

厚生労働省で定める特定疾患一覧表

分類	名称
悪性新生物	白血病 悪性リンパ腫 ランゲルハンス（細胞）組織球症(Histiocytosis X) 神経芽細胞腫 ウィルムス(Wilms)腫瘍 肝芽腫 網膜芽細胞腫 骨肉腫 横紋筋肉腫 ユーイング(Ewing)肉腫 末梢性神経外胚葉腫瘍 脳腫瘍
血液・免疫疾患	血球貪食リンパ組織球症 慢性活動性E B ウイルス感染症 慢性GVHD (Graft Versus Host disease、移植片対宿主病) 骨髄異形成症候群 再生不良性貧血 自己免疫性溶血性貧血 特発性血小板減少性紫斑病 先天性細胞性免疫不全症 無ガンマグロブリン血症 重症複合免疫不全症 バリアブル・イムノデフィシエンシー(variable immunodeficiency) デイジョージ(DiGeorge)症候群 ウィスコット・アルドリッチ(Wiskott-Aldrich)症候群 後天性免疫不全症候群(AIDS、HIV感染症) 自己炎症性症候群
神経・筋疾患	ウェスト(West)症候群（点頭てんかん） レノックス・ガストウ(Lennox-Gastaut) 症候群 重症乳児ミオクロニーてんかん コントロール不良な「てんかん」 Werdnig Hoffmann病 先天性ミオパチー 先天性筋ジストロフィー ミトコンドリア病 ミニコア病 無痛無汗症 リー(Leigh)脳症 レット(Rett)症候群 脊髄小脳変性症 多発性硬化症 重症筋無力症 ギラン・バレー症候群 慢性炎症性脱髄性多発神経炎 ペルオキシソーム病 ライソゾーム病 亜急性硬化性全脳炎(SSPE) 結節性硬化症 神経線維腫症Ⅰ型（レックリングハウゼン病） 神経線維腫症Ⅱ型
慢性消化器疾患	肝硬変 肝内胆管異形成症候群 肝内胆管閉鎖症 原発性硬化性胆管炎 先天性肝線維症

	先天性胆道拡張症（先天性総胆管拡張症） 胆道閉鎖症（先天性胆道閉鎖症） 門脈圧亢進症 潰瘍性大腸炎 クローン病 自己免疫性肝炎 原発性胆汁性肝硬変 劇症肝炎 膵嚢胞線維症 慢性膵炎
慢性腎疾患	ネフローゼ症候群 単状糸球体硬化症 慢性糸球体腎炎 急速進行性糸球体腎炎 グッドパスター(Goodpasture)症候群 バーター(Bartter)症候群
慢性呼吸器疾患	気管支喘息 慢性肺疾患 特発性間質性肺炎
慢性心疾患	期外収縮 心房又は心室の細動 心房又は心室の粗動 洞不全症候群 ロマノ・ワルド(Romano-Ward)症候群 右室低形成症 心室中隔欠損症 心内膜床欠損症（一次口欠損症、共通房室弁口症） 心房中隔欠損症（二次口欠損症、静脈洞欠損症） 単心室症 単心房症 動脈管開存症 肺静脈還流異常症 完全大血管転位症 三尖弁閉鎖症 大血管転位症 大動脈狭窄症 大動脈縮窄症 肺動脈閉鎖症 両大血管右室起始症 特発性肥大型心筋症 特発性拡張型心筋症 小児原発性肺高血圧症 高安病（大動脈炎症候群）
内分泌疾患	異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)症候群 下垂体機能低下症 アジソン(Addison)病 クッシング(Cushing)症候群 女性化副腎腫瘍 先天性副腎皮質過形成 男性化副腎腫瘍 副腎形成不全 副腎腺腫
膠原病	シェーグレン(Sjogren)症候群 若年性関節リウマチ スチル(Still)病 ベーチェット病 全身性エリテマトーデス 多発性筋炎・皮膚筋炎 サルコイドーシス

	川崎病
先天性代謝異常	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 先天性高乳酸血症 乳糖吸収不全症 ぶどう糖・ガラクトース吸収不全症 ウイルソン(Wilson)病 (セルロプラスミン欠乏症) メチルマロン酸血症
アレルギー疾患	食物アレルギー
先天異常	先天奇形症候群 染色体異常