

小児慢性特定疾病と指定難病の対応表（2023 年 1 月時点）

細分類 番号	小児慢性特定疾病 細分類名	指定難病 との対応	指定難病 告示番号	指定難病名
1	フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症）	○	240	フェニルケトン尿症
2	高チロシン血症 1 型	○	241	高チロシン血症1型
3	高チロシン血症 2 型	○	242	高チロシン血症2型
4	高チロシン血症 3 型	○	243	高チロシン血症3型
5	高プロリン血症	×		
6	プロリダーゼ欠損症	×		
7	メーブルシロップ尿症	○	244	メーブルシロップ尿症
8	ホモシスチン尿症	○	337	ホモシスチン尿症
9	高メチオニン血症	×		
10	非ケトーシス型高グリシン血症	○	321	非ケトーシス型高グリシン血症
11	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	○	251	尿素サイクル異常症
12	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	○	251	尿素サイクル異常症
13	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	○	251	尿素サイクル異常症
14	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症（シトルリン血症）	○	251	尿素サイクル異常症
15	アルギニノコハク酸尿症	○	251	尿素サイクル異常症
16	高アルギニン血症	○	251	尿素サイクル異常症
17	シトルリン欠損症	○	318	シトルリン欠損症
18	高オルニチン血症	○	251	尿素サイクル異常症
19	ハートナップ（Hartnup）病	×		
20	リジン尿性蛋白不耐症	○	252	リジン尿性蛋白不耐症
21	シスチン尿症	×		
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	×		
23	メチルマロン酸血症	○	246	メチルマロン酸血症
24	プロピオン酸血症	○	245	プロピオン酸血症
25	β -ケトチオラーゼ欠損症	○	322	β -ケトチオラーゼ欠損症
26	イソ吉草酸血症	○	247	イソ吉草酸血症
27	3-メチルククロニルCoAカルボキシラーゼ欠損症	×		
28	メチルグルタコン酸尿症	○	324	メチルグルタコン酸尿症
29	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	×		
30	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリルCoA合成酵素欠損症	×		
31	スクシニル-CoA : 3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ（SCOT）欠損症	×		
32	複合カルボキシラーゼ欠損症	○	255	複合カルボキシラーゼ欠損症
33	グルタル酸血症 1 型	○	249	グルタル酸血症1型
34	グルタル酸血症 2 型	○	250	グルタル酸血症2型
35	原発性高シュウ酸尿症	○	234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
36	アルカプトン尿症	×		
37	グリセロール尿症	×		
38	先天性胆汁酸代謝異常症	×		
39	23から38までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	×		
40	全身性カルニチン欠損症	○	316	カルニチン回路異常症
41	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ I 欠損症	○	316	カルニチン回路異常症
42	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ II 欠損症	○	316	カルニチン回路異常症
43	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症	○	316	カルニチン回路異常症
44	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	×		
45	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	×		
46	短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	×		
47	三頭酵素欠損症	○	317	三頭酵素欠損症
48	3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症	×		
49	40から48までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症	×		
50	ビルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	○	21	ミトコンドリア病
51	ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	○	21	ミトコンドリア病
52	フマラーゼ欠損症	○	21	ミトコンドリア病
53	スクシニル-CoA リガーゼ欠損症	○	21	ミトコンドリア病
54	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	○	21	ミトコンドリア病
55	ミトコンドリアDNA枯渇症候群	○	21	ミトコンドリア病
56	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。）	○	21	ミトコンドリア病
57	ミトコンドリアDNA欠失（カーンズ・セイヤー（Kearns-Sayre）症候群を含む。）	○	21	ミトコンドリア病
58	50から57までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病	○	21	ミトコンドリア病
59	遺伝性フルクトース不耐症	×		
60	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	○	258	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
61	ガラクトキナーゼ欠損症	×		
62	ウリジニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症	×		
63	フルクトース-1, 6-ビスホスファターゼ欠損症	×		
64	ホスホエノールビルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	×		
65	グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病0型）	○	257	肝型糖原病
66	糖原病 I 型	○	257	肝型糖原病
67	糖原病 II 型	○	256	筋型糖原病
67	糖原病 III 型	○	257	肝型糖原病
68	糖原病 IV 型	○	256	筋型糖原病
68	糖原病 IV 型	○	257	肝型糖原病
69	糖原病 V 型	○	256	筋型糖原病
70	糖原病 VI 型	○	257	肝型糖原病
71	糖原病 VII 型	○	256	筋型糖原病
72	糖原病 IX 型	○	256	筋型糖原病
72	糖原病 IX 型	○	257	肝型糖原病
73	グルコーストランスporter-1（GLUT1）欠損症	○	248	グルコーストランスporter-1欠損症
74	59から73までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	×		
75	ムコ多糖症 I 型	○	19	ライソゾーム病
76	ムコ多糖症 II 型	○	19	ライソゾーム病
77	ムコ多糖症 III 型	○	19	ライソゾーム病
78	ムコ多糖症 IV 型	○	19	ライソゾーム病
79	ムコ多糖症 VI 型	○	19	ライソゾーム病
80	ムコ多糖症 VII 型	○	19	ライソゾーム病
81	フコシドーシス	○	19	ライソゾーム病
82	マンノシドーシス	○	19	ライソゾーム病

83	アスパルチルグルコサミン尿症	○	19	ライソゾーム病
84	シアリドーシス	○	19	ライソゾーム病
85	ガラクトシアリドーシス	○	19	ライソゾーム病
86	GM1-ガングリオシドーシス	○	19	ライソゾーム病
87	GM2-ガングリオシドーシス	○	19	ライソゾーム病
88	異染色性白質ジストロフィー	○	19	ライソゾーム病
89	ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病	○	19	ライソゾーム病
90	ゴーシェ (Gaucher) 病	○	19	ライソゾーム病
91	ファブリー (Fabry) 病	○	19	ライソゾーム病
92	クラッベ (Krabbe) 病	○	19	ライソゾーム病
93	ファーバー (Farber) 病	○	19	ライソゾーム病
94	マルチブルスルファターゼ欠損症	○	19	ライソゾーム病
95	ムコリビドーシスⅡ型 (I-cell病)	○	19	ライソゾーム病
96	ムコリビドーシスⅢ型	○	19	ライソゾーム病
97	ポンペ (Pompe) 病	○	19	ライソゾーム病
98	酸性リパーゼ欠損症	○	19	ライソゾーム病
99	シスチン症	○	19	ライソゾーム病
100	遊離シアル酸蓄積症	○	19	ライソゾーム病
101	神経セロイドリポフスチン症	○	19	ライソゾーム病
102	75から101までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	○	19	ライソゾーム病
103	ペルオキシソーム形成異常症	○	234	ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)
104	副腎白質ジストロフィー	○	20	副腎白質ジストロフィー
105	レフサム (Refsum) 病	○	234	ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)
106	103から105までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病	○	234	ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)
107	ウィルソン (Wilson) 病	○	171	ウィルソン病
108	メンケス (Menkes) 病	○	169	メンケス病
109	オクシタル・ホーン症候群	○	170	オクシタル・ホーン症候群
110	無セルロプラスミン血症	×		
111	亜硫酸酸化酵素欠損症	×		
112	先天性陽性肢端皮膚炎	×		
113	107から112までに掲げるもののほか、金属代謝異常症	×		
114	ヒポキサンチンデアニ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 (Lesch-Nyhan) 症候群)	×		
115	アデニホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	×		
116	キサンチン尿症	×		
117	尿酸トランスポーター異常症	×		
118	オロト酸尿症	×		
119	114から118までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症	×		
120	先天性葉酸吸収不全症	○	253	先天性葉酸吸収不全
121	120に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	×		
122	ピオブテリン代謝異常症	○	319	セピアブテリン還元酵素 (SR) 欠損症
123	チロシン水酸化酵素欠損症	×		
124	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	○	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
125	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症	×		
126	GABAアミノ基転移酵素欠損症	×		
127	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	×		
128	122から127までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症	×		
129	原発性高カイロミクロン血症	○	262	原発性高カイロミクロン血症
130	家族性高コレステロール血症	○	79	家族性高コレステロール血症 (ホモ接合体)
131	家族性複合型高脂血症	×		
132	無β-リポタンパク血症	○	264	無β-リポタンパク血症
133	高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症	○	259	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
133	高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症	○	261	タンジール病
134	129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	○	260	シトステロール血症
134	129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	○	263	脳髄黄色腫症
135	エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群	○	168	エーラス・ダンロス症候群
136	リポイドタンパク症	×		
137	135及び136に掲げるもののほか、結合組織異常症	×		
138	α1-アンチトリプシン欠損症	○	231	α1-アンチトリプシン欠乏症

(筆者私見により作成)