

小児慢性特定疾病一覧(762疾患) 2/4

心室中隔欠損症
総肺静脈還流異常症
部分肺静脈還流異常症
肺静脈狭窄症
左室右房交通症
右室二腔症
肺動脈弁下狭窄症
大動脈弁下狭窄症
肺動脈弁上狭窄症
末梢性肺動脈狭窄症
肺動脈弁欠損
肺動脈上行大動脈起始症
一側肺動脈欠損
大動脈縮窄症
大動脈縮窄複合
大動脈弁上狭窄症
ウィリアムズ(Williams)症候群
上述ほかの大動脈狭窄症
大動脈弓離断複合重複大動脈弓症
左肺動脈右肺動脈起始症
上述ほかの血管輪
バルサルバ(Valsalva)洞動脈瘤
大動脈瘤(バルサルバ洞動脈瘤を除く。)
肺動脈静脈瘻
冠動脈瘻
上述ほかの動静脈瘻
肺動脈性肺高血圧症
慢性肺性心
三尖弁狭窄症
三尖弁閉鎖不全症
僧帽弁狭窄症
僧帽弁閉鎖不全症
肺動脈弁狭窄症
肺動脈弁閉鎖不全症
大動脈弁狭窄症
大動脈弁閉鎖不全症
僧帽弁弁上輪
無脾症候群
多脾症候群
フォンタン(Fontan)術後症候群
乳児特発性僧帽弁腱索断

5. 内分泌疾患

先天性下垂機能低下症
後天性下垂機能低下症
下垂性巨人症
先端巨大症
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。)
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。)
インスリン様成長因子1(IGF-1)不応症
成長ホルモン不応症候群(インスリン
様成長因子1(IGF-1)不応症を除く。)
高プロラクチン血症
抗利尿ホルモン(ADH)不適合分泌症候群
中枢性尿崩症
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)
腎性尿崩症
中枢性塩喪失症候群
バセドウ(Basedow)病

甲状腺機能亢進症(バセドウ
(Basedow)病を除く。)
異所性甲状腺
無甲状腺症
甲状腺刺激ホルモン(TSH)分泌低下症
(先天性に限る。)
上述ほかの先天性甲状腺機能低下症
橋本病
萎縮性甲状腺炎
上述ほかの後天性甲状腺機能低下症
甲状腺ホルモン不応症
腺腫様甲状腺腫
副甲状腺機能亢進症
副甲状腺欠損症
副甲状腺機能低下症(副甲状腺欠損症
を除く。)
自己免疫性多内分泌腺症候群1型
自己免疫性多内分泌腺症候群2型
偽性偽性副甲状腺機能低下症
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。)
クッシング(Cushing)病
異所性副腎皮質刺激ホルモン
(ACTH)産生症候群
副腎腺腫
副腎皮質結節性過形成
上述ほかのクッシング(Cushing)症候群
副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)単独
欠損症
副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症
先天性副腎低形成症
グルココルチコイド抵抗症
上述ほかの慢性副腎皮質機能低下症
(アジソン(Addison)病を含む。)
アルドステロン症
見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群
(AME症候群)
リドル(Liddle)症候群
低レニン性低アルドステロン症
アルドステロン合成酵素欠損症
上述ほかの低アルドステロン症
偽性低アルドステロン症
リポイド副腎過形成症
3 β -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
11 β -水酸化酵素欠損症
17 α -水酸化酵素欠損症
21-水酸化酵素欠損症
P450酸化還元酵素欠損症
上述ほかの先天性副腎過形成症
ゴナドトロピン依存性思春期早発症
ゴナドトロピン非依存性思春期早発症
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。)
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。)
カルマン(Kallmann)症候群
低ゴナドトロピン性性腺機能低下症(カ
ルマン(Kallmann)症候群を除く。)
精巣形成不全
卵巣形成不全

上述ほかの高ゴナドトロピン性性腺機
能低下症
卵精巢性分化疾患
混合性性腺異形成症
5 α -還元酵素欠損症
17 β -ヒドロキシステロイド脱水素酵素
欠損症
アンドロゲン不応症
上述ほかの46,XY性分化疾患
46,XX性分化疾患
VIP産生腫瘍
ガストリノーマ
カルチノイド症候群
グルカゴノーマ
インスリノーマ
先天性高インスリン血症
上述ほかの高インスリン血症性低血糖症
ビタミンD依存性くる病
ビタミンD抵抗性骨軟化症
原発性低リン血症性くる病
脂肪栄養症(脂肪萎縮症)
多発性内分泌腫瘍1型(ウェルマー
(Wermer)症候群)
多発性内分泌腫瘍2型(シップル
(Sipple)症候群)
上述ほかの多発性内分泌腫瘍
多嚢胞性卵巣症候群
ターナー(Turner)症候群
プラダー・ウィリ(Prader-Willi)症候群
マッキューン・オルブライト
(McCune-Albright)症候群
ヌーナン(N Noonan)症候群

6. 膠原病

バルデー・ビードル(Bardet-Biedl)症
候群
先天性下垂機能低下症(成長ホルモン
治療を行う場合)
後天性下垂機能低下症(成長ホルモン
治療を行う場合)
GH分泌不全性低身長症(器質的原因
あり・GH治療を行う場合)
GH分泌不全性低身長症(器質的原因
なし・GH治療を行う場合)
ターナー症候群(成長ホルモン治療を
行う場合)
プラダー・ウィリ症候群(成長ホルモン治
療を行う場合)
ヌーナン(N Noonan)症候群(成長ホル
モン治療を行う場合)
若年性特発性関節炎
全身性エリテマトーデス
皮膚筋炎/多発性筋炎
シェーグレン(Sjögren)症候群
抗リン脂質抗体症候群
ベーチェット(Behçet)病
高安静脈炎(大動脈炎症候群)
多発血管炎性肉芽腫症
結節性多発血管炎(結節性多発動脈炎)
顕微鏡的多発血管炎
好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
再発性多発軟骨炎

強皮症
混合性結合組織病
家族性地中海熱
クリオピリン関連周期熱症候群
TNF受容体関連周期性症候群
ブラウ(Blau)症候群/若年発症サルコ
イドーシス
中條・西村症候群
高IgD症候群(メバロン酸キナーゼ欠損症)
化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・
アクネ症候群
慢性再発性多発性骨髄炎
インターロイキン1受容体拮抗分子欠
損症
上述ほかの自己炎症性疾患

7. 糖尿病

1型糖尿病
2型糖尿病
若年発症成人型糖尿病(MODY)
新生児糖尿病
インスリン受容体異常症
脂肪萎縮性糖尿病
上述ほかの糖尿病

8. 先天性代謝異常症

フェニルケトン尿症(高フェニルアラニン
血症)
高チロシン血症1型
高チロシン血症2型
高チロシン血症3型
高プロリン血症
プロリダーゼ欠損症
メーブルシロップ尿症
ホモシスチン尿症
高メチオニン血症
非ケトーシス型高グリシン血症
N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症
カルバミルリン酸合成酵素欠損症
オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症
アルギニノコハク酸合成酵素欠損症(シ
トルリン血症)
アルギニノコハク酸尿症
高アルギニン血症
シトルリン欠損症
高オルニチン血症
ハートナップ(Hartnup)病
リジン尿性蛋白不耐症
シスチン尿症
上述ほかのアミノ酸代謝異常症
メチルマロン酸血症
プロピオン酸血症
 β -ケトチオラーゼ欠損症
イソ吉草酸血症
3-メチルクロトニルCoAカルボキシラー
ゼ欠損症
メチルグルタコン酸尿症
3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症
3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルCoA合
成酵素欠損症
スクシニル-CoA:3-ケト酸CoAトランス
フェラーゼ(SCOT)欠損症