

○厚生労働省告示第六十号

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、平成三十年四月一日から適用する。

平成三十年三月十九日

厚生労働大臣 加藤 勝信

(傍線部分は改正部分)

改正後		改正前																																																							
<p>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、第一表から第十六表までに掲げるとおりとする。</p> <p>第一表 (略)</p> <p>第二表 慢性腎疾患</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th>区分</th> <th>番号</th> <th>疾病名</th> <th>疾病の状態の程度</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td colspan="4">(略)</td> </tr> <tr> <td rowspan="6">慢性糸球体腎炎</td> <td>(略)</td> <td>(略)</td> <td>(略)</td> </tr> <tr> <td>36</td> <td>(略)</td> <td>(略)</td> </tr> <tr> <td>37</td> <td><u>フィブロネクチン腎症</u></td> <td><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</td> </tr> <tr> <td>38 ～ 40</td> <td>(略)</td> <td>(略)</td> </tr> <tr> <td>41</td> <td><u>リポタンパク糸球体症</u></td> <td><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</td> </tr> <tr> <td>42</td> <td>(略)</td> <td>(略)</td> </tr> </tbody> </table>		区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度	(略)				慢性糸球体腎炎	(略)	(略)	(略)	36	(略)	(略)	37	<u>フィブロネクチン腎症</u>	<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	38 ～ 40	(略)	(略)	41	<u>リポタンパク糸球体症</u>	<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	42	(略)	(略)	<p>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。</p> <p>第一表 (略)</p> <p>第二表 慢性腎疾患</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th>区分</th> <th>番号</th> <th>疾病名</th> <th>疾病の状態の程度</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td colspan="4">(略)</td> </tr> <tr> <td rowspan="6">慢性糸球体腎炎</td> <td>(略)</td> <td>(略)</td> <td>(略)</td> </tr> <tr> <td>36</td> <td>(略)</td> <td>(略)</td> </tr> <tr> <td>(新設)</td> <td>(新設)</td> <td>(新設)</td> </tr> <tr> <td>37 ～ 39</td> <td>(略)</td> <td>(略)</td> </tr> <tr> <td>(新設)</td> <td>(新設)</td> <td>(新設)</td> </tr> <tr> <td>40</td> <td>(略)</td> <td>(略)</td> </tr> </tbody> </table>		区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度	(略)				慢性糸球体腎炎	(略)	(略)	(略)	36	(略)	(略)	(新設)	(新設)	(新設)	37 ～ 39	(略)	(略)	(新設)	(新設)	(新設)	40	(略)	(略)
区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度																																																						
(略)																																																									
慢性糸球体腎炎	(略)	(略)	(略)																																																						
	36	(略)	(略)																																																						
	37	<u>フィブロネクチン腎症</u>	<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																																																						
	38 ～ 40	(略)	(略)																																																						
	41	<u>リポタンパク糸球体症</u>	<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																																																						
	42	(略)	(略)																																																						
区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度																																																						
(略)																																																									
慢性糸球体腎炎	(略)	(略)	(略)																																																						
	36	(略)	(略)																																																						
	(新設)	(新設)	(新設)																																																						
	37 ～ 39	(略)	(略)																																																						
	(新設)	(新設)	(新設)																																																						
	40	(略)	(略)																																																						

	<u>43</u>	29から <u>42</u> までに掲げるもの のほか、慢性糸球体腎炎	(略)
(略)	<u>44</u> ～ <u>48</u>	(略)	(略)

備考 (略)

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
(略)			
(削る)	(削る)	(削る)	(削る)

第四表 慢性心疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
内臓錯位症候群	(略)	(略)	(略)
乳児特発性僧帽弁腱索断裂	<u>76</u>	乳児特発性僧帽弁腱索断裂	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
(略)	<u>77</u> ～ <u>98</u>	(略)	(略)

備考 (略)

	<u>41</u>	29から <u>40</u> までに掲げるもの のほか、慢性糸球体腎炎	(略)
(略)	<u>42</u> ～ <u>46</u>	(略)	(略)

備考 (略)

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
(略)			
リンパ管腫／リンパ管腫症	<u>15</u>	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
(略)			
内臓錯位症候群	(略)	(略)	(略)
(新設)	(新設)	(新設)	(新設)
(略)	<u>76</u> ～ <u>97</u>	(略)	(略)

備考 (略)

第五表 内分泌疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
抗利尿 ホルモ ン(A DH) 不適切 分泌症 候群	34	抗利尿ホルモン(ADH) ) 不適切分泌症候群	(略)
(削る )	(削 る)	(削る)	(削る)
(略)	<u>35</u> ～ <u>46</u>	(略)	(略)
性分化 疾患	<u>47</u> ～ <u>49</u>	(略)	(略)
	<u>50</u>	<u>47</u> から <u>49</u> までに掲げるも ののほか、46, X Y性分 化疾患	(略)
	<u>51</u> ～ <u>53</u>	(略)	(略)
(略)	<u>54</u> ・ <u>55</u>	(略)	(略)
先天性	<u>56</u>	(略)	(略)

第五表 内分泌疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
抗利尿 ホルモ ン(A DH) 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	(略)
骨形成 不全症	<u>35</u>	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
(略)	<u>36</u> ～ <u>47</u>	(略)	(略)
性分化 疾患	<u>48</u> ～ <u>50</u>	(略)	(略)
	<u>51</u>	<u>48</u> から <u>50</u> までに掲げるも ののほか、46, X Y性分 化疾患	(略)
	<u>52</u> ～ <u>54</u>	(略)	(略)
(略)	<u>55</u> ・ <u>56</u>	(略)	(略)
先天性	<u>57</u>	(略)	(略)

副腎過形成症	～ <u>61</u>		
	<u>62</u>	<u>56</u> から <u>61</u> までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症	(略)
(略)	<u>63</u>	(略)	(略)
多発性内分泌腫瘍	<u>64</u> ・ <u>65</u>	(略)	(略)
	<u>66</u>	<u>64</u> 及び <u>65</u> に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍	(略)
(略)	<u>67</u>	(略)	(略)
低アルドステロン症	<u>68</u> ・ <u>69</u>	(略)	(略)
	<u>70</u>	<u>68</u> 及び <u>69</u> に掲げるもののほか、低アルドステロン症	(略)
(略)	<u>71</u> ・ <u>72</u>	(略)	(略)
(削る)	(削る)	(削る)	(削る)
	(削る)	(削る)	(削る)

副腎過形成症	～ <u>62</u>		
	<u>63</u>	<u>57</u> から <u>62</u> までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症	(略)
(略)	<u>64</u>	(略)	(略)
多発性内分泌腫瘍	<u>65</u> ・ <u>66</u>	(略)	(略)
	<u>67</u>	<u>65</u> 及び <u>66</u> に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍	(略)
(略)	<u>68</u>	(略)	(略)
低アルドステロン症	<u>69</u> ・ <u>70</u>	(略)	(略)
	<u>71</u>	<u>69</u> 及び <u>70</u> に掲げるもののほか、低アルドステロン症	(略)
(略)	<u>72</u> ・ <u>73</u>	(略)	(略)
軟骨異栄養症	<u>74</u>	<u>軟骨低形成症</u>	<u>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。</u>
	<u>75</u>	<u>軟骨無形成症</u>	<u>同上</u>

(略)	<u>73</u> ～ <u>80</u>	(略)	(略)
慢性副腎皮質機能低下症	<u>81</u> ～ <u>84</u>	(略)	(略)
	<u>85</u>	<u>81</u> から <u>84</u> 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。）	(略)
(略)	<u>86</u> ・ <u>87</u>	(略)	(略)
内分泌疾患を伴うその他の症候群	<u>88</u>	(略)	(略)
	<u>89</u>	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。 <u>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。</u>
	<u>90</u>	バルデー・ビードル症候群	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
	<u>91</u> ・ <u>92</u>	(略)	(略)

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。

(略)	<u>76</u> ～ <u>83</u>	(略)	(略)
慢性副腎皮質機能低下症	<u>84</u> ～ <u>87</u>	(略)	(略)
	<u>88</u>	<u>84</u> から <u>87</u> 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。）	(略)
(略)	<u>89</u> ・ <u>90</u>	(略)	(略)
内分泌疾患を伴うその他の症候群	<u>91</u>	(略)	(略)
	<u>92</u>	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
	<u>93</u>	バルデー・ビードル症候群	<u>同上</u>
	<u>94</u> ・ <u>95</u>	(略)	(略)

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 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)～(3) (略)

2 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6ng/ml（GHRP-2負荷では16ng/ml）以下である場合に限る。）による低身長の場合 次のいずれかに該当すること。

(1) (略)

(2) 年間の成長速度が、2年以上にわたるか否かを問わず、別表第三に掲げる値以下で経過していること。

3 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。

4 ヌーナン症候群による低身長の場合 現在の身長が別表第二に掲げる値以下であること。

5・6 (略)

## II 継続基準

次のいずれかに該当すること。

1 (略)

2 腎機能低下、ターナー症候群、プラダー・ウィリ症候群、ヌ

## 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)～(3) (略)

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6ng/ml（GHRP-2負荷では16ng/ml）以下である場合に限る。）、ターナー症候群又はプラダー・ウィリ症候群による低身長の場合 次のいずれかに該当すること。

(1) (略)

(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。

(新設)

(新設)

3・4 (略)

## II 継続基準

次のいずれかに該当すること。

1 (略)

2 腎機能低下、ターナー症候群、プラダー・ウィリ症候群、軟

ーナン症候群、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 (略)

第六表・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)			
結合組織異常症	31	(略)	(略)
	(削る)	(削る)	(削る)
	(削る)	(削る)	(削る)
	32	(略)	(略)
	33	31及び32に掲げるもののほか、結合組織異常症	(略)
脂質代謝異常症	34 ～ 38	(略)	(略)
	39	34から38までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	(略)
脂肪酸代謝異	40 ～	(略)	(略)

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 (略)

第六表・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)			
結合組織異常症	31	(略)	(略)
	32	大理石骨病	同上
	33	低ホスファターゼ症	同上
	34	(略)	(略)
	35	31から34までに掲げるもののほか、結合組織異常症	(略)
脂質代謝異常症	36 ～ 40	(略)	(略)
	41	36から40までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	(略)
脂肪酸代謝異	42 ～	(略)	(略)



常症	<u>48</u>		
	<u>49</u>	<u>40</u> から <u>48</u> までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症	(略)
神経伝達物質異常症	<u>50</u> ～ <u>55</u>	(略)	(略)
	<u>56</u>	<u>50</u> から <u>55</u> までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症	(略)
(略)	<u>57</u>	(略)	(略)
糖質代謝異常症	<u>58</u> ～ <u>72</u>	(略)	(略)
	<u>73</u>	<u>58</u> から <u>72</u> 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	<u>74</u>	(略)	(略)
	<u>75</u>	<u>74</u> 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	<u>76</u> ～ <u>80</u>	(略)	(略)
	<u>81</u>	<u>76</u> から <u>80</u> 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	<u>82</u> ～ <u>84</u>	(略)	(略)
	<u>85</u>	<u>82</u> から <u>84</u> までに掲げるも	(略)

常症	<u>50</u>		
	<u>51</u>	<u>42</u> から <u>50</u> までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症	(略)
神経伝達物質異常症	<u>52</u> ～ <u>57</u>	(略)	(略)
	<u>58</u>	<u>52</u> から <u>57</u> までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症	(略)
(略)	<u>59</u>	(略)	(略)
糖質代謝異常症	<u>60</u> ～ <u>74</u>	(略)	(略)
	<u>75</u>	<u>60</u> から <u>74</u> 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	<u>76</u>	(略)	(略)
	<u>77</u>	<u>76</u> 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	<u>78</u> ～ <u>82</u>	(略)	(略)
	<u>83</u>	<u>78</u> から <u>82</u> 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	<u>84</u> ～ <u>86</u>	(略)	(略)
	<u>87</u>	<u>84</u> から <u>86</u> までに掲げるも	(略)

		ののほか、ペルオキシソーム病	
ミトコンドリア病	<u>86</u> ～ <u>93</u>	(略)	(略)
	<u>94</u>	<u>86</u> から <u>93</u> 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	<u>95</u> ～ <u>110</u>	(略)	(略)
	<u>111</u>	<u>95</u> から <u>110</u> 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	<u>112</u> ～ <u>138</u>	(略)	(略)
	<u>139</u>	<u>112</u> から <u>138</u> 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)			
遺伝子異常による白質脳症	(略)	(略)	(略)
	3	(略)	(略)
	4	先天性大脳白質形成不全	同上

		ののほか、ペルオキシソーム病	
ミトコンドリア病	<u>88</u> ～ <u>95</u>	(略)	(略)
	<u>96</u>	<u>88</u> から <u>95</u> 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	<u>97</u> ～ <u>112</u>	(略)	(略)
	<u>113</u>	<u>97</u> から <u>112</u> 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	<u>114</u> ～ <u>140</u>	(略)	(略)
	<u>141</u>	<u>114</u> から <u>140</u> 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)			
遺伝子異常による白質脳症	(略)	(略)	(略)
	3	(略)	(略)
	(新)	(新設)	(新設)

		症	
	<u>5</u> ・ <u>6</u>	(略)	(略)
	(削 る)	(削る)	(削る)
エカル ディ・ グティ エール 症候群	(略 )	(略)	(略)
<u>A T R</u> <u>—X症</u> <u>候群</u>	<u>8</u>	<u>A T R—X症候群</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>
筋ジス トロフ イー	<u>9</u> ～ <u>15</u>	(略)	(略)
	<u>16</u>	<u>9から15までに掲げるも ののほか、筋ジストロフ イー</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）が続く場合又 は治療として強心薬、</u>

		設)	
	<u>4</u> ・ <u>5</u>	(略)	(略)
	<u>6</u>	<u>ペリツェウス・メルツバ ツヘル病</u>	<u>同上</u>
エカル ディ・ グティ エール 症候群	(略 )	(略)	(略)
(新設 )	(新 設)	(新設)	(新設)
筋ジス トロフ イー	<u>8</u> ～ <u>14</u>	(略)	(略)
	(新 設)	(新設)	(新設)

			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行っている場合				
<u>けいれん</u> 痙攣重積型急性脳症	17	<u>けいれん</u> 痙攣重積型（二相性）急性脳症	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	（新設）	（新設）	（新設）	（新設）
<u>自己免疫介在性脳炎・脳症</u>	18	<u>自己免疫介在性脳炎・脳症</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	（新設）	（新設）	（新設）	（新設）

			<u>、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>
(削る)	(削る)	(削る)	(削る)
(削る)	(削る)	(削る)	(削る)
(削る)	(削る)	(削る)	(削る)

骨系統疾患	15	<u>偽性軟骨無形成症</u>	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、 <u>脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合</u> 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。）又は酸素療法を行う場合
	16	<u>多発性軟骨性外骨腫症</u>	同上
	17	<u>TRPV4異常症</u>	同上
	18	<u>点状軟骨異形成症（ペルオキシソーム病を除く。）</u>	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、 <u>脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の</u>

(削る)	(削る)	(削る)
(削る)	(削る)	(削る)
(削る)	(削る)	(削る)

		<u>症状に対する治療が必要な場合</u> <u>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。）又は酸素療法を行う場合</u> <u>エ 血液凝固異常に対する治療を行う場合</u>
19	<u>内軟骨腫症</u>	<u>次のいずれかに該当する場合</u> <u>ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合</u> <u>イ 重度の四肢変形、<sup>わん</sup>脊柱側弯又は<sup>ひ</sup>脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合</u> <u>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。）又は酸素療法を行う場合</u>
20	<u>2型コラーゲン異常症関連疾患</u>	同上
21	<u>ビールズ症候群</u>	同上

	る)		
	(削 る)	(削る)	(削る)
(略)	<u>19</u> ～ <u>22</u>	(略)	(略)
神経皮 膚症候 群	<u>23</u> ～ <u>25</u>	(略)	(略)
	<u>26</u>	<u>スタージ・ウェーバー症 候群</u>	<u>同上</u>
	<u>27</u>	(略)	(略)
(略)	<u>28</u> ・ <u>29</u>	(略)	(略)
頭蓋骨 縫合早 期癒合 症	<u>30</u> ～ <u>32</u>	(略)	(略)
	<u>33</u>	<u>30から32までに掲げるも ののほか、重度の頭蓋骨 早期癒合症</u>	(略)
<u>脆弱X 症候群</u>	<u>34</u>	<u>脆弱X症候群</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</u>

	<u>22</u>	<u>ラーセン症候群</u>	<u>同上</u>
(略)	<u>23</u> ～ <u>26</u>	(略)	(略)
神経皮 膚症候 群	<u>27</u> ～ <u>29</u>	(略)	(略)
	(新 設)	(新設)	(新設)
	<u>30</u>	(略)	(略)
(略)	<u>31</u> ・ <u>32</u>	(略)	(略)
頭蓋骨 縫合早 期癒合 症	<u>33</u> ～ <u>35</u>	(略)	(略)
	<u>36</u>	<u>33から35までに掲げるも ののほか、重度の頭蓋骨 早期癒合症</u>	(略)
(新設 )	(新 設)	(新設)	(新設)

			<u>、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>
(略)	<u>35</u> ～ <u>39</u>	(略)	(略)
先天性感染症	<u>40</u> ～ <u>43</u>	(略)	(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	<u>44</u>	<u>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</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>
(略)	<u>45</u> ・ <u>46</u>	(略)	(略)
先天性ミオパチー	<u>47</u> ～ <u>52</u>	(略)	(略)
	<u>53</u>	<u>47から52までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー</u>	(略)
(略)	<u>54</u>	(略)	(略)

(略)	<u>37</u> ～ <u>41</u>	(略)	(略)
先天性感染症	<u>42</u> ～ <u>45</u>	(略)	(略)
(新設)	(新設)	(新設)	(新設)
(略)	<u>46</u> ・ <u>47</u>	(略)	(略)
先天性ミオパチー	<u>48</u> ～ <u>53</u>	(略)	(略)
	<u>54</u>	<u>48から53までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー</u>	(略)
(略)	<u>55</u>	(略)	(略)



	～ <u>62</u>		
乳児両 側線条 体壊死	<u>63</u>	(略)	(略)
脳クレ アチン 欠乏症 候群	64	脳クレアチン欠乏症候群	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
(略)			

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
(削る )	(削 る)	(削る)	(削る)
(略)	<u>1</u> ～ <u>3</u>	(略)	(略)
(削る)	(削 る)	(削る)	(削る)

	～ <u>63</u>		
乳児両 側線条 体壊死	<u>64</u>	(略)	(略)
(新設 )	(新 設)	(新設)	(新設)
(略)			

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 膵炎	<u>1</u>	遺伝性膵炎	体重増加不良、成長障 害、易疲労性、反復す る腹痛発作又は慢性の 脂肪便のうち一つ以上 の症状が認められる場 合
(略)	<u>2</u> ～ <u>4</u>	(略)	(略)
家族性	<u>5</u>	家族性腺腫性ポリポーシ	左欄の疾病名に該当す

)	る)		
(略)	<u>4</u> ～ <u>29</u>	(略)	(略)
腸リン パ管拡 張症	<u>30</u>	(略)	(略)
難治性 膵炎	<u>31</u>	<u>遺伝性膵炎</u> <small>すい</small>	<u>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</u>
	<u>32</u>	<u>自己免疫性膵炎</u> <small>すい</small>	<u>同上</u>
(略)			
ヒルシ ュスプ ルング 病及び 類縁疾 患	(略)	(略)	(略)
ポリポ ーシス	<u>38</u>	<u>カウデン症候群</u>	<u>左欄の疾病名に該当す る場合</u>
	<u>39</u>	<u>家族性腺腫性ポリポーシ ス</u>	<u>同上</u>
	<u>40</u>	<u>若年性ポリポーシス</u>	<u>同上</u>

<u>腺腫性 ポリポ ーシス</u>		<u>ス</u>	<u>る場合</u>
(略)	<u>6</u> ～ <u>31</u>	(略)	(略)
腸リン パ管拡 張症	<u>32</u>	(略)	(略)
(新設 )	(新 設)	(新設)	(新設)
	(新 設)	(新設)	(新設)
(略)			
ヒルシ ュスプ ルング 病及び 類縁疾 患	(略)	(略)	(略)
(新設 )	(新 設)	(新設)	(新設)
	(新 設)	(新設)	(新設)
	(新 設)	(新設)	(新設)

	<u>41</u>	ポイツ・ジェガース症候群	同上
(略)	<u>42</u> ・ <u>43</u>	(略)	(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)
	<u>7</u>	(略)	(略)
	<u>8</u>	アントレー・ビクスラー症候群	基準(ウ)を満たす場合
	<u>9</u>	ウィーバー症候群	基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合
	<u>10</u> ～ <u>12</u>	(略)	(略)
	<u>13</u>	コフィン・シリス症候群	基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
	<u>14</u> ～ <u>17</u>	(略)	(略)
	<u>18</u>	シンプソン・ゴラビ・ベームル症候群	基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合
	<u>19</u>	(略)	(略)
	<u>20</u>	スミス・レムリ・オピッツ症候群	同上

	(新設)	(新設)	(新設)
(略)	<u>38</u> ・ <u>39</u>	(略)	(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)
	<u>7</u>	(略)	(略)
	(新設)	(新設)	(新設)
	<u>8</u>	ウィーバー症候群	同上
	<u>9</u> ～ <u>11</u>	(略)	(略)
	(新設)	(新設)	(新設)
	<u>12</u> ～ <u>15</u>	(略)	(略)
	(新設)	(新設)	(新設)
	<u>16</u>	(略)	(略)
	(新設)	(新設)	(新設)

<u>21</u> ～ <u>23</u>	(略)	(略)
<u>24</u>	<u>VATER症候群</u>	<u>基準(ア)、基準(イ)若しくは基準(ウ)を満たす場合又は排尿排便障害がみられる場合</u>
<u>25</u>	<u>ファイファー症候群</u>	<u>基準(ア)又は基準(ウ)を満たす場合</u>
<u>26</u> ・ <u>27</u>	(略)	(略)
<u>28</u>	<u>メビウス症候群</u>	<u>基準(ア)又は基準(ウ)を満たす場合</u>
<u>29</u>	<u>モワット・ウィルソン症候群</u>	<u>基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合</u>
<u>30</u>	<u>ヤング・シンプソン症候群</u>	<u>基準(ア)又は基準(イ)を満たす場合</u>
<u>31</u> ・ <u>32</u>	(略)	(略)

備考 (略)

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)	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 ア 全身性白皮症又は

<u>17</u> ～ <u>19</u>	(略)	(略)
(新設)	(新設)	(新設)
(新設)	(新設)	(新設)
<u>20</u> ・ <u>21</u>	(略)	(略)
(新設)	(新設)	(新設)
(新設)	(新設)	(新設)
(新設)	(新設)	(新設)
<u>22</u> ・ <u>23</u>	(略)	(略)

備考 (略)

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)	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 ア 全身性白皮症又は

性白皮症)			眼皮膚白皮症であること。 イ 症候型眼皮膚白皮症（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。
(略)			
膿疱性乾癬（汎発型）	(略)	(略)	(略)
肥厚性皮膚骨膜炎	10	肥厚性皮膚骨膜炎	非特異性多発性小腸潰瘍症がみられる場合又は多汗症、皮膚肥厚、 <u>眼瞼下垂</u> 、 <u>関節症状若しくはリンパ浮腫のいずれかに対する治療が必要な場合</u>
表皮水疱症	11	(略)	(略)
無汗性外胚葉形成不全	12	無汗性外胚葉形成不全	全身の75%以上が無汗（ <u>低汗</u> ）である場合
(略)	13	(略)	(略)

第十五表 骨系統疾患

性白皮症)			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、 <u>チェディアック・東症候群及びグリセリ症候群</u> ）でないこと。
(略)			
膿疱性乾癬（汎発型）	(略)	(略)	(略)
(新設)	(新設)	(新設)	(新設)
表皮水疱症	10	(略)	(略)
(新設)	(新設)	(新設)	(新設)
(略)	11	(略)	(略)

(新設)

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
胸郭不全症候群	1	胸郭不全症候群	<p>次のいずれかに該当する場合</p> <p>ア 脊柱変形に対する治療が必要な場合</p> <p>イ 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。）又は酸素療法を行う場合</p> <p>ウ 中心静脈栄養又は経管栄養を行う場合</p> <p>エ 脊髄障害による排尿排便障害がみられる場合</p>
骨系統疾患	2	偽性軟骨無形成症	<p>次のいずれかに該当する場合</p> <p>ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合</p> <p>イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合</p> <p>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。）又は酸素療法を行う場合</p>

		<u>とするものをいう。</u> <u>) 又は酸素療法を行</u> <u>う場合</u>
3	<u>骨形成不全症</u>	<u>治療で補充療法、機能</u> <u>抑制療法その他の薬物</u> <u>療法又は外科的治療を</u> <u>行う場合</u>
4	<u>骨硬化性疾患</u>	<u>脳神経障害、骨髄炎若</u> <u>しくは骨折の症状が続</u> <u>く場合又は治療が必要</u> <u>な場合</u>
5	<u>進行性骨化性線維異形成</u> <u>症</u>	<u>左欄の疾病名に該当す</u> <u>る場合</u>
6	<u>大理石骨病</u>	<u>同上</u>
7	<u>多発性軟骨性外骨腫症</u>	<u>次のいずれかに該当す</u> <u>る場合</u> <u>ア 骨折又は脱臼の症</u> <u>状が続く場合</u> <u>イ 重度の四肢変形、</u> <u>脊柱側弯又は脊髄麻</u> <u>痺のうち一つ以上の</u> <u>症状に対する治療が</u> <u>必要な場合</u> <u>ウ 治療で呼吸管理（</u> <u>人工呼吸器、気管切</u> <u>開術後、経鼻エアウ</u> <u>エイ等の処置を必要</u> <u>とするものをいう。</u> <u>) 又は酸素療法を行</u> <u>う場合</u>

8	<u>低ホスファターゼ症</u>	<u>左欄の疾病名に該当する場合</u>
9	<u>TRPV4異常症</u>	<u>次のいずれかに該当する場合</u> <u>ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合</u> <u>イ 重度の四肢変形、 脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合</u> <u>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。）又は酸素療法を行う場合</u>
10	<u>点状軟骨異形成症（ペルオキシソーム病を除く。）</u>	<u>次のいずれかに該当する場合</u> <u>ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合</u> <u>イ 重度の四肢変形、 脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合</u> <u>ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウ</u>



		<p><u>エイ等の処置を必要とするものをいう。</u>  <u>) 又は酸素療法を行う場合</u>  <u>エ 血液凝固異常に対する治療を行う場合</u></p>
11	<u>内軟骨腫症</u>	<p><u>次のいずれかに該当する場合</u>  <u>ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合</u>  <u>イ 重度の四肢変形、  <u>脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合</u>  <u>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。）又は酸素療法を行う場合</u></u></p>
12	<u>軟骨低形成症</u>	<p><u>次のいずれかに該当する場合</u>  <u>ア 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、第</u></p>

		<p><u>五表の備考に定める基準を満たすものに限る。</u></p> <p><u>イ 外科的治療を行う場合</u></p> <p><u>ウ 脊柱変形に対する治療が必要な場合</u></p> <p><u>エ 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。）又は酸素療法を行う場合</u></p>
13	<u>軟骨無形成症</u>	<u>同上</u>
14	<u>2型コラーゲン異常症関連疾患</u>	<p><u>次のいずれかに該当する場合</u></p> <p><u>ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合</u></p> <p><u>イ 重度の四肢変形、 脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合</u></p> <p><u>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。）又は酸素療法を行</u></p>

		う場合
15	ビールズ症候群	同上
16	ラーセン症候群	同上

第十六表 脈管系疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
脈管奇形	1	青色ゴムまり様母斑症候群	疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合
	2	巨大静脈奇形	同上
	3	巨大動静脈奇形	同上
	4	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	同上
	5	原発性リンパ浮腫	同上
	6	リンパ管腫	治療が必要な場合
	7	リンパ管腫症	同上

別表第一 腎機能低下及び成長ホルモン（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  
（表略）

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。）、後天性下垂体機能低下症、先天性下垂体機能低下症、ターナー症候群、プラダー・ウィリ症候群及びヌーナン症候群用身長基準  
（表略）

別表第三・別表第四 （略）

（新設）

別表第一 腎機能低下、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  
（表略）

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  
（表略）

別表第三・別表第四 （略）