

○厚生労働省告示第三百七十一号

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（平成二十六年厚生労働省告示第四百七十五号）の一部を次の表のように改正し、令和三年十一月一日から適用する。

令和三年十月十三日

厚生労働大臣 後藤 茂之

(傍線部分は改正部分)

改 正 後				改 正 前			
第一表 (略)				第一表 (略)			
第二表 慢性腎疾患				第二表 慢性腎疾患			
区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度	区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)				(略)			
ギッテルマン症候群	(略)	(略)	(略)	ギッテルマン症候群	(略)	(略)	(略)
常染色体優性尿細管間質性腎疾患	<u>5</u>	常染色体優性尿細管間質性腎疾患	腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合	(新設)	(新設)	(新設)	(新設)
腎奇形	<u>6</u>	(略)	(略)	腎奇形	<u>5</u>	(略)	(略)
	<u>7</u>	<small>さい</small> 鰓耳腎症候群	同上		(新設)	(新設)	(新設)
	<u>8</u> ～ <u>12</u>	(略)	(略)		<u>6</u> ～ <u>10</u>	(略)	(略)
	<u>13</u>	<u>6</u> から <u>12</u> までに掲げるもののほか、腎奇形	(略)		<u>11</u>	<u>5</u> から <u>10</u> までに掲げるもののほか、腎奇形	(略)
(略)	<u>14</u>	(略)	(略)	<u>12</u>	(略)	(略)	
(略)	<u>15</u>	(略)	(略)	<u>13</u>	(略)	(略)	
(略)	<u>16</u>	(略)	(略)	<u>14</u>	(略)	(略)	
(略)	<u>17</u>	(略)	(略)	<u>15</u>	(略)	(略)	
(略)	<u>18</u>	(略)	(略)	<u>16</u>	(略)	(略)	
尿路奇形	<u>19</u> ・ <u>20</u>	(略)	(略)	尿路奇形	<u>17</u> ・ <u>18</u>	(略)	(略)
	<u>21</u>	<u>19</u> 及び <u>20</u> に掲げるもののほか、尿路奇形	(略)		<u>19</u>	<u>17</u> 及び <u>18</u> に掲げるもののほか、尿路奇形	(略)

ネフローゼ症候群	22	ギヤロウェイ・モワト症候群	次のいずれかに該当する場合 ア <u>たん</u> 蛋白尿がみられる場合、腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合 イ 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
	23 ～ 27	(略)	(略)
	28	22から27までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	(略)
(略)	29	(略)	(略)
(略)	30	(略)	(略)
(略)	31	(略)	(略)
慢性糸球体腎炎	32 ～ 45	(略)	(略)
	46	32から45までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	(略)
(略)	47	(略)	(略)
(略)	48 ・ 49	(略)	(略)
(略)	50	(略)	(略)
(略)	51	(略)	(略)

備考 (略)

第三表 (略)

ネフローゼ症候群	(新設)	(新設)	(新設)
	20 ～ 24	(略)	(略)
	25	20から24までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	(略)
(略)	26	(略)	(略)
(略)	27	(略)	(略)
(略)	28	(略)	(略)
慢性糸球体腎炎	29 ～ 42	(略)	(略)
	43	29から42までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	(略)
(略)	44	(略)	(略)
(略)	45 ・ 46	(略)	(略)
(略)	47	(略)	(略)
(略)	48	(略)	(略)

備考 (略)

第三表 (略)

第四表 慢性心疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
不整脈源 性右室心 筋症	(略)	(略)	(略)
ホルト・ オーラム 症候群	92	ホルト・オーラム症候群	次のいずれかに該当する場合 ア 上肢の運動障害があり継続 的に治療を要する場合 イ 慢性心疾患の治療中である 場合又は第2基準を満たす場 合
(略)	93	(略)	(略)
(略)	94	(略)	(略)
(略)	95	(略)	(略)
(略)	96	(略)	(略)
(略)	97 ・ 98	(略)	(略)
(略)	99	(略)	(略)

備考 (略)

第五表 (略)

第六表 膠原病

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
皮膚・結 合組織疾 患	23	全身性強皮症	(略)
	24	(略)	(略)

第七表 (略)

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
(略)			

第四表 慢性心疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
不整脈源 性右室心 筋症	(略)	(略)	(略)
(新設)	(新 設)	(新設)	(新設)
(略)	92	(略)	(略)
(略)	93	(略)	(略)
(略)	94	(略)	(略)
(略)	95	(略)	(略)
(略)	96 ・ 97	(略)	(略)
(略)	98	(略)	(略)

備考 (略)

第五表 (略)

第六表 膠原病

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
皮膚・結 合組織疾 患	23	強皮症	(略)
	24	(略)	(略)

第七表 (略)

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
(略)			

(削る)	(削る)	(削る)	(削る)
糖質代謝異常症	57 ～ 71	(略)	(略)
	72	57から71までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	(略)
ビタミン代謝異常症	73	(略)	(略)
	74	73に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	(略)
プリンピリミジン代謝異常症	75 ～ 79	(略)	(略)
	80	75から79までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症	(略)
ペルオキシソーム病	81 ～ 83	(略)	(略)
	84	81から83までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病	(略)
ミトコンドリア病	85 ～ 92	(略)	(略)
	93	85から92までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病	(略)
有機酸代謝異常症	94 ～ 109	(略)	(略)
	110	94から109までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	(略)
ライソゾーム病	111 ～ 137	(略)	(略)
	138	111から137までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	(略)

第九表・第十表 (略)

先天性ポルフィリン症	57	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	58 ～ 72	(略)	(略)
	73	58から72までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	(略)
ビタミン代謝異常症	74	(略)	(略)
	75	74に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	(略)
プリンピリミジン代謝異常症	76 ～ 80	(略)	(略)
	81	76から80までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症	(略)
ペルオキシソーム病	82 ～ 84	(略)	(略)
	85	82から84までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病	(略)
ミトコンドリア病	86 ～ 93	(略)	(略)
	94	86から93までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病	(略)
有機酸代謝異常症	95 ～ 110	(略)	(略)
	111	95から110までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	(略)
ライソゾーム病	112 ～ 138	(略)	(略)
	139	112から138までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	(略)

第九表・第十表 (略)

第十一表 神経・筋疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
(削る)	(削る)	(削る)	(削る)
(略)	45 ・ 46	(略)	(略)
先天性ミオパチー	47 ～ 52	(略)	(略)
	53	47から52までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	(略)
仙尾部奇形腫	54	(略)	(略)
早産児ピリルビン脳症	55	早産児ピリルビン脳症	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
(略)			
多発性硬化症	(略)	(略)	(略)
DDX 3 X 関連神経発達異常症	60	DDX 3 X 関連神経発達異常症	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

第十一表 神経・筋疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
先天性グリコシルホスファチジルイノシトール (GPI) 欠損症	45	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール (GPI) 欠損症	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
(略)	46 ・ 47	(略)	(略)
先天性ミオパチー	48 ～ 53	(略)	(略)
	54	48から53までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	(略)
仙尾部奇形腫	55	(略)	(略)
(新設)	(新設)	(新設)	(新設)
(略)			
多発性硬化症	(略)	(略)	(略)
(新設)	(新設)	(新設)	(新設)

			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
糖蛋白質代謝障害	61	先天性グリコシル化異常症	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
	62	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症	同上
難治てんかん脳症	63	アイカルディ症候群	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
	64	大田原症候群	同上
	65	環状20番染色体症候群	同上
	66	GRIN2B関連神経発達異常症	同上
	67	視床下部過誤腫症候群	同上
	68	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	同上
	69	早期ミオクローニー脳症	同上
	70	(略)	(略)
	71	(略)	(略)

(新設)	(新設)	(新設)	(新設)
	(新設)	(新設)	(新設)
難治てんかん脳症	(新設)	(新設)	(新設)
	(新設)	(新設)	(新設)
	(新設)	(新設)	(新設)
	(新設)	(新設)	(新設)
	(新設)	(新設)	(新設)
	(新設)	(新設)	(新設)
	(新設)	(新設)	(新設)
	60	(略)	(略)
	61	(略)	(略)

	<u>72</u>	<u>P C D H 19 関 連 症 候 群</u>	<u>同 上</u>
	<u>73</u>	<u>P U R A 関 連 神 経 発 達 異 常 症</u>	<u>同 上</u>
	<u>74</u>	<u>ミ オ ク ロ ニ ー 欠 神 て ん か ん</u>	<u>同 上</u>
	<u>75</u>	<u>ミ オ ク ロ ニ ー 脱 力 発 作 を 伴 う て ん か ん</u>	<u>同 上</u>
	<u>76</u>	<u>遊 走 性 焦 点 発 作 を 伴 う 乳 児 て ん か ん</u>	<u>同 上</u>
	<u>77</u>	(略)	(略)
(略)	<u>78</u>	(略)	(略)
(略)	<u>79</u>	(略)	(略)
(略)	<u>80</u>	(略)	(略)
脳形成障害	<u>81</u>	(略)	(略)
	<u>82</u>	<u>C A S K 異 常 症</u>	<u>同 上</u>
	<u>83</u> ～ <u>87</u>	(略)	(略)
	<u>88</u>	<u>片 側 巨 脳 症</u>	<u>同 上</u>
(略)	<u>89</u>	(略)	(略)
(略)	<u>90</u>	(略)	(略)
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	<u>91</u>	<u>W D R 45 関 連 神 経 変 性 症</u>	<u>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</u>

	(新設)	(新設)	(新設)
	(新設)	(新設)	(新設)
	(新設)	(新設)	(新設)
	(新設)	(新設)	(新設)
	(新設)	(新設)	(新設)
	<u>62</u>	(略)	(略)
(略)	<u>63</u>	(略)	(略)
(略)	<u>64</u>	(略)	(略)
(略)	<u>65</u>	(略)	(略)
脳形成障害	<u>66</u>	(略)	(略)
	(新設)	(新設)	(新設)
	<u>67</u> ～ <u>71</u>	(略)	(略)
	(新設)	(新設)	(新設)
	<u>72</u>	(略)	(略)
(略)	<u>73</u>	(略)	(略)
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	(新設)	(新設)	(新設)

	92	(略)	同上
	93	(略)	(略)
ビタミンB6依存性てんかん	94	ビタミンB6依存性てんかん	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
(略)	95・96	(略)	(略)
(略)	97	(略)	(略)
(略)	98	(略)	(略)
(略)	99	(略)	(略)
(略)	100	(略)	(略)

第十二表 (略)

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群	(略)	(略)	(略)
	22	染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群（厚生労働省健康局長の定めるものに限る。）	基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合
	23～35	(略)	(略)

	74	(略)	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
	75	(略)	(略)
(新設)	(新設)	(新設)	(新設)
(略)	76・77	(略)	(略)
(略)	78	(略)	(略)
(略)	79	(略)	(略)
(略)	80	(略)	(略)
(略)	81	(略)	(略)

第十二表 (略)

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群	(略)	(略)	(略)
	(新設)	(新設)	(新設)
	22～34	(略)	(略)

備考

1 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。

(表略)

2 厚生労働省健康局長は、染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群に属する疾病を定めようとするときは、あらかじめ、専門的な知識を有する者その他の学識経験者の意見を聴かなければならない。

第十四表 皮膚疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
眼皮膚白皮症(先天性白皮症)	(略)	(略)	(略)
限局性強皮症	2	限局性強皮症	次のいずれかに該当する場合 ア 四肢又は頭部に変形があり継続的な治療を要する場合 イ 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、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下のうち一つ以上の症状が続く場合
(略)	3	(略)	(略)
(略)	4	(略)	(略)
先天性魚鱗癬	5 ～ 9	(略)	(略)
	10	5から9までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬	(略)
先天性ポルフィリン症	11	先天性ポルフィリン症	左欄の疾病名に該当する場合
(略)	12	(略)	(略)
(略)	13	(略)	(略)
(略)	14	(略)	(略)
(略)	15	(略)	(略)
(略)	16	(略)	(略)

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。

(表略)

(新設)

第十四表 皮膚疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
眼皮膚白皮症(先天性白皮症)	(略)	(略)	(略)
(新設)	(新設)	(新設)	(新設)
(略)	2	(略)	(略)
(略)	3	(略)	(略)
先天性魚鱗癬	4 ～ 8	(略)	(略)
	9	4から8までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬	(略)
(新設)	(新設)	(新設)	(新設)
(略)	10	(略)	(略)
(略)	11	(略)	(略)
(略)	12	(略)	(略)
(略)	13	(略)	(略)
(略)	14	(略)	(略)

第十五表 骨系統疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
骨系統疾患	(略)	(略)	(略)
	7	タナトフォリック骨異形成症	左欄の疾病名に該当する場合
	8 ~ 17	(略)	(略)

第十六表 (略)

別表第一~別表第四 (略)

第十五表 骨系統疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
骨系統疾患	(略)	(略)	(略)
	(新設)	(新設)	(新設)
	7 ~ 16	(略)	(略)

第十六表 (略)

別表第一~別表第四 (略)