

表1 厚生労働省で定める特定の疾病

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EB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)、ディジョージ(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(點頭てんかん)、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、神経線維種症Ⅰ型(レックリングハウゼン病)、神経線維種症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、膵臓胞線維症、慢性膵炎
慢性腎疾患	ネフローゼ症候群、巣状糸球体硬化症、慢性糸球体腎炎、急速進行性糸球体腎炎、グッドパスチャー(Goodpasture)症候群、バーター(Bartter)症候群
慢性呼吸疾患	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、肺動脈閉鎖不全、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