＜小児慢性特定疾病＞

変更があるもののみ

疾患群	小慢疾患群名	細分類	小慢告示疾病名 R3.10まで	細分類	小慢告示疾病名 R3.11から	備考
2	慢性腎疾患	1	アミロイド腎			
2	慢性腎疾患	2	萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）			
2	慢性腎疾患	3	家族性若年性高尿酸血症性腎症			
2	慢性腎疾患	4	ギッテルマン症候群			
2	慢性腎疾患			5	常染色体優性尿細管間質性腎疾患	（新設）
2	慢性腎疾患	5	寡巨大糸球体症	6	寡巨大糸球体症	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患			7	鰓耳腎症候群	（新設）
2	慢性腎疾患	6	腎無形成	8	腎無形成	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	7	多嚢胞性異形成腎	9	多嚢胞性異形成腎	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	8	多発性嚢胞腎	10	多発性嚢胞腎	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	9	低形成腎	11	低形成腎	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	10	ポッター症候群	12	ポッター症候群	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	11	5から10までに掲げるもののほか、腎奇形	13	6から12までに掲げるもののほか、腎奇形	（疾病名、告示番号変更）
2	慢性腎疾患	12	腎血管性高血圧	14	腎血管性高血圧	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	13	腎静脈血栓症	15	腎静脈血栓症	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	14	腎動静脈瘻	16	腎動静脈瘻	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	15	腎尿管結石	17	腎尿管結石	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	16	尿細管性アシドーシス	18	尿細管性アシドーシス	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	17	閉塞性尿路疾患	19	閉塞性尿路疾患	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	18	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。）	20	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。）	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	19	17及び18に掲げるもののほか、尿路奇形	21	19及び20に掲げるもののほか、尿路奇形	（疾病名、告示番号変更）
2	慢性腎疾患			22	ギャロウェイ・モワト症候群	（新設）
2	慢性腎疾患	20	巣状分節性糸球体硬化症	23	巣状分節性糸球体硬化症	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	21	微小変化型ネフローゼ症候群	24	微小変化型ネフローゼ症候群	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	22	びまん性メサンギウム硬化症	25	びまん性メサンギウム硬化症	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	23	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	26	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	24	膜性腎症	27	膜性腎症	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	25	20から24までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	28	22から27までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	（疾病名、告示番号変更）
2	慢性腎疾患	26	ネフロン癆	29	ネフロン癆	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	27	バーター症候群	30	バーター症候群	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	28	ファンコーニ症候群	31	ファンコーニ症候群	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	29	IgA腎症	32	IgA腎症	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	30	エプスタイン症候群	33	エプスタイン症候群	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	31	急速進行性糸球体腎炎（顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。）	34	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。）	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	32	急速進行性糸球体腎炎（多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。）	35	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。）	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	33	抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー 症候群）	36	抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー 症候群）	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	34	紫斑病性腎炎	37	紫斑病性腎炎	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	35	ネイル・パテラ症候群（爪膝蓋症候群）	38	ネイル・パテラ症候群（爪膝蓋症候群）	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	36	非典型溶血性尿毒症症候群	39	非典型溶血性尿毒症症候群	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	37	フィブロネクチン腎症	40	フィブロネクチン腎症	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	38	膜性増殖性糸球体腎炎	41	膜性増殖性糸球体腎炎	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	39	慢性糸球体腎炎（アルポート 症候群によるものに限る。）	42	慢性糸球体腎炎（アルポート 症候群によるものに限る。）	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	40	メサンギウム増殖性糸球体腎炎（IgA腎症を除く。）	43	メサンギウム増殖性糸球体腎炎（IgA腎症を除く。）	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	41	リポタンパク糸球体症	44	リポタンパク糸球体症	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	42	ループス腎炎	45	ループス腎炎	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	43	29から42までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	46	32から45までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	（疾病名、告示番号変更）
2	慢性腎疾患	44	慢性腎盂腎炎	47	慢性腎盂腎炎	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	45	慢性腎不全（急性尿細管壊死または腎虚血によるものに限る。）	48	慢性腎不全（急性尿細管壊死または腎虚血によるものに限る。）	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	46	慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る。）	49	慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る。）	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	47	慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	50	慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	（告示番号変更）
2	慢性腎疾患	48	ロウ症候群	51	ロウ症候群	（告示番号変更）
4	慢性心疾患	1	一側肺動脈欠損			
4	慢性心疾患	2	右室二腔症			
4	慢性心疾患	3	エプスタイン病			
4	慢性心疾患	4	拡張型心筋症			
4	慢性心疾患	5	川崎病性冠動脈瘤			
4	慢性心疾患	6	冠動脈狭窄症（川崎病によるものを除く。）			
4	慢性心疾患	7	完全型房室中隔欠損症（完全型心内膜床欠損症）			
4	慢性心疾患	8	完全大血管転位症			
4	慢性心疾患	9	完全房室ブロック			
4	慢性心疾患	10	左冠動脈肺動脈起始症			
4	慢性心疾患	11	右冠動脈肺動脈起始症			
4	慢性心疾患	12	10及び11に掲げるもののほか、冠動脈起始異常			
4	慢性心疾患	13	脚ブロック			
4	慢性心疾患	14	QT延長症候群			
4	慢性心疾患	15	狭心症			
4	慢性心疾患	16	心筋梗塞			
4	慢性心疾患	17	左肺動脈右肺動脈起始症			
4	慢性心疾患	18	重複大動脈弓症			
4	慢性心疾患	19	17及び18に掲げるもののほか、血管輪			
4	慢性心疾患	20	拘束型心筋症			
4	慢性心疾患	21	左室右房交通症			
4	慢性心疾患	22	左心低形成症候群			
4	慢性心疾患	23	三心房心			
4	慢性心疾患	24	三尖弁閉鎖症			
4	慢性心疾患	25	収縮性心膜炎			
4	慢性心疾患	26	上室頻拍（WPW症候群によるものに限る。）			
4	慢性心疾患	27	多源性心房頻拍			
4	慢性心疾患	28	26及び27に掲げるもののほか、上室頻拍			
4	慢性心疾患	29	心筋緻密化障害			
4	慢性心疾患	30	心室細動			
4	慢性心疾患	31	心室中隔欠損症			
4	慢性心疾患	32	カテコラミン誘発多形性心室頻拍			
4	慢性心疾患	33	ベラパミル感受性心室頻拍			
4	慢性心疾患	34	32及び33に掲げるもののほか、心室頻拍			
4	慢性心疾患	35	心室瘤			
4	慢性心疾患	36	心臓腫瘍			
4	慢性心疾患	37	三尖弁狭窄症			
4	慢性心疾患	38	三尖弁閉鎖不全症			
4	慢性心疾患	39	僧帽弁狭窄症			
4	慢性心疾患	40	僧帽弁閉鎖不全症			
4	慢性心疾患	41	大動脈弁狭窄症			
4	慢性心疾患	42	大動脈弁閉鎖不全症			
4	慢性心疾患	43	肺動脈弁狭窄症			
4	慢性心疾患	44	肺動脈弁閉鎖不全症			
4	慢性心疾患	45	心内膜線維弾性症			
4	慢性心疾患	46	心房細動			
4	慢性心疾患	47	心房粗動			
4	慢性心疾患	48	静脈洞型心房中隔欠損症			
4	慢性心疾患	49	単心房症			
4	慢性心疾患	50	二次孔型心房中隔欠損症			
4	慢性心疾患	51	不完全型房室中隔欠損症（不完全型心内膜床欠損症）			
4	慢性心疾患	52	先天性修正大血管転位症			
4	慢性心疾患	53	先天性心膜欠損症			
4	慢性心疾患	54	総動脈幹遺残症			
4	慢性心疾患	55	僧帽弁弁上輪			
4	慢性心疾患	56	大動脈弓閉塞症（大動脈弓離断複合を除く。）			
4	慢性心疾患	57	大動脈弓離断複合			
4	慢性心疾患	58	ウィリアムズ症候群			
4	慢性心疾患	59	大動脈縮窄症			
4	慢性心疾患	60	大動脈縮窄複合			
4	慢性心疾患	61	大動脈弁上狭窄症			
4	慢性心疾患	62	58から61までに掲げるもののほか、大動脈狭窄症			
4	慢性心疾患	63	大動脈肺動脈窓			
4	慢性心疾患	64	大動脈弁下狭窄症			
4	慢性心疾患	65	大動脈瘤（バルサルバ洞動脈瘤を除く。）			
4	慢性心疾患	66	バルサルバ洞動脈瘤			
4	慢性心疾患	67	多源性心室期外収縮			
4	慢性心疾患	68	単心室症			
4	慢性心疾患	69	冠動脈瘻			
4	慢性心疾患	70	肺動静脈瘻			
4	慢性心疾患	71	69及び70に掲げるもののほか、動静脈瘻			
4	慢性心疾患	72	洞不全症候群			
4	慢性心疾患	73	動脈管開存症			
4	慢性心疾患	74	多脾症候群			

疾患群	小慢疾患群名	細分類	小慢告示疾病名 R3.10まで	細分類	小慢告示疾病名 R3.11から	備考
4	慢性心疾患	75	無脾症候群			
4	慢性心疾患	76	乳児特発性僧帽弁腱索断裂			
4	慢性心疾患	77	総肺静脈還流異常症			
4	慢性心疾患	78	部分肺静脈還流異常症			
4	慢性心疾患	79	肺静脈狭窄症			
4	慢性心疾患	80	肺動脈弁上狭窄症			
4	慢性心疾患	81	末梢性肺動脈狭窄症			
4	慢性心疾患	82	肺動脈上行大動脈起始症			
4	慢性心疾患	83	肺動脈性肺高血圧症			
4	慢性心疾患	84	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症			
4	慢性心疾患	85	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症			
4	慢性心疾患	86	肺動脈弁下狭窄症			
4	慢性心疾患	87	肺動脈弁欠損			
4	慢性心疾患	88	肥大型心筋症			
4	慢性心疾患	89	ファロー四徴症			
4	慢性心疾患	90	フォンタン術後症候群			
4	慢性心疾患	91	不整脈源性右室心筋症			
4	慢性心疾患			92	ホルト・オーラム症候群	（新設）
4	慢性心疾患	92	慢性心筋炎	93	慢性心筋炎	（告示番号変更）
4	慢性心疾患	93	慢性心膜炎	94	慢性心膜炎	（告示番号変更）
4	慢性心疾患	94	慢性肺性心	95	慢性肺性心	（告示番号変更）
4	慢性心疾患	95	モビッツ2型ブロック	96	モビッツ2型ブロック	（告示番号変更）
4	慢性心疾患	96	タウジッヒ・ビング奇形	97	タウジッヒ・ビング奇形	（告示番号変更）
4	慢性心疾患	97	両大血管右室起始症（タウジッヒ・ビング奇形を除く。）	98	両大血管右室起始症（タウジッヒ・ビング奇形を除く。）	（告示番号変更）
4	慢性心疾患	98	両大血管左室起始症	99	両大血管左室起始症	（告示番号変更）
6	膠原病	1	結節性多発動脈炎			
6	膠原病	2	顕微鏡的多発血管炎			
6	膠原病	3	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症			
6	膠原病	4	高安動脈炎			
6	膠原病	5	多発血管炎性肉芽腫症			
6	膠原病	6	抗リン脂質抗体症候群			
6	膠原病	7	シェーグレン症候群			
6	膠原病	8	若年性特発性関節炎			
6	膠原病	9	全身性エリテマトーデス			
6	膠原病	10	皮膚筋炎／多発性筋炎			
6	膠原病	11	ベーチェット病			
6	膠原病	12	再発性多発軟骨炎			
6	膠原病	13	インターロイキンⅠ受容体拮抗分子欠損症			
6	膠原病	14	家族性地中海熱			
6	膠原病	15	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群			
6	膠原病	16	クリオピリン関連周期熱症候群			
6	膠原病	17	高IgD症候群（メバロン酸キナーゼ欠損症）			
6	膠原病	18	TNF受容体関連周期性症候群			
6	膠原病	19	中條・西村症候群			
6	膠原病	20	ブラウ症候群／若年発症サルコイドーシス			
6	膠原病	21	慢性再発性多発性骨髄炎			
6	膠原病	22	13から21までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患			
6	膠原病	23	強皮症	23	全身性強皮症	（疾病名変更）
6	膠原病	24	混合性結合組織病			
8	先天性代謝異常	1	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症（シトルリン血症）			
8	先天性代謝異常	2	アルギニノコハク酸尿症			
8	先天性代謝異常	3	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症			
8	先天性代謝異常	4	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症			
8	先天性代謝異常	5	カルバミルリン酸合成酵素欠損症			
8	先天性代謝異常	6	高アルギニン血症			
8	先天性代謝異常	7	高オルニチン血症			
8	先天性代謝異常	8	高チロシン血症1型			
8	先天性代謝異常	9	高チロシン血症2型			
8	先天性代謝異常	10	高チロシン血症3型			
8	先天性代謝異常	11	高プロリン血症			
8	先天性代謝異常	12	高メチオニン血症			
8	先天性代謝異常	13	シスチン尿症			
8	先天性代謝異常	14	シトリン欠損症			
8	先天性代謝異常	15	ハートナップ 病			
8	先天性代謝異常	16	非ケトーシス型高グリシン血症			
8	先天性代謝異常	17	フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症）			
8	先天性代謝異常	18	プロリダーゼ欠損症			
8	先天性代謝異常	19	ホモシスチン尿症			
8	先天性代謝異常	20	メープルシロップ尿症			
8	先天性代謝異常	21	リジン尿性蛋白不耐症			
8	先天性代謝異常	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			
8	先天性代謝異常	23	α1-アンチトリプシン欠損症			
8	先天性代謝異常	24	亜硫酸酸化酵素欠損症			
8	先天性代謝異常	25	ウィルソン病			
8	先天性代謝異常	26	オクシピタル・ホーン症候群			
8	先天性代謝異常	27	先天性腸性肢端皮膚炎			
8	先天性代謝異常	28	無セルロプラスミン血症			
8	先天性代謝異常	29	メンケス病			
8	先天性代謝異常	30	24から29までに掲げるもののほか、金属代謝異常症			
8	先天性代謝異常	31	エーラス・ダンロス症候群			
8	先天性代謝異常	32	リポイドタンパク症			
8	先天性代謝異常	33	31から32までに掲げるもののほか、結合組織異常症			
8	先天性代謝異常	34	家族性高コレステロール血症			
8	先天性代謝異常	35	家族性複合型高脂質血症			
8	先天性代謝異常	36	原発性高カイロミクロン血症			
8	先天性代謝異常	37	高比重リポタンパク（HDL）欠乏症			
8	先天性代謝異常	38	無β-リポタンパク血症			
8	先天性代謝異常	39	34から38までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症			
8	先天性代謝異常	40	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症			
8	先天性代謝異常	41	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅠ欠損症			
8	先天性代謝異常	42	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅡ欠損症			
8	先天性代謝異常	43	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症			
8	先天性代謝異常	44	三頭酵素欠損症			
8	先天性代謝異常	45	3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症			
8	先天性代謝異常	46	全身性カルニチン欠損症			
8	先天性代謝異常	47	短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症			
8	先天性代謝異常	48	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症			
8	先天性代謝異常	49	40から48までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症			
8	先天性代謝異常	50	GABAアミノ基転移酵素欠損症			
8	先天性代謝異常	51	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症			
8	先天性代謝異常	52	チロシン水酸化酵素欠損症			
8	先天性代謝異常	53	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症			
8	先天性代謝異常	54	ビオプテリン代謝異常症			
8	先天性代謝異常	55	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症			
8	先天性代謝異常	56	50から55までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症			
8	先天性代謝異常	57	先天性ポルフィリン症	~~57~~	~~先天性ポルフィリン症~~	（削る）14疾病群へ
8	先天性代謝異常	58	遺伝性フルクトース不耐症	57	遺伝性フルクトース不耐症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	59	ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症	58	ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	60	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	59	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	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	61	ガラクトキナーゼ欠損症	60	ガラクトキナーゼ欠損症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	62	グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病0型）	61	グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病0型）	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	63	グルコーストランスポーター1（GLUT1）欠損症	62	グルコーストランスポーター1（GLUT1）欠損症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	64	糖原病Ⅰ型	63	糖原病Ⅰ型	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	65	糖原病Ⅲ型	64	糖原病Ⅲ型	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	66	糖原病Ⅳ型	65	糖原病Ⅳ型	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	67	糖原病Ⅴ型	66	糖原病Ⅴ型	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	68	糖原病Ⅵ型	67	糖原病Ⅵ型	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	69	糖原病Ⅶ型	68	糖原病Ⅶ型	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	70	糖原病Ⅸ型	69	糖原病Ⅸ型	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	71	フルクトース-1，6-ビスホスファターゼ欠損症	70	フルクトース-1，6-ビスホスファターゼ欠損症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	72	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	71	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	73	58から72までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	72	57から71までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	（疾病名、告示番号変更）
8	先天性代謝異常	74	先天性葉酸吸収不全症	73	先天性葉酸吸収不全症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	75	74に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	74	73に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	（疾病名、告示番号変更）
8	先天性代謝異常	76	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	75	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	77	オロト酸尿症	76	オロト酸尿症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	78	キサンチン尿症	77	キサンチン尿症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	79	尿酸トランスポーター異常症	78	尿酸トランスポーター異常症	（告示番号変更）

疾患群	小慢疾患群名	細分類	小慢告示疾病名 R3.10まで	細分類	小慢告示疾病名 R3.11から	備考
8	先天性代謝異常	80	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・ナイハン症候群	79	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・ナイハン症候群）	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	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	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	（疾病名、告示番号変更）
8	先天性代謝異常	82	副腎白質ジストロフィー	81	副腎白質ジストロフィー	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	83	ペルオキシソーム形成異常症	82	ペルオキシソーム形成異常症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	84	レフサム病	83	レフサム病	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	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	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	（疾病名、告示番号変更）
8	先天性代謝異常	86	スクシニル-CoAリガーゼ欠損症	85	スクシニル-CoAリガーゼ欠損症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	87	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	86	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	88	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	87	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	89	フマラーゼ欠損症	88	フマラーゼ欠損症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	90	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	89	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	91	ミトコンドリアDNA欠失（カーンズ・セイヤー症候群を含む。）	90	ミトコンドリアDNA欠失（カーンズ・セイヤー症候群を含む。）	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	92	ミトコンドリアDNA枯渇症候群	91	ミトコンドリアDNA枯渇症候群	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	93	ミトコンドリアDNA突然変異（リー（Leigh）症候群、MELAS及びMERRFを含む。）	92	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。）	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	94	86から93までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病	93	85から92までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病	（疾病名、告示番号変更）
8	先天性代謝異常	95	アルカプトン尿症	94	アルカプトン尿症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	96	イソ吉草酸血症	95	イソ吉草酸血症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	97	グリセロール尿症	96	グリセロール尿症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	98	グルタル酸血症1型	97	グルタル酸血症1型	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	99	グルタル酸血症2型	98	グルタル酸血症2型	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	100	原発性高シュウ酸尿症	99	原発性高シュウ酸尿症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	101	スクシニル-CoA：3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ（SCOT）欠損症	100	スクシニル-CoA：3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ（SCOT）欠損症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	102	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリルCoA合成酵素欠損症	101	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリルCoA合成酵素欠損症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	103	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	102	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	104	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症	103	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	105	先天性胆汁酸代謝異常症	104	先天性胆汁酸代謝異常症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	106	複合カルボキシラーゼ欠損症	105	複合カルボキシラーゼ欠損症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	107	プロピオン酸血症	106	プロピオン酸血症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	108	β-ケトチオラーゼ欠損症	107	β-ケトチオラーゼ欠損症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	109	メチルグルタコン酸尿症	108	メチルグルタコン酸尿症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	110	メチルマロン酸血症	109	メチルマロン酸血症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	111	95から110までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	110	94から109までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	（疾病名、告示番号変更）
8	先天性代謝異常	112	アスパルチルグルコサミン尿症	111	アスパルチルグルコサミン尿症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	113	異染性白質ジストロフィー	112	異染性白質ジストロフィー	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	114	ガラクトシアリドーシス	113	ガラクトシアリドーシス	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	115	クラッベ病	114	クラッベ病	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	116	ゴーシェ病	115	ゴーシェ病	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	117	酸性リパーゼ欠損症	116	酸性リパーゼ欠損症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	118	シアリドーシス	117	シアリドーシス	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	119	GM1-ガングリオシドーシス	118	GM1-ガングリオシドーシス	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	120	GM2-ガングリオシドーシス	119	GM2-ガングリオシドーシス	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	121	シスチン症	120	シスチン症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	122	神経セロイドリポフスチン症	121	神経セロイドリポフスチン症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	123	ニーマン・ピック病	122	ニーマン・ピック病	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	124	ファーバー病	123	ファーバー病	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	125	ファブリー病	124	ファブリー病	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	126	フコシドーシス	125	フコシドーシス	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	127	ポンペ病	126	ポンペ病	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	128	マルチプルスルファターゼ欠損症	127	マルチプルスルファターゼ欠損症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	129	マンノシドーシス	128	マンノシドーシス	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	130	ムコ多糖症Ⅰ型	129	ムコ多糖症Ⅰ型	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	131	ムコ多糖症Ⅱ型	130	ムコ多糖症Ⅱ型	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	132	ムコ多糖症Ⅲ型	131	ムコ多糖症Ⅲ型	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	133	ムコ多糖症Ⅳ型	132	ムコ多糖症Ⅳ型	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	134	ムコ多糖症Ⅵ型	133	ムコ多糖症Ⅵ型	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	135	ムコ多糖症Ⅶ型	134	ムコ多糖症Ⅶ型	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	136	ムコリピドーシスⅡ型（I-cell病）	135	ムコリピドーシスⅡ型（I-cell病）	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	137	ムコリピドーシスⅢ型	136	ムコリピドーシスⅢ型	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	138	遊離シアル酸蓄積症	137	遊離シアル酸蓄積症	（告示番号変更）
8	先天性代謝異常	139	112から138までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	138	111から137までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	（疾病名、告示番号変更）
11	神経・筋疾患	1	亜急性硬化性全脳炎			
11	神経・筋疾患	2	アレキサンダー病			
11	神経・筋疾患	3	カナバン病			
11	神経・筋疾患	4	先天性大脳白質形成不全症			
11	神経・筋疾患	5	白質消失病			
11	神経・筋疾患	6	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症			
11	神経・筋疾患	7	エカルディ・グティエール症候群			
11	神経・筋疾患	8	ATR―X症候群			
11	神経・筋疾患	9	海綿状血管腫（脳脊髄）			
11	神経・筋疾患	10	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）			
11	神経・筋疾患	11	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー			
11	神経・筋疾患	12	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー			
11	神経・筋疾患	13	肢帯型筋ジストロフィー			
11	神経・筋疾患	14	デュシェンヌ型筋ジストロフィー			
11	神経・筋疾患	15	福山型先天性筋ジストロフィー			
11	神経・筋疾患	16	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー			
11	神経・筋疾患	17	10から16までに掲げるもののほか、筋ジストロフィー			
11	神経・筋疾患	18	痙攣重積型（二相性）急性脳症			
11	神経・筋疾患	19	自己免疫介在性脳炎・脳症			
11	神経・筋疾患	20	重症筋無力症			
11	神経・筋疾患	21	ジュベール症候群関連疾患			
11	神経・筋疾患	22	シュワルツ・ヤンペル症候群			
11	神経・筋疾患	23	小児交互性片麻痺			
11	神経・筋疾患	24	結節性硬化症			
11	神経・筋疾患	25	ゴーリン症候群（基底細胞母斑症候群）			
11	神経・筋疾患	26	神経皮膚黒色症			
11	神経・筋疾患	27	スタージ・ウェーバー症候群			
11	神経・筋疾患	28	フォンヒッペル・リンドウ病			
11	神経・筋疾患	29	ウンフェルリヒト・ルントボルク病			
11	神経・筋疾患	30	ラフォラ病			
11	神経・筋疾患	31	アペール症候群			
11	神経・筋疾患	32	クルーゾン病			
11	神経・筋疾患	33	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症			
11	神経・筋疾患	34	31から33までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症			
11	神経・筋疾患	35	脆弱X症候群			
11	神経・筋疾患	36	脊髄小脳変性症			
11	神経・筋疾患	37	脊髄脂肪腫			
11	神経・筋疾患	38	髄膜脳瘤			
11	神経・筋疾患	39	脊髄髄膜瘤			
11	神経・筋疾患	40	脊髄性筋萎縮症			
11	神経・筋疾患	41	先天性サイトメガロウイルス感染症			
11	神経・筋疾患	42	先天性トキソプラズマ感染症			
11	神経・筋疾患	43	先天性風疹症候群			
11	神経・筋疾患	44	先天性ヘルペスウイルス感染症			
11	神経・筋疾患	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	~~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~~	（削る）11-62へ
11	神経・筋疾患	46	遺伝性運動感覚ニューロパチー	45	遺伝性運動感覚ニューロパチー	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患	47	先天性無痛無汗症	46	先天性無痛無汗症	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患	48	先天性筋線維不均等症	47	先天性筋線維不均等症	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患	49	セントラルコア病	48	セントラルコア病	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患	50	ネマリンミオパチー	49	ネマリンミオパチー	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患	51	マルチコア病	50	マルチコア病	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患	52	ミオチュブラーミオパチー	51	ミオチュブラーミオパチー	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患	53	ミニコア病	52	ミニコア病	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患	54	48から53までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	53	47から52までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	（疾病名、告示番号変更）
11	神経・筋疾患	55	仙尾部奇形腫	54	仙尾部奇形腫	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患			55	早産児ビリルビン脳症	（新設）
11	神経・筋疾患	56	ウェルナー症候群			
11	神経・筋疾患	57	コケイン症候群			
11	神経・筋疾患	58	ハッチンソン・ギルフォード症候群			
11	神経・筋疾患	59	多発性硬化症			
11	神経・筋疾患			60	DDX3X関連神経発達異常症	（新設）
11	神経・筋疾患			61	先天性グリコシル化異常症	（新設）
11	神経・筋疾患			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	（新設）11-45から
11	神経・筋疾患			63	アイカルディ症候群	（新設）
11	神経・筋疾患			64	大田原症候群	（新設）
11	神経・筋疾患			65	環状20番染色体症候群	（新設）
11	神経・筋疾患			66	GRIN2B関連神経発達異常症	（新設）
11	神経・筋疾患			67	視床下部過誤腫症候群	（新設）

疾患群	小慢疾患群名	細分類	小慢告示疾病名 R3.10まで	細分類	小慢告示疾病名 R3.11から	備考
11	神経・筋疾患			68	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	（新設）
11	神経・筋疾患			69	早期ミオクロニー脳症	（新設）
11	神経・筋疾患	60	点頭てんかん（ウエスト症候群）	70	点頭てんかん（ウエスト症候群）	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患	61	乳児重症ミオクロニーてんかん	71	乳児重症ミオクロニーてんかん	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患			72	PCDH19関連症候群	（新設）
11	神経・筋疾患			73	PURA関連神経発達異常症	（新設）
11	神経・筋疾患			74	ミオクロニー欠神てんかん	（新設）
11	神経・筋疾患			75	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	（新設）
11	神経・筋疾患			76	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	（新設）
11	神経・筋疾患	62	レノックス・ガストー症候群	77	レノックス・ガストー症候群	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患	63	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	78	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患	64	乳児両側線条体壊死	79	乳児両側線条体壊死	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患	65	脳クレアチン欠乏症候群	80	脳クレアチン欠乏症候群	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患	66	滑脳症	81	滑脳症	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患			82	CASK異常症	（新設）
11	神経・筋疾患	67	巨脳症－毛細血管奇形症候群	83	巨脳症－毛細血管奇形症候群	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患	68	全前脳胞症	84	全前脳胞症	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患	69	先天性水頭症	85	先天性水頭症	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患	70	ダンディー・ウォーカー症候群	86	ダンディー・ウォーカー症候群	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患	71	中隔視神経形成異常症（ドモルシア症候群）	87	中隔視神経形成異常症（ドモルシア症候群）	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患			88	片側巨脳症	（新設）
11	神経・筋疾患	72	裂脳症	89	裂脳症	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患	73	脳動静脈奇形	90	脳動静脈奇形	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患			91	WDR45関連神経変性症	（新設）
11	神経・筋疾患	74	乳児神経軸索ジストロフィー	92	乳児神経軸索ジストロフィー	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患	75	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	93	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患			94	ビタミンB6依存性てんかん	（新設）
11	神経・筋疾患	76	瀬川病	95	瀬川病	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患	77	変形性筋ジストニー	96	変形性筋ジストニー	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患	78	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	97	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	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患	79	もやもや病	98	もやもや病	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患	80	ラスムッセン脳炎	99	ラスムッセン脳炎	（告示番号変更）
11	神経・筋疾患	81	レット症候群	100	レット症候群	（告示番号変更）
13	染色体または遺伝	1	アンジェルマン症候群			
13	染色体または遺伝	2	5p―症候群			
13	染色体または遺伝	3	13トリソミー症候群			
13	染色体または遺伝	4	18トリソミー症候群			
13	染色体または遺伝	5	ダウン症候群			
13	染色体または遺伝	6	4p―症候群			
13	染色体または遺伝	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。）			
13	染色体または遺伝	8	アントレー・ビクスラー症候群			
13	染色体または遺伝	9	ウィーバー症候群			
13	染色体または遺伝	10	MECP2重複症候群			
13	染色体または遺伝	11	歌舞伎症候群			
13	染色体または遺伝	12	カムラティ・エンゲルマン症候群			
13	染色体または遺伝	13	コステロ症候群			
13	染色体または遺伝	14	コフィン・シリス症候群			
13	染色体または遺伝	15	コフィン・ローリー症候群			
13	染色体または遺伝	16	コルネリア・デランゲ症候群			
13	染色体または遺伝	17	CFC症候群			
13	染色体または遺伝	18	色素失調症			
13	染色体または遺伝	19	シンプソン・ゴラビ・ベーメル症候群			
13	染色体または遺伝	20	スミス・マギニス症候群			
13	染色体または遺伝	21	スミス・レムリ・オピッツ症候群			
13	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群			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。）	（新設）
13	染色体または遺伝	22	ソトス症候群	23	ソトス症候群	（告示番号変更）
13	染色体または遺伝	23	武内・小崎症候群	24	武内・小崎症候群	（告示番号変更）
13	染色体または遺伝	24	チャージ症候群	25	チャージ症候群	（告示番号変更）
13	染色体または遺伝	25	ハーラマン・ストライフ症候群	26	ハーラマン・ストライフ症候群	（告示番号変更）
13	染色体または遺伝	26	VATER症候群	27	VATER症候群	（告示番号変更）
13	染色体または遺伝	27	ファイファー症候群	28	ファイファー症候群	（告示番号変更）
13	染色体または遺伝	28	ベックウィズ・ヴィーデマン症候群	29	ベックウィズ・ヴィーデマン症候群	（告示番号変更）
13	染色体または遺伝	29	マルファン症候群	30	マルファン症候群	（告示番号変更）
13	染色体または遺伝	30	メビウス症候群	31	メビウス症候群	（告示番号変更）
13	染色体または遺伝	31	モワット・ウィルソン症候群	32	モワット・ウィルソン症候群	（告示番号変更）
13	染色体または遺伝	32	ヤング・シンプソン症候群	33	ヤング・シンプソン症候群	（告示番号変更）
13	染色体または遺伝	33	ルビンシュタイン・テイビ症候群	34	ルビンシュタイン・テイビ症候群	（告示番号変更）
13	染色体または遺伝	34	ロイス・ディーツ症候群	35	ロイス・ディーツ症候群	（告示番号変更）
14	皮膚疾患	1	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）			
14	皮膚疾患			2	限局性強皮症	（新設）
14	皮膚疾患	2	色素性乾皮症	3	色素性乾皮症	（告示番号変更）
14	皮膚疾患	3	スティーヴンス・ジョンソン症候群（中毒性表皮壊死症を含む。）	4	スティーヴンス・ジョンソン症候群（中毒性表皮壊死症を含む。）	（告示番号変更）
14	皮膚疾患	4	ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性／劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。）	5	ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性／劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。）	（告示番号変更）
14	皮膚疾患	5	シェーグレン・ラルソン症候群	6	シェーグレン・ラルソン症候群	（告示番号変更）
14	皮膚疾患	6	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）	7	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）	（告示番号変更）
14	皮膚疾患	7	道化師様魚鱗癬	8	道化師様魚鱗癬	（告示番号変更）
14	皮膚疾患	8	ネザートン症候群	9	ネザートン症候群	（告示番号変更）
14	皮膚疾患	9	4から8までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬	10	5から9までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬	（疾病名、告示番号変更）
14	皮膚疾患			11	先天性ポルフィリン症	（新設）8疾病群から
14	皮膚疾患	10	膿疱性乾癬（汎発型）	12	膿疱性乾癬（汎発型）	（告示番号変更）
14	皮膚疾患	11	肥厚性皮膚骨膜症	13	肥厚性皮膚骨膜症	（告示番号変更）
14	皮膚疾患	12	表皮水疱症	14	表皮水疱症	（告示番号変更）
14	皮膚疾患	13	無汗性外胚葉形成不全	15	無汗性外胚葉形成不全	（告示番号変更）
14	皮膚疾患	14	レックリングハウゼン病（神経線維腫症Ⅰ型）	16	レックリングハウゼン病（神経線維腫症Ⅰ型）	（告示番号変更）
15	骨系統疾患	1	胸郭不全症候群			
15	骨系統疾患	2	偽性軟骨無形成症			
15	骨系統疾患	3	骨形成不全症			
15	骨系統疾患	4	骨硬化性疾患			
15	骨系統疾患	5	進行性骨化性線維異形成症			
15	骨系統疾患	6	大理石骨病			
15	骨系統疾患			7	タナトフォリック骨異形成症	（新設）
15	骨系統疾患	7	多発性軟骨性外骨腫症	8	多発性軟骨性外骨腫症	（告示番号変更）
15	骨系統疾患	8	低ホスファターゼ症	9	低ホスファターゼ症	（告示番号変更）
15	骨系統疾患	9	TRPV4異常症	10	TRPV4異常症	（告示番号変更）
15	骨系統疾患	10	点状軟骨異形成症（ペルオキシソーム病を除く。）	11	点状軟骨異形成症（ペルオキシソーム病を除く。）	（告示番号変更）
15	骨系統疾患	11	内軟骨腫症	12	内軟骨腫症	（告示番号変更）
15	骨系統疾患	12	軟骨低形成症	13	軟骨低形成症	（告示番号変更）
15	骨系統疾患	13	軟骨無形成症	14	軟骨無形成症	（告示番号変更）
15	骨系統疾患	14	2型コラーゲン異常症関連疾患	15	2型コラーゲン異常症関連疾患	（告示番号変更）
15	骨系統疾患	15	ビールズ症候群	16	ビールズ症候群	（告示番号変更）
15	骨系統疾患	16	ラーセン症候群	17	ラーセン症候群	（告示番号変更）