバ洞動脈瘤 ^{りゅう} を除く。）	破裂の場合又は破裂が予想される場合
	66	バルサルバ洞動脈瘤 ^{りゅう}	同上
多源性心室期外収縮	67	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
単心室症	68	単心室症	治療中である場合又は第2基準若しくは第3基準を満たす場合

動 静 脈 瘻 ^{ろう}	69	冠動脈瘻 ^{ろう}	治療中である場合又は第 2 基準を満たす場合
	70	肺動静脈瘻 ^{ろう}	同上
	71	69及び70に掲げるもののほか、動静脈瘻 ^{ろう}	同上
洞 不 全 症 候 群	72	洞不全症候群	左欄の疾病名に該当する場合
動 脈 管 開 存 症	73	動脈管開存症	治療中である場合又は第 2 基準を満たす場合
内 臓 錯 位 症 候 群	74	多脾症候群 ^ひ	治療中である場合又は第 2 基準若しくは第 3 基準を満たす場合
	75	無脾症候群 ^ひ	同上
肺 静 脈 還 流 異 常 症	76	総肺静脈還流異常症	治療中である場合又は第 2 基準若しくは第 3 基準を満たす場合
	77	部分肺静脈還流異常症	同上
肺 静 脈 狭 窄 症 ^{さく}	78	肺静脈狭窄症 ^{さく}	治療中である場合又は第 2 基準若しくは第 3 基準を満たす場合

肺動脈狭 さく 窄症	79	肺動脈弁上狭窄症 ^{さく}	治療中である場合又は第 2 基準を満たす場合
	80	末梢 ^{しょう} 性肺動脈狭窄症 ^{さく}	同上
肺動脈上 行大動脈 起始症	81	肺動脈上行大動脈起始症	治療中である場合又は第 2 基準若しくは第 3 基準を満たす場合
肺動脈性 肺高血圧 症	82	肺動脈性肺高血圧症	左欄の疾病名に該当する場合
肺動脈閉 鎖症	83	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	治療中である場合又は第 2 基準若しくは第 3 基準を満たす場合
	84	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	同上
肺動脈弁 下狭窄症 ^{さく}	85	肺動脈弁下狭窄症 ^{さく}	治療中である場合又は第 2 基準を満たす場合
肺動脈弁	86	肺動脈弁欠損	治療中である場合又は第 2 基準若し

欠 損			くは第 3 基準を満たす場合
肥 大 型 心 筋 症	87	肥大型心筋症	左欄の疾病名に該当する場合
フ ァ ロ ー 四 徴 症	88	ファロー四徴症	治療中である場合又は第 2 基準若し くは第 3 基準を満たす場合
フ ォ ン タ ン 術 後 症 候 群	89	フォンタン術後症候群	フォンタン型手術を行った場合
不 整 脈 源 性 右 室 心 筋 症	90	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
慢 性 心 筋 炎	91	慢性心筋炎	第 1 基準を満たす場合
慢 性 心 膜 炎	92	慢性心膜炎	第 1 基準を満たす場合
慢 性 肺 性	93	慢性肺性心	治療中である場合又は第 2 基準若し

心			くは第3基準を満たす場合
モビッツ 2型ブ ロック	94	モビッツ2型ブロック	左欄の疾病名に該当する場合
両大血管 右室起始 症	95	タウジッヒ・ビング奇形	治療中である場合又は第2基準若し くは第3基準を満たす場合
	96	両大血管右室起始症（タウジッヒ・ビン グ奇形を除く。）	治療中である場合又は第2基準を満 たす場合
両大血管 左室起始 症	97	両大血管左室起始症	治療中である場合又は第2基準を満 たす場合

備考

本表中「第1基準」、「第2基準」及び「第3基準」とは、それぞれ次の表の右欄に掲げる基準をいう。

第1基準	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 ^{しょう} 血管拡張薬、 β 遮断薬又は肺血管拡張薬のいずれかが投与されている場合であること。
------	---

第2基準	次の①から⑨まで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、心房粗細動又は高度房室ブロック、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であること。

第五表 内分泌疾患

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
アルドステロン症	1	アルドステロン症	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
アンドロゲン過剰症（思春期早発症	2	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。）	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

を除く。)			
エストロゲン過剰症（思春期早発症を除く。）	3	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
下垂体機能低下症	4	後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、備考に定める基準を満たすものに限る。
	5	先天性下垂体機能低下症	同上
下垂体性巨人症	6	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
偽性低アルドステ	7	偽性低アルドステロン症	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

ロ ン 症			
偽性副甲状腺機能低下症	8	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。
	9	偽性副甲状腺機能低下症（偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く。）	同上
クッシング症候群	10	異所性副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）産生症候群	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
	11	クッシング病	同上
	12	副腎腺腫	同上
	13	副腎皮質結節性過形成	同上
	14	10から13までに掲げるもののほか、クッ	同上

		シング症候群	
グルカゴ ノーマ	15	グルカゴノーマ	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
原発性低 リン血症 性くる病	16	原発性低リン血症性くる病	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。
高インス リン血性 低血糖症	17	インスリノーマ	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法又は胃 ^{ろう} 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
	18	先天性高インスリン血症	同上
	19	17及び18に掲げるもののほか、高インスリン血性低血糖症	同上
高ゴナド トロピン	20	精巣形成不全	治療で補充療法を行っている場合
	21	卵巣形成不全	同上

性性腺機能低下症	22	20及び21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	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
甲状腺機能亢進症	23	甲状腺機能亢進症（バセドウ病を除く。）	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
	24	バセドウ病	同上
甲状腺機能低下症	25	萎縮性甲状腺炎	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
	26	橋本病	同上
	27	25及び26に掲げるもののほか、後天性甲状腺機能低下症	同上
	28	異所性甲状腺	同上
	29	甲状腺刺激ホルモン（T S H）分泌低下症（先天性に限る。）	同上
	30	無甲状腺症	同上
	31	28から30までに掲げるもののほか、先天性甲状腺機能低下症	同上

甲状腺ホルモン不応症	32	甲状腺ホルモン不応症	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
高プロラクチン血症	33	高プロラクチン血症	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
抗利尿ホルモン（ADH）不適合分泌症候群	34	抗利尿ホルモン（ADH）不適合分泌症候群	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
骨形成不全症	35	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
自己免疫性多内分泌腺症候	36	自己免疫性多内分泌腺症候群 1 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。ビタミンDの維持療法を行っている場

群			合も対象とする。
	37	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
思 春 期 早 発 症	38	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
	39	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	同上
脂 肪 異 栄 養 症（脂 肪萎縮症）	40	脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）	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
消 化 管 ホ ル モ ン 産 生 腫 瘍	41	ガストリノーマ	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
	42	カルチノイド症候群	同上
	43	V I P 産生腫瘍	同上
成 長 ホ ル モ ン（G H）不 応	44	インスリン様成長因子 1（I G F－1） 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
	45	成長ホルモン（G H）不応性症候群（イ	同上

性症候群		ンスリン様成長因子 1 (I G F - 1) 不応症を除く。)	
成長ホルモン (G H) 分泌不全性低身長症	46	成長ホルモン (G H) 分泌不全性低身長症 (脳の器質的原因によるものに限る。)	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、備考に定める基準を満たすものに限る。
	47	成長ホルモン (G H) 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
性分化疾患	48	アンドロゲン不応症	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
	49	17 β - ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	同上
	50	5 α - 還元酵素欠損症	同上
	51	48 から 50 までに掲げるもののほか、46, X Y 性分化疾患	同上

	52	混合性性腺異形成症	同上
	53	46, X X 性分化疾患	同上
	54	卵精巢性性分化疾患	同上
腺腫様甲状腺腫	55	腺腫様甲状腺腫	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
先端巨大症	56	先端巨大症	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
先天性副腎過形成症	57	11 β —水酸化酵素欠損症	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	3 β —ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	同上
	59	17 α —水酸化酵素欠損症	同上
	60	21—水酸化酵素欠損症	同上
	61	P 450酸化還元酵素欠損症	同上
	62	リポイド副腎過形成症	同上
	63	57から62までに掲げるもののほか、先天	同上

		性副腎過形成症	
多 ^{のう} 嚢胞性 卵巣症候 群	64	多 ^{のう} 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
多発性内 分泌腫瘍	65	多発性内分泌腫瘍1型（ウェルマー症候 群）	手術を実施し、かつ、術後も治療が 必要な場合
	66	多発性内分泌腫瘍2型（シップル症候群）	同上
	67	65及び66に掲げるもののほか、多発性内 分泌腫瘍	同上
中枢性塩 喪失症候 群	68	中枢性塩喪失症候群	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
低アルド ステロン 症	69	アルドステロン合成酵素欠損症	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
	70	低レニン性低アルドステロン症	同上
	71	69及び70に掲げるもののほか、低アルド	同上

		ステロン症	
低ゴナド トロピン 性性腺機 能低下症	72	カルマン症候群	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
	73	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症（カ ルマン症候群を除く。）	同上
軟骨異栄 養症	74	軟骨低形成症	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 には、備考に定める基準を満たすも のに限る。
	75	軟骨無形成症	同上
尿崩症	76	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）	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
	77	腎性尿崩症	同上
	78	中枢性尿崩症	同上
ビタミン	79	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

D 依存性 くる病			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。
ビタ ミン D 抵抗性 骨 軟 化 症	80	ビタ ミンD 抵抗性骨軟化症	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。
副 甲 状 腺 機 能 亢 進 症	81	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。
副 甲 状 腺 機 能 低 下 症	82	副甲状腺機能低下症（副甲状腺欠損症を 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。ビ タミンDの維持療法を行っている場 合も対象とする。
	83	副甲状腺欠損症	同上

慢性副腎 皮質機能 低下症	84	グルココルチコイド抵抗症	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
	85	先天性副腎低形成症	同上
	86	副腎皮質刺激ホルモン（A C T H）単独 欠損症	同上
	87	副腎皮質刺激ホルモン（A C T H）不応 症	同上
	88	84から87までに掲げるもののほか、慢性 副腎皮質機能低下症（アジソン病を含む。）	同上
見かけの 鉱質コル チコイド 過剰症候 群	89	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群（ A M E 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
リドル症 候群	90	リドル症候群	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

内分泌疾患を伴うその他の症候群	91	ターナー症候群	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には、備考に定める基準を満たすものに限る。
	92	ヌーナン症候群	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
	93	バルデー・ビードル症候群	同上
	94	プラダー・ウィリ症候群	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には、備考に定める基準を満たすものに限る。
	95	マッキューン・オルブライト症候群	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

備考

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 後天性下垂体機能低下症、先天性下垂体機能低下症又は成長ホルモン（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。）による低身長の場合 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（GH）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6 ng/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ものに限る。）（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6 ng/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 軟骨低形成症又は軟骨無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 後天性下垂体機能低下症、先天性下垂体機能低下症、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ものに限る。）又は成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的な原因によるものを除く。）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 慢性腎不全、ターナー症候群、プラダー・ウィリ症候群、軟骨低形成症又は軟骨無形成症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

男子にあっては身長156.4cm、女子にあっては身長145.4cmに達したこと。

第六表 ^{こう} 膠原病

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
血管炎症 候 群	1	結節性多発動脈炎	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、生物学的製剤又は血 ^{しょう} 漿 交換療法のうち一つ以上を用いている場合
	2	顕微鏡的多発血管炎	同上

	3	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	同上
	4	高安動脈炎	同上
	5	多発血管炎性肉芽腫症	同上
こ う 膠 原 病 疾 患	6	抗リン脂質抗体症候群	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、生物学的製剤又は血漿 ^{しょう} 交換療法のうち一つ以上を用いている場合
	7	シェーグレン症候群	同上
	8	若年性特発性関節炎	同上
	9	全身性エリテマトーデス	同上
	10	皮膚筋炎／多発性筋炎	同上
	11	ベーチェット病	同上
再発性多 発軟骨炎	12	再発性多発軟骨炎	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、生物学的製剤又は血漿 ^{しょう} 交換療法のうち一つ以上を用いている場合
自己炎症性疾患	13	インターロイキン I 受容体拮抗分子欠損症 ^{きつ}	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、生物学的製剤又は血漿 ^{しょう} 交換療法のうち一つ以上を用いている場合
	14	家族性地中海熱	同上
	15	化膿性 ^{のう} 無菌性関節炎・壊疽性 ^{えそ} 膿皮症 ^{のう} ・アクネ症候群	同上
	16	クリオピリン関連周期熱症候群	同上
	17	高 Ig D 症候群（メバロン酸キナーゼ欠損症）	同上

	18	T N F 受容体関連周期性症候群	同上
	19	中條・西村症候群	同上
	20	ブラウ症候群／若年発症サルコイドーシ ス	同上
	21	慢性再発性多発性骨髄炎	同上
	22	13から21までに掲げるもののほか、自己 炎症性疾患	同上
スティー ヴンス・ ジョンソ ン症候群	23	スティーヴンス・ジョンソン症候群	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 学的製剤又は血 ^{しょう} 漿交換療法のうち一 つ以上を用いている場合
皮膚・結 合組織疾 患	24	強皮症	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、生物学的製剤又は血漿 ^{しょう} 交換療法のうち一つ以上を用いている場合
	25	混合性結合組織病	同上

第七表 糖尿病

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
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又は I G F－1 のうち一つ以上を用いている場合
	2	インスリン受容体異常症	同上
	3	脂肪萎縮性糖尿病	同上
	4	若年発症成人型糖尿病（MODY）	同上
	5	新生児糖尿病	同上
	6	2 型糖尿病	同上
	7	1 から 6 まで掲げるもののほか、糖尿病	同上

第八表 先天性代謝異常

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
アミノ酸代謝異常症	1	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症（シトルリン血症）	左欄の疾病名に該当する場合
	2	アルギニノコハク酸尿症	同上
	3	N－アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	同上
	4	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	同上
	5	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	同上
	6	高アルギニン血症	同上
	7	高オルニチン血症	同上
	8	高チロシン血症 1 型	同上
	9	高チロシン血症 2 型	同上
	10	高チロシン血症 3 型	同上
	11	高プロリン血症	同上
	12	高メチオニン血症	同上

	13	シスチン尿症	同上
	14	シトリン欠損症	同上
	15	ハートナップ病	同上
	16	非ケトーシス型高グリシン血症	同上
	17	フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症）	同上
	18	プロリダーゼ欠損症	同上
	19	ホモシスチン尿症	同上
	20	メープルシロップ尿症	同上
	21	リジン尿性 ^{たん} 蛋白不耐症	同上
	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	同上
α 1ーアンチトリプシン欠損症	23	α 1ーアンチトリプシン欠損症	左欄の疾病名に該当する場合

金属代謝 異常症	24	亜硫酸酸化酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
	25	ウィルソン病	同上
	26	オクシピタル・ホーン症候群	同上
	27	先天性腸性肢端皮膚炎	同上
	28	無セルロプラスミン血症	同上
	29	メンケス病	同上
	30	24から29までに掲げるもののほか、金属代謝異常症	同上
結合組織 異常症	31	エーラス・ダンロス症候群	左欄の疾病名に該当する場合
	32	大理石骨病	同上
	33	低ホスファターゼ症	同上
	34	リポイドタンパク症	同上
	35	31から34までに掲げるもののほか、結合組織異常症	同上
脂質代謝 異常症	36	家族性高コレステロール血症	左欄の疾病名に該当する場合
	37	家族性複合型高脂質血症	同上

	38	原発性高カイロミクロン血症	同上
	39	高比重リポタンパク（HDL）欠乏症	同上
	40	無 β —リポタンパク血症	同上
	41	36から40までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	同上
脂肪酸代謝異常症	42	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
	43	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
	44	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
	45	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	同上
	46	三頭酵素欠損症	同上
	47	3—ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症	同上
	48	全身性カルニチン欠損症	同上

	49	短鎖アシルC o A脱水素酵素欠損症	同上
	50	中鎖アシルC o A脱水素酵素欠損症	同上
	51	42から50までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症	同上
神経伝達物質異常症	52	G A B A アミノ基転移酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
	53	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	同上
	54	チロシン水酸化酵素欠損症	同上
	55	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症	同上
	56	ビオプテリン代謝異常症	同上
	57	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	同上
	58	52から57までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症	同上
先天性ポルフィリン症	59	先天性ポルフィリン症	左欄の疾病名に該当する場合

糖質代謝 異常症	60	遺伝性フルクトース不耐症	左欄の疾病名に該当する場合
	61	ウリジル二リン酸ガラクトースー4ーエ ピメラーゼ欠損症	同上
	62	ガラクトースー1ーリン酸ウリジルトラ ンスフェラーゼ欠損症	同上
	63	ガラクトキナーゼ欠損症	同上
	64	グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病0 型）	同上
	65	グルコーストランスポーター1（GLU T1）欠損症	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	フルクトースー1，6ービスホスファターゼ欠損症	同上
	74	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
	75	60から74までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	同上
ビタミン代謝異常症	76	先天性葉酸吸収不全症	左欄の疾病名に該当する場合
	77	76に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	同上
プリンピリミジン代謝異常症	78	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
	79	オロト酸尿症	同上
	80	キサントシン尿症	同上
	81	尿酸トランスporter異常症	同上
	82	ヒポキサントングアニンホスホリボシル	同上

		トランスフェラーゼ欠損症（レッシュ・ナイハン症候群）	
	83	78から82までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症	同上
ペルオキシソーム病	84	副腎白質ジストロフィー	左欄の疾病名に該当する場合
	85	ペルオキシソーム形成異常症	同上
	86	レフサム病	同上
	87	84から86までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病	同上
ミトコンドリア病	88	スクシニル-C o A リガーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
	89	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	同上
	90	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	同上
	91	フマラーゼ欠損症	同上
	92	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	同上
	93	ミトコンドリアDNA欠失（カーンズ・セイヤー症候群を含む。）	同上

	94	ミトコンドリアDNA枯渇症候群	同上
	95	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。）	同上
	96	88から95までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病	同上
有機酸代謝異常症	97	アルカプトン尿症	左欄の疾病名に該当する場合
	98	イソ吉草酸血症	同上
	99	グリセロール尿症	同上
	100	グルタル酸血症1型	同上
	101	グルタル酸血症2型	同上
	102	原発性高シュウ酸尿症	同上
	103	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
	104	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

	105	3－ヒドロキシ－3－メチルグルタル酸血症	同上
	106	3－メチルクロトニルC o Aカルボキシラーゼ欠損症	同上
	107	先天性胆汁酸代謝異常症	同上
	108	複合カルボキシラーゼ欠損症	同上
	109	プロピオン酸血症	同上
	110	β －ケトチオラーゼ欠損症	同上
	111	メチルグルタコン酸尿症	同上
	112	メチルマロン酸血症	同上
	113	97から112までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	同上
ライソゾーム病	114	アスパルチルグルコサミン尿症	左欄の疾病名に該当する場合
	115	異染性白質ジストロフィー	同上
	116	ガラクトシアリドーシス	同上
	117	クラッペ病	同上

118	ゴーシェ病	同上
119	酸性リパーゼ欠損症	同上
120	シアリドーシス	同上
121	GM1ーガングリオシドーシス	同上
122	GM2ーガングリオシドーシス	同上
123	シスチン症	同上
124	神経セロイドリポフスチン症	同上
125	ニーマン・ピック病	同上
126	ファーバー病	同上
127	ファブリー病	同上
128	フコシドーシス	同上
129	ポンペ病	同上
130	マルチプルスルファターゼ欠損症	同上
131	マンノシドーシス	同上
132	ムコ多糖症Ⅰ型	同上
133	ムコ多糖症Ⅱ型	同上

	134	ムコ多糖症Ⅲ型	同上
	135	ムコ多糖症Ⅳ型	同上
	136	ムコ多糖症Ⅵ型	同上
	137	ムコ多糖症Ⅶ型	同上
	138	ムコリピドーシスⅡ型（Ⅰ-cell病）	同上
	139	ムコリピドーシスⅢ型	同上
	140	遊離シアル酸蓄積症	同上
	141	114から140までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	同上

第九表 血液疾患

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
遺 伝 性 出 血性末 梢 ^{しょう} 血 管 拡 張 症	1	遺伝性出血性末 梢 ^{しょう} 血管拡張症	治療で補充療法、G－C S F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、腹膜透析又は血液透析

			のうち一つ以上を実施する場合
遺 伝 性 溶 血 性 貧 血	2	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／ μ L以下の状態が持続する場合
	3	鎌状赤血球症	治療で補充療法、G－C S F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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	4	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／ μ L以下の状態が持続する場合
	5	口唇赤血球症	治療で補充療法を行っている場合
	6	サラセミア	治療で継続的に補充療法若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
	7	ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	検査で血中ヘモグロビン値10g／dL以下又は赤血球数350万／ μ L以下の状態が持続する場合
	8	不安定ヘモグロビン症	治療で継続的に補充療法若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
	9	2から8までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血	治療で補充療法を行っている場合
カサバツハ・メリット症候群	10	カサバツハ・メリット症候群	治療で補充療法、G－C S F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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
家族性赤	11	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

血球増加症			抗凝固療法を行っている場合
巨赤芽球性貧血	12	巨赤芽球性貧血	治療で補充療法を行っている場合
血小板機能異常症	13	血小板放出機構異常症	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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	14	血小板無力症	同上
	15	ベルナール・スーリエ症候群	同上
	16	13から15までに掲げるもののほか、血小板機能異常症	同上
血小板減少症（脾	17	血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。）	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

機能亢進症によるものをいう。)			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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
血小板減少性紫斑病	18	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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	19	18に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病	同上
血栓性血小板減少性紫斑病	20	血栓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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
骨髄線維症	21	骨髄線維症	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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
再生不良性貧血	22	再生不良性貧血	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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
自己免疫性溶血性	23	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

貧血			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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	24	発作性寒冷ヘモグロビン尿症	同上
	25	23及び24に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血（A I H Aを含む。）	同上
周期性血小板減少症	26	周期性血小板減少症	治療で補充療法、G－C S F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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
真性多血症	27	真性多血症	治療で補充療法、G－C S F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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
赤芽球癆 ^{ろう}	28	後天性赤芽球癆 ^{ろう}	治療で補充療法、G－C S F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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	29	先天性赤芽球癆 ^{ろう} （ダイヤモンド・ブラックファン貧血）	同上
先天性アンチトロンビン欠乏症	30	先天性アンチトロンビン欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合
先天性血	31	血友病 A	左欄の疾病名に該当する場合

液凝固因子異常	32	血友病 B	同上
	33	先天性フィブリノーゲン欠乏症	同上
	34	先天性プロトロンビン欠乏症	同上
	35	第Ⅴ因子欠乏症	同上
	36	第Ⅶ因子欠乏症	同上
	37	第Ⅹ因子欠乏症	同上
	38	第Ⅺ因子欠乏症	同上
	39	第Ⅻ因子欠乏症	同上
	40	第Ⅼ因子欠乏症	同上
	41	フォンウィルブランド病	同上
先天性骨髓不全症候群	42	31から41までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常	同上
	43	先天性無巨核球性血小板減少症	治療で補充療法、G－C S F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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	44	ファンconi貧血	同上
先天性赤血球形成異常性貧血	45	先天性赤血球形成異常性貧血	治療で補充療法若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
先天性プロテインC欠乏症	46	先天性プロテインC欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合
先天性プロテインS欠乏症	47	先天性プロテインS欠乏症	左欄の疾病名に該当する場合
鉄芽球性貧血	48	鉄芽球性貧血	治療で補充療法若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

微小血管 障害性溶 血性貧血	49	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
発作性夜 間へモグ ロビン尿 症	50	発作性夜間へモグロビン尿症	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、腹膜透析又は血液透析 のうち一つ以上を実施する場合
本態性血 小板血症	51	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
無トラン スフェリ ン血症	52	無トランスフェリン血症	左欄の疾病名に該当する場合
メイ・ヘ グリン異	53	メイ・ヘグリン異常症	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

常 症			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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）	54	溶血性貧血（脾機能亢進症によるものに限る。）	治療で補充療法、G—C S F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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合

第十表 免疫疾患

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
液性免疫不全を主とする疾患	1	I g Gサブクラス欠損症	感染症の予防や治療で補充療法を実施する場合、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
2	X連鎖無ガンマグロブリン血症	治療で補充療法、G－C S F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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
3	高 I g M症候群	同上
4	選択的 I g A欠損	感染症の予防や治療で補充療法を実施する場合、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
5	特異抗体産生不全症	同上
6	乳児一過性低ガンマグロブリン血症	同上

	7	分類不能型免疫不全症	治療で補充療法、G—C S F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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	8	1 から 7 までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患	同上
原発性食細胞機能不全症及び欠損症	9	周期性好中球減少症	治療で補充療法、G—C S F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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合

10	重症先天性好中球減少症	治療でG—C S F療法若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 $1500/\mu\text{L}$ 以下の状態である場合
11	9及び10に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症	同上
12	シュワッハマン・ダイヤモンド症候群	治療で補充療法、G—C S F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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
13	白血球接着不全症	同上
14	慢性肉芽腫症	同上
15	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若しく

			は抗菌薬、抗ウイルス薬若しくは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
	16	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—C S F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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	17	12から16までに掲げるもののほか、白血球機能異常	同上
好酸球増加症	18	好酸球増加症	治療で補充療法、G—C S F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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
後天性免疫不全症	19	後天性免疫不全症候群（H I V感染によるものに限る。）	左欄の疾病名に該当する場合
	20	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－C S F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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
自然免疫異常	21	I R A K 4 欠損症	治療で補充療法、G－C S F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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	22	慢性皮膚粘膜カンジダ症	同上
	23	M y D 88欠損症	同上
	24	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症 ^{はい}	同上
	25	21から24までに掲げるもののほか、自然免疫異常	同上
先天性補体欠損症	26	遺伝性血管性浮腫（C 1 インヒビター欠損症）	治療で補充療法が必要となる場合
	27	先天性補体欠損症	治療で補充療法、G－C S F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

			透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	28	26及び27に掲げるもののほか、先天性補体欠損症	同上
複合免疫不全症	29	アデノシンデアミナーゼ（ADA）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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	30	X連鎖重症複合免疫不全症	同上
	31	オーメン症候群	同上
	32	細網異形成症	同上
	33	ZAP-70欠損症	同上
	34	CD8欠損症	同上

	35	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症	同上
	36	MHCクラスⅠ欠損症	同上
	37	MHCクラスⅡ欠損症	同上
	38	29から37までに掲げるもののほか、複合免疫不全症	同上
慢性移植片対宿主病	39	慢性移植片対宿主病	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、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
慢性活動性EBウイルス感染	40	慢性活動性EBウイルス感染症	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、

染 症			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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
免 疫 調 節 障 害	41	X連鎖リンパ増殖症候群	治療で補充療法、G－C S F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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	42	自己免疫性リンパ増殖症候群（A L P S）	同上
	43	チェディアック・東症候群	同上
	44	41から43までに掲げるもののほか、免疫調節障害	同上
免 疫 不 全	45	I C F 症候群	治療で補充療法、G－C S F療法、

を伴う特徴的な症候群			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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	46	ウィスコット・オルドリッチ症候群	同上
	47	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	同上
	48	胸腺低形成（ディ・ジョージ症候群／22q 11.2欠失症候群）	同上
	49	高IgE症候群	同上
	50	シムケ症候群	同上
	51	先天性角化異常症	同上
	52	ナイミーヘン染色体不安定症候群	同上
	53	PMS 2 異常症	同上
	54	ブルーム症候群	同上

	55	毛細血管拡張性運動失調症	同上
	56	R I D D L E 症候群	同上

第十一表 神経・筋疾患

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
亜急性硬化性全脳炎	1	亜急性硬化性全脳炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
遺伝子異常による白質脳症	2	アレキサンダー病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、

			温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	3	カナバン病	同上
	4	白質消失病	同上
	5	皮質下 ^{のう} 嚢胞をもつ大頭型白質脳症	同上
	6	ペリツェウス・メルツバッヘル病	同上
エカルディ・グテイエール症候群	7	エカルディ・グテイエール症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
筋ジストロフィー	8	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾

		病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
9	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢 ^{しょう} 血管拡張薬、 β 遮断薬、肺血管拡張薬、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をいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
10	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	同上
11	肢帯型筋ジストロフィー	同上
12	デュシェンヌ型筋ジストロフィー	同上

	13	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（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	14	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	同上
重症筋無力症	15	重症筋無力症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
ジュベー	16	ジュベール症候群関連疾患	運動障害、知的障害、意識障害、自

ル症候群 関連疾患			閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
シュワルツ・ヤンペル症候群	17	シュワルツ・ヤンペル症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
小児交互性片麻痺 ^ひ	18	小児交互性片麻痺 ^ひ	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾

			病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
神経皮膚症候群	19	結節性硬化症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	20	ゴーリン症候群（基底細胞母斑症候群）	同上
	21	神経皮膚黒色症	同上
	22	フォンヒッペル・リンドウ病	同上
進行性ミオクロー	23	ウンフェルリヒト・レントボルク病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多

ヌステん かん			動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	24	ラフォラ病	同上
頭蓋骨縫 合早期癒 合症	25	アペール症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	26	クルーゾン病	同上
	27	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	同上
	28	25から27までに掲げるもののほか、重度	同上

		の頭蓋骨早期癒合症	
脊髄小脳 変性症	29	脊髄小脳変性症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
脊髄髄膜 瘤 ^{りゅう}	30	髄膜脳 ^{りゅう} 瘤	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行動又は多動）、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、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

	31	脊髄髄膜 ^{りゅう} 瘤	同上
脊髄性筋萎縮症	32	脊髄性筋萎縮症	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢 ^{しょう} 血管拡張薬、 β 遮断薬、肺血管拡張薬、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をいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
先天性感染症	33	先天性風疹 ^{しん} 症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち

			一つ以上の症状が続く場合
	34	先天性ヘルペスウイルス感染症	同上
先天性ニューロパチー	35	遺伝性運動感覚ニューロパチー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	36	先天性無痛無汗症	同上
先天性ミオパチー	37	先天性筋線維不均等症	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢 ^{しょう} 血管拡張薬、 β 遮断薬、肺血管拡張薬、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をいう。）、酸素療法

			、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
	38	セントラルコア病	同上
	39	ネマリンミオパチー	同上
	40	マルチコア病	同上
	41	ミオチューブラーミオパチー	同上
	42	ミニコア病	同上
	43	37から42までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	同上
仙尾部奇形腫	44	仙尾部奇形腫	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行動又は多動）、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、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折

			又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
早老症	45	ウェルナー症候群	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
	46	コケイン症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
多発性硬化症	47	多発性硬化症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常

			、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
難治てんかん脳症	48	點頭てんかん（ウエスト症候群）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	49	乳児重症ミオクロニーてんかん	同上
	50	レノックス・ガストー症候群	同上
難治頻回部分発作重積型急性脳炎	51	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常

			、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
乳児両側 線条体壊死	52	乳児両側線条体壊死 ^え	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
脳形成障害	53	滑脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

	54	全前脳胞症	同上
	55	先天性水頭症	同上
	56	ダンディー・ウォーカー症候群	同上
	57	中隔視神経形成異常症（ドモルシア症候群）	同上
	58	裂脳症	同上
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	59	乳児神経軸索ジストロフィー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	60	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	同上
変形性筋ジストニー	61	変形性筋ジストニー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多

一			動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー	62	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
もやもや病	63	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（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものを

			いう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
ラスムッセン脳炎	64	ラスムッセン脳炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
レット症候群	65	レット症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち

		一つ以上の症状が続く場合
--	--	--------------

第十二表 慢性消化器疾患

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
遺伝性 ^{すい} 膵炎	1	遺伝性 ^{すい} 膵炎	体重増加不良、成長障害、易疲労性、反復する腹痛発作又は慢性の脂肪便のうち一つ以上の症状が認められる場合
炎症性腸疾患	2	潰瘍性大腸炎	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
	3	クローン病	同上
	4	早期発症型炎症性腸疾患	同上
家族性腺腫性ポリポース	5	家族性腺腫性ポリポース	左欄の疾病名に該当する場合
肝巨大血管腫	6	肝巨大血管腫	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合

肝硬変症	7	肝硬変症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
肝内胆汁 うっ滞性 疾患	8	アラジール症候群	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
	9	肝内胆管減少症	同上
	10	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、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
	11	先天性多発肝内胆管拡張症（カロリ病）	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
	12	先天性胆道拡張症	同上
	13	胆道閉鎖症	左欄の疾病名に該当する場合
急性肝不全（ こん 昏睡型）	14	急性肝不全（ こん 昏睡型）	血液浄化療法、免疫抑制療法又は肝移植を行った場合
クリグラ	15	クリグラ・ナジャー症候群	疾病による症状がある場合、治療を

一・ナジャー症候群			要する場合又は肝移植を行った場合
原発性硬化性胆管炎	16	原発性硬化性胆管炎	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
自己免疫性肝炎	17	自己免疫性肝炎	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
自己免疫性腸症（I P E X 症候群を含む。）	18	自己免疫性腸症（I P E X 症候群を含む。）	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合
周期性嘔吐症候群 ^{おう}	19	周期性嘔吐症候群 ^{おう}	次のいずれかに該当し、かつ薬物療法を要する場合 ア 特徴的嘔吐発作 ^{おう} を過去に5回以

			上起こした場合 イ 特徴的嘔吐 ^{おう} 発作を6か月間に3 回以上起こした場合
新生児へ モクロマ トーシス	20	新生児へモクロマトーシス	疾病による症状がある場合、治療を 要する場合又は肝移植を行った場合
先天性肝 線維症	21	先天性肝線維症	疾病による症状がある場合、治療を 要する場合又は肝移植を行った場合
先天性吸 収不全症	22	アミラーゼ欠損症	疾病による症状がある場合又は治療 を要する場合
	23	エンテロキナーゼ欠損症	同上
	24	ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症	同上
	25	先天性グルコース・ガラクトース吸収不 良症	同上
	26	乳糖不耐症	発症時期が乳児期の場合
	27	リパーゼ欠損症	疾病による症状がある場合又は治療

			を要する場合
先天性門 脈欠損症	28	先天性門脈欠損症	疾病による症状がある場合、治療を 要する場合又は肝移植を行った場合
総排泄腔 ^{せつくう} 遺残	29	総排泄腔 ^{せつくう} 遺残	左欄の疾病名に該当する場合
総排泄腔 ^{せつくう} 外反症	30	総排泄腔 ^{せつくう} 外反症	左欄の疾病名に該当する場合
短腸症	31	短腸症	疾病による症状がある場合、治療を 要する場合又は肝移植若しくは小腸 移植を行った場合
腸リンパ 管拡張症	32	腸リンパ管拡張症	疾病による症状がある場合、治療を 要する場合又は小腸移植を行った場 合
微絨毛封 ^{じゅう} 入体病	33	微絨毛封 ^{じゅう} 入体病	疾病による症状がある場合、治療を 要する場合又は小腸移植を行った場 合

ヒルシュ スプルン グ病及び 類縁疾患	34	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 ^{ぼうこうぜんぜん}	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
	35	腸管神経節細胞僅少症	同上
	36	ヒルシュスプルング病	同上
	37	慢性特発性偽性腸閉塞症	同上
門脈圧亢進症 ^{こうしん}	38	門脈圧亢進症（バンチ症候群を含む。） ^{こうしん}	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
門脈・肝動脈瘤 ^{ろう}	39	門脈・肝動脈瘤 ^{ろう}	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合

第十三表 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候	1	アンジェルマン症候群	基準（ア）又は基準（ウ）を満たす場合
	2	5 p 一症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合

群	3	13トリソミー症候群	同上
	4	18トリソミー症候群	同上
	5	ダウン症候群	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
	6	4 p ー症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
	7	1 から 6 までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウィリアムズ症候群及びプラダー・ウィリ症候群を除く。）	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
	8	ウィーバー症候群	同上
	9	歌舞伎症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
	10	コステロ症候群	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
	11	コフィン・ローリー症候群	基準（ア）を満たす場合
	12	コルネリア・デランゲ症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（

		ウ) を満たす場合
13	C F C 症候群	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
14	スミス・マギニス症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
15	ソトス症候群	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
16	チャージ症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
17	ベックウィズ・ヴィーデマン症候群	基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
18	マルファン症候群	基準（イ）を満たす場合又は大動脈 瘤 破裂の場合若しくは破裂が予想される場合
19	ルビンシュタイン・テイビ症候群	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合

備考

本表中「基準（ア）」、「基準（イ）」「基準（ウ）」及び「基準（エ）」とは、それぞれ次の表の右欄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、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合であること。
基準（イ）	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 ^{しょう} 血管拡張薬又は β 遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合であること。
基準（ウ）	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をいう。）、酸素療法又は胃管、胃瘻 ^{ろう} 、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合であること。
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であること。ただし、治療から5年を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。

第十四表 皮膚疾患

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
眼皮膚白	1	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）	次のいずれにも該当する場合

皮 症（先 天 性 白 皮 症）			ア 全身性白皮症又は眼皮膚白皮症 であること。 イ 症候型眼皮膚白皮症（ヘルマン スキー・パドラック症候群、チェ ディアック・東症候群及びグリ セリ症候群）でないこと。
色 素 性 乾 皮 症	2	色素性乾皮症	左欄の疾病名に該当する場合
先 天 性 魚 りんせん 鱗 癬	3	ケラチン症性魚 ^{りんせん} 鱗 ^{りん} 癬 ^{せん} （表皮融解性魚 ^{りん} 鱗 ^{りん} 癬 ^{せん} （優性／劣性）及び表在性表皮融解性 魚 ^{りんせん} 鱗 ^{りん} 癬 ^{せん} を含む。）	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
	4	シェーグレン・ラルソン症候群	同上
	5	常染色体劣性遺伝性魚 ^{りんせん} 鱗 ^{りん} 癬 ^{せん} （道化師様魚 ^{りんせん} 鱗 ^{りん} 癬 ^{せん} を除く。）	同上
	6	道化師様魚 ^{りんせん} 鱗 ^{りん} 癬 ^{せん}	同上
	7	ネザートン症候群	同上

	8	3 から 7 までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬 ^{りんせん}	同上
膿疱性乾癬 ^{のうほうせん} （汎発型）	9	膿疱性乾癬 ^{のうほうせん} （汎発型）	治療が必要な場合。ただし、軽症型又は一過性の場合の対象としない。
表皮水疱症 ^{ほう}	10	表皮水疱症 ^{ほう}	常に水疱 ^{ほう} 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
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（神経線維腫症 I 型）	顔面を含めた多数の神経線維腫症若しくは大きなびまん性神経線維腫のいずれかが存在する場合又は顔面を含めた麻痺 ^ひ や痛み等の神経症状若しくは高度の骨病変のいずれかが認められる場合

別表第一 慢性腎不全、後天性下垂体機能低下症、先天性下垂体機能低下症及び成長ホルモン（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。）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 歲	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 歲	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 歲	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歲	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歲	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歲	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歲	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歲	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ものに限る。）、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 歲	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 歲	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 歲	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 歲	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 歲	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 歲	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 歲	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 歲	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

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ものに限る。）、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

（成長速度が標準値の－1.5SD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
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 歲	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 歲	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 歲	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歲	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歲	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歲	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歲	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歲	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 軟骨低形成症及び軟骨無形成症用身長基準

(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 歲	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 歲	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 歲	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 歲	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 歲	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 歲	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 歲	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歲	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歲	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歲	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歲	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歲	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歲	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歲	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歲	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

平成 26 年 12 月 18 日

都道府県
各 指定都市 衛生主管部（局）長 殿
中 核 市

厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長
（ 公 印 省 略 ）

「児童福祉法第六条の二第一項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第二項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度（平成 26 年厚生労働省告示第 475 号）」について（通知）

今般、「児童福祉法第二十一条の五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（平成 17 年厚生労働省告示第 23 号）」について、その全部が改正され、新たに、「児童福祉法第六条の二第一項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第二項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度（平成 26 年厚生労働省告示第 475 号）」として制定された。

本告示について留意すべき事項を下記のとおり定めたので、貴職におかれては、これを参考に小児慢性特定疾病医療費の支給認定を行うとともに、医療意見書（児童福祉法（昭和 22 年法律第 164 号。）第 19 条の 3 第 1 項に規定する診断書をいう。以下同じ。）を作成する指定医、指定医療機関など関係者、関係団体及び関係機関に対する周知方につき配慮願いたい。

記

第 1 全ての小児慢性特定疾病に共通する事項

- 1 平成 26 年厚生労働省告示第 475 号において、以下の①及び②に掲げる疾病については、当該疾病に対して何らかの治療を行っている場合に加え、その治療の経過を観察している場合も小児慢性特定疾病の医療費助成の対象（以下「医療費助成の対象」という。）とする。

①小児慢性特定疾病ごとに規定している疾病の状態の程度（以下「疾病の状態の程

度」という。)が「左欄の疾病名に該当する場合」とある疾病

- ②「第二表 悪性新生物」の疾病で再発や転移の可能性が高いため、経過観察が必要なもの

しかし、「疾病の状態の程度」について、上記①及び②以外の疾病であって、「治療の内容」で規定しているものについては、当該疾病に対して何らかの治療を行っている場合は医療費助成の対象とし、経過観察のみを行っている場合は含まない。

- 2 医療費助成の対象疾病である原疾病Aに合併して発症する医療費助成の対象疾病ではない疾病Bに罹患した場合については、原疾病Aの治療が終了した後も引き続き疾病Bが発現していても、このときの疾病Bに対する治療については、医療費助成の対象としない。
- 3 医療費助成の対象疾病に対する外科的手術等の治療により、その対象疾病（原疾病）自体の症状は消失したが、原疾病に関連した合併症や原疾病に対する治療による後遺症がある場合、その合併症や後遺症に対する治療も、原疾病に起因する治療として医療費助成の対象とする。ただし、合併症や後遺症の程度について医療意見書に詳細に記載すること。
- 4 小児慢性特定疾病の治療に必要な手術に関連して、小児慢性特定疾病児童等の心理的ケアのため、心療内科又は精神科における心理面に対する治療は、児童福祉法第6条の2第2項に規定する小児慢性特定疾病医療支援の範囲に含まれ、その医療費について医療費助成の対象として差し支えない。
- 5 都道府県及び指定都市において実施されている新生児マススクリーニング検査で発見された疾病の場合は、医療意見書の「新生児マススクリーニングで発見」の欄に記入すること。
- 6 厚生労働大臣が定める者（平成26年厚生労働省告示第462号）第3号に規定する「長期にわたり継続して常時生命維持管理装置を装着する必要がある（中略）小児慢性特定疾病児童等」の「継続して常時」とは、生命維持管理装置を一日中装着し、離脱の見込みがないことであり、「生命維持管理装置」とは、人工呼吸器、体外式補助人工心臓等が該当する。

なお、以下の①及び②に該当する者についても「継続して常時生命維持管理装置を装着」しているとして取り扱ってよい。

 - ① 気管内挿管チューブを介した人工呼吸器装着者
 - ② 心臓移植等の治療により離脱を見込める場合もあり得る体外式補助人工心臓等装着者

- 7 小児慢性特定疾病の診断に当たっては、小児慢性特定疾病情報センターのホームページ (<http://www.shouman.jp/>) の小児慢性特定疾病一覧に掲載されている「診断の手引き」を参考にすること。

第2 悪性新生物

- 1 悪性新生物は、組織と部位を明確にし、正確な診断がついた疾病が医療費助成の対象となる。また、治療終了後5年経過した場合は医療費助成の対象としない。その後再発した場合は改めて医療費助成の申請が必要となる。
- 2 悪性新生物において、再発や転移の可能性があるため経過観察を行っている場合も治療の一環として医療費助成の対象として差し支えない。
- 3 「疾病の状態の程度」の「治療終了」の時点は、抗腫瘍薬の投与や手術等の治療が終了し、悪性新生物治療による障害が無い又は軽微であるため、後遺症等に対する治療が不要な状態と医師が判断した時点とする。
- 4 「疾病の状態の程度」の「再発等」の「等」には転移の場合が含まれる。
- 5 低身長を伴う悪性新生物に対し、成長ホルモン治療を行う場合は、悪性新生物の医療意見書のほか「成長ホルモン治療用意見書」が必要である。
- 6 「中枢神経系腫瘍」区分以外の悪性新生物に該当する疾病の場合、組織又は部位が明確に診断できない場合であっても、悪性新生物であると診断されれば、医療費助成の対象とする。ただし、診断の根拠等について医療意見書に詳細に記載すること。
- 7 「中枢神経系腫瘍」区分の疾病の場合は、組織学的に悪性あるいは良性であるかどうかに関わらず、また組織型を問わず医療費助成の対象とする。
- 8 てんかん発作が中枢神経系腫瘍などの医療費助成の対象疾病（原疾病）に合併する症状と診断された場合には、てんかん発作に対する治療の医療費についても、医療費助成の対象とする。
- 9 網膜芽細胞腫の手術後において、義眼を装着していることにより結膜炎を発症した場合、原疾病（網膜芽細胞腫）との因果関係が認められれば、医療費助成の対象疾病（網膜芽細胞腫）に付随して発生する傷病に対する治療と見なして、医療費助成の対象として差し支えない。

第3 慢性腎疾患

- 1 腎機能低下による低身長 of 患者に対し、成長ホルモン治療を行う場合は、慢性腎不全の医療意見書のほか「成長ホルモン治療用意見書」が必要である。
- 2 慢性糸球体腎炎等においては、「診断の手引き」で医療意見書に病理組織による確定診断を記載することを求めているが、患者の状態等を鑑みて確定診断のための腎生検を安全に実施することが困難な場合は、腎生検を実施できなかった理由を記載すること。
- 3 「疾病の状態の程度」に掲げる薬物療法のいずれにも該当しない薬物療法を行っている場合であって、医療意見書を作成する医師が、「疾病の状態の程度」に掲げる薬物療法と同等の薬物療法であると判断する場合は、「疾病の状態の程度」に該当しているものとして医療費助成の対象として差し支えない。
- 4 「疾病の状態の程度」の「腎機能の低下がみられる場合又は腎移植を行った場合」の「腎機能の低下」とは、「おおむね3か月以上、血清Crが年齢性別毎の中央値（別表参照）の1.5倍以上が持続した場合」とする。
- 5 「微小変化型ネフローゼ症候群」及び「20 から 24 までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群」の「疾病の状態の程度」の「半年間で3回以上再発した場合又は1年間に4回以上再発した場合」とは、半年以内に3回以上の再発を認めた場合又は1年以内に4回以上再発した場合を医療費助成の対象とする。ただし、その場合であっても、「半年間で3回以上再発した場合」は1回目及び2回目の再発、「1年間に4回以上再発した場合」は3回目までの再発の治療に要した費用は、医療費助成の対象としない。
- 6 「微小変化型ネフローゼ症候群」には一部のステロイド抵抗性ネフローゼ症候群を含む。

第4 慢性呼吸器疾患

- 1 気管支喘息の「疾病の状態の程度」の「ア. 1年以内に3ヶ月に3回以上の大発作がある場合」の「大発作」とは、1年以内に歩行困難な著名な呼吸困難又はパルスオキシメーターによる酸素飽和度（SpO₂）が91%未満の状態を伴う発作の場合とする。
- 2 気管支喘息の「疾病の状態の程度」の「イ. 1年以内に意識障害を伴う大発作がある場合」の「意識障害」とは、興奮程度の場合とする。

- 3 慢性肺疾患の「疾病の状態の程度」の「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をいう。）、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。」とは、おおむね1か月以上の入院加療を行う場合とする。

第5 慢性心疾患

- 1 「疾病の状態の程度」が「第2基準を満たす場合」である疾病について、手術を行った場合は、第2基準の①～⑨のいずれかに該当する場合に医療費助成の対象とする。
- 2 慢性心疾患の第3基準の「最終手術不能」とは、医学的な理由により手術を行えない又は行わない状態であることを意味する。例えば、重篤なチアノーゼがあり手術を行うことはできないが、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が考えられる。
- 3 「マルファン症候群」には「ロイスディーツ症候群」を含む。

第6 内分泌疾患

- 1 低身長を伴う内分泌疾患に対し、成長ホルモン治療を行う場合は、内分泌疾患の医療意見書その他「成長ホルモン治療用意見書」が必要である。
- 2 性腺の異常で性の決定を保留している場合は、医療意見書の性別の欄の記載は不要である。
- 3 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。）等で、成長ホルモン治療の基準を満たさない場合であっても、成長ホルモン治療以外の補充療法、機能抑制療法その他薬物療法等の治療については、医療費助成の対象として差し支えない。
- 4 「備考」の「ヒト成長ホルモン治療を行う場合の基準」（以下「成長ホルモン治療対象基準」という。）の「Ⅲ終了基準」と、別表第一、第二及び別表第四の身長基準について、児童の年齢と疾病によっては身長基準が終了基準を上回っている場合には、「Ⅲ終了基準」を優先し、成長ホルモン治療開始時の身長が終了基準を上回る場合は、成長ホルモン治療は医療費助成の対象としない。
- 5 過去に成長ホルモン治療について医療費助成の対象となっており、「成長ホルモン治療対象基準」の「Ⅲ終了基準」に該当したこと等により成長ホルモン治療を継続して行わなくなった後、再度成長ホルモン治療が必要となった場合には、「成長ホル

モン治療対象基準」の「Ⅰ開始基準」をもって医療費助成の対象となるか否かを判断すること。

- 6 「疾病名」の「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ものに限る。）」の「脳の器質的な原因」とは、下垂体低形成による場合を含む。
- 7 バセドウ病に対し外科的手術を行った結果、甲状腺機能低下症となり薬物治療を必要とする場合、新規又は更新時の医療意見書の疾病名は、バセドウ病ではなく、「25 及び 26 に掲げるもののほか、後天性甲状腺機能低下症」を記載すること（医療費助成の対象疾病名の変更）。なお、バセドウ病に対する外科治療を行っている旨を記載すること。
- 8 「疾病の状態の程度」の「手術を実施し、かつ、術後も治療が必要な場合」とは、医療意見書の「今後の治療方針」にホルモンの補充療法を行う等の明確な記載がある場合のみが該当する。
- 9 医療費助成の対象とする 21-水酸化酵素欠損症の治療中に卵巣機能に関する経過観察が行われた場合、その経過観察は原疾病（21-水酸化酵素欠損症）の治療の一環であることから、医療費助成の対象としても差し支えない。
また、原疾病（21-水酸化酵素欠損症）に付随する疾病や病態について、複数の医療機関にかかる場合であってもこの取扱いに変更はない。
- 10 プラダー・ウィリ症候群において、糖尿病を予防するための食事療法又は生活指導のみを行っており、薬物療法を行っていない場合には医療費助成の対象とはならない。

第7 糖尿病

- 1 疾病に対する治療として、食事療法又は生活指導のみを行っており、薬物療法を行っていない場合には医療費助成の対象とはならない。

第8 血液疾患

- 1 厚生労働大臣が定める者（平成 26 年厚生労働省告示第 462 号）第 4 号に規定する「血友病又はこれに類する疾病」とは、平成 17 年 4 月 1 日健疾発第 0401003 号健康局疾病対策課長通知「先天性血液凝固因子障害等治療研究事業の実施について」の 1 に掲げる次の疾病とする。

血友病 A、血友病 B、先天性フィブリノーゲン欠乏症、先天性プロトロンビン欠乏症、第Ⅴ因子欠乏症、第Ⅶ因子欠乏症、第Ⅹ因子欠乏症、第Ⅺ因子欠乏症、第Ⅻ因子欠乏症、第ⅩⅢ因子欠乏症、フォンウィルブランド病

- 2 「疾病の状態の程度」の「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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合」とは、継続的な治療をおおむね6か月以上（断続的な場合を含む。）を行う場合に医療費助成の対象とする。
- 3 「疾病の状態の程度」の「検査で血中ヘモグロビン値 10 g/dL 以下又は赤血球数 350 万/ μ L 以下の状態が持続する場合」とは、検査で血中ヘモグロビン値 10 g/dL 以下又は赤血球数 350 万/ μ L 以下の状態がおおむね6か月以上（断続的な場合を含む。）持続する場合に医療費助成の対象とする。
- 4 「疾病の状態の程度」の「治療で補充療法を行っている場合」とは、継続的な治療をおおむね6か月以上（断続的な場合を含む。）行う場合に医療費助成の対象とする。
- 5 免疫学的血小板減少症の「疾病の状態の程度」の「補充療法」とは、直接的な血小板の輸血、 γ -グロブリン又はステロイド薬の投与等により、血小板を増加させることを目的とした治療とする。

第9 免疫疾患

- 1 「疾病の状態の程度」の「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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合」とは、継続的な治療をおおむね6か月以上（断続的な場合を含む。）行う場合に医療費助成の対象とする。
- 2 「疾病の状態の程度」の「治療で G-CSF 療法若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/ μ L 以下の状態である場合」の「検査で好中球数 1500/ μ L 以下の状態である場合」とは、検査で好中球数 1500/ μ L 以下の状態である場合がおおむね6か月以上（断続的な場合を含む。）持続する場合に医療費助成の対象とする。
- 3 「疾病の状態の程度」の「治療で補充療法を行っている場合」とは、継続的な治療をおおむね6か月以上（断続的な場合を含む。）行う場合に医療費助成の対象とする。

第 10 慢性消化器疾患

- 1 周期性嘔吐症候群の「疾病の状態の程度」の「次のいずれかに該当し、かつ薬物療法を要する場合を医療費助成の対象とする。ア 特徴的嘔吐発作を過去に5回以上起こした場合 イ 特徴的嘔吐発作を6か月に3回以上起こした場合」の「薬物療法」とは、補液療法を含むものとし、「特徴的嘔吐発作」とは、次の①から④の全てを満たす場合とする。
 - ①発作は個々の患者で同じ発作型でおおむね予想可能な周期で起こるものであること
 - ②発作は強い嘔気・嘔吐が1時間に4回以上みられるものであること
 - ③発作の持続は1時間から10日まで認められるものであること
 - ④発作と発作の間隔は症状から解放されるものであること

第 11 神経・筋疾患

- 1 「脊髄髄膜腫」には、神経症状のある「脊髄脂肪腫」を含む。

第 12 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

- 1 「染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群」は、医学的・学術的に「先天異常症候群」と呼称されるものである。
- 2 「疾病名」の「1から6までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウィリアムズ症候群及びプラダー・ウィリ症候群を除く）。」の「常染色体異常」とは、常染色体の構造的異常又は機能的な異常が染色体検査（分染法）、FISH 染色体検査、マイクロアレイ染色体検査、DNA メチル化検査等の検査で確認され、臨床症状と矛盾しない場合とする。
- 3 「疾病の状態の程度」の「基準（イ）治療で、強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又は β 遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合であること。」に掲げる薬物療法のいずれにも該当しない薬物療法を行っている場合であって、医療意見書を作成する医師が、「疾病の状態の程度」に掲げる薬物療法と同等の薬物療法（アンギオテンシン受容体拮抗薬（ARB）、アンギオテンシン変換酵素（ACE）阻害薬等）であると判断する場合は、医療費助成の対象として差し支えない。
- 4 「ウェルナー症候群」には「プロジェリア」を含む。

第 13 皮膚疾患

- 1 「先天性魚鱗癬」区分の「疾病の状態の程度」の「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」とは、治療中又は治療が必要と見込

まれる場合が該当するので、医療費助成の申請時に治療を行っていない場合でも、医療費助成の対象として差し支えない。

(別表) 年齢・性別ごとの血清 Cr 中央値及び腎機能低下基準値 (mg/dL)

年齢	中央値 (mg/dl)	腎機能低下基準値		
3－5 ヶ月	0.20	0.30		
6－8 ヶ月	0.22	0.33		
1 歳	0.23	0.35		
2 歳	0.24	0.36		
3 歳	0.27	0.41		
4 歳	0.30	0.45		
5 歳	0.34	0.51		
6 歳	0.34	0.51		
7 歳	0.37	0.56		
8 歳	0.40	0.60		
9 歳	0.41	0.62		
10 歳	0.41	0.62		
11 歳	0.45	0.68		
	男子		女子	
	中央値	腎機能低下基準値	中央値	腎機能低下基準値
12 歳	0.53	0.80	0.52	0.78
13 歳	0.59	0.89	0.53	0.80
14 歳	0.65	0.98	0.58	0.87
15 歳	0.68	1.02	0.56	0.87
16 歳	0.73	1.10	0.59	0.89
17 歳以上	0.83	1.24	0.63	0.95

(参考資料)

「児童福祉法第六条の二第一項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第二項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度（平成26年厚生労働省告示第475号）」の「疾病の状態の程度」と「診断の手引き」の「対象基準」の対応一覧

	疾病の状態の程度	対象基準
全疾病群共通	左欄の疾病名に該当する場合	同左
悪性新生物	組織と部位が明確に診断されている場合。治療終了後から5年を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。	同左
	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年を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。	同左
慢性腎疾患	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、アルブミン製剤若しくは降圧薬のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合	同左
	治療で薬物療法を行っている場合又は腎移植を行った場合	同左
	次のいずれかに該当する場合 ア 先天性ネフローゼ症候群の場合 イ 半年間で3回以上再発した場合又は1年間に4回以上再発した場合 ウ 治療で免疫抑制薬又は生物学的製剤を用いる場合 エ ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群の場合 オ 腎移植を行った場合	次の①から⑤のいずれかに該当する場合 ①先天性ネフローゼ症候群の場合 ②半年間で3回以上再発した症例の場合又は1年間に4回再発した場合 ③治療で免疫抑制薬又は生物学的製剤を用いる場合 ④ステロイド抵抗性であり、4週間のステロイド治療を行った後も、尿中蛋白質 100mg/dL、又は尿中蛋白質 1g/日) 以上で、かつ血清アルブミン

		3.0g/dL 未満の状態である場合 ⑤腎移植を行った場合。なお、継続症例と再発症例については、腎生検により詳細な診断を行い、巣状分節性糸球体硬化症、膜性腎症、IgA 腎症等の病型を区別すること
	次のいずれかに該当する場合 ア 半年間で3回以上再発した場合又は1年間に4回以上再発した場合 イ 治療で免疫抑制薬又は生物学的製剤を用いる場合 ウ 腎移植を行った場合	同左
	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合	腎機能の低下（おおむね3か月以上、血清 Cr が年齢性別ごとの中央値（別表参照）の1.5倍以上持続）がみられる場合又は腎移植を行った場合
	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又は腎移植を行った場合	腎機能の低下（おおむね3か月以上、血清 Cr が年齢性別ごとの中央値（別表参照）の1.5倍以上持続）がみられる場合、泌尿器科的手術を行った場合又は腎移植を行った場合
	治療でステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗凝固薬、血漿交換療法若しくは輸血のうち一つ以上を用いる場合又は腎移植を行った場合	同左
	次のいずれかに該当する場合 ア 先天性ネフローゼ症候群の場合 イ 治療で薬物療法を行っている場合 ウ 腎移植を行った場合	同左
慢性呼吸器疾患	治療が必要な場合	同左
	次のいずれかに該当する場合 ア 1年以内に3か月に3回以上の大発作があった場合 イ 1年以内に意識障害を伴う大発作あった場合 ウ 治療で人工呼吸管理又は挿管を行う場合 エ 生物学的製剤の投与を行った場合	次のいずれかに該当する場合 ①この1年以内に大発作が3か月に3回以上あった場合 ②1年以内に意識障害を伴う大発作があった場合 ③治療で人工呼吸管理又は挿管を行う場合 ④オマリズマブ等の生物学的製剤の投

	オ おおむね 1 か月以上の長期入院療法を行う場合	与を行った場合 ・「小児気管支喘息治療・管理ガイドライン」におけるステップ 4 の治療でもコントロール不良で発作が持続し、経口ステロイド薬の継続投与が必要な状態であること ⑤おおむね 1 か月以上の長期入院療法を行う場合 ・当該長期入院療法を小児の気管支喘息の治療管理に精通した常勤の小児科医の指導下で行われていること ・当該長期入院療法を行う医療機関に院内学級、養護学校等が併設されていること ・医療意見書と共に次の二つのデータがあること (1) 非発作時のフローボリュームカーブ (2) 直近 1 か月の吸入ステロイドの 1 日使用量
	気管支炎や肺炎を繰り返す場合	同左
	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をいう。）、酸素療法、気道拡張術・形成術後、中心静脈栄養又は経管栄養のうち一つ以上を行う場合（急性期のものを除く。）。咽頭狭窄については、気管切開術、上顎下顎延長術を除く通常の手術（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対象としない。	同左
	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をいう。）、酸素療法、中心静脈栄養又は横隔膜ペーシングのうち一つ以上を行う場合	同左
	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	同左

	要とするものをいう。)、酸素療法又は中心静脈栄養のうち一つ以上を行う場合	
慢性心疾患	治療中である場合又は第2基準を満たす場合	治療中又は次の①から⑨のいずれかが認められる場合 ①肺高血圧症（収縮期血圧 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、心房粗細動又は高度房室ブロック ⑦左室駆出率あるいは体心室駆出率 0.6 以下 ⑧心胸郭比 60%以上 ⑨圧較差 20mmHg 以上の大動脈再縮窄
	第1基準を満たす場合	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 遮断薬又は肺血管拡張薬のいずれかが投与されている場合
	第2基準を満たす場合	次の①から⑨のいずれかが認められる場合 ①肺高血圧症（収縮期血圧 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、心房粗細動又は高度房室ブロック ⑦左室駆出率あるいは体心室駆出率 0.6 以下 ⑧心胸郭比 60%以上

		⑨圧較差 20mmHg 以上の大動脈再縮窄
	第3基準を満たす場合	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
	心室性期外収縮であって多源性である場合	同左
	破裂の場合又は破裂が予想される場合	同左
	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	同左
	フォンタン型手術を行った場合	同左
内 分 泌 疾患	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	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合
	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、備考に定める基準を満たすものに限る。	同左
	治療で補充療法を行っている場合	同左
	手術を実施し、かつ、術後も治療が必要な場合	同左
	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。	同左
	治療で補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法、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	同左
膠原病	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	同左

	又は血漿交換療法のうち一つ以上を用いている場合	
糖尿病	治療でインスリンその他の糖尿病治療薬又は IGF-1 のうち一つ以上を用いている場合	治療でインスリンその他の糖尿病治療薬又は IGF-1 のうち一つ以上を用いている場合。食事療法、生活指導のみの症例は対象外である。
血液疾患	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、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合	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、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね 6 か月以上）場合
	検査で血中ヘモグロビン値 10g/dL 以下又は赤血球数 350 万/ μ L 以下の状態が持続する場合	検査で血中ヘモグロビン値 10.0g/dL 以下又は赤血球数 350 万/ μ L 以下が（断続的な場合も含めておおむね 6 か月以上）持続する場合
	治療で継続的に補充療法若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	同左
	治療で補充療法を行っている場合	治療で補充療法を（断続的な場合も含めておおむね 6 か月以上）継続的に実施する場合
	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	同左
免疫疾患	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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合	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、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね 6 か月以上）場合は対象となる
	治療で G-CSF 療法若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/ μ L 以下の状態である場合	治療で G-CSF 療法又は造血幹細胞移植を実施する場合又は検査で好中球数（WBC 数×好中球%）1500/ μ L 以下の状態が（断続的な場合も含めておおむね 6 か月以上）持続する場合

	感染の予防や治療で補充療法を実施する場合、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	同左
	治療で補充療法が必要となる場合	同左
神経・筋疾患	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	同左
	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、 β 遮断薬、肺血管拡張薬、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をいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養の一つ以上を継続的にしている場合	同左
	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行動又は多動）、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見（疾患に特徴的で、治療を要するものをいう）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚の低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	同左
	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	同左
慢性消化器疾患	発症時期が乳児期の場合	同左
	疾病による症状がある場合又は治療を要する場合	同左
	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は小腸移植を行った場合	同左
	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合	同左
	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植	同左

	を行った場合	
	次のいずれかに該当し、かつ薬物療法を要する場合 ア 特徴的嘔吐発作を過去に5回以上起こした場合 イ 特徴的嘔吐発作を6か月間に3回以上起こした場合	①又は②に該当し、かつ③を満たす者を対象とする。 ①特徴的嘔吐発作を過去に5回以上起こした場合 ②特徴的嘔吐発作を6か月間に3回以上起こした場合 ③薬物療法を要する場合 註 1. 特徴的嘔吐発作とは、以下をすべて満たす場合とする。 ・発作は個々の患者で同じ発作型でおおむね予想可能な周期で起きる ・発作は強い嘔気嘔吐が1時間に4回以上みられる ・発作の持続は1時間から10日まで認められる ・発作と発作の間隔は症状から解放される 註 2. 薬物療法は補液療法を含む。
	血液浄化療法、免疫抑制療法又は肝移植を行った場合	同左
	体重増加不良、成長障害、易疲労性、反復する腹痛発作又は慢性の脂肪便のうち一つ以上の症状が認められる場合	同左
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	基準（ア）を満たす場合	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合
	基準（イ）を満たす場合	治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又は β 遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合
	基準（ウ）を満たす場合	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をいう。）、酸素療法又は胃管、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）を満たす場合	腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、

		治療から5年を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。
	大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合	同左
皮膚疾患	次のいずれにも該当する場合 ア 全身性白皮症又は眼皮膚白皮症であること。 イ 症候型眼皮膚白皮症（ヘルマンスキ－・パドラック症候群、チェディアック・東症候群及びグリセリ症候群）でないこと。	同左
	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	同左
	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患者	同左
	治療が必要な場合。ただし、軽症型又は一過性の場合は対象とならない	同左
	顔面を含めた多数の神経線維腫症若しくは大きなびまん性神経線維腫のいずれかが存在する場合又は顔面を含めた麻痺や痛み等の神経症状若しくは高度の骨病変のいずれかが認められる場合	同左