

参 考 資 料

This page intentionally left blank.

参考資料 1. 小児慢性特定疾病対策の「対象疾病」一覧

小児慢性特定疾病対策の「対象疾病」は、14 疾患群 704 疾病（包括病名 56）である（平成 27 年 1 月 1 日現在）（表 10）。そのうち、難病対策に移行可能な疾病（指定難病にも指定されている疾病）の数は、329 疾病（包括病名 19）である（表 10）。

次頁以降には、小児慢性特定疾病対策の「対象疾病」と「状態の程度」を示すとともに、難病対策¹に移行可能な疾病には網掛けをして難病名を記した（難病の場合、「状態の程度」ではなく「重症度分類」が設定されているので注意）。なお、本参考資料は国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室および厚生労働省が作成した資料を参考に筆者が整理したものである。

表 10 小児慢性特定疾病対策の対象疾病数と難病対策に移行可能な疾病数（筆者作成）
（平成 27 年 7 月現在）

疾 患 群		小児慢性特定疾病の対象疾病数 （）は包括病名		参照ページ
			難病対策に 移行可能な疾病数	
1	悪性新生物	86 (5)	2 (0)	P. 44-46
2	慢性腎疾患群	42 (4)	17 (1)	P. 47-52
3	慢性呼吸器疾患群	14 (0)	7 (0)	P. 53-54
4	慢性心疾患群	91 (6)	20 (0)	P. 55-62
5	内分泌疾患群	85 (10)	37 (1)	P. 63-72
6	膠原病	24 (1)	23 (0)	P. 73-74
7	糖尿病	6 (1)	1 (0)	P. 75
8	先天性代謝異常	128 (13)	80 (4)	P. 76-81
9	血液疾患群	49 (5)	12 (2)	P. 82-87
10	免疫疾患群	49 (7)	45 (7)	P. 88-92
11	神経・筋疾患群	63 (2)	45 (2)	P. 93-100
12	慢性消化器疾患群	39 (0)	17 (0)	P. 101-104
13	先天異常症候群	18 (1)	13 (1)	P. 105-106
14	皮膚疾患群	10 (1)	10 (1)	P. 107-108
合 計		704 (56)	329 (19)	

¹ 第一次指定難病（平成 27 年 1 月施行）および第二次指定難病（平成 27 年 7 月施行）

1. 悪性新生物

固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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	悪性ラブドイド腫瘍	
5	ウィルムス腫瘍／腎芽腫	
6	横紋筋肉腫	
7	褐色細胞腫	
8	滑膜肉腫	
9	肝芽腫	
10	肝細胞癌	
11	気管支腫瘍	
12	胸膜肺芽腫	
13	甲状腺癌	
14	骨軟骨腫症	
15	骨肉腫	
16	混合性胚細胞腫瘍	
17	脂肪肉腫	
18	絨毛癌	
19	上咽頭癌	
20	神経芽腫	
21	神経節芽腫	
22	腎細胞癌	
23	腎明細胞肉腫	
24	睪芽腫	
25	性索間質性腫瘍	
26	線維形成性小円形細胞腫瘍	
27	線維肉腫	
28	胎児性癌	
29	唾液腺癌	
30	多胎芽腫	
31	軟骨芽細胞腫	
32	軟骨肉腫	
33	副腎皮質癌	
34	平滑筋肉腫	
35	胞巣状軟部肉腫	
36	未分化神経外胚葉性腫瘍(末梢性のものに限る。)	
37	未分化肉腫	
38	未分化胚細胞腫	
39	明細胞肉腫(腎明細胞肉腫を除く。)	
40	網膜芽細胞腫	
41	ユーイング肉腫	
42	卵黄嚢腫	
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。)	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

骨髄異形成症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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	
47	45及び46に掲げるもののほか、組織球症	

中枢神経系腫瘍

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
48	悪性神経鞘腫	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	
50	下垂体腺腫(難病名:脚注※のとおり)	
51	奇形腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る。)	
52	膠芽腫	
53	上衣腫	
54	松果体腫	
55	神経鞘腫	
56	神経節膠腫	
57	神経節腫	
58	髄芽腫	
59	髄膜腫	
60	頭蓋咽頭腫(難病名:脚注※のとおり)	
61	頭蓋内胚細胞腫瘍	
62	脊索腫	
63	退形成性星細胞腫	
64	びまん性星細胞腫	
65	乏突起神経膠腫	
66	未分化神経外胚葉性腫瘍(中枢性のものに限る。)	
67	脈絡叢乳頭腫	
68	毛様細胞性星細胞腫	
69	48から68までに掲げるもののほか、中枢神経系腫瘍	

※ 下垂体性TSH分泌亢進症、下垂体性PRL分泌亢進症、下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症、下垂体性ADH分泌異常症、下垂体前葉機能低下症、クッシング病、下垂体性成長ホルモン分泌亢進症

白血病

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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	
72	急性骨髄単球性白血病	
73	急性赤白血病	
74	急性前骨髄球性白血病	
75	急性単球性白血病	
76	若年性骨髄単球性白血病	
77	成熟B細胞急性リンパ性白血病	
78	成熟を伴う急性骨髄性白血病	
79	成熟を伴わない急性骨髄性白血病	
80	前駆B細胞急性リンパ性白血病	
81	T細胞急性リンパ性白血病	
82	NK(ナチュラルキラー)細胞白血病	
83	慢性骨髄性白血病	
84	慢性骨髄単球性白血病	
85	70から84までに掲げるもののほか、白血病	

リンパ腫

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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	
88	Bリンパ芽球性リンパ腫	
89	ホジキンリンパ腫	
90	未分化大細胞リンパ腫	
91	86から90までに掲げるもののほか、リンパ腫	

<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、「5. 内分泌疾患」の備考（71 から 72 ページ）に定める基準を満たすものを対象とする。

2. 慢性腎疾患

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

アミロイド腎

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
1	アミロイド腎 (難病名:全身性アミロイドーシス)	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

萎縮腎(尿路奇形が原因のものを除く。)

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
5	寡巨大系球体症	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	
7	多嚢胞性異形成腎	
8	多発性嚢胞腎(難病名:同じ)	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

腎動静脈瘻

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
14	腎動静脈瘻	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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	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。)	
19	17及び18に掲げるもののほか、尿路奇形	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

ネフローゼ症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
20	巣状分節性糸球体硬化症 (難病名: 一次性ネフローゼ症候群)	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
21	微小変化型ネフローゼ症候群 (難病名: 一次性ネフローゼ症候群)	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 (難病名: 一次性ネフローゼ症候群)	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 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 (難病名: 一次性ネフローゼ症候群)	
24	膜性腎症 (難病名: 一次性ネフローゼ症候群)	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
25	20から24までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群 (難病名: 一次性ネフローゼ症候群)	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

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

ネフロン癆

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
26	ネフロン癆	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

慢性糸球体腎炎

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
29	IgA腎症 (難病名: 同じ)	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
30	エプスタイン症候群(難病名: 同じ)	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。)(難病名: 顕微鏡的多発血管炎)	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
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。)(難病名: 多発血管炎性肉芽腫症)	
33	抗糸球体基底膜腎炎(グッドパスチャー症候群) (難病名: 抗糸球体基底膜腎炎)	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
34	紫斑病性腎炎(難病名: 同じ)	
35	ネイル・パテラ症候群(爪膝蓋症候群)	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

36	非典型溶血性尿毒症症候群 (難病名:同じ)	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
37	膜性増殖性糸球体腎炎 (難病名:一次性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。) (難病名:アルポート症候群)	
39	メサングウム増殖性糸球体腎炎(IgA腎症を除く。)	
40	ループス腎炎 (難病名:全身性エリテマトーデス)	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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。)	

慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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が腎機能低下が見られる場合であって、「5. 内分泌疾患」の備考（71 から 72 ページ）に定める基準を満たすものを対象とする。

3. 慢性呼吸器疾患

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

間質性肺炎

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
1	先天性肺胞蛋白症(遺伝子異常が原因の間質性肺炎疾患を含む。) (難病名:肺胞蛋白症(自己免疫性/先天性))	左欄の疾病名に該当する場合
2	特発性間質性肺炎(難病名:同じ)	
3	肺胞微石症	

気管支拡張症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
4	気管支拡張症	気管支炎や肺炎を繰り返す場合

気管支喘息

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
5	気管支喘息	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
6	気道狭窄	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。

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

先天性横隔膜ヘルニア

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
7	先天性横隔膜ヘルニア(難病名:同じ)	治療が必要な場合

先天性中枢性低換気症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
8	先天性中枢性低換気症候群 (難病名:肺胞低換気症候群)	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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シス

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
10	特発性肺ヘモジデロシス	治療が必要な場合

嚢胞性線維症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
11	嚢胞性線維症(難病名:同じ)	治療が必要な場合

閉塞性細気管支炎

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
12	閉塞性細気管支炎(難病名:同じ)	治療が必要な場合

慢性肺疾患

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
14	リンパ管腫／リンパ管腫症 (難病名:巨大リンパ管奇形andリンパ管腫症/ゴーム病)	治療が必要な場合

4. 慢性心疾患

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

表中の「基準」は 62 ページ＜備考＞参照。

一側肺動脈欠損

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

右室二腔症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
2	右室二腔症	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
3	エプスタイン病(難病名:同じ)	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
4	拡張型心筋症(難病名:特発性拡張型心筋症)	左欄の疾病名に該当する場合

川崎病性冠動脈瘤

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
5	川崎病性冠動脈瘤	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

冠動脈狭窄症(川崎病によるものを除く。)

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
6	冠動脈狭窄症(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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
8	完全大血管転位症(難病名:同じ)	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
9	完全房室ブロック	左欄の疾病名に該当する場合

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

表中の「基準」は 62 ページ＜備考＞参照。

冠動脈起始異常

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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	
12	10及び11に掲げるもののほか、冠動脈起始異常	

脚ブロック

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

QT延長症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
14	QT延長症候群	左欄の疾病名に該当する場合

虚血性心疾患

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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	

血管輪

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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	
19	17及び18に掲げるもののほか、血管輪	

拘束型心筋症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
20	拘束型心筋症（難病名：同じ）	左欄の疾病名に該当する場合

左室右房交通症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
22	左心低形成症候群（難病名：同じ）	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
24	三尖弁閉鎖症（難病名：同じ）	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

表中の「基準」は 62 ページ＜備考＞参照。

収縮性心膜炎

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
25	収縮性心膜炎	第1基準を満たす場合

上室頻拍

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
26	上室頻拍(WPW症候群によるものに限る。)	第1基準を満たす場合
27	多源性心房頻拍	
28	26及び27に掲げるもののほか、上室頻拍	

心筋緻密化障害

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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	
34	32及び33に掲げるもののほか、心室頻拍	

心室瘤

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
35	心室瘤	第1基準を満たす場合

心臓腫瘍

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
37	三尖弁狭窄症	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	
39	僧帽弁狭窄症	
40	僧帽弁閉鎖不全症	
41	大動脈弁狭窄症	
42	大動脈弁閉鎖不全症	
43	肺動脈弁狭窄症	
44	肺動脈弁閉鎖不全症	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

表中の「基準」は 62 ページ＜備考＞参照。

心内膜線維弾性症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
46	心房細動	第1基準を満たす場合

心房粗動

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
47	心房粗動	第1基準を満たす場合

心房中隔欠損症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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	
50	二次孔型心房中隔欠損症	
51	不完全型房室中隔欠損症（不完全型心内膜床欠損症）	

先天性修正大血管転位症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
52	先天性修正大血管転位症 （難病名：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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
54	総動脈幹遺残症（難病名：同じ）	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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	

大動脈狭窄症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
58	ウィリアムズ症候群（難病名：同じ）	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
59	大動脈縮窄症	
60	大動脈縮窄複合	
61	大動脈弁上狭窄症	
62	58から61までに掲げるもののほか、大動脈狭窄症	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

表中の「基準」は 62 ページ＜備考＞参照。

大動脈肺動脈窓

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
64	大動脈弁下狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合

大動脈瘤

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
65	大動脈瘤（バルサルバ洞動脈瘤を除く。）	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	

多源性心室期外収縮

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
68	単心室症（難病名：同じ）	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
69	冠動脈瘻	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	
71	69及び70に掲げるもののほか、動静脈瘻	

洞不全症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
74	多脾症候群（難病名：同じ）	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（難病名：同じ）	

肺静脈還流異常症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

表中の「基準」は 62 ページ＜備考＞参照。

肺静脈狭窄症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
78	肺静脈狭窄症	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

肺動脈狭窄症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
79	肺動脈弁上狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
80	末梢性肺動脈狭窄症	

肺動脈上行大動脈起始症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
82	肺動脈性肺高血圧症（難病名：同じ）	左欄の疾病名に該当する場合

肺動脈閉鎖症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
83	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症（難病名：同じ）	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（難病名：同じ）	

肺動脈弁下狭窄症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
85	肺動脈弁下狭窄症	治療中である場合又は第2基準を満たす場合

肺動脈弁欠損

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
86	肺動脈弁欠損	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

肥大型心筋症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
87	肥大型心筋症（難病名：同じ）	左欄の疾病名に該当する場合

ファロー四徴症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
88	ファロー四徴症（難病名：同じ）	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
89	フォンタン術後症候群（難病名：単心室症他）	フォンタン型手術を行った場合

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。
 表中の「基準」は 62 ページ＜備考＞参照。

不整脈源性右室心筋症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
91	慢性心筋炎	第1基準を満たす場合

慢性心膜炎

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
92	慢性心膜炎	第1基準を満たす場合

慢性肺性心

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
93	慢性肺性心	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

モビッツ2型ブロック

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
95	タウジツヒ・ビング奇形 (難病名:両大血管右室起始症)	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
96	両大血管右室起始症(タウジツヒ・ビング奇形を除く。) (難病名:両大血管右室起始症)	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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 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。

5. 内分泌疾患

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

アルドステロン症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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（思春期早発症を除く。）

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

エストロゲン過剰症（思春期早発症を除く。）

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
4	後天性下垂体機能低下症 （難病名：下垂体前葉機能低下症）	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（70-71ページ）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 （難病名：下垂体前葉機能低下症）	

下垂体性巨人症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
6	下垂体性巨人症 （難病名：下垂体性成長ホルモン分泌亢進症）	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

偽性低アルドステロン症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

偽性副甲状腺機能低下症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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。） （難病名：偽性副甲状腺機能低下症）	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

クッシング症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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(難病名:同じ)	
12	副腎腺腫	
13	副腎皮質結節性過形成	
14	10から13までに掲げるもののほか、クッシング症候群	

グルカゴノーマ

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
16	原発性低リン血症性くる病 (難病名:ビタミンD抵抗性くる病/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。

高インスリン血性低血糖症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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	
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	

高ゴナドトロピン性性腺機能低下症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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	
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
23	甲状腺機能亢進症(バセドウ病を除く。) (難病名:下垂体性TSH分泌亢進症)	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
24	バセドウ病	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

甲状腺機能低下症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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	
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	
28	異所性甲状腺	
29	甲状腺刺激ホルモン(TSH)分泌低下症(先天性に限る。) (難病名:下垂体前葉機能低下症)	
30	無甲状腺症	
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	

甲状腺ホルモン不応症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
32	甲状腺ホルモン不応症 (難病名:同じ)	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
33	高プロラクチン血症 (難病名:下垂体性PRL分泌亢進症)	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

抗利尿ホルモン(ADH)不適合分泌症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
34	抗利尿ホルモン(ADH)不適合分泌症候群 (難病名:下垂体性ADH分泌異常症)	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

骨形成不全症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
35	骨形成不全症 (難病名:同じ)	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群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

思春期早発症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
38	ゴナドトロピン依存性思春期早発症 (難病名:下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症)	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
39	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	

脂肪異栄養症(脂肪萎縮症)

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
40	脂肪異栄養症(脂肪萎縮症) (難病名: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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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	
43	VIP産生腫瘍	

成長ホルモン(GH)不応性症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
44	インスリン様成長因子1(IGF-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(GH)不応性症候群(インスリン様成長 因子1(IGF-1)不応症を除く。)	

成長ホルモン(GH)分泌不全性低身長症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
46	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。) (難病名:下垂体前葉機能低下症)	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(70-71 ページ)に定める基準を満たすも のに限る。
47	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。) (難病名:下垂体前葉機能低下症)	

性分化疾患

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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	
50	5 α -還元酵素欠損症	
51	48から50までに掲げるもののほか、46、XY性分化疾 患	
52	混合性性腺異形成症	
53	46、XX性分化疾患	
54	卵精巢性性分化疾患	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

腺腫様甲状腺腫

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
56	先端巨大症 (難病名:下垂体性成長ホルモン分泌亢進症)	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

先天性副腎過形成症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
57	11 β —水酸化酵素欠損症 (難病名:先天性副腎酵素欠損症)	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 (難病名:先天性副腎酵素欠損症)	
59	17 α —水酸化酵素欠損症 (難病名:先天性副腎酵素欠損症)	
60	21—水酸化酵素欠損症 (難病名:先天性副腎酵素欠損症)	
61	P450酸化還元酵素欠損症 (難病名:先天性副腎酵素欠損症)	
62	リポイド副腎過形成症 (難病名:先天性副腎酵素欠損症)	
63	57から62までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症	

多嚢胞性卵巢症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
64	多嚢胞性卵巢症候群	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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)	
67	65及び66に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍	

中枢性塩喪失症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

低アルドステロン症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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	
71	69及び70に掲げるもののほか、低アルドステロン症	

低ゴナドトロピン性性腺機能低下症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
72	カルマン症候群 (難病名:下垂体前葉機能低下症)	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
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。) (難病名:下垂体前葉機能低下症)	

軟骨異栄養症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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(70-71ページ)に定める基準を満たすものに限る。
75	軟骨無形成症(難病名:同じ)	

尿崩症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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(難病名:先天性腎性尿崩症)	
78	中枢性尿崩症 (難病名:下垂体性ADH分泌異常症)	

ビタミンD依存性くる病

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
79	ビタミンD依存性くる病 (難病名:ビタミンD依存性くる病/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。

ビタミンD抵抗性骨軟化症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
80	ビタミンD抵抗性骨軟化症 (難病名:ビタミンD抵抗性くる病/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。

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

副甲状腺機能亢進症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
82	副甲状腺機能低下症(副甲状腺欠損症を除く。) (難病名: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。
83	副甲状腺欠損症(難病名:副甲状腺機能低下症)	

慢性副腎皮質機能低下症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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 (難病名:同じ)	
86	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)単独欠損症 (難病名:下垂体前葉機能低下症)	
87	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症 (難病名:副腎皮質刺激ホルモン不応症)	
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。) (難病名:アジソン病)	

見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
89	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群(AME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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

内分泌疾患を伴うその他の症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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(70-71ページ)に定める基準を満たすものに限る。
92	ヌーナン症候群(難病名:同じ)	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	
94	ブラダー・ウィリ症候群(難病名:同じ)	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(70-71ページ)に定める基準を満たすものに限る。
95	マツキューン・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（109 ページ）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（110 ページ）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（111 ページ）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（112 ページ）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（109 ページ）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。

6. 膠原病

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

血管炎症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
1	結節性多発動脈炎(難病名:同じ)	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(難病名:同じ)	
3	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症(難病名:同じ)	
4	高安動脈炎(難病名:同じ)	
5	多発血管炎性肉芽腫症(難病名:同じ)	

膠原病疾患

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
6	抗リン脂質抗体症候群 (難病名:原発性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(難病名:同じ)	
8	若年性特発性関節炎 (難病名:全身型若年性特発性関節炎)	
9	全身性エリテマトーデス(難病名:同じ)	
10	皮膚筋炎/多発性筋炎(難病名:同じ)	
11	ベーチェット病(難病名:同じ)	

再発性多発軟骨炎

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
12	再発性多発軟骨炎 (難病名:同じ)	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
13	インターロイキン I 受容体拮抗分子欠損症	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(難病名:同じ)	
15	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群 (難病名:同じ)	
16	クリオピリン関連周期熱症候群(難病名:同じ)	
17	高IgD症候群(メパロン酸キナーゼ欠損症) (難病名:高IgD症候群)	
18	TNF受容体関連周期性症候群(難病名:同じ)	
19	中條・西村症候群(難病名:同じ)	
20	ブラウ症候群/若年発症サルコイドーシス (難病名:ブラウ症候群)	
21	慢性再発性多発性骨髄炎(難病名:同じ)	
22	13から21までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

スティーヴンス・ジョンソン症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
23	スティーヴンス・ジョンソン症候群 (難病名: 同じ)	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
24	強皮症 (難病名: 全身性強皮症)	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 (難病名: 同じ)	

7. 糖尿病

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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IGF—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	
3	脂肪萎縮性糖尿病(難病名:脂肪萎縮症)	
4	若年発症成人型糖尿病(MODY)	
5	新生児糖尿病	
6	2型糖尿病	
7	1から6まで掲げるもののほか、糖尿病	

8. 先天性代謝異常

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

アミノ酸代謝異常症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
1	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症(シトルリン血症) (難病名:尿素サイクル異常症)	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 (難病名:尿素サイクル異常症)	
3	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症 (難病名:尿素サイクル異常症)	
4	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症 (難病名:尿素サイクル異常症)	
5	カルバミルリン酸合成酵素欠損症 (難病名:尿素サイクル異常症)	
6	高アルギニン血症 (難病名:尿素サイクル異常症)	
7	高オルニチン血症	
8	高チロシン血症1型(難病名:同じ)	
9	高チロシン血症2型(難病名:同じ)	
10	高チロシン血症3型(難病名:同じ)	
11	高プロリン血症	
12	高メチオニン血症	
13	シスチン尿症	
14	シトルリン欠損症	
15	ハートナップ病	
16	非ケトーシス型高グリシン血症	
17	フェニルケトン尿症(高フェニルアラニン血症) (難病名:フェニルケトン尿症)	
18	プロリダーゼ欠損症	
19	ホモシスチン尿症	
20	メープルシロップ尿症(難病名:同じ)	
21	リジン尿性蛋白不耐症(難病名:同じ)	
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	

α 1—アンチトリブシン欠損症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
23	α 1—アンチトリブシン欠損症 (難病名: α 1—アンチトリブシン欠乏症)	左欄の疾病名に該当する場合

金属代謝異常症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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(難病名:同じ)	
26	オクシピタル・ホーン症候群(難病名:同じ)	
27	先天性腸性肢端皮膚炎	
28	無セルロプラスミン血症(難病名:遺伝性ジストニア)	
29	メンケス病(難病名:同じ)	
30	24から29までに掲げるもののほか、金属代謝異常症	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

結合組織異常症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
31	エーラス・ダンロス症候群(難病名:同じ)	左欄の疾病名に該当する場合
32	大理石骨病	
33	低ホスファターゼ症(難病名:同じ)	
34	リポイドタンパク症	
35	31から34までに掲げるもののほか、結合組織異常症	

脂質代謝異常症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
36	家族性高コレステロール血症 (難病名:家族性高コレステロール血症(ホモ接合体))	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	
38	原発性高カイロミクロン血症(難病名:同じ)	
39	高比重リポタンパク(HDL)欠乏症 (難病名:レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症, タンジール病)	
40	無 β —リポタンパク血症(難病名:同じ)	
41	36から40までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症 (難病名:シトステロール血症)	

脂肪酸代謝異常症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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	
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	
45	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	
46	三頭酵素欠損症	
47	3—ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症	
48	全身性カルニチン欠損症	
49	短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	
50	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	
51	42から50までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症	

神経伝達物質異常症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
52	GABA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	
54	チロシン水酸化酵素欠損症	
55	ドーパミン β —水酸化酵素欠損症	
56	ビオプテリン代謝異常症	
57	芳香族L—アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	
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	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

先天性ポルフィリン症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
59	先天性ポルフィリン症(難病名: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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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	ウリジルニリン酸ガラクトース—4—エピメラーゼ欠損症	
62	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(難病名:同じ)	
63	ガラクトキナーゼ欠損症	
64	グリコーゲン合成酵素欠損症(糖原病O型)(難病名:筋型糖原病, 肝型糖原病)	
65	グルコーストランスポーター1(GLUT1)欠損症(難病名:グルコーストランスポーター1欠損症)	
66	糖原病I型(難病名:肝型糖原病)	
67	糖原病III型(難病名:筋型糖原病, 肝型糖原病)	
68	糖原病IV型(難病名:筋型糖原病, 肝型糖原病)	
69	糖原病V型(難病名:筋型糖原病)	
70	糖原病VI型(難病名:肝型糖原病)	
71	糖原病VII型(難病名:筋型糖原病)	
72	糖原病IX型(難病名:筋型糖原病, 肝型糖原病)	
73	フルクトース—1, 6—ビスホスファターゼ欠損症	
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	
75	60から74までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	

ビタミン代謝異常症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
76	先天性葉酸吸収不全症(難病名:先天性葉酸吸収不全)	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	

プリンピリミジン代謝異常症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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	
80	キサンチン尿症	
81	尿酸トランスポーター異常症	
82	ヒポキサンチンデアミ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)	
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	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

ペルオキシソーム病

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
84	副腎白質ジストロフィー（難病名：同じ）	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 （難病名：ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。））	
86	レフサム病 （難病名：ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。））	
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 （難病名：ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。））	

ミトコンドリア病

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
88	スクシニル-CoAリガーゼ欠損症 （難病名：ミトコンドリア病）	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 （難病名：ミトコンドリア病）	
90	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症 （難病名：ミトコンドリア病）	
91	フマラーゼ欠損症 （難病名：ミトコンドリア病）	
92	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症 （難病名：ミトコンドリア病）	
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。） （難病名：ミトコンドリア病）	
94	ミトコンドリアDNA枯渇症候群 （難病名：ミトコンドリア病）	
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。） （難病名：ミトコンドリア病）	
96	88から95までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病 （難病名：ミトコンドリア病）	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

有機酸代謝異常症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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(難病名:同じ)	
99	グリセロール尿症	
100	グルタル酸血症1型(難病名:同じ)	
101	グルタル酸血症2型(難病名:同じ)	
102	原発性高シュウ酸尿症 (難病名:ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。))	
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	
104	3—ヒドロキシ—3—メチルグルタリルCoA合成酵素欠損症	
105	3—ヒドロキシ—3—メチルグルタル酸血症	
106	3—メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症	
107	先天性胆汁酸代謝異常症	
108	複合カルボキシラーゼ欠損症(難病名:同じ)	
109	プロピオン酸血症(難病名:同じ)	
110	β —ケトチオラーゼ欠損症	
111	メチルグルタコン酸尿症	
112	メチルマロン酸血症(難病名:同じ)	
113	97から112までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

ライソゾーム病

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
114	アスパルチルグルコサミン尿症 (難病名:ライソゾーム病)	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 (難病名:ライソゾーム病)	
116	ガラクトシアリドーシス (難病名:ライソゾーム病)	
117	クラッペ病 (難病名:ライソゾーム病)	
118	ゴーシェ病 (難病名:ライソゾーム病)	
119	酸性リパーゼ欠損症 (難病名:ライソゾーム病)	
120	シアリドーシス (難病名:ライソゾーム病)	
121	GM1—ガングリオシドーシス (難病名:ライソゾーム病)	
122	GM2—ガングリオシドーシス (難病名:ライソゾーム病)	
123	シスチン症 (難病名:ライソゾーム病)	
124	神経セロイドリボフスチン症 (難病名:ライソゾーム病)	
125	ニーマン・ピック病 (難病名:ライソゾーム病)	
126	ファーバー病 (難病名:ライソゾーム病)	
127	ファブリー病 (難病名:ライソゾーム病)	
128	フコシドーシス(難病名:ライソゾーム病)	
129	ポンペ病(難病名:ライソゾーム病、筋型糖原病)	
130	マルチプルスルファターゼ欠損症 (難病名:ライソゾーム病)	
131	マンノシドーシス(難病名:ライソゾーム病)	
132	ムコ多糖症Ⅰ型(難病名:ライソゾーム病)	
133	ムコ多糖症Ⅱ型(難病名:ライソゾーム病)	
134	ムコ多糖症Ⅲ型(難病名:ライソゾーム病)	
135	ムコ多糖症Ⅳ型(難病名:ライソゾーム病)	
136	ムコ多糖症Ⅵ型(難病名:ライソゾーム病)	
137	ムコ多糖症Ⅶ型(難病名:ライソゾーム病)	
138	ムコリピドーシスⅡ型(Ⅰ-cell病) (難病名:ライソゾーム病)	
139	ムコリピドーシスⅢ型 (難病名:ライソゾーム病)	
140	遊離シアル酸蓄積症(難病名:ライソゾーム病)	
141	114から140までに掲げるもののほか、ライソゾーム病 (難病名:ライソゾーム病、自己貪食空胞性ミオパチー)	

9. 血液疾患

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

遺伝性出血性末梢血管拡張症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
1	遺伝性出血性末梢血管拡張症 (難病名:オスラー病)	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

遺伝性溶血性貧血

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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-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
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	ビ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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
10	カサバツハ・メリット症候群	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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合

家族性赤血球増加症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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抗凝固療法を行っている場合

巨赤芽球性貧血

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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	
15	ベルナール・スーリエ症候群	
16	13から15までに掲げるもののほか、血小板機能異常症	

血小板減少症（脾機能亢進症によるものに限る。）

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

血小板減少性紫斑病

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
18	免疫性血小板減少性紫斑病 (難病名:特発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 (難病名:特発性血小板減少性紫斑病)	

血栓性血小板減少性紫斑病

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
20	血栓性血小板減少性紫斑病 (難病名:同じ)	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
22	再生不良性貧血 (難病名:同じ)	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

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

自己免疫性溶血性貧血

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
23	寒冷凝集素症 (難病名:自己免疫性溶血性貧血)	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
24	発作性寒冷ヘモグロビン尿症 (難病名:自己免疫性溶血性貧血)	
25	23及び24に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血(AIHAを含む。) (難病名:自己免疫性溶血性貧血)	

周期性血小板減少症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
26	周期性血小板減少症	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

真性多血症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
27	真性多血症	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、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合

赤芽球癆

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
28	後天性赤芽球癆 (難病名:同じ)	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
29	先天性赤芽球癆(ダイヤモンド・ブラックファン貧血) (難病名:ダイヤモンド・ブラックファン貧血)	

先天性アンチトロンビン欠乏症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

先天性血液凝固因子異常

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
31	血友病A	左欄の疾病名に該当する場合
32	血友病B	
33	先天性フィブリノーゲン欠乏症	
34	先天性プロトロンビン欠乏症	
35	第Ⅴ因子欠乏症	
36	第Ⅶ因子欠乏症	
37	第Ⅹ因子欠乏症	
38	第Ⅺ因子欠乏症	
39	第Ⅻ因子欠乏症	
40	第ⅩⅢ因子欠乏症	
41	フォンウィルブランド病	
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	

先天性骨髄不全症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
43	先天性無巨核球性血小板減少症	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
44	ファンコニ貧血 (難病名: 同じ)	

先天性赤血球形成異常性貧血

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
45	先天性赤血球形成異常性貧血 (難病名: 同じ)	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
48	鉄芽球性貧血 (難病名: 遺伝性鉄芽球性貧血)	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

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

微小血管障害性溶血性貧血

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

発作性夜間ヘモグロビン尿症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
50	発作性夜間ヘモグロビン尿症 (難病名: 同じ)	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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・ヘグリン異常症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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。)

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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—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

10. 免疫疾患

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

液性免疫不全を主とする疾患

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
1	IgGサブクラス欠損症 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	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 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	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、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IgM症候群 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	
4	選択的IgA欠損 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	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 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	
6	乳児一過性低ガンマグロブリン血症 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	
7	分類不能型免疫不全症 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	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、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 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

原発性食細胞機能不全症及び欠損症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
9	周期性好中球減少症 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	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、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 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	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 $1500/\mu\text{L}$ 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 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	
12	シュワツハマン・ダイヤモンド症候群 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	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、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 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	
14	慢性肉芽腫症 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	
15	ミエロペルオキシダーゼ欠損症 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	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 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	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、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 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	

好酸球増加症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
18	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、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

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

後天性免疫不全症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
19	後天性免疫不全症候群(HIV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 (難病名:原発性免疫不全症候群)	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、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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
21	IRAK4欠損症 (難病名:原発性免疫不全症候群)	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、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 (難病名:原発性免疫不全症候群)	
23	MyD88欠損症 (難病名:原発性免疫不全症候群)	
24	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症 (難病名:原発性免疫不全症候群)	
25	21から24までに掲げるもののほか、自然免疫異常 (難病名:原発性免疫不全症候群)	

先天性補体欠損症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
26	遺伝性血管性浮腫(C1インヒビター欠損症) (難病名:原発性免疫不全症候群)	治療で補充療法が必要となる場合
27	先天性補体欠損症 (難病名:原発性免疫不全症候群)	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、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 (難病名:原発性免疫不全症候群)	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

複合免疫不全症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
29	アデノシンデアミナーゼ(ADA)欠損症 (難病名:原発性免疫不全症候群)	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、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 (難病名:原発性免疫不全症候群)	
31	オーメン症候群 (難病名:原発性免疫不全症候群)	
32	細網異形成症 (難病名:原発性免疫不全症候群)	
33	ZAP—70欠損症 (難病名:原発性免疫不全症候群)	
34	CD8欠損症 (難病名:原発性免疫不全症候群)	
35	プリンスクレオシドホスホリラーゼ欠損症 (難病名:原発性免疫不全症候群)	
36	MHCクラスⅠ欠損症 (難病名:原発性免疫不全症候群)	
37	MHCクラスⅡ欠損症 (難病名:原発性免疫不全症候群)	
38	29から37までに掲げるもののほか、複合免疫不全症 (難病名:原発性免疫不全症候群)	

慢性移植片対宿主病

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

慢性活動性EBウイルス感染症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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、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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
41	X連鎖リンパ増殖症候群 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	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、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(ALPS) (難病名: 原発性免疫不全症候群)	
43	チェディアック・東症候群 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	
44	41から43までに掲げるもののほか、免疫調節障害 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	

免疫不全を伴う特徴的な症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
45	ICF症候群 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	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、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 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	
47	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	
48	胸腺低形成(ディ・ジョージ症候群/22q11.2欠失症候群) (難病名: 原発性免疫不全症候群、22q11.2欠失症候群)	
49	高IgE症候群 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	
50	シムケ症候群 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	
51	先天性角化異常症 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	
52	ナイミーヘン染色体不安定症候群 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	
53	PMS2異常症 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	
54	ブルーム症候群 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	
55	毛細血管拡張性運動失調症 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	
56	RIDDLE症候群 (難病名: 原発性免疫不全症候群)	

11. 神経・筋疾患

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

亜急性硬化性全脳炎

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
1	亜急性硬化性全脳炎 (難病名: 同じ)	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
2	アレキサンダー病(難病名: 同じ)	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	
4	白質消失病	
5	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	
6	ペリツェウス・メルツバッヘル病 (難病名: 先天性大脳白質形成不全症)	

エカルディ・グティエール症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
7	エカルディ・グティエール症候群	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
8	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー(類縁疾患を含む。) (難病名: ウルリッヒ病、ベスレム型ミオパチー、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

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

9	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー (難病名: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 (難病名:筋ジストロフィー)	
11	肢帯型筋ジストロフィー (難病名:筋ジストロフィー)	
12	デュシェンヌ型筋ジストロフィー (難病名:筋ジストロフィー)	
13	福山型先天性筋ジストロフィー (難病名: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 (難病名:筋ジストロフィー)	

重症筋無力症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
15	重症筋無力症 (難病名:同じ)	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

ジュベール症候群関連疾患

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
16	ジュベール症候群関連疾患 (難病名:有馬症候群)	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

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

シュワルツ・ヤンペル症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
17	シュワルツ・ヤンペル症候群 (難病名: 同じ)	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
18	小児交互性片麻痺	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
19	結節性硬化症(難病名: 同じ)	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)	
21	神経皮膚黒色症	
22	フォンヒッペル・リンドウ病	

進行性ミオクローヌスてんかん

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
23	ウンフェルリヒト・ルントボルク病	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	

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

頭蓋骨縫合早期癒合症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
25	アペール症候群(難病名:同じ)	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(難病名:同じ)	
27	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	
28	25から27までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症 (難病名:ファイファー症候群, アントレー・ビクスラー症候群)	

脊髄小脳変性症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
29	脊髄小脳変性症 (難病名:脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く))	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
30	髄膜脳瘤	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	脊髄髄膜瘤(難病名:同じ)	

脊髄性筋萎縮症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
32	脊髄性筋萎縮症 (難病名:脊髄性筋萎縮症、球脊髄性筋萎縮症)	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

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

先天性感染症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
33	先天性風疹症候群	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	

先天性ニューロパチー

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
35	遺伝性運動感覚ニューロパチー (難病名:シャルコー・マリー・トゥース病)	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
36	先天性無痛無汗症(難病名:同じ)	

先天性ミオパチー

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
37	先天性筋線維不均等症 (難病名:先天性ミオパチー)	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 (難病名:先天性ミオパチー)	
39	ネマリンミオパチー (難病名:先天性ミオパチー)	
40	マルチコア病 (難病名:先天性ミオパチー)	
41	ミオチューブラーミオパチー (難病名:先天性ミオパチー)	
42	ミニコア病(難病名:先天性ミオパチー)	
43	37から42までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー (難病名:自己貪食空胞性ミオパチー、先天性ミオパチー)	

仙尾部奇形腫

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

早老症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
45	ウェルナー症候群(難病名:同じ)	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(難病名:同じ)	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
47	多発性硬化症 (難病名:多発性硬化症／視神経脊髄炎)	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

難治てんかん脳症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
48	点頭てんかん(ウエスト症候群) (難病名: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 (難病名:ドラベ症候群)	
50	レノックス・ガストー症候群 (難病名:同じ)	

難治頻回部分発作重積型急性脳炎

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
51	難治頻回部分発作重積型急性脳炎 (難病名:同じ)	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

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

乳児両側線条体壊死

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
52	乳児両側線条体壊死 (難病名:ミトコンドリア病、神経細胞移動異常症)	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

脳形成障害

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
53	滑脳症 (難病名:神経細胞移動異常症)	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
54	全前脳胞症	
55	先天性水頭症	
56	ダンディー・ウォーカー症候群	
57	中隔視神経形成異常症(ドモルシア症候群) (難病名:中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群)	
58	裂脳症 (難病名:神経細胞移動異常症)	

脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
59	乳児神経軸索ジストロフィー (難病名:遺伝性ジストニア)	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 (難病名:遺伝性ジストニア)	

変形性筋ジストニー

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
61	変形性筋ジストニー (難病名:遺伝性ジストニア)	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

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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 (難病名:同じ)	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
63	もやもや病 (難病名:同じ)	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

ラスマッセン脳炎

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
64	ラスマッセン脳炎 (難病名:同じ)	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
65	レット症候群 (難病名:同じ)	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

12. 慢性消化器疾患

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

遺伝性腓炎

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
1	遺伝性腓炎 (難病名: 同じ)	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的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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
2	潰瘍性大腸炎(難病名: 同じ)	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(難病名: 同じ)	
4	早期発症型炎症性腸疾患 (難病名: クローン病、潰瘍性大腸炎)	

家族性腺腫性ポリポージス

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
5	家族性腺腫性ポリポージス	左欄の疾病名に該当する場合

肝巨大血管腫

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
6	肝巨大血管腫 (難病名: 乳幼児肝巨大血管腫)	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
7	肝硬変症(難病名: 原発性胆汁性肝硬変)	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
8	アラジール症候群(難病名: 同じ)	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	
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	
13	胆道閉鎖症 (難病名: 同じ)	左欄の疾病名に該当する場合

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

急性肝不全（昏睡型）

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
14	急性肝不全（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

クリグラー・ナジャー症候群

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
15	クリグラー・ナジャー症候群	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

原発性硬化性胆管炎

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
16	原発性硬化性胆管炎（難病名：同じ）	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
17	自己免疫性肝炎（難病名：同じ）	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（IPEX症候群を含む。）

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
18	自己免疫性腸症（IPEX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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
19	周期性嘔吐症候群	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

新生児ヘモクロマトーシス

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
20	新生児ヘモクロマトーシス	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

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

先天性肝線維症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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	
24	ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症	
25	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症	
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

総排泄腔遺残

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
29	総排泄腔遺残(難病名:同じ)	左欄の疾病名に該当する場合

総排泄腔外反症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
30	総排泄腔外反症(難病名:同じ)	左欄の疾病名に該当する場合

短腸症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
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

微絨毛封入体病

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
33	微絨毛封入体病	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

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

ヒルシュスプルング病及び類縁疾患

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
34	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 (難病名:同じ)	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 (難病名:同じ)	
36	ヒルシュスプルング病 (難病名:ヒルシュスプルング病(全結腸型/小腸型))	
37	慢性特発性偽性腸閉塞症 (難病名:同じ)	

門脈圧亢進症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
38	門脈圧亢進症(パンチ症候群を含む。) (難病名:特発性門脈圧亢進症、バッド・キアリ症候群)	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

門脈・肝動脈瘻

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
39	門脈・肝動脈瘻	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

13. 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。表中の「基準」は106ページ＜備考＞参照。

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
1	アンジェルマン症候群 (難病名:同じ)	基準(ア)又は基準(ウ)を満たす場合
2	5p—症候群(難病名:5p欠失症候群)	基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
3	13トリソミー症候群	
4	18トリソミー症候群	
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	4p—症候群(難病名:4p欠失症候群)	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。) (難病名:環状20番染色体症候群, 1p36欠失症候群, 第14番染色体父親性ダイソミー症候群)	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(難病名:同じ)	
9	歌舞伎症候群(難病名:同じ)	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(難病名:同じ)	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(難病名:同じ)	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	CFC症候群(難病名:同じ)	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(難病名:同じ)	基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
15	ソトス症候群(難病名:同じ)	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(難病名:同じ)	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(難病名:同じ)	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(難病名:同じ)	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、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。

14. 皮膚疾患

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

眼皮膚白皮症（先天性白皮症）

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
1	眼皮膚白皮症（先天性白皮症） （難病名：眼皮膚白皮症）	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

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
2	色素性乾皮症（難病名：同じ）	左欄の疾病名に該当する場合

先天性魚鱗癬

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
3	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。） （難病名：先天性魚鱗癬）	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 （難病名：先天性魚鱗癬）	
5	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。） （難病名：先天性魚鱗癬）	
6	道化師様魚鱗癬 （難病名：先天性魚鱗癬）	
7	ネザートン症候群 （難病名：先天性魚鱗癬）	
8	3から7までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬 （難病名：先天性魚鱗癬）	

膿疱性乾癬（汎発型）

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
9	膿疱性乾癬（汎発型）（難病名：同じ）	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。

網掛けは、難病対策に移行可能な疾病。

表皮水疱症

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
10	表皮水疱症(難病名:同じ)	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)を使用する必要がある場合

レックリングハウゼン病(神経線維腫症Ⅰ型)

	対象疾病	疾病の「状態の程度」
11	レックリングハウゼン病(神経線維腫症Ⅰ型) (難病名:神経線維腫症)	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

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歳	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歳	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歳	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歳	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歳	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歳	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歳	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歳	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歳	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歳	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歳	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歳	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歳	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歳	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歳	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歳	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
10歳	124.5	124.9	125.3	125.7	126.1	126.4	126.8	127.2	127.5	127.9	128.2	128.6
	123.9	124.4	124.9	125.3	125.8	126.3	126.7	127.3	127.9	128.5	129.1	129.7
11歳	128.9	129.3	129.6	130.0	130.3	130.7	131.0	131.5	132.0	132.5	132.9	133.4
	130.2	130.8	131.4	132.0	132.6	133.2	133.8	134.3	134.8	135.4	135.9	136.5
12歳	133.9	134.4	134.9	135.3	135.8	136.3	136.8	137.4	138.1	138.7	139.4	140.0
	137.0	137.5	138.1	138.6	139.2	139.7	140.2	140.6	140.9	141.3	141.6	141.9
13歳	140.7	141.4	142.0	142.7	143.3	144.0	144.6	145.3	145.9	146.6	147.3	147.9
	142.3	142.6	142.9	143.3	143.6	144.0	144.3	144.5	144.6	144.8	144.9	145.1
14歳	148.6	149.2	149.9	150.5	151.2	151.9	152.5	152.9	153.2	153.6	154.0	154.3
	145.3	145.4	145.6	145.7	145.9	146.0	146.2	146.3	146.3	146.4	146.4	146.5
15歳	154.7	155.0	155.4	155.7	156.1	156.5	156.8	157.0	157.1	157.2	157.4	157.5
	146.5	146.6	146.6	146.7	146.8	146.8	146.9	146.9	146.9	147.0	147.0	147.0
16歳	157.7	157.8	158.0	158.1	158.2	158.4	158.5	158.6	158.6	158.7	158.7	158.8
	147.1	147.1	147.1	147.1	147.2	147.2	147.2	147.3	147.3	147.3	147.4	147.4
17歳	158.8	158.9	158.9	159.0	159.0	159.1	159.1	159.1	159.1	159.1	159.1	159.1
	147.4	147.5	147.5	147.5	147.5	147.6	147.6	147.6	147.6	147.6	147.6	147.6

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歳	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歳	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歳	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歳	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歳	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歳	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歳	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歳	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

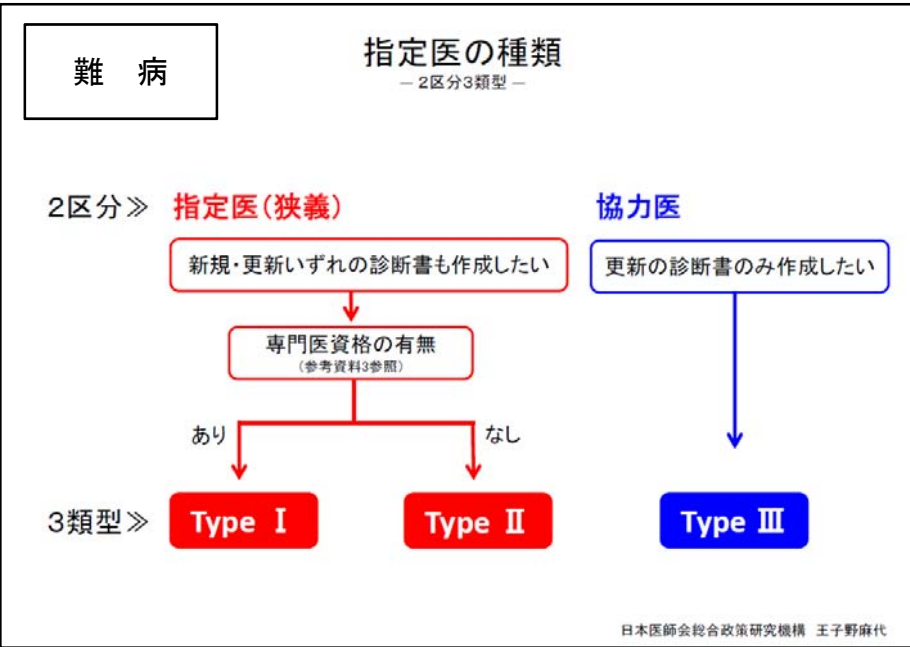
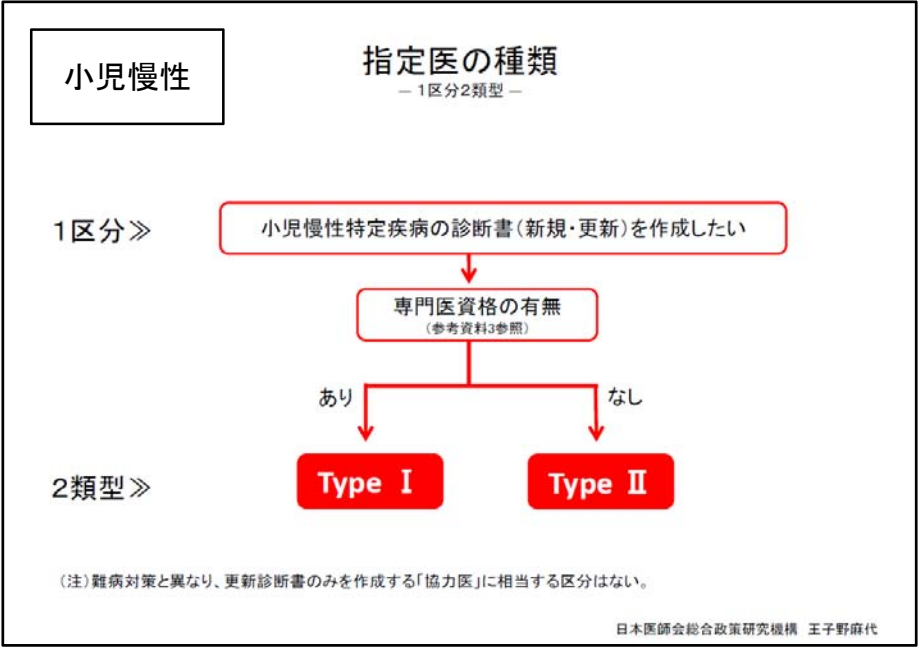
軟骨低形成症及び軟骨無形成症用身長基準

(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歳	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歳	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歳	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歳	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歳	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歳	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歳	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歳	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歳	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歳	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歳	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歳	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歳	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歳	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歳	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

参考資料2. 「指定医」の種類 — 小慢と難病の違い —



参考資料 3. 「指定医」の要件を満たす「専門医資格」一覧

厚生労働省告示第 465 号、第 445 号

学会名	専門医名
日本内科学会	総合内科専門医
日本小児科学会	小児科専門医
日本皮膚科学会	皮膚科専門医
日本精神神経学会	精神科専門医
日本外科学会	外科専門医
日本整形外科学会	整形外科専門医
日本産科婦人科学会	産婦人科専門医
日本眼科学会	眼科専門医
日本耳鼻咽喉科学会	耳鼻咽喉科専門医
日本泌尿器科学会	泌尿器科専門医
日本脳神経外科学会	脳神経外科専門医
日本医学放射線学会	放射線科専門医
日本麻酔科学会	麻酔科専門医
日本病理学会	病理専門医
日本臨床検査医学会	臨床検査専門医
日本救急医学会	救急科専門医
日本形成外科学会	形成外科専門医
日本リハビリテーション医学会	リハビリテーション科専門医
日本消化器病学会	消化器病専門医
日本循環器学会	循環器専門医
日本呼吸器学会	呼吸器専門医
日本血液学会	血液専門医
日本内分泌学会	内分泌代謝科（内科・小児科・産婦人科） 専門医
日本糖尿病学会	糖尿病専門医
日本腎臓学会	腎臓専門医

学会名	専門医名
日本肝臓学会	肝臓専門医
日本アレルギー学会	アレルギー専門医
日本感染症学会	感染症専門医
日本老年医学会	老年病専門医
日本神経学会	神経内科専門医
日本消化器外科学会	消化器外科専門医
日本胸部外科学会	呼吸器外科専門医
日本呼吸器外科学会	
日本胸部外科学会	心臓血管外科専門医
日本心臓血管外科学会	
日本血管外科学会	
日本小児外科学会	小児外科専門医
日本リウマチ学会	リウマチ専門医
日本小児循環器学会	小児循環器専門医
日本小児神経学会	小児神経専門医
日本小児血液・がん学会	小児血液・がん専門医
日本周産期・新生児医学会	周産期（新生児）専門医
	周産期（母体・胎児）専門医
日本婦人科腫瘍学会	婦人科腫瘍専門医
日本生殖医学会	生殖医療専門医
日本頭頸部外科学会	頭頸部がん専門医
日本放射線腫瘍学会	放射線治療専門医
日本医学放射線学会	
日本医学放射線学会	放射線診断専門医
日本手外科学会	手外科専門医
日本脊髄外科学会	脊椎脊髄外科専門医
日本脊椎脊髄病学会	
日本集中治療医学会	集中治療専門医

学会名	専門医名
日本専門医機構	総合内科専門医
	小児科専門医
	皮膚科専門医
	精神科専門医
	外科専門医
	整形外科専門医
	産婦人科専門医
	眼科専門医
	耳鼻咽喉科専門医
	泌尿器科専門医
	脳神経外科専門医
	放射線科専門医
	麻酔科専門医
	病理専門医
	臨床検査専門医
	救急科専門医
	形成外科専門医
	リハビリテーション科専門医
	消化器病専門医
	循環器専門医
	呼吸器専門医
	血液専門医
	内分泌代謝科（内科・小児科・産婦人科） 専門医
	糖尿病専門医
	腎臓専門医
	肝臓専門医

学会名	専門医名
日本専門医機構	アレルギー専門医
	感染症専門医
	老年病専門医
	神経内科専門医
	消化器外科専門医
	呼吸器外科専門医
	心臓血管外科専門医
	小児外科専門医
	リウマチ専門医
	小児循環器専門医
	小児神経専門医
	小児血液・がん専門医
	周産期専門医
	婦人科腫瘍専門医
	生殖医療専門医
	頭頸部がん専門医
	放射線治療専門医
	放射線診断専門医
	手外科専門医
	脊椎脊髄外科専門医
	集中治療専門医

参考資料 4. 「指定医療機関」の欠格および除外要件

欠格要件（法第 19 条の 9 第 2 項）

都道府県知事は、申請者が次の各号のいずれかに該当するときは、指定医療機関の指定をしてはならない。

- (1) 申請者が、禁錮以上の刑に処せられ、その執行を終わり、又は執行を受けることがなくなるまでの者であるとき。
- (2) 申請者が、児童福祉法その他国民の保健医療や福祉に関する法律²の規定により罰金の刑に処せられ、その執行を終わり、又は執行を受けることがなくなるまでの者であるとき。
- (3) 申請者が、労働に関する法律の規定³により罰金の刑に処せられ、その執行を終わり、又は執行を受けることができなくなるまでの者であるとき。
- (4) 申請者が、指定医療機関の指定を取り消され（法第 19 条の 18）、その取消しの日から起算して 5 年を経過しない者であるとき。ただし、当該取消しが、指定医療機関の指定の取消しのうち取消しの処分の理由となった事実その他の事実に関して当該指定医療機関の開設者が有していた責任の程度を考慮して、この号本文に規定する指定医療機関の指定取消しに該当しないこととすることが相当であると認められるものとして厚生労働省令⁴で定めるものに該当する場合を除く。

² 健康保険法、医師法（昭和 23 年法律第 201 号）、歯科医師法（昭和 23 年法律第 202 号）、保健師助産師看護師法（昭和 23 年法律第 203 号）、医療法（昭和 23 年法律第 205 号）、身体障害者福祉法（昭和 24 年法律第 283 号）、精神保健及び精神障害者福祉に関する法律（昭和 25 年法律第 123 号）、生活保護法、社会福祉法、医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律（昭和 35 年法律第 145 号）、薬剤師法（昭和 35 年法律第 146 号）、老人福祉法（昭和 38 年法律第 133 号）、社会福祉士及び介護福祉士法（昭和 62 年法律第 30 号）、介護保険法（平成 9 年法律第 123 号）、児童買春、児童ポルノに係る行為等の規制及び処罰並びに児童の保護等に関する法律、児童虐待の防止等に関する法律（平成 12 年法律第 82 号）、障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律（平成 17 年法律第 123 号）、就学前の子どもに関する教育、保育等の総合的な提供の推進に関する法律（平成 18 年法律第 77 号）、障害者虐待の防止、障害者の養護者に対する支援等に関する法律（平成 23 年法律第 79 号）、再生医療等の安全性の確保等に関する法律（平成 25 年法律第 85 号）、難病の患者に対する医療等に関する法律（政令第 22 条の 5）

³ 労働基準法第 117 条、第 118 条第 1 項（同法第 6 条及び第 56 条の規定に係る部分に限る。）、第 109 条（同法第 16 条、第 17 条、第 18 条第 1 項及び第 37 条の規定に係る部分に限る。）及び第 120 条（同法第 18 条第 7 項及び第 23 条から第 27 条までの規定に係る部分に限る。）の規定並びにこれらの規定に係る同法第 121 条の規定（これらの規定が労働者派遣事業の適正な運営の確保及び派遣労働者の保護等に関する法律（昭和 60 年法律第 88 号）第 44 条（第 4 項を除く。）の規定により適用される場合を含む。）、最低賃金法（昭和 34 年法律第 37 号）第 40 条の規定及び同条の規定に係る同法第 42 条の規定、賃金の支払の確保等に関する法律（昭和 51 年法律第 34 号）第 18 条の規定及び同条の規定に係る同法第 20 条の規定

⁴ 厚生労働大臣又は都道府県知事が法第 19 条の 16 第 1 項その他の規定による報告等の権限を適切に行使し、当該指定の取消しの処分の理由となった事実及び当該事実の発生を防止するための当該指定医療機

【指定を取り消された者が法人である場合】

当該取消しの処分に係る行政手続法（平成 5 年法律第 88 号）第 15 条の規定による通知があった日前 60 日以内に法人の役員又は医療機関の管理者（以下「役員等」という。）であった者で、取消しの日から起算して 5 年を経過しないものを含む。

【指定を取り消された者が法人でない場合】

当該取消しの処分に係る行政手続法第 15 条の規定による通知があった日前 60 日以内に当該者の管理者であった者で取消しの日から起算して 5 年を経過しないものを含む。

- (5) 申請者が、指定医療機関の指定の取消しの処分（法第 19 条の 18）に係る行政手続法第 15 条の規定による通知日から処分をする日又は処分をしないことを決定するまでの間に指定医療機関の指定の辞退の申出（法第 19 条の 15）をした者（指定の辞退について相当の理由がある者を除く。）で、申出の日から起算して 5 年を経過していないものであるとき。
- (6) 申請者が児童福祉法の規定による検査（法第 19 条の 16 第 1 項）が行われた日から聴聞決定予定日までの間に指定医療機関の指定の辞退の申出（法第 19 条の 15）をした者（指定の辞退について相当の理由がある者を除く。）で、申出の日から起算して 5 年を経過していないものであるとき。聴聞決定予定日は、当該検査の結果に基づき指定の取消処分に係る聴聞を行うか否かの決定をすることが見込まれる日として厚生労働省令で定めるところにより都道府県知事が当該申請者に当該検査が行われた日から 10 日以内に特定の日を通知した場合における当該特定の日をいう。
- (7) (5) に規定する期間内に指定医療機関の指定の辞退の申出（法第 19 条の 15）があった場合において、申請者が、通知日前 60 日以内にその申出に係る法人（指定の辞退について相当の理由がある者を除く。）の役員等又はその申出に係る法人でない者（当該指定の辞退について相当の理由がある者を除く。）の管理者であった者で、申出の日から起算して 5 年を経過していないものであるとき。
- (8) 申請者が、指定の申請前 5 年以内に小児慢性特定疾病医療支援に関し不正又は著しく不当な行為をした者であるとき。

関による業務管理体制の整備についての取組の状況その他の当該事実に関して当該指定医療機関が有していた責任の程度を確認した結果、当該指定医療機関が当該指定の取消しの理由となった事実について組織的に関与していると認められない場合に係るもの（省令第 7 条の 30）。

(9) 申請者が、法人で、その役員等のうちに(1)から(8)までのいずれかに該当する者が
あるとき。

(10) 申請者が、法人でない者で、その管理者が(1)から(8)までのいずれかに該当する者
であるとき。

除外要件（法第 19 条の 9 第 3 項）

都道府県知事は、申請者が次の各号のいずれかに該当するときは、指定医療機関の指定をしないことができる。

(1) 当該申請に係る病院、診療所又は薬局が、健康保険法第 63 条第 3 項第 1 号に規定する保険医療機関、保険薬局又は厚生労働省令で定める事業所若しくは施設でないとき。

(2) 当該申請に係る病院・診療所、薬局又は申請者が、小児慢性特定疾病医療費の支給に関し診療又は調剤の内容の適切さを欠くおそれがあるとして重ねて都道府県知事による指導（法第 19 条の 13）又は勧告（法第 19 条の 17 第 1 項）を受けたものであるとき。

(3) 申請者が、都道府県知事による命令（法第 19 条の 17 第 3 項）に従わないものであるとき。

(4) (1) から (3) のほか、当該申請に係る病院若しくは診療所又は薬局が、指定医療機関として著しく不適当と認めるものであるとき。

参考資料 5. 指定医療機関療養担当規程

(厚生労働省告示第 466 号)

(指定小児慢性特定疾病医療機関の義務)

第一条 指定小児慢性特定疾病医療機関（児童福祉法（以下「法」という。）第六条の二第二項に規定する指定小児慢性特定疾病医療機関をいう。以下同じ。）は、法及び児童福祉法施行規則（昭和二十三年厚生省令第十一号。以下「規則」という。）の定めるところによるほか、この規程の定めるところにより、法の規定による小児慢性特定疾病医療支援（同項に規定する小児慢性特定疾病医療支援をいう。以下同じ。）を担当しなければならない。

(診療の拒否の禁止)

第二条 指定小児慢性特定疾病医療機関は、小児慢性特定疾病医療支援を受ける小児慢性特定疾病児童等（法第六条の二第二項に規定する小児慢性特定疾病児童等をいう。以下同じ。）の診療を正当な理由がなく拒んではならない。

(診療開始時の注意)

第三条 指定小児慢性特定疾病医療機関は、医療費支給認定保護者（法第十九条の三第七項に規定する医療費支給認定保護者をいう。以下同じ。）から同項に規定する医療受給者証（以下「受給者証」という。）を提示して小児慢性特定疾病児童等の診療を求められたときは、その受給者証が有効であることを確かめた後でなければ診療をしてはならない。

(診療時間)

第四条 指定小児慢性特定疾病医療機関は、自己の定めた診療時間において診療をするほか、小児慢性特定疾病児童等が、やむを得ない事情により、その診療時間に診療を受けることができないときは、その者のために便宜な時間を定めて診療をするよう努めなければならない。

(援助)

第五条 指定小児慢性特定疾病医療機関が医療費支給認定の有効期間（法第十九条の三第六項に規定する医療費支給認定の有効期間をいう。）を延長する必要があると認めたとき、又は小児慢性特定疾病児童等に対し移送を行うことが必要であり、かつ、自ら行うことができないと認めたときは、速やかに、その者に対し必要な援助を与えなければならない。

(証明書等の交付)

第六条 指定小児慢性特定疾病医療機関は、その診療中の小児慢性特定疾病児童等又は医療費支給認定保護者及び当該者に対し医療費支給認定（法第十九条の三第三項に規定する医療費支給認定をいう。）を行った都道府県（地方自治法（昭和二十二年法律第六十七号）第二百五十二条の十九第一項に規定する指定都市及び同法第二百五十二条の二十二第一項に規定する中核市並びに法第五十九条の四第一項に規定する児童相談所設置市にあつては、当該指定都市若しくは中核市又は児童相談所設置市。以下同じ。）から、小児慢性特定疾病医療支援につき必要な証明書又は意見書等の交付を求められたときは、これを交付しなければならない。

(診療録)

第七条 指定小児慢性特定疾病医療機関は、小児慢性特定疾病児童等に関する診療録に健康保険の例によって医療の担当に関し必要な事項を記載しなければならない。

(帳簿)

第八条 指定小児慢性特定疾病医療機関は、診療及び診療報酬の請求に関する帳簿及びその他の物件をその完結の日から五年間保存しなければならない。

(通知)

第九条 指定小児慢性特定疾病医療機関が小児慢性特定疾病児童等について次の各号のいずれかに該当する事実のあることを知った場合には、速やかに、意見を付して受給者証を交付した都道府県に通知しなければならない。

- 一 小児慢性特定疾病児童等が正当な理由なく、診療に関する指導に従わないとき。
- 二 小児慢性特定疾病児童等が詐欺その他不正な手段による診療を受け、又は受けようとしたとき。

(指定訪問看護事業者に関する特例)

第十条 指定小児慢性特定疾病医療機関である健康保険法（大正十一年法律第七十号）

第八十八条第一項に規定する指定訪問看護事業者にあつては、第五条の規定は適用せず、第七条中「関する診療録」とあるのは「対する指定訪問看護に関する諸記録」と読み替えて適用する。

(薬局に関する特例)

第十一条 指定小児慢性特定疾病医療機関である薬局にあつては、第五条の規定は適用

せず、第七条中「診療録」とあるのは「調剤録」と読み替えて適用する。

参考資料 6. 自己負担上限額管理票

（厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課「小児慢性特定疾病医療費に係る自己負担上限額管理票等の記載方法について」平成 27 年 2 月 17 日事務連絡より）

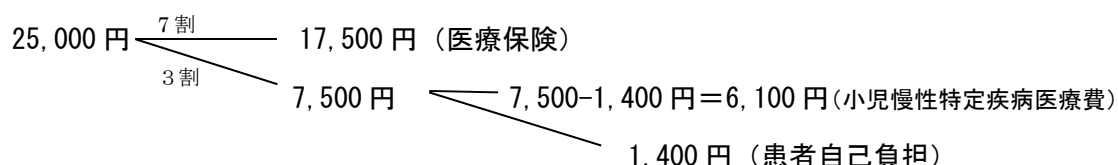
（設定）15 歳の一般の健康保険の加入者（3 割）入院外の場合

○自己負担上限額；一般所得 I（5,000 円）

○一般の健康保険加入者（窓口負担 3 割→2 割）

（例）1 月 20 日 △△病院（総医療費 2,500 点）

2 割分と自己負担上限額が同額のため、本来患者からは 5,000 円を徴収するのだが、既に他の医療機関で 3,600 円を徴収しているため、△△病院では 5,000 円-3,600 円=1,400 円を徴収する。



小児慢性特定疾病医療費					
平成 27 年 1 月分自己負担上限額管理票					
受診者名	× × ○ ○	受給者番号	0 0 1 2 5 6 8		
月額自己負担上限額					5,000 円
日付	指定医療機関名	医療費総額（10 割分）	自己負担額	自己負担の累積額（月額）	徴収印
1 月 5 日	○○○病院	15,000 円	3,000 円	3,000 円	
1 月 5 日	× × 薬局	3,000 円	600 円	3,600 円	
1 月 20 日	△△病院	25,000 円	1,400 円	5,000 円	
上記のとおり月額自己負担上限額に達しました。					
日付	指定医療機関名				確認印
1 月 20 日	△△病院				

自己負担上限額に達する際に自己負担を徴収した医療機関が記載する。

参考資料 7. 小慢対策と難病対策の主な異同表（筆者作成）

（平成 27 年 7 月現在）

		小児慢性特定疾病対策	難病対策
根拠		児童福祉法	難病の患者に対する医療等に関する法律
事業主体		都道府県・指定都市・中核市	都道府県
医療費助成	対象年齢	18歳未満の児童等	年齢制限なし
	対象疾病の数	704疾病	306疾病
	対象疾病の要件	①児童期に発症する疾病 ②以下4要件に該当する疾病 ア 慢性に経過する疾病であること イ 生命を長期に脅かす疾病であること ウ 症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾病であること エ 長期にわたって高額な医療の負担が続く疾病であること ③診断基準・それに準ずるものがある疾病	①発病の機構が明らかでないこと ②治療方法が確立していないこと ③長期の療養を必要とすること ④患者が本邦において一定の人数に達しないこと ⑤診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていること
	認定基準	①「対象疾病」であり、かつ②「状態の程度」に該当 （①②に該当しない軽症患者への特例なし）	①「対象疾病」であり、かつ②「重症度分類」に該当 （①②に該当しない場合であっても、高額な医療を継続することが必要な軽症患者に対する特例あり）
	助成内容	・自己負担2割 ・自己負担上限月額が16ページ表（指定難病の半額）	・自己負担2割 ・自己負担上限月額は小児慢性特定疾病の倍額
診断（指定医制度）	職務	・診断書（医療意見書）の作成 ・診断書の内容を登録管理システムへ登録	・診断書（臨床調査個人票）の作成 ・診断書の内容を登録管理システムへ登録
	種類	1区分2類型（Type I・Type II）	2区分3類型（Type I・Type II・Type III）
	要件	基本要件	実務経験（診療又は治療に5年以上）
		個別要件	Type I：専門医資格がある Type II：研修の修了 Type III：研修の修了（協力医向け）
		特例	Type II の研修修了要件は平成29年3月31日まで猶予 Type II の研修修了要件は平成29年3月31日まで猶予
	申請場所	勤務地のある都道府県・指定都市・中核市 （複数の医療機関に勤務する場合にはすべての都道府県等へ申請）	主たる勤務地のある都道府県 （複数の医療機関に勤務する場合でも、申請は1箇所 でよい）
	更新	時期	5年ごと
		研修	研修は1回受ければよい 5年ごとに研修を受講
	変更	○勤務する医療機関の名称や所在地、 ○氏名（婚姻等により姓が変わった場合等）、 ○居住地、 ○連絡先、担当する診療科名、 ○医籍登録番号および登録年月日	○勤務する医療機関の名称や所在地、 ○氏名（婚姻等により姓が変わった場合等）、 ○生年月日、 ○連絡先、担当する診療科名、 ○医籍登録番号および登録年月日
	辞退	60日以上予告期間を設けて、辞退可 （死亡時の届け出規定は特になし）	予告期間を設けずに、辞退可 （指定医が死亡した場合、その者の家族または診療に従事していた医療機関の管理者が都道府県に届出要）
	取消し	指定医が診断書の作成に関し著しく不当な行為を行ったときその他指定医として著しく不適当と認められるとき	・医師免許の取消し又は医業停止を命ぜられたとき ・法や命令に違反したとき又は、指定難病の診断や治療に関し著しく不当な行為を行ったとき 等
	公表	氏名、勤務先の医療機関の名称および所在地、担当する診療科名、変更、辞退、取消し等指定状況に変動が生じた場合はその旨公表	氏名、勤務先の医療機関の名称および所在地、担当する診療科名、変更、辞退、取消し等指定状況に変動が生じた場合はその旨公表
	指定医でない者が作成した診断書の効力	原則無効 ただし、都道府県等が指定医の診断書に準ずるものと認めれば有効	原則無効 ただし、平成26年度中に都道府県に申請を行っていれば有効

			小児慢性特定疾病対策	難病対策
治療（指定医療機関制度）	責務		指定小児慢性特定疾病医療機関療養担当規程等により良質かつ適切な小児慢性特定疾病医療支援を行うこと	指定医療機関療養担当規程等により良質かつ適切な特定医療を行うこと
	要件		①保健医療機関であること ②欠格事項に該当しないこと	①保健医療機関であること ②欠格事項に該当しないこと
	申請場所		勤務地のある都道府県・指定都市・中核市	主たる勤務地のある都道府県
	更新		6年ごと	6年ごと
	変更	項目	当該指定医療機関の名称及び所在地、開設者の住所・氏名または名称、保険医療機関である旨、標榜している診療科名、役員の氏名および職名等申請書に記載すべき事項	当該指定医療機関の名称及び所在地、開設者の住所・氏名または名称、保険医療機関である旨、標榜している診療科名、役員の氏名および職名等申請書に記載すべき事項
		期間	10日以内	期間制限なし
	辞退		1ヶ月以上の予告期間を設けて、辞退可	1ヶ月以上の予告期間を設けて、辞退可
	取消し		不正請求など	不正請求など
	公示		指定されたとき、および更新、変更、辞退、取消し等指定状況に変動が生じた場合はその旨公示	指定されたとき、および更新、変更、辞退、取消し等指定状況に変動が生じた場合はその旨公示
	指導・報告・勧告・命令等		あり	あり
	選定医療機関以外の医療機関に受診した場合の医療費支給可否		緊急その他やむを得ない事由により、必要と認められた場合は支給可	緊急その他やむを得ない場合、指定医療機関であれば支給可、指定医療機関以外では支給不可
	厚生労働大臣の命令や質問拒絶に対する罰則		30万円以下の罰金	10万円以下の過料
療養支援			自立支援事業（相談事業等）	療養生活環境整備事業（相談事業や訪問看護等）