

第一表 悪性新生物

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
悪性新生物	1	悪性カルチノイド	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	悪性黒色腫	
	3	悪性骨巨細胞腫	
	4	悪性細網症	
	5	悪性マクログロブリン血症	
	6	悪性リンパ腫	
	7	アスキン腫瘍	
	8	ウィルムス(Wilms)腫瘍	
	9	下垂体腺腫	
	10	家族性赤血球貪食性細網症	
	11	褐色細胞腫	
	12	癌性腹膜炎	
	13	奇形腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）	
	14	菌状息肉腫	
	15	形質細胞腫	
	16	血球貪食リンパ組織球症	
	17	好酸球性肉芽腫	組織と部位が明確に診断されており、かつ複数の病変がみられる場合。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。
	18	骨髄腫	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。
	19	松果体腫	
	20	絨毛上皮腫	
	21	神経膠腫	
	22	神経鞘腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）	
	23	神経上皮腫	
	24	神経星細胞腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）	
	25	神経節細胞腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）	
	26	腎明細胞肉腫（腫瘍）	
	27	睥芽腫	
	28	髄上皮腫	
	29	髄膜腫	
	30	精上皮腫	
	31	脊索腫	
	32	セザリー(Sézary)症候群	
	33	赤血病	
	34	赤白血病	
	35	先天性腎間葉芽腫（先天性中胚葉性腎腫）	

36	頭蓋咽頭腫	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。
37	脳室上衣腫	
38	肺芽腫	
39	白血病	
40	白血病性細網内皮症 (Hairy Cell Leukemia)	
41	バーキット (Burkitt) リンパ腫	
42	ハンド・シューラー・クリスチャン (Hand-Schüller-Christian) 病	組織と部位が明確に診断されており、かつ複数の病変がみられる場合。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。
43	非白血病性細網内皮症 (組織球性髄様細網症)	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。
44	非ホジキン (non-Hodgkin) リンパ腫	
45	ホジキン (Hodgkin) 病	
46	末梢性神経外胚葉腫瘍	
47	未分化胚細胞腫 (卵巣精上皮腫)	
48	脈絡叢乳頭腫	
49	ユーイング (Ewing) 肉腫	
50	ラブドイド腫瘍 (肉腫) (悪性ラブドイド腫瘍)	
51	ランゲルハンス (細胞) 組織球症 (Histiocytosis X)	組織と部位が明確に診断されており、かつ複数の病変がみられる場合。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。
52	緑色腫	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。
53	レットラー・ジーベ (Letterer-Siwe) 病	組織と部位が明確に診断されており、かつ複数の病変がみられる場合。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。

	54 H鎖病（ α 鎖病、 γ 鎖病、 δ 鎖病、 μ 鎖病）	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。
	55 1から54までに掲げるもののほか、悪性腫瘍である旨を明示するすべての疾病名、芽腫（肉芽腫を除く。）又は芽細胞腫である旨を明示するすべての疾病名、癌である旨を明示するすべての疾患名、肉腫である旨を明示するすべての疾病名その他の組織学的に悪性を呈する細胞の増殖（癌腫又は肉腫）を本態とする疾病名。ただし、頭蓋内又は脊柱管内の新生物にあっては組織型を問わない。	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。

備考

この表に掲げる疾患についてヒト成長ホルモン治療を行う場合においては、この表に定める疾患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	疾患名	疾患の状態の程度
腎炎・ネフローゼ	1	遺伝性腎炎	検査で、血尿＋以上（6以上／視野）かつ蛋白尿＋以上（30mg/d1以上）の状態が、発症から6か月以上続く場合であって、治療で、ステロイド薬、免疫抑制薬、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
	2	急速進行性糸球体腎炎の病変を示す慢性腎炎	治療で、ステロイド薬、免疫抑制薬、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
	3	紫斑病性腎炎	検査で、血尿＋以上（6以上／視野）かつ蛋白尿＋以上（30mg/d1以上）の状態が、発症から6か月以上続く場合
	4	巣状糸球体硬化症	治療で、ステロイド薬、免疫抑制薬、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
	5	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 ウ 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/d1（又は尿中蛋白質1g/日）以上で、かつ、血清アルブミン3.0g/d1未満の状態である場合
	6	微小変化型ネフローゼ症候群	半年間で3回以上再発した場合

	7	慢性糸球体腎炎	病理組織で診断が確定し、治療で、ステロイド薬、免疫抑制薬、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
	8	慢性増殖性糸球体腎炎	治療で、ステロイド薬、免疫抑制薬、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
	9	慢性膜性糸球体腎炎	
	10	慢性膜性増殖性糸球体腎炎	
	11	IgA腎症	
腎又は尿路の異常	12	アミロイド腎	腎機能の低下が見られる場合
	13	萎縮腎	両側の腎に病変があり、腎機能の低下が見られる場合
	14	家族性若年性ネフロン癆	治療で薬物療法を行っている場合
	15	ギテルマン(Gitelman)症候群	
	16	巨大水尿管症	両側性で、腎機能低下の場合又は泌尿器科的手術が必要な場合
	17	グッドパスチャー(Goodpasture)症候群	治療で、ステロイド薬、免疫抑制薬、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
	18	腎血管性高血圧	治療で薬物療法を行っている場合
	19	腎静脈血栓症	腎機能の低下が見られる場合
	20	腎動静脈瘻	
	21	腎動脈狭窄症	
	22	腎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
	23	腎嚢胞	両側の腎に病変があり、腎機能の低下が見られる場合
	24	腎の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害	
	25	腎の無発生、低形成、無形成又は異形成	
	26	腎又は腎周囲膿瘍	発病後6か月を経過した場合で、かつ両側の腎に病変があり、腎機能の低下が見られる場合
27	腎又は尿路結石	両側の腎に病変があり、腎機能の低下が見られる場合	

	28	水腎症	両側性で、腎機能低下の場合又は泌尿器科的手術が必要な場合
	29	多発性嚢胞腎	治療で薬物療法を行っている場合
	30	尿路の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害	両側性で、腎機能低下の場合又は泌尿器科的手術が必要な場合
	31	尿路閉塞性腎機能障害	
	32	バーター(Bartter)症候群	治療で薬物療法を行っている場合
	33	慢性間質性腎炎	腎機能の低下が見られる場合
	34	慢性腎盂腎炎	両側性で腎機能の低下が見られる場合

備考

この表に掲げる疾患についてヒト成長ホルモン治療を行う場合においては、この表に定める疾患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。

第三表 慢性呼吸器疾患

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
慢性呼吸器疾患	1	アレルギー性気管支炎	3 か月に 3 回以上の大発作がある場合又は 1 年以内に意識障害を伴う大発作がある場合
	2	アレルギー性細気管支炎	
	3	気管狭窄	治療で、人工呼吸管理、酸素療法、気管切開、挿管、中心静脈栄養のうち一つ以上を行う場合
	4	気管支拡張症	気管支炎や肺炎を繰り返す場合
	5	気管支喘息	次のいずれかに該当する場合 ア 3 か月に 3 回以上の大発作がある場合 イ 1 年以内に意識障害を伴う大発作がある場合 ウ 治療で、人工呼吸管理又は挿管を行う場合 エ 概ね 1 か月以上の長期入院療法を行う場合
	6	先天性中枢性低換気症候群	治療で、人工呼吸管理、酸素療法、気管切開、挿管、中心静脈栄養のうち一つ以上を行う場合
	7	先天性肺胞蛋白症	疾患による症状がある場合
	8	線毛機能不全症候群（カータジェナー（Kartagener）症候群）	
	9	嚢胞性線維症	
	10	本態性（特発性）肺ヘモジデローシス（血鉄症）	
	11	慢性肺疾患	治療で、人工呼吸管理、酸素療法、気管切開、挿管、中心静脈栄養のうち一つ以上を行う場合

第四表 慢性心疾患

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
冠動脈の異常	1	冠動静脈瘻	第1基準又は第2基準を満たす場合
	2	冠動脈異常起始症	
	3	冠動脈拡張症	
	4	冠動脈狭窄症	
	5	冠動脈瘤	
	6	左冠動脈肺動脈起始症（ブランド・ホワイト・ガーランド(Bland-White-Garland)症候群)	
狭心症	7	狭心症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
刺激伝導系異常	8	ウォルフ・パーキンソン・ホワイト(Wolff-Parkinson-White, WPW)症候群	第1基準を満たす場合
	9	期外収縮	心室性期外収縮であって多源性である場合
	10	脚ブロック	左脚ブロックで治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	11	心房又は心室の細動	心室細動である場合又は心房細動で第1基準を満たす場合
	12	心房又は心室の粗動	心室粗動である場合又は心房粗動で第1基準を満たす場合
	13	洞不全症候群	左欄の疾患名に該当する場合
	14	洞房ブロック	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	15	非発作性頻拍（心室、上室性）	第1基準を満たす場合
	16	房室解離	
	17	房室ブロック	Mobitz II型又は完全房室ブロックの場合
	18	発作性頻拍（心室、上室性）	第1基準を満たす場合
	19	ロマノ・ワルド(Romano-Ward)症候群	左欄の疾患名に該当する場合
	20	QT延長症候群	
	心筋梗塞	21	心筋梗塞
心臓球又は心中隔の異常	22	総動脈幹遺残症	第1基準又は第2基準を満たす場合
	23	大動脈肺動脈中隔欠損症	
心膜炎・心臓腫瘍	24	心筋炎後心肥大	第1基準を満たす場合
	25	心臓腫瘍（粘液腫、横紋筋腫、脂肪腫、線維腫）	第1基準、第2基準又は第3基準を満たす場合
	26	慢性緊縮性心膜炎	第1基準を満たす場合

	27	慢性心筋炎	第1基準を満たす場合
	28	慢性心内膜炎	
	29	慢性心膜炎	
大血管の転位等形態の異常	30	アイゼンメンゲル(Eisenmenger)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
	31	右室低形成症	第1基準、第2基準または第3基準を満たす場合
	32	右室二腔症	第2基準を満たす場合
	33	左室右房交通症	第1基準を満たす場合
	34	左心形成不全(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
	35	三心房心	第1基準を満たす場合
	36	心室中隔欠損症	第1基準又は第2基準を満たす場合
	37	心内膜床欠損症(一次口欠損症、共通房室弁口症)	不完全型心内膜欠損症では第1基準を満たす場合。完全型心内膜欠損症では第1基準又は第2基準を満たす場合。
	38	心不全を伴う動静脈瘻(体動静脈瘻)	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	39	心房中隔欠損症(二次口欠損症、静脈洞欠損症)	第2基準を満たす場合
	40	総肺静脈還流異常症	第1基準又は第2基準を満たす場合
	41	体静脈異常還流症	第1基準を満たす場合
	42	単心室症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	43	単心房症	第1基準を満たす場合
	44	動脈管開存症	第1基準又は第2基準を満たす場合
	45	ファロー(Fallot)四徴症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
46	部分的肺静脈還流異常症	第1基準を満たす場合	
特発性心筋症	47	心内膜心筋線維症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	48	心内膜線維弾性症	
	49	特発性拘束型(緊縮型)心筋症	
	50	特発性肥大型心筋症	
弁及び血管の異常	51	ヴァルサルヴァ(Valsalva)洞動脈瘤又はその破裂	破裂例の場合又は破裂が予想される場合

	52	エプスタイン(Ebstein)奇形(病)	第1基準、第2基準又は第3基準を満たす場合
	53	完全大血管転位症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	54	血管輪症	第1基準、第2基準又は第3基準を満たす場合
	55	三尖弁狭窄症	第1基準、第2基準又は第3基準を満たす場合
	56	三尖弁閉鎖症	
	57	三尖弁閉鎖不全症	
	58	修正大血管転位症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	59	重複大動脈弓症	第1基準、第2基準又は第3基準を満たす場合
	60	僧帽弁狭窄症	第1基準、第2基準又は第3基準を満たす場合
	61	僧帽弁閉鎖症	
	62	僧帽弁閉鎖不全症	
	63	大動脈狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	64	大動脈縮窄症	
	65	大動脈弁狭窄症	
	66	大動脈弁閉鎖症	
	67	大動脈弁閉鎖不全症	
	68	大動脈瘤	第2基準を満たす場合
	69	タウシヒ・ビング(Taussig-Bing)症候群	第1基準、第2基準又は第3基準を満たす場合
	70	特発性肺動脈拡張症	第1基準又は第2基準を満たす場合
	71	肺動脈狭窄症	第1基準又は第2基準を満たす場合
	72	肺動脈閉鎖症	
	73	肺動脈弁狭窄症	
	74	肺動脈弁閉鎖症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	75	肺動脈弁閉鎖不全症	
	76	右鎖骨下動脈異常起始症	第2基準を満たす場合
	77	両大血管右室起始症	
慢性心不全	78	慢性心不全(慢性肺性心を含む。)	第1基準を満たす場合
その他の慢性心疾患	79	右胸心	第3基準を満たす場合
	80	左心症	
	81	小児原発性肺高血圧症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
	82	心臓脱出症	第2基準を満たす場合
	83	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
	84	多脾症候群	
	85	無脾症候群	

備考

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

第1基準 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ブロッカー」のいずれかが投与されていること。

第2基準 術後の残遺症(手術で完治できなかった障害)として次の(1)から(5)までのいずれかが認められること。又は、術後の合併症若しくは続発症として次の(2)から(11)までのいずれかが認められること。

- (1) 肺高血圧症（収縮期血圧 40mmHg 以上）
- (2) 肺動脈狭窄（右室－肺動脈圧較差 20mmHg 以上）
- (3) 2 度以上の房室弁逆流
- (4) 2 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
- (10) 2 心室修復術実施
- (11) フォンタン(Fontan)手術実施

第3基準 根治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	疾患名	疾患の状態の程度	
異所性ホルモン産生腫瘍	1	異所性甲状腺刺激ホルモン(TSH)産生腫瘍	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	
	2	異所性ゴナドトロピン産生腫瘍		
	3	異所性コルチゾール産生腫瘍		
	4	異所性成長ホルモン(GH)産生腫瘍		
	5	異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)症候群		
	6	異所性プロラクチン(PRL)産生腫瘍		
下垂体又は視床下部障害	7	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は、備考に定める基準を満たすものに限る。	
	8	下垂体性巨人症		
	9	クッシング(Cushing)病		
	10	甲状腺刺激ホルモン(TSH)欠乏(欠損)症		
	11	抗利尿ホルモン(ADH)分泌異常症(SIADH)		
	12	ゴナドトロピン欠乏(欠損)症		
	13	シモンズ(Simmonds)病		
	14	真性思春期早発症	思春期の開始が女児では8歳未満、男児では9歳未満で生じた場合	
	15	腎性尿崩症(抗利尿ホルモン不応症)	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	
	16	成長ホルモン(GH)欠乏(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。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。	
	17	成長ホルモン分泌不全性低身長症		
	18	中枢性思春期遅発症	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	
	19	中枢性尿崩症(下垂体性(真性)尿崩症)		
	20	低ゴナドトロピン性類宦官症		
	21	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)欠乏(欠損)症		
	22	プロラクチン(PRL)欠乏(欠損)症		
	23	末端肥大症		
	24	ラロン(Laron)型小人症		
	甲状腺ホルモンの異常	25		異所性甲状腺
		26	クレチン症	
		27	甲状腺機能亢進症(バセドウ(Basedow)病)	
		28	甲状腺機能低下症	

	29	甲状腺形成不全	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	
	30	甲状腺腺腫		
	31	腺腫様甲状腺腫		
	32	先天性甲状腺ホルモン不応症		
	33	粘液水腫		
	34	橋本病		
	35	慢性甲状腺炎		
消化管ホルモンの異常	36	ヴァーナー・モリソン (Verner-Morrison, WDHA) 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	
	37	ガストリン分泌異常		
	38	グルカゴン分泌異常		
	39	セロトニン分泌異常 (カルチノイド症候群)		
	40	ゾリンジャー・エリソン (Zollinger-Ellison) 症候群		
	41	特発性低血糖症		
	42	ロイシン過敏性低血糖症		
	43	VIP (Vasoactive-Intestinal-Polypeptide) 分泌異常		
性腺又は思春期発現機構の異常	44	カールマン (Kallmann) 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	
	45	仮性思春期早発症	思春期の開始が女兒では8歳未満、男児では9歳未満で生じた場合	
	46	クラインフェルター (Klinefelter) 症候群	治療で補充療法を行っている場合	
	47	高エストロゲン症	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	
	48	睾丸機能亢進症		
	49	睾丸機能低下症		
	50	睾丸形成不全	両側性であり、治療で補充療法を行っている場合	
	51	睾丸欠損症		
	52	睾丸腫瘍		
	53	睾丸性女性化症	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	
	54	高ゴナドトロピン性類宦官症		
	55	女性仮性半陰陽		
	56	真性半陰陽		
		57	性腺性思春期遅発症	思春期の開始が女兒では8歳未満、男児では9歳未満で生じた場合
		58	性早熟症	

	59	ターナー (Turner) 症候群	治療で補充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。
	60	多嚢胞性卵巣症候群 (スタイン・レーベンタール (Stein-Leventhal) 症候群)	治療で補充療法を行っている場合
	61	男性仮性半陰陽	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
	62	テストトキシコーシス (家族性男性思春期早発症、male-limited precocious puberty)	治療で補充療法を行っている場合
	63	ヌーナン (Noonan) 症候群	治療で補充療法を行っている場合
	64	プラダー・ウィリ (Prader-Willi) 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、備考に定める基準を満たすものに限る。
	65	フレーリッヒ (Fröhlich) 症候群 (脂肪性器異栄養症)	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
	66	卵巣機能亢進症	
	67	卵巣機能低下症	
	68	卵巣形成不全	両側性であり、治療で補充療法を行っている場合
	69	卵巣腫瘍	
	70	ローレンス・ムーン・ビードル (Laurence-Moon-Biedl) 症候群	治療で補充療法を行っている場合
	71	XX男性	
	72	XY女性	
多発性内分泌腺異常	73	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
	74	シップル (Sipple) 症候群	
	75	シュミット (Schmidt) 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
	76	多発性内分泌腺腫症 (MEA、MEN)	手術を実施し、かつ術後も治療が必要な場合
副甲状腺ホルモンの異常	77	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
	78	偽性特発性副甲状腺機能低下症	
	79	偽性副甲状腺機能低下症	
	80	テタニー (副甲状腺性)	
	81	特発性副甲状腺機能低下症	
	82	副甲状腺機能亢進症	
	83	副甲状腺機能低下・アジソン・モニリア (hypoparathyroidism-Addison-Monilia) 症候群	

	84	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
	85	副甲状腺形成不全	
副腎皮質ホルモンの異常	86	アジソン(Addison)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
	87	アルドステロン欠損症	
	88	クッシング(Cushing)症候群	
	89	グルココルチコイド奏功性アルドステロン症	
	90	原発性アルドステロン症(コン(Conn)症候群)	
	91	高アルドステロン症	
	92	コレステロール側鎖切断酵素欠損症(先天性リポイド過形成、プラダー(Prader)症候群)	
	93	周期性ACTH症候群	
	94	女性化副腎腫瘍	
	95	先天性副腎皮質過形成	
	96	男性化副腎腫瘍	
	97	特発性アルドステロン症	
	98	副腎形成不全	
	99	副腎性器症候群	
	100	副腎腺腫	
	101	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症	
	102	3β水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症(ボンジョバンニ(Bongiovanni)症候群)	
103	11β水酸化酵素欠損症		
104	17α水酸化酵素欠損症		
105	18水酸化酵素欠損症		
106	18水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症		
107	21水酸化酵素欠損症		
レニン-アンギオテンシン-アルドステロン系	108	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
	109	リドル(Liddle)症候群	
その他の内分泌異常	110	先天性全身性脂肪発育障害症候群(リポジストロフィー)	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
	111	マッキューン・オルブライト(McCune-Albright)症候群	
	112	レニン分泌異常	

備考

ヒト成長ホルモン治療を行う場合においては、この表に定める疾患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 成長ホルモン分泌不全性低身長症（2に該当するものを除く。）、成長ホルモン（GH）欠乏（欠損）症及び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) 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 10ng/ml（リコンビナント GH を標準品としているキットによる測定値の際は 6ng/ml）以下であること。
- 2 脳腫瘍等器質的な原因による成長ホルモン分泌不全性低身長（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 5ng/ml（リコンビナント GH を標準品としているキットによる測定値の際は 3ng/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 成長ホルモン分泌不全性低身長症（脳腫瘍等器質的な原因によるものを含む。）、成長ホルモン（GH）欠乏（欠損）症、又は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 156.4cm、女子 145.4cm に達したこと。

第六表 膠原病

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
膠原病	1	アレルギー性亜敗血症（ウイスラー・ファンコニ（Wissler-Fanconi）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、生物学的製剤のうち一つ以上を用いている場合
	2	冠動脈病変（川崎病性冠動脈病変）（冠動脈瘤、冠動脈拡張症、冠動脈狭窄症）	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
	3	シェーグレン（Sjögren）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、生物学的製剤のうち一つ以上を用いている場合
	4	自己免疫性肝炎	
	5	自己免疫性腸炎	
	6	若年性関節リウマチ	
	7	スチーブンス・ジョンソン（Stevens-Johnson）症候群	
	8	スチル（Still）病	
	9	リウマチ性心疾患	

第七表 糖尿病

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
糖尿病	1	1型糖尿病（若年型糖尿病）	治療で、インスリン、経口血糖降下薬、IGF-1のうち一つ以上を用いている場合
	2	2型糖尿病（成人型糖尿病）	
	3	その他の糖尿病（腎性糖尿を除く。）	

第八表 先天性代謝異常

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
アミノ酸代謝異常	1	イミノ酸異常症	左欄の疾患名に該当する場合
	2	家族性イミノグリシン尿症	
	3	高オルニチン血症－高アンモニア血症－ホモシトルリン尿症症候群	
	4	白皮症	
	5	ヘルマンスキー・プドラック（Hermansky-Pudlak）症候群	

遺伝性結合組織代謝異常	6	エーラーズ・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群	左欄の疾患名に該当する場合
	7	骨形成不全症 (Osteogenesis imperfecta)	
	8	軟骨無形成症 (軟骨異栄養症)	左欄の疾患名に該当する場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合は、第五表備考に定める基準を満たすものに限る。
血清蛋白異常	9	アルファ1-アンチトリプシン欠乏症	左欄の疾患名に該当する場合
	10	トランスコバラミンⅡ欠損症	
	11	無アルブミン血症	
	12	無トランスフェリン症	
	13	無ハプトグロビン症	
脂質代謝異常	14	アポ蛋白C-Ⅱ欠損症	左欄の疾患名に該当する場合
	15	アルファリポ蛋白欠乏症 (高比重リポ蛋白 (HDL) 欠乏症、タンジェール (Tangier) 病)	
	16	ウォールマン (Wolman) 病	
	17	家族性高コレステロール血症	
	18	家族性高リポ蛋白血症	
	19	高超低比重リポ蛋白 (VLDL) 血症	
	20	高低比重リポ蛋白 (LDL) 血症	
	21	高トリグリセライド血症	
	22	高プレベータリポ蛋白血症	
	23	高ベータリポ蛋白血症	
	24	先天性高脂質血症	
	25	無(低)ベータリポ蛋白血症 (バッセン・コーンツヴァイク (Bassen-Kornzweig) 症候群、有棘赤血球症)	
26	レフスム (Refsum) 病		
先天性核酸代謝異常	27	遺伝性若年性痛風	左欄の疾患名に該当する場合
	28	色素性乾皮症	
	29	先天性高尿酸血症	レッシュ・ナイハン (Lesch-Nyhan) 症候群の場合
先天性尿細管障害	30	シスチン蓄積症 (リグナック (Lignac) 症候群)	左欄の疾患名に該当する場合
	31	シスチン尿症	
	32	腎性アミノ酸尿症	知的障害、運動障害、成長障害、けいれん、嘔吐・下痢、肝腫、特異顔貌、眼科的異常、骨変形、尿路結石のうち一つ以上の症状がみられる場合
	33	ハルトナップ (Hartnup) 病	
	34	ファンコーニ (Fanconi) 症候群	左欄の疾患名に該当する場合

糖質代謝異常	35	蔗糖・イソ麦芽糖吸収不全症	左欄の疾患名に該当する場合
	36	先天性高乳酸血症	
	37	乳糖吸収不全症	発症時期が乳児期の場合
	38	ぶどう糖・ガラクトース吸収不全症	左欄の疾患名に該当する場合
ポルフィリン症	39	先天性ポルフィリン症	左欄の疾患名に該当する場合
無機質代謝異常	40	遺伝性ビタミンD抵抗性くる病（家族性低リン酸血症）	知的障害、運動障害、成長障害、けいれん、嘔吐・下痢、肝腫、特異顔貌、眼科的異常、骨変形、尿路結石のうち一つ以上の症状がみられる場合
	41	ウイルソン(Wilson)病（セルロプラスミン欠乏症）	左欄の疾患名に該当する場合
	42	メンケス(Menkes)病（kinky-(steely) hair症候群）	
有機酸代謝異常	43	グルタル酸尿症（Ⅰ型、Ⅱ型）	左欄の疾患名に該当する場合
	44	先天性葉酸吸収不全症	
	45	メチルマロン酸血症	
その他の先天性代謝異常	46	遺伝性脈管浮腫	長期にわたり治療が必要となる場合
	47	先天性魚鱗癬（水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症、非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症、道化師様魚鱗癬、シェーグレン・ラーソン(Sjögren-Larsson)症候群）	感染症を起こして抗生物質等を使用している場合
	48	致死性表皮水疱症（ヘルリッツ(Herlitz)型）	左欄の疾患名に該当する場合
	49	ロウエ(Lowe)症候群（眼脳腎症候群）	
	50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損（活性異常）酵素名を冠したすべての疾患	

備考

酵素欠損（活性異常）による疾患は、この表の表記法によることを原則とするが、従来、固有の名称を用いたもの（糖原病、フェニルケトン尿症など）については、引き続き同様の疾患名で取り扱って差し支えない。

第九表 血友病等血液・免疫疾患

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度	
巨赤芽球性貧血	1	悪性貧血	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、血液透析のうち一つ以上を実施する場合	
	2	イマースlund・グレスベック (Imerslund-Gräsbeck) 症候群		
	3	巨赤芽球性貧血	治療で補充療法を行っている場合	
	4	葉酸欠乏性貧血		
血液凝固系の異常	5	アンチトロンビンⅢ欠乏症	左欄の疾患名に該当する場合	
	6	高分子キニノゲン欠乏症		
	7	先天性血液凝固異常症		
	8	第Ⅰ因子 (フィブリノゲン) 欠乏症		
	9	第Ⅱ因子 (プロトロンビン) 欠乏症		
	10	第Ⅴ因子 (不安定因子) 欠乏症		
	11	第Ⅶ因子 (安定因子) 欠乏症		
	12	第Ⅷ因子欠乏症 (血友病A)		
	13	第Ⅸ因子欠乏症 (血友病B)		
	14	第Ⅹ因子 (スチュアート・プラウアー (Stuart-Prower) 因子) 欠乏症		
	15	第ⅩⅠ因子欠乏症		
	16	第ⅩⅡ因子 (ヘイグマン (Hageman) 因子) 欠乏症		
	17	第ⅩⅢ因子 (フィブリン安定化因子) 欠乏症		
	18	フォン・ヴィレブランド (von Willebrand) 病		
	19	プレカリクレイン欠乏症		
	20	C蛋白 (protein C) 欠乏症		検査でC蛋白活性が50%未満の場合
	21	S蛋白 (protein S) 欠乏症		検査でS蛋白活性が50%未満の場合
	血小板の異常	22		巨大血管腫 (カサバツハ・メリット (Kasabach-Merritt) 症候群)
		23	血小板機能異常症 (血小板異常症)	

	24	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
	25	血小板無力症	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
	26	血小板無力症症候群	
	27	血栓性血小板減少性紫斑病	
	28	周期性血小板減少症	
	29	先天性無巨核球性血小板減少症（トロンボポエチン欠損症）	
	30	貯蔵欠如症(storage pool病)	
	31	脾機能亢進性血小板減少症	
	32	脾形成不全性血小板増加症	
	33	ベルナール・スリエ(Bernard-Soulier)症候群	
	34	放出機構異常症('Aspirin-like' defect)	
	35	本態性アトロンビア（トロンビン欠乏症）	
	36	免疫学的血小板減少症	
自己免疫性溶血性貧血	37	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
	38	自己免疫性溶血性貧血	
	39	新生児溶血性貧血（胎児赤芽球症）	
	40	脾機能亢進性溶血性貧血	
	41	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
	42	発作性寒冷血色素尿症	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、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
	43	発作性夜間血色素尿症	
44	慢性寒冷赤血球凝集素症		
赤血球酵素異常による溶血性貧血	45	アデニレートキナーゼ欠乏性貧血	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以下の状態が持続する場合
	46	アルドラーゼ欠乏性貧血	
	47	異常ヘモグロビン（血色素）症	

48	遺伝性球状赤血球症	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以下の状態が持続する場合
49	遺伝性高ヘモグロビンF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
50	遺伝性楕円赤血球症	治療で補充療法を行っている場合
51	遺伝性有口（口唇状）赤血球症	
52	遺伝性溶血性非球状赤血球性貧血	
53	遺伝性（先天性）溶血性貧血	
54	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
55	鎌状赤血球貧血	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、血液透析のうち一つ以上を実施する場合
56	カルボキシヘモグロビン血症	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
57	ガンマグルタミルシステイン合成酵素欠乏性貧血	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以下の状態が持続する場合
58	グルコースリン酸イソメラーゼ欠乏性貧血	
59	グルコース-6-リン酸脱水素酵素(G-6-PD)欠乏性貧血	
60	グルタチオン過酸化酵素欠乏性貧血	
61	グルタチオン還元酵素欠乏性貧血	
62	グルタチオン合成酵素欠乏性貧血	
63	サラセミア（地中海貧血）	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
64	サラセミア様症候群	
65	スルフヘモグロビン血症	
66	赤血球アデノシンデアミナーゼ異常症	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以下の状態が持続する場合

	67	先天性ハインツ小体性貧血	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
	68	先天性メトヘモグロビン血症	
	69	先天性NADH・メトヘモグロビン還元酵素欠乏症	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以下の状態が持続する場合
	70	ピリミジン5'-ヌクレオチダーゼ欠乏性貧血	
	71	ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	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
	72	不安定ヘモグロビン症	
	73	ヘキソキナーゼ欠乏性貧血	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以下の状態が持続する場合
	74	ヘモグロビンC症	
	75	ヘモグロビンD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
	76	ヘモグロビンE症	
	77	ヘモグロビンS症	治療で継続的に補充療法を行っている場合
	78	ホスホグリセリン酸キナーゼ欠乏性貧血	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以下の状態が持続する場合
	79	ホスホフルクトキナーゼ欠乏性貧血	
	80	磷酸三炭糖イソメラーゼ欠乏性貧血	
	81	2,3-ジホスホグリセル酸ムターゼ欠乏性貧血	
鉄代謝の異常による貧血	82	エリスロポエチン分泌異常	治療で補充療法を行っている場合
	83	原発性鉄芽球性貧血	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
	84	ビタミンB6反応性（ピリドキシン欠乏性）貧血	
	85	ピリドキシン反応性貧血	
白血球又は食細胞の異常	86	アルダー（Alder）異常（症候群）	入院加療を要する感染症にかかった場合
	87	遺伝性好中球減少症（家族性慢性好中球減少症）	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

	88	好酸球増加症	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
	89	周期性好中球減少症	
	90	怠惰白血球症候群	
	91	不能白血球症	
	92	ペルゲル・フェット (Pelger- Huét) 異常 (症候群)	入院加療を要する感染症にかかった場合
	93	慢性再生不良性好中球減少症 (シュペート・ダムシエク (Spät-Damashek) 症候群)	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 $1500/\mu l$ 以下の状態である場合
	94	慢性本態性好中球減少症	
	95	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	入院加療を要する感染症にかかった場合
	96	メイ・ヘグリッ (May-Hegglin) 異常 (症候群)	
免疫系の疾患	97	異ガンマグロブリン血症	入院加療を要する感染症にかかった場合
	98	ウィスコット・アルドリッチ (Wiskott-Aldrich) 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
	99	胸腺形成不全	
	100	グッド (Good) 症候群	
	101	高グロブリン血症性紫斑病	入院加療を要する感染症にかかった場合
	102	後天性免疫不全症候群 (AIDS、HIV感染症)	左欄の疾患名に該当する場合
	103	シェディアク・東 (Chediak-Higashi) 異常 (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
	104	重症複合免疫不全症 (リンパ球減少性無ガンマグロブリン血症)	
	105	スイス型無ガンマグロブリン血症	
	106	選択的免疫グロブリン欠損症	入院加療を要する感染症にかかった場合

107	先天性細胞性免疫不全症	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、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
108	低ガンマグロブリン血症	入院加療を要する感染症にかかった場合
109	ディジョージ (DiGeorge) 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
110	特定抗体産生不全症 (specific unresponsiveness)	入院加療を要する感染症にかかった場合
111	ネゼロフ (Nezelof) 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
112	バリアブル・イムノデフィシエンシー (variable immunodeficiency)	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
113	複合型免疫不全症	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
114	ブルトン (Bruton) 型無ガンマグロブリン血症	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
115	本態性高ガンマグロブリン血症	入院加療を要する感染症にかかった場合
116	末梢 (毛細) 血管拡張性運動失調症 (ルイ・バー (Louis-Bar) 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
117	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、抗腫瘍薬の投与、再発予防法
118	慢性肉芽腫症	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
119	慢性GVHD (Graft Versus Host disease、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、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
120	無ガンマグロブリン血症	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
121	良性単クローン性免疫グロブリン異常症 (良性 (本態性) M-蛋白血症)	入院加療を要する感染症にかかった場合
122	IgA欠損症	入院加療を要する感染症にかかった場合
123	IgM欠損症	入院加療を要する感染症にかかった場合

その他の慢性 血液疾患	124	遺伝性出血性末梢血管拡張症（ランデュ・オスラー・ウェーバー（Rendu-Osler-Weber）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
	125	骨髄線維症（骨髄硬化症、本態性骨髄様化生）	
	126	真性多血症	
	127	赤芽球癆	
	128	先天性赤血球産生異常性貧血	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

第十表 神経・筋疾患

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
神経・筋疾患	1	ウェスト（West）症候群（點頭てんかん）	運動障害、精神遅滞、意識障害、自閉傾向、異常行動（自傷行動、多動）、けいれん発作、皮膚所見、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折・脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	2	結節性硬化症	
	3	重症乳児ミオクロニーてんかん	
	4	小児亜急性硬化性全脳炎（SSPE）	
	5	先天性ミオパチー	治療で、強心薬の投与、利尿薬の投与、経管栄養、中心静脈栄養管理、人工呼吸管理、酸素療法、気管切開管理のうち一つ以上を継続的に行っている場合
	6	福山型先天性筋ジストロフィー（先天性遺伝性筋ジストロフィー）	運動障害、精神遅滞、意識障害、自閉傾向、異常行動（自傷行動、多動）けいれん発作、皮膚所見、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折・脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	7	ミトコンドリア脳筋症（ミトコンドリア・ミオパチー）	

8	ミニコア病	治療で、強心薬の投与、利尿薬の投与、経管栄養、中心静脈栄養管理、人工呼吸管理、酸素療法、気管切開管理のうち一つ以上を継続的に行っている場合
9	無痛無汗症	運動障害、精神遅滞、意識障害、自閉傾向、異常行動（自傷行動、多動）けいれん発作、皮膚所見、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折・脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
10	リー(Leigh)脳症	
11	レット(Rett)症候群	
12	レノックス・ガストウ(Lennox-Gastaut) 症候群	

第十一表 慢性消化器疾患

区分	番号	疾患名	疾患の状態の程度
肝・胆道系疾患	1	アラジール(Alagille)症候群 (動脈肝異形成 arterio hepatic dysplasia)	肝腫、黄疸、白色便、吐血のうち一つ以上の症状が認められる場合
	2	肝硬変	肝腫、黄疸、白色便、下痢、吐血、腹部膨満、易疲労性、体重増加不良のうち一つ以上の症状が認められる場合。ただし、原発性胆汁性肝硬変は除く。
	3	肝内胆管異形成症候群	肝腫、黄疸、白色便、吐血のうち一つ以上の症状が認められる場合
	4	肝内胆管拡張症	
	5	肝内胆管低形成 (形成不全) 症	
	6	肝内胆管閉鎖症	
	7	原発性硬化性胆管炎	
	8	ジルベール(Gilbert)症候群	治療で、挿管、中心静脈栄養又は気管切開管理を継続的に実施する場合
	9	進行性家族性胆汁うっ滞性肝硬変	肝腫、黄疸、白色便、下痢、吐血、腹部膨満、易疲労性、体重増加不良のうち一つ以上の症状が認められる場合。
	10	先天性肝線維症	肝腫、黄疸、白色便、吐血のうち一つ以上の症状が認められる場合
	11	先天性胆道拡張症 (先天性総胆管拡張症)	
	12	胆道閉鎖症 (先天性胆道閉鎖症)	肝腫、黄疸、白色便、下痢、吐血、腹部膨満、易疲労性、体重増加不良のうち一つ以上の症状が認められる場合
	13	デュビン・ジョンソン(Dubin-Johnson)症候群	治療で、挿管、中心静脈栄養又は気管切開管理を継続的に実施する場合
	14	門脈圧亢進症	肝腫、黄疸、白色便、吐血のうち一つ以上の症状が認められる場合
	15	ローター(Rotor)症候群 (ローター(Rotor)型過ビリルビン血症)	治療で、挿管、中心静脈栄養又は気管切開管理を継続的に実施する場合

腸疾患	16	先天性微絨毛萎縮症	肝腫、黄疸、白色便、下痢、吐血、腹部膨満、易疲労性、体重増加不良のうち一つ以上の症状が認められる場合。
	17	腸リンパ管拡張症	