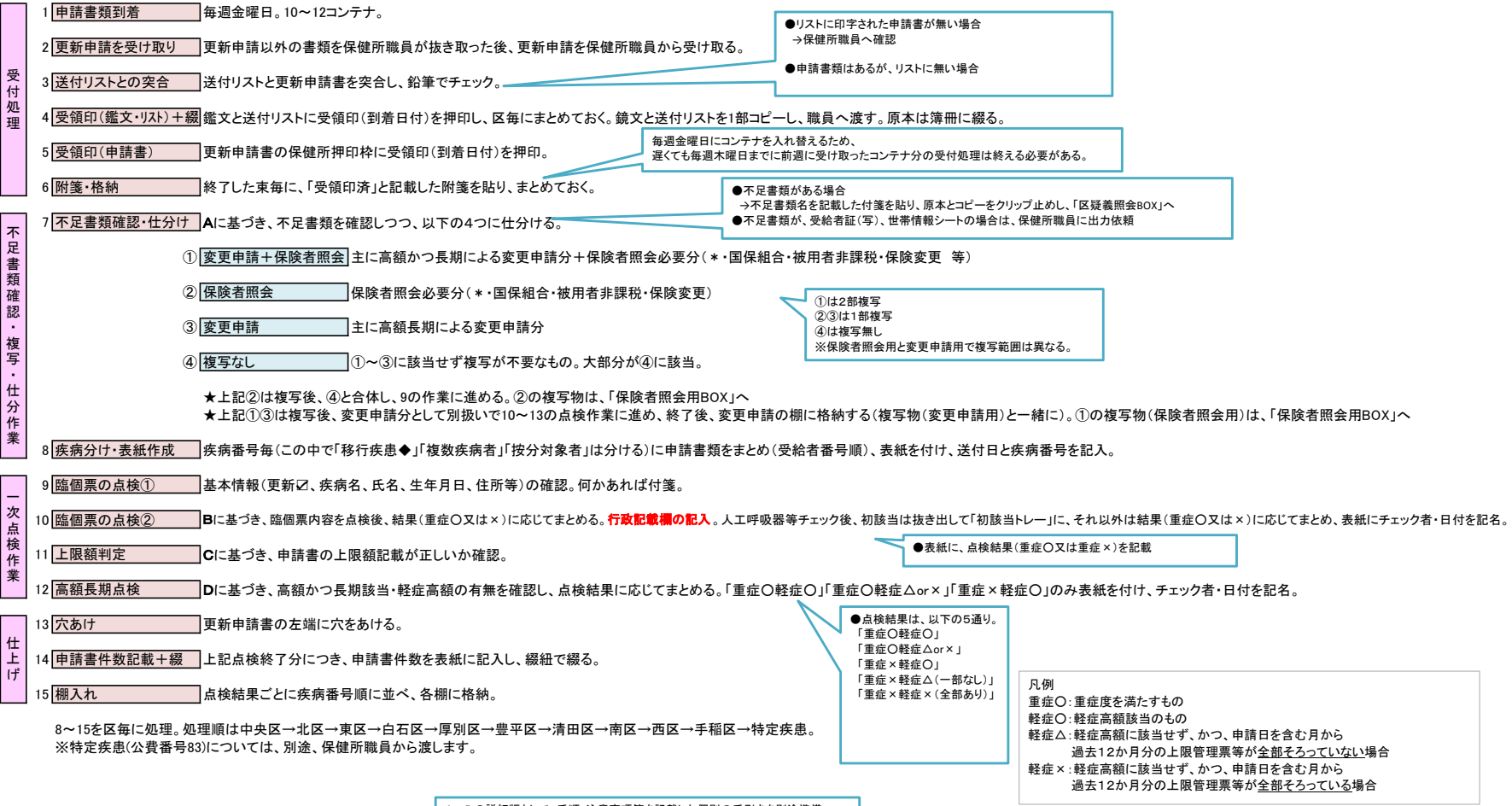


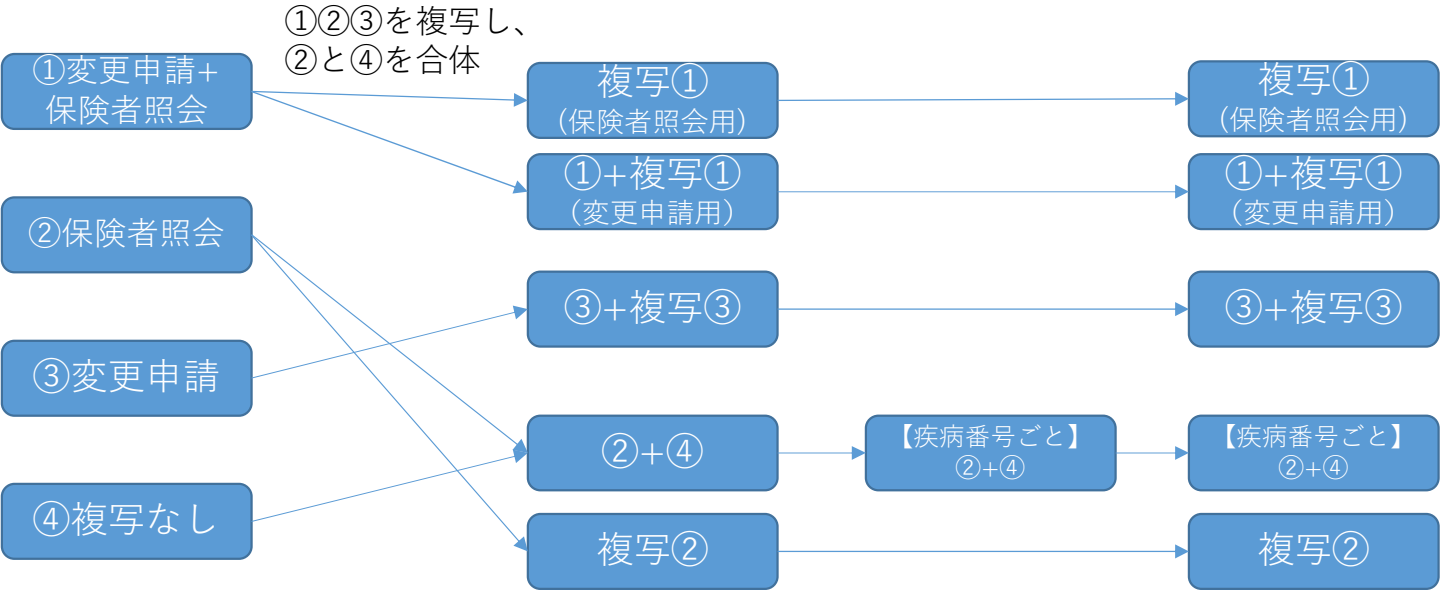
■更新業務フロー概要（業務委託）



A 不足書類確認(概要)	B 臨個票点検②(概要)	C 上限額点検(概要)	D 高額かつ長期点検(概要)
以下の書類の有無を確認。 ◎申請書 ◎臨個票 ◎受給者証(写) ◎健康保険証(写) ○同意書(健康保険未加入の生保は不要) ◎世帯情報シート △上限額管理表 △領収書 △所得証明書 ◎:必須書類 ○:条件あり △:必須ではない	以下の内容を確認。 ・様式 ・病名 ・重症度分類 ・人工呼吸器 ・医師氏名 ・作成日 ※人工呼吸器該当者には申請書にピンクマーカー	・住民票情報や保険種別から、支給認定世帯を特定。 ・支給認定世帯員の税額等から上限額を判定。	・上限額管理表、医療費申告書等で確認。 ・申請月を含む過去12か月を確認。 ・高額かつ長期は総医療費50,000円超え、軽症高額は総医療費33,330円超えが対象。 ・50,000円超は赤字で①～⑥を、33,330～50,000円の間は青字で①②③を記載。 ・高額かつ長期時は、申請書の高額かつ長期にピンクマーカー+青字㊞(赤字⑥以上ある場合) ・軽症高額該当は、申請書の軽症高額該当水色マーカー+青字㊞(赤+青で③以上ある場合)

【委託業者用】

Aに基づき仕分け

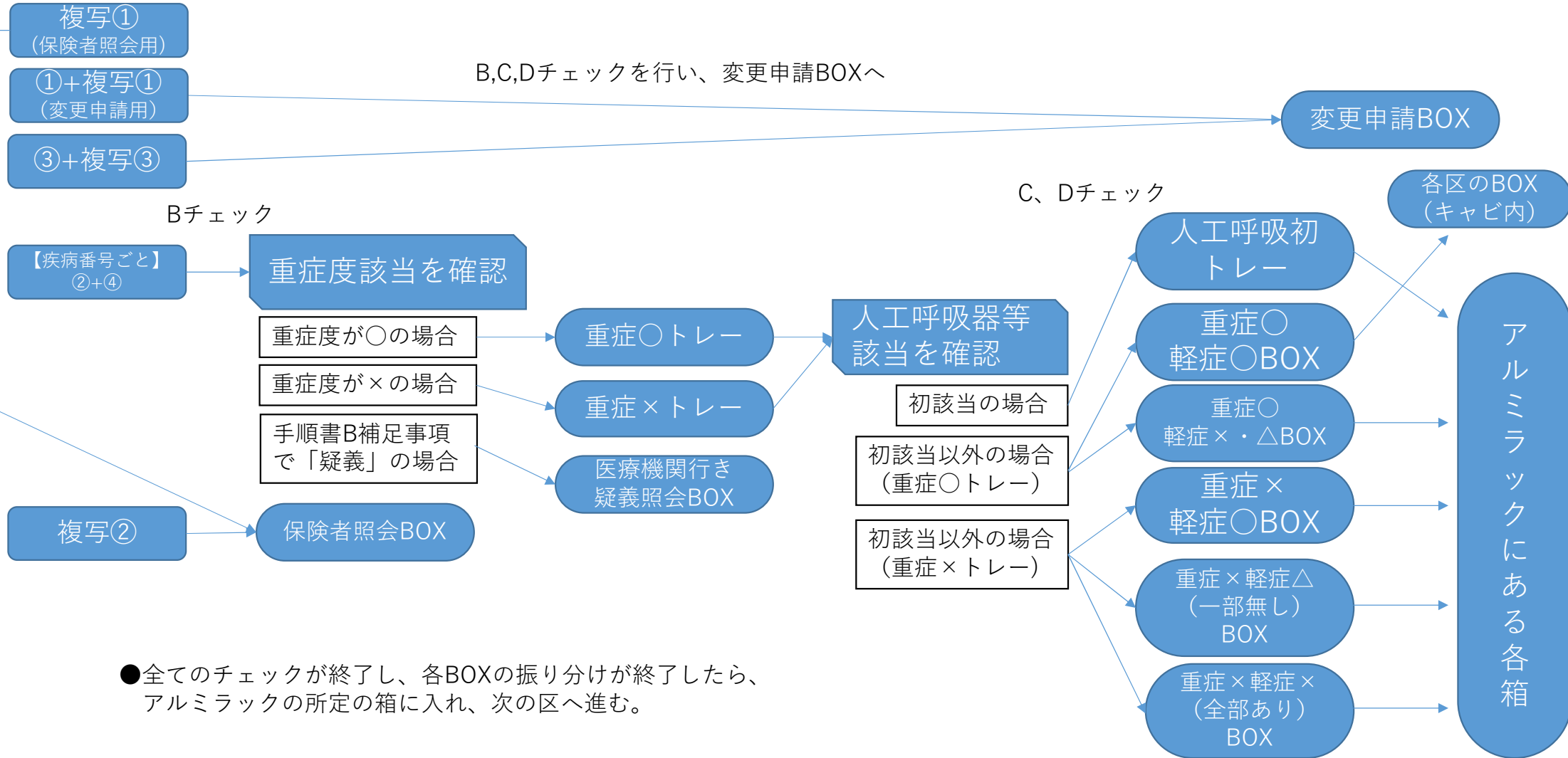


Aに基づく仕分けの流れで出てくるBOX

- 税連携BOX
- 区疑義照会BOX
- 職員確認BOX

【委託業者用】

B、C、Dに基づきチェック



A 不足書類確認・複写・仕分作業の手順書

(1)申請書

- ・疾病名又は告示番号の記載があるか確認

→記載がない場合は、青字で記載。

※疾病名の記載がない場合、臨床調査個人票と受給者証の疾病名が一致していることを確認。

※告示番号の記載がない場合、臨床調査個人票で告示番号を確認。

- ・枠外上部に赤字の記載があるか確認

→「税連携なし」「マイナンバー連携」「〇〇市（他市町村の名前）」と記載がある場合、「税連携 BOX」へ

→意図不明な記載（保険変更・住所変更の場合は除く）がある場合、「職員確認 BOX」へ

- ・下部の「☐按分」に☒があるか確認

→☒がある場合、申請書裏面の「特定医療費の受給状況」「小児慢性の受給状況」に○があるか確認。

→○がある場合、(5)世帯情報シートへ。

※ ☒がある場合で、「指定難病の受給者証（公費 54）」と「特定疾患医療受給者証（公費 83）」がある場合は、申請書上部の余白に「☒按」と青字で記載

- ★上部の「変更」に○があるか確認

必要の有無は、下記「補足事項」参照

→○がある場合は、フロー概要 7 の①又は③に該当。「保険者照会」必要の有無を確認し、①か③を判断。

→「保険者照会」が必要な場合、①に該当。「保険者照会」用と「変更申請」用の複写を行う。

→「保険者照会」が不要の場合、③に該当。「変更申請」用の複写を行う。

(2)臨床調査個人票

複写するものは、下記「補足事項」参照

- ・申請書に記載の疾病名と臨床調査個人票の疾病名が同一であることを確認

→違う場合、「病名不一致」とメモした附箋を申請書に貼り付け「区疑義照会 BOX」へ

- ・申請書記載の疾病数と臨床調査個人票の疾病数が同じであることを確認

→違う場合、「複数疾病○、臨床調査個人票一部不足」とメモした附箋を申請書に貼り付け「区疑義照会 BOX」へ

※現在の受給者証では複数疾病だが、申請書の疾病に取り消し線が入っている場合は、1 疾病として取扱う。

(3)受給者証（写）

- ・公費負担者番号が「83」から始まるか確認

→83 から始まる場合、申請書上部の余白に「83」と青字で記載

※指定難病の受給者証（公費 54）もある場合は、申請書上部の余白に「☒按」と青字で記載

- ・「◆」マークがあるか確認

→ある場合、申請書上部の余白に「移」と青字で記載。

- ・「☒按分」が該当であるか確認

→該当の場合は、申請書裏面の「特定医療費の受給状況」「小児慢性の受給状況」に○があるか確認。

→○がある場合、(5)世帯情報シートへ。

- ★受給者証に記載の健康保険情報と(4)健康保険証の内容が同一のものか確認

→異なる場合、フロー概要 7 の②に該当。「保険者照会」用の複写を行う。

- ★適用区分が「*」であるか確認

→「*」の場合、フロー概要 7 の②に該当。「保険者照会」用の複写を行う。

(4)健康保険証（写）

- ・受給者本人のものがあることを確認
→無い場合、「保険証なし」とメモした附箋を申請書に貼り付け「区疑義照会 BOX」へ
 - ・被保険者本人が世帯情報シートに載っていることを確認
→載っていない場合、保健所職員に世帯情報シートの印刷を依頼。
 - ・保険が国保・国保組合の場合は、支給認定世帯員全員分のものがあることかを確認
→無い場合、余白に「〇〇分不足」と鉛筆書きで記載 ※支給認定基準世帯員は、世帯情報シートで確認。
- ★被用者保険で非課税であるか又は国保組合であるかを確認
→該当する場合、フロー概要7の②に該当。「保険者照会」用の複写を行う。

(5)世帯情報シート

- ・受給者本人を含む世帯分があるかを確認
→無い場合は、保健所職員に世帯情報シートの印刷を依頼。
- ・受給者本人以外の「受給者証情報」に記載があるか確認
→記載がある場合は、按分となる世帯員の受給者証（写）があるか確認。
→受給者証がある場合、申請書上部の余白に「[按]」と青字で記載。
→受給者証がない場合、「按分受給者証なし」とメモした附箋を申請書に貼り付け「区疑義照会 BOX」へ

按分となる世帯員は、同一の健康保険に加入している者となるため、別保険の場合は按分対象外となり、受給者証不要です。

★上記(1)～(5)の仕分けでフロー概要7の①～③に振り分けられなかった場合は、④に該当。

補足事項

【保険者照会】が必要な場合（以下に該当しない場合は、保険者照会不要）

- 1 受給者証に記載の保険と現在加入している保険が異なる場合
- 2 受給者証の適用区分が「*」となっている場合
- 3 被用者保険の保険者本人が非課税の場合 →世帯情報シートで確認
- 4 現在加入している保険が国保組合の場合

【保険者照会用の複写】

- 1 国保組合以外（被用者保険・国保・後期高齢）の場合
 - ・「保険者照会用書類複写済み」のスタンプを申請書に押す
 - ・申請書、健康保険証、同意書、受給者証、限度額適用証（添付がある場合のみ）を両面印刷で複写
 - ・被保険者本人の所得証明を片面印刷で複写
- 2 国保組合の場合
 - ・「保険者照会用書類複写済み」のスタンプを申請書に押す
 - ・申請書、健康保険証、同意書、受給者証、限度額適用証（添付がある場合のみ）を両面印刷で複写
 - ・健康保険加入者全員分の所得証明を片面印刷で複写
 - ・同意書を片面印刷で複写

【変更申請用の複写】

- 1 「変更申請用書類複写済み」のスタンプを申請書に押す
- 2 臨床調査個人票・同意書を除き、申請書などの全てを両面印刷で複写

B 臨床調査個人票（臨個票）の1次点検作業の手順書

◎項目の疑義は、疑義内容を附箋に記載し、疑義部分のページに貼り付け。

●項目の疑義は、職員に直接渡し、指示をもらう。

確認点		
①	様式	<ul style="list-style-type: none"> ●旧様式（2～4ページの密集構成の様式）ではないか ●2403 様式になっているか（旧様式は 1803/1703 様式） ← 補足事項参照 ●ページ抜けがないか
②	更新	◎1 頁右上の更新にチェック <input checked="" type="checkbox"/> が入っているか
③	病名	●申請書の病名と一致しているか（名前が似ているものも多く告示番号も要注意）
④	基本情報	●申請書と患者氏名・生年月日が一致しているか
⑤	医師氏名、 記載年月日等	<ul style="list-style-type: none"> ●記載年月日が、申請日から3か月以内となっているか ◎指定医番号、医師の氏名が記入されているか
⑥	重症度分類	<ul style="list-style-type: none"> ●重症度判定日が臨個票記載日の6か月以内になっているか ← 補足事項参照 ●その他、重症度分類の記載漏れ等の致命的なもの ◎「重症度分類に関する事項」の内容を、別紙に基づき一次審査し、申請書右上の余白に結果を青字記載 ← 補足事項参照 ア 重症度分類を満たしている場合は、「重症度○」 イ 満たしていない場合は、「重症度×」 <p>※全身性エリテマトーデスやシェーグレンなど重症度分類に計算が必要なものについては、係数のかけ忘れなどないかも注意</p>
⑦	人工呼吸器に 関する事項	<p>◎臨個票に以下の記載があるかを確認 ← 補足事項参照</p> <p>A <u>人工呼吸器のページ内容（全疾病にあり）が、「離脱見込みなし、一日中施行、全て部分介助以上」に該当するか。</u></p> <p>B <u>体外式補助人工心臓の欄の内容（心疾患等の一部のみ）が「あり」となっているか</u></p> <p>※逆に、申請書の人工呼吸器等に <input checked="" type="checkbox"/>がある場合に、臨個票にA Bの記載があるか</p> <p>◎A又はB該当時は、一律で申請書の人工呼吸器等にピンクマーカーを引く。</p> <p>◎受給者証を確認し、現在該当しておらず、人工呼吸器等に初該当の場合は、申請書右上の余白に「人工○」と青字記載し、【変更申請用の複写】に加えて臨床調査個人票の複写を行う。</p> <p>受給者証上で既に該当している場合は、通常通り処理を行う。</p>
⑧	行政記載欄	<p>申請書・臨個票等の内容について、行政記載欄の記入を行う</p> <p>※行政記載欄の様式は、次ページを参照のこと</p>
⑨	格納先	⑥の結果（「重症度○」「重症度×」）に応じてまとめる。

留意 事項

- ・チェックにあたり、鉛筆でチェックを付けていただいても構いません。
- ・疑問点等あれば、職員に声をかけるか、附箋にコメントを付して回してください。

■ 行政記載欄

担当自治体					
受理日	西暦	<input type="text"/>	<input type="text"/>	年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 <input type="text"/> <input type="text"/> 日	
公費負担者番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>				
認定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定				
研究同意の有無	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無				
受給者番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>				
有効期限	西暦	<input type="text"/>	<input type="text"/>	年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 <input type="text"/> <input type="text"/> 日	
階層区分	<input type="checkbox"/> 生活保護 <input type="checkbox"/> 低所得Ⅰ <input type="checkbox"/> 低所得Ⅱ <input type="checkbox"/> 一般所得Ⅰ <input type="checkbox"/> 一般所得Ⅱ <input type="checkbox"/> 上位所得 <input type="checkbox"/> その他				
軽症者登録	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無				
保険情報	保険者番号			被保険者記号	
	被保険者番号			被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 <input type="text"/> <input type="text"/> 日	

3 疾病毎の重症度分類一覧

(1) 【改正前 臨調査個人票の重症度基準一覧】(R6.3時点)

疾病名		重症度分類基準
1	球脊髄性筋萎縮症	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
2	筋萎縮性側索硬化症	「生活における重症度分類」が2～5に該当する場合を対象とする。
3	脊髄性筋萎縮症	「生活における重症度分類」が2～5に該当する場合、または、「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
4	原発性側索硬化症	「生活における重症度分類」が2～5に該当する場合を対象とする。
5	進行性核上性麻痺	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
6	パーキンソン病	「Hoehn&Yahr 重症度分類」が3度～5度で、かつ「日常生活機能障害度」が2度または3度に該当する場合を対象とする。
7	大脳皮質基底核変性症	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
8	ハンチントン病	以下のいずれかに該当する場合を対象とする。 ・「Barthel Index」の合計点数が85点以下
9	神経有棘赤血球症	・障害者総合支援法に基づく障害支援区分における「精神症状・能力障害二軸評価」を用いて精神症状評価2以上又は能力障害評価2以上
10	シャルコー・マリー・トゥース病	「Barthel Index」の合計点数が85点以下の場合を対象とする。
11	重症筋無力症	「MGFA 分類」がⅠ～Ⅴに該当する場合を対象とする。
12	先天性筋無力症候群	「Barthel Index」の合計点数が85点以下の場合を対象とする。
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	「EDSS」(総合障害度)の「グレード」が4.5以上、または、「視覚の重症度分類」がⅡ度～Ⅳ度に該当する場合を対象とする。
14	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	「Barthel Index」の合計点数が85点以下の場合を対象とする。
15	封入体筋炎	
16	クロウ・深瀬症候群	
17	多系統萎縮症	
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
19	ライソゾーム病	「ライソゾーム病の重症度」の「乳幼児型」及び「若年・成人型」の各項目のいずれかに該当する場合を対象とする(=Stage 1～5に該当)。
20	副腎白質ジストロフィー	「病型」欄に該当する場合は、全てを対象とする。
21	ミトコンドリア病	「総合評価」が中等症または重症の場合を対象とする。
22	もやもや病	○小児例(18才未満) 1に該当する場合を対象とする。 ○成人例 2～5のいずれかに該当する場合を対象とする。
23	プリオン病	「Barthel Index」の合計点数が85点以下の場合を対象とする。
24	亜急性硬化性全脳炎	「Jabbour の臨床病期分類」がⅠ期～Ⅳ期のいずれかに該当する場合を対象とする。
25	進行性多巣性白質脳症	「Barthel Index」の合計点数が85点以下の場合を対象とする。
26	HTLV-1 関連脊髄症	「Barthel Index」の合計点数が85点以下、または、「運動機能障害重症度 Osame Grade」で5以上のいずれかに該当する場合を対象とする。
27	特発性基底核石灰化症	「Barthel Index」の合計点数が85点以下の場合を対象とする。

疾病名		重症度分類基準
28	全身性アミロイドーシス	「アミロイドーシスの重症度分類」が2度～5度に該当する場合を対象とする。
29	ウルリッヒ病	「Barthel Index」の合計点数が85点以下の場合を対象とする。
30	遠位型ミオパチー	
31	ベスレムミオパチー	
32	自己貧食空胞性ミオパチー	「Barthel Index」の合計点数が85点以下、または、「NYHA 分類」が2（Ⅱ度）以上の場合を対象とする。
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	「Barthel Index」の合計点数が85点以下の場合を対象とする。
34	-1 神経線維腫症（Ⅰ型）	「重症度分類（DNB 分類）」が Stage 3～5 に該当する場合を対象とする。
	-2 神経線維腫症（Ⅱ型）	「重症度」が Stage 1～4 に該当する場合を対象とする。
35	天疱瘡	「天疱瘡重症度スコア」（PDAI スコア）の合計が9点以上（中等症以上）の場合を対象とする。
36	表皮水疱症	<p>「症状スコア」における「症状スコアの合計点」が4点以上（中等症以上）の場合を対象とする。</p> <p>注）表皮水疱症の診断を得た上で、以下の事項が明らかであれば、上記の点数に関係なく重症と認定する。</p> <ol style="list-style-type: none"> ヘルリッツ型表皮水疱症の確定診断がついている場合（ラミニン5蛋白の完全欠損又は同遺伝子の蛋白完全欠損型変異を証明） 家族（2親等以内）にヘルリッツ型表皮水疱症の罹患者がいる場合 幽門閉鎖を合併する場合 筋ジストロフィー合併型の確定診断がついている場合（プレクチン蛋白の完全欠損または同遺伝子の蛋白完全欠損型変異を証明） 家族（2親等以内）に筋ジストロフィー合併型表皮水疱症の罹患者がいる場合 重症劣性栄養障害型の確定診断がついている場合（Ⅶ型コラーゲン蛋白の完全欠損又は同遺伝子の完全欠損型変異を証明） 家族（2親等以内）に重症劣性栄養障害型表皮水疱症の罹患者がいる場合 有棘細胞癌の合併又はその既往がある場合
37	膿疱性乾癬（汎発型）	「合計点（A+B）」が7点以上（中等症以上）の場合を対象とする。 （＝膿疱性乾癬（汎発型）の重症度分類基準（2010年）を用いて、中等症以上）
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	<p>「スティーヴンス・ジョンソン症候群（SJS）及び中毒性表皮壊死症（TEN）の重症度分類」の合計点が2点以上（中等症以上）を対象とする。</p> <p>注）ただし、次の場合はスコアに関わらず対象とする。</p> <ul style="list-style-type: none"> 眼表面（角膜・結膜）の上皮欠損（びらん）あるいは偽膜形成が高度なもの SJS/TEN に起因する呼吸障害のみられるもの びまん性紅斑進展型 TEN
39	中毒性表皮壊死症	
40	高安動脈炎	「高安動脈炎重症度分類」がⅢ度～Ⅴ度に該当する場合を対象とする。
41	巨細胞性動脈炎	「巨細胞性動脈炎重症度分類」がⅢ度～Ⅴ度に該当する場合を対象とする。
42	結節性多発動脈炎	「結節性多発動脈炎の重症度分類」が3度～5度に該当する場合を対象とする。
43	顕微鏡的多発血管炎	「顕微鏡的多発血管炎の重症度分類」が3度～5度に該当する場合を対象とする。
44	多発血管炎性肉芽腫症	「多発血管炎性肉芽腫症の重症度分類」が3度～5度に該当する場合を対象とする。
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	「好酸球性多発血管炎性肉芽腫症の重症度分類」が3度～5度に該当する場合を対象とする。
46	悪性関節リウマチ	「悪性関節リウマチの重症度分類」が3度～5度に該当する場合を対象とする。
47	バージャー病	「バージャー病の重症度分類」が3度～5度に該当する場合を対象とする。
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	3度～5度に該当する場合を対象とする。
49	全身性エリテマトーデス	「SLEDAI スコア」が4点以上の場合を対象とする。
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	1～4のいずれかに該当する場合を対象とする。
51	全身性強皮症	「重症度」の皮膚、肺、心臓、腎、上部消化管、下部消化管のうち、最も重症度スコアの高いものが moderate 以上の場合を対象とする。

疾病名		重症度分類基準
52	混合性結合組織病	「混合性結合組織病の障害臓器別の重症度分類」が1（重症）または2（中等症）の場合を対象とする。
53	シェーグレン症候群	「ESSDAIによる重症度分類」の合計点数が5点以上の場合を対象とする。
54	成人スチル病	「成人スチル病重症度基準」が1（重症）または2（中等症）の場合を対象とする。
55	再発性多発軟骨炎	「重症度」が2（中等症）または3（重症）の場合を対象とする。
56	ベーチェット病	「重症度」がStageⅡ～Ⅴの場合を対象とする。
57	特発性拡張型心筋症	「特発性拡張型心筋症重症度分類」が2（中等症）以上に該当する場合を対象とする。
58	肥大型心筋症	「肥大型心筋症重症度分類」が2（中等症）以上に該当する場合を対象とする。
59	拘束型心筋症	「拘束型心筋症重症度分類」が2（中等症）以上に該当する場合を対象とする。
60	再生不良性貧血	Stage 2～5の場合を対象とする。
61	自己免疫性溶血性貧血	「温式自己免疫性溶血性貧血（AIHA）の重症度基準」がStage3～5の場合を対象とする。ただし、薬物療法を行っていてヘモグロビン濃度 10g/dl 以上の者は対象外とする。
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	「溶血所見に基づいた重症度分類（平成 26 年度改訂）」が2（中等症）または3（重症）に該当する場合を対象とする。
63	特発性血小板減少性紫斑病	「特発性血小板減少性紫斑病重症度基準」がStageⅡ～Ⅴの場合を対象とする。
64	血栓性血小板減少性紫斑病	「後天性 TTP 重症度」が中等症以上（1 点以上）、または、「先天性 TTP 重症度」が中等症以上に該当する場合を対象とする。
65	原発性免疫不全症候群	「治療継続性」が1（重症）または2（中等症）に該当する場合を対象とする。
66	I g A 腎症	以下のいずれかを満たす場合を対象とする。 A. CKD 重症度分類ヒートマップが赤の場合 B. 蛋白尿 0.5g/gCr 以上の場合 C. 腎生検施行例の組織学的重症度がⅢ又はⅣの場合
67	多発性嚢胞腎	以下のいずれかを満たす場合を対象とする。 A. CKD 重症度分類ヒートマップが赤の場合 B. 腎容積 750mL 以上かつ腎容積増大速度 5 %/年以上
68	黄色靱帯骨化症	下記の（１）、（２）の項目を満たすものを対象とする。 （１）「画像所見で後縦靱帯骨化又は黄色靱帯骨化が証明される」と「それが神経障害の原因となって、日常生活上支障となる著しい運動機能障害を伴う」の両方に該当 （２）「機能評価」において「頸髄症」または「胸髄症あるいは腰髄症」に該当
69	後縦靱帯骨化症	
70	広範脊柱管狭窄症	「機能評価」において「頸髄症」または「胸髄症あるいは腰髄症」に該当する場合を対象とする。
71	特発性大腿骨頭壊死症	以下のいずれかを対象とする。 ・「病型分類」がTypeBまたはTypeC ・「病期分類」がStage 2～4 ・「日本整形外科学会股関節機能判定基準」が患側 80 点未満

疾病名	重症度分類基準
72	<p>以下に示す項目のうち最も重症度の高い項目を疾患の重症度とし、中等症以上を対象とする。</p> <p>【軽症】 尿量 3,000～6,000mL/日 尿浸透圧 251mOsm/L 以上 血漿 ADH 濃度 1.0pg/mL 以上（5%高張食塩水負荷試験後の最大反応値） 血清ナトリウム濃度 146mEq/L 以下 皮膚・粘膜乾燥 なし</p> <p>【中等症】 尿量 6,000～9,000mL/日 尿浸透圧 151～250mOsm/L 血漿 ADH 濃度 0.5～0.9pg/mL 血清ナトリウム濃度 147～152mEq/L 皮膚・粘膜乾燥 軽度の乾燥</p> <p>【重症】 尿量 9,000mL/日以上 尿浸透圧 150mOsm/L 以下 血漿 ADH 濃度 0.4pg/mL 以下 血清ナトリウム 153mEq/L 以上 皮膚・粘膜乾燥 高度の乾燥（飲水が十分に出来ない場合）</p>
73	<p>以下に示す項目のうち最も重症度の高い項目を疾患の重症度とし、重症を対象とする。</p> <p>【軽症】 血清ナトリウム濃度 125～134mEq/L 意識障害 なし 筋肉痙攣 なし 全身状態 異常なし～倦怠感、食欲低下</p> <p>【中等症】 血清ナトリウム濃度 115～124mEq/L 意識障害 JCSI-1～JCSI-3 筋肉痙攣 四肢筋のこわばり～筋繊維痙攣 全身状態 頭痛～悪心</p> <p>【重症】 血清ナトリウム濃度 114mEq/L 以下 意識障害 JCSII～JCSIII 筋肉痙攣 全身痙攣 全身状態 高度の倦怠感、頭痛、嘔吐など</p>
73	<p>以下に示す項目のうち最も重症度の高い項目を疾患の重症度とし、重症を対象とする。</p> <p>【軽症】 血清遊離 T4 濃度 1.5～3.0ng/mL 血清 TSH 濃度 5.0μU/mL 以下 画像所見 下垂体微小腺腫</p> <p>【重症】 血清遊離 T4 濃度 3.1ng/mL 以上 血清 TSH 濃度 5.1μU/mL 以上 画像所見 下垂体腺腫</p>

疾病名		重症度分類基準
74	下垂体性 PRL 分泌亢進症	<p>以下に示す項目のうち最も重症度の高い項目を疾患の重症度とし、中等症以上を対象とする。</p> <p>【軽症】 血清 PRL 濃度 20～50ng/mL 臨床所見 不規則な月経 画像所見他 微小下垂体腺腫 種々の原因による高 PRL 血症</p> <p>【中等症】 血清 PRL 濃度 51～200ng/mL 臨床所見 無月経・乳汁漏出、性機能低下 画像所見他 下垂体腺腫 種々の原因による高 PRL 血症</p> <p>【重症】 血清 PRL 濃度 201ng/mL 以上 臨床所見 無月経・乳汁漏出、性機能低下、汎下垂体機能低下 画像所見他 下垂体腺腫（含む巨大腺腫）</p>
75	クッシング病	<p>以下に示す項目のうち最も重症度の高い項目を疾患の重症度とし、中等症以上を対象とする。</p> <p>【軽症】 血清コルチゾール濃度 10μg/dL 以下 尿中遊離コルチゾール排泄量 100μg/日以下</p> <p>【中等症】 血清コルチゾール濃度 10.1～20μg/dL 尿中遊離コルチゾール排泄量 101～300μg/日</p> <p>【重症】 血清コルチゾール濃度 20.1μg/dL 以上 尿中遊離コルチゾール排泄量 301μg/日以上</p>
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	「重症」の1または2のいずれかを満たす場合を対象とする。
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	<p>以下に示す項目のうち最も重症度の高い項目を疾患の重症度とし、中等症以上を対象とする。</p> <p>【軽症】 血清 GH 濃度 1ng/mL 未満 血清 IGF-1 濃度 SD スコア +2.5 未満 治療中の合併症がある。</p> <p>【中等症】 血清 GH 濃度 1ng/mL 以上 2.5ng/mL 未満 血清 IGF-1 濃度 SD スコア +2.5 以上 臨床的活動性（頭痛、発汗過多、感覚異常、関節痛のうち、2つ以上の臨床症状）を認める。</p> <p>【重症】 血清 GH 濃度 2.5ng/mL 以上 血清 IGF-1 濃度 SD スコア +2.5 以上 臨床的活動性及び合併症の進行を認める。</p>
78	下垂体前葉機能低下症	<p>重症（以下のいずれかを満たすもの）を対象とする。</p> <ul style="list-style-type: none"> ・間脳下垂体腫瘍などの器質的疾患に伴うもの ・先天異常に伴うもの ・複合型下垂体ホルモン分泌不全症又は汎下垂体機能低下症 ・重症の成長ホルモン分泌不全症 ・ACTH 単独欠損症、ゴナドトロピン単独欠損症
79	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	診断基準自体を重症度分類等とし、診断基準を満たすものを全て対象とする。
80	甲状腺ホルモン不応症	2（中等度）または3（重症）に該当する場合を対象とする。

疾病名		重症度分類基準
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	1～4のうち、1項目以上を満たす場合を対象とする。
82	先天性副腎低形成症	
83	アジソン病	
84	サルコイドーシス	重症度Ⅲまたは重症度Ⅳの場合を対象とする。
85	特発性間質性肺炎	「新重症度分類」がⅢまたはⅣの場合を対象とする。
86	肺動脈性肺高血圧症	以下に該当する場合を対象とする。 新規申請時：stege 3～5に該当 更新申請時：以下のいずれかに該当する場合 ・stege 3～5に該当 ・NYHA 心機能分類Ⅱ度以上 ・肺血管拡張薬を使用
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	stege 3～5に該当する場合を対象とする。
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	「機能分類（WHO-PH／NYHA 分類）」でⅡ～Ⅳ（＝stege 2～5）に該当する場合を対象とする。
89	リンパ脈管筋腫症	Ⅱ～Ⅳに該当する場合を対象とする。
90	網膜色素変性症	Ⅱ度～Ⅳ度に該当する場合を対象とする。
91	バッド・キアリ症候群	重症度Ⅲ～Ⅴに該当する場合を対象とする。
92	特発性門脈圧亢進症	重症度Ⅲ～Ⅴに該当する場合を対象とする。
93	原発性胆汁性胆管炎 （旧：原発性胆汁性肝硬変）	「原発性胆汁性肝硬変（PBC）の診療ガイドライン（2012年）における臨床病期」が「2. 症候性 PBC(sPBC)」の場合を対象とする。
94	原発性硬化性胆管炎	次のいずれかの場合を対象とする。 ・有症状の患者（黄疸、皮膚掻痒、胆管炎、腹水、消化管出血、肝性脳症、胆管癌など） ・ALP が施設基準値上限の2倍以上の患者
95	自己免疫性肝炎	次のいずれかの場合を対象とする。 ・「自己免疫性肝炎診療ガイドライン（2013年）重症度判定」が2（中等症）または3（重症） ・組織学的あるいは臨床的に肝硬変と診断される症例
96	クローン病	「クローン病 IOIBD スコア」が2点以上の場合を対象とする（1項目1点）。
97	潰瘍性大腸炎	「潰瘍性大腸炎の重症度分類」が2～4に該当する場合を対象とする。
98	-1 好酸球性消化管疾患 （新生児・乳児）	1～3に該当する場合を対象とする。
	-2 好酸球性消化管疾患 （小児・成人）	
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	1～4のうち、1を満たし、かつ2～4のいずれかを満たす場合を対象とする。
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	
101	腸管神経節細胞減少症	
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	基準（ア）、基準（イ）または基準（ウ）を満たす場合を対象とする。
103	CFC 症候群	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）または基準（エ）のいずれかを満たす場合を対象とする。
104	コステロ症候群	
105	チャージ症候群	基準（ア）、基準（イ）または基準（ウ）のいずれかを満たす場合を対象とする。
106	クリオピリン関連周期熱症候群	1～3のうち、2または3に該当する場合を対象とする。

疾病名		重症度分類基準
107	-1 若年性特発性関節炎 (全身型若年性特発性 関節炎)	次のいずれかに該当する場合を対象とする。 1 ステロイドの減量・中止が困難で、免疫抑制剤や生物学的製剤の使用が必要 2 マクロファージ活性化症候群を繰り返す 3 難治性・進行性の関節炎を合併する。
	-2 若年性特発性関節炎 (関節型若年性特発性 関節炎)	寛解基準を満たさず、次のいずれかを満たすものを対象とする。 1 若年性関節炎の活動性評価指数 (Juvenile Arthritis Disease Activity Score-27) を用いて中等度以上 (2.1 以上) の疾患活動性を認めるもの 2 modified Rankin Scale (mRS) の評価スケールで3以上
108	TNF 受容体関連周期性 症候群	「頻回の発熱発作の為ステロイドの減量中止が困難で生物学的製剤の投与を要す る」が「1.はい」の場合を対象とする。
109	非典型溶血性尿毒症症 候群	1～12について、次の場合を対象とする。 ・中等症 (1 と 2 を満たす。) ・重症 (1 あるいは 2 を満たし、3～12 のいずれかを満たす。)
110	ブラウ症候群	次のいずれかを満たす場合対象とする。 ・発熱等の全身性の炎症症状 ・進行性の関節症状 ・眼病変を認めるため副腎皮質ホルモンや免疫抑制剤、生物学的製剤の投与を要す る症例
111	先天性ミオパチー	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケ ールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
112	マリネスコ・シェーグレ ン症候群	
113	筋ジストロフィー	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」、「循環 (活動度制限)」 のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
114	非ジストロフィー性ミ オトニー症候群	「Barthel Index」の合計点数が85点以下の場合を対象とする。
115	遺伝性周期性四肢麻痺	1 非発作時における持続性筋力低下を示す症例については「Barthel Index」の合 計点数が、85 点以下の場合を対象とする。 2 持続性筋力低下を示さない症例及び「Barthel Index」の合計点数が、86 点以上 の症例は、「麻痺発作重症度」が中等症以上の場合を対象とする。
116	アトピー性脊髄炎	「総合障害度 (EDSS) スケール」が4.5 以上の場合を対象とする。
117	脊髄空洞症	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケ ールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
118	脊髄髄膜瘤	「Barthel Index」の合計点数が85点以下の場合を対象とする。
119	アイザックス症候群	
120	遺伝性ジストニア	
121	神経フェリチン症	
122	脳表ヘモジデリン沈着 症	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケ ールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
123	禿頭と変形性脊椎症を 伴う常染色体劣性白質 脳症	
124	皮質下梗塞と白質脳症 を伴う常染色体優性脳 動脈症	
125	神経軸索スフェロイド 形成を伴う遺伝性びま ん性白質脳症	「Barthel Index」の合計点数が85点以下の場合を対象とする。
126	ペリー症候群	以下のいずれかを満たす場合を対象とする。 ① 「Hoehn-Yahr 重症度分類」が3度～5度 ② 「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価ス ケールを用いて、いずれかが3以上
127	前頭側頭葉変性症	3 以上の場合を対象とする。

疾病名		重症度分類基準
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	「Pediatric Cerebral Performance Category Scale」(PCPC)のスコアが3以上の場合を対象とする。
130	先天性無痛無汗症	診断基準自体を重症度分類等とし、診断基準を満たすものを全て対象とする。
131	アレキサンダー病	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
132	先天性核上性球麻痺	
133	メビウス症候群	
134	中核視神経形成異常症／ドモルシア症候群	次のいずれかを満たす場合を対象とする。 ① 視覚障害：良好な方の眼の矯正視力が0.3未満 ② 下垂体機能低下症を認め、ホルモン補充療法が必要な場合。ただし、成長ホルモンの補充については、小児慢性特定疾病の基準に準ずる。 ③ 「G40 てんかん」の障害等級が1級程度で、能力障害評価が1～5に該当 ④ 「G40 てんかん」の障害等級が2級程度で、能力障害評価が3～5に該当 ⑤ 「G40 てんかん」の障害等級が3級程度で、能力障害評価が4～5に該当
135	アイカルディ症候群	次のいずれかを満たす場合を対象とする。 ① 「G40 てんかん」の障害等級が1級程度で、能力障害評価が1～5に該当 ② 「G40 てんかん」の障害等級が2級程度で、能力障害評価が3～5に該当 ③ 「G40 てんかん」の障害等級が3級程度で、能力障害評価が4～5に該当
136	片側巨脳症	
137	限局性皮膚異形成	
138	神経細胞移動異常症	
139	先天性大脳白質形成不全症	「Cailloux らの分類」がForm0からForm2に該当する場合、または、「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上に該当する場合を対象とする。
140	ドラベ症候群	次のいずれかを満たす場合を対象とする。 ① G40 てんかん」の障害等級が1級程度で、能力障害評価が1～5に該当 ② 「G40 てんかん」の障害等級が2級程度で、能力障害評価が3～5に該当 ③ 「G40 てんかん」の障害等級が3級程度で、能力障害評価が4～5に該当
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	
142	ミオクロニー欠伸てんかん	
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	
144	レノックス・ガストー症候群	
145	ウエスト症候群	
146	大田原症候群	
147	早期ミオクロニー脳症	
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	
150	環状20番染色体症候群	
151	ラスマッセン脳炎	
152	PCDH19 関連症候群	
153	難治性頻回部分発作重積型急性脳炎	
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	
155	ランドウ・クレフナー症候群	
156	レット症候群	
157	スタージ・ウェーバー症候群	

疾病名		重症度分類基準
158	結節性硬化症	いずれか1項目についてグレード3、または2項目についてグレード2以上である場合を対象とする。
159	色素性乾皮症	「XP 重症度分類」において、ステージ2以上の場合を対象とする。
160	先天性魚鱗癬	次のいずれかに該当する場合を対象とする。 1 「魚鱗癬重症度スコアシステム最終スコア」が36点以上 2 水疱形成が著しい場合、または、道化師様魚鱗癬の場合 3 他臓器病変併存例として、(1)～(5)のいずれかを満たす場合 (1) 聴覚障害：70dB以上の感音性難聴（良聴耳で判断） (2) 視覚障害：良好な方の眼の矯正視力が0.3未満 (3) 精神発達遅滞：IQ70未満 (4) 肝障害：Child-Pugh 分類で、クラスBまたはCに該当 (5) 四肢麻痺などの運動障害：「Barthel Index」の合計点数が85点以下
161	家族性良性慢性天疱瘡	8点以上（重症）の場合を対象とする。
162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	「類天疱瘡重症度スコア」（BPDAI）の重症度判定が、中等症以上の場合を対象とする。
163	特発性後天性全身性無汗症	重症（3点）の場合を対象とする。
164	眼皮膚白皮症	「判定」欄の「AあるいはBを満たす場合、重症とする」に該当する場合を対象とする。
165	肥厚性皮膚骨膜炎	以下の認定基準のいずれかを満たす場合を対象とする。 1) 「皮膚肥厚」で重症度4かつ「関節症状」で重症度3を認める場合 2) 「リンパ浮腫」で3または4、「低カリウム血症」、「非特異性多発性小腸潰瘍症」のいずれかを満たす場合
166	弾性線維性仮性黄色腫	皮膚、眼、心・血管、消化管の病変うち、いずれかの病変で重症（S3、E3、Co2～3、Pe3、He2～3、Br3、GI2）を有する場合を対象とする。
167	マルファン症候群	○小児例（18才未満） 小児例の重症度分類の1または2に該当する場合 ○成人例 成人例の重症度分類の1または2に該当する場合
168	エーラス・ダンロス症候群	○小児例（18才未満） 小児（18才未満）で、エーラス・ダンロス症候群に該当する場合を対象とする。 ○成人例 以下のいずれかに該当する者を対象とする。 ① 心疾患があり、薬物治療・手術によってもNYHA分類でII度以上に該当する場合 ② （当該疾病が原因となる解離や梗塞などの）動脈合併症や消化管を含む臓器破裂を1回以上発症した場合 ③ 患者の手拳大以上の皮下血腫が年間5回以上出現した場合（ただし、同じ場所に出現した皮下血腫は一旦消失しないものについては1回と数える。また、異所性に出現した場合に同時発症の際は2回までカウント可）
169	メンケス病	「Barthel Index」の合計点数が85点以下の場合を対象とする。
170	オクシピタル・ホーン症候群	
171	ウィルソン病	以下の1)～3)のいずれかを満たす場合を対象とする。 1) 「Child-Pugh」分類がBまたはCに該当 2) 「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上に該当 3) 「CKD 重症度分類ヒートマップ」が赤に該当
172	低ホスファターゼ症	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。

疾病名		重症度分類基準
173	VATER 症候群	以下の1)～3)のいずれかを満たす場合を対象とする。 1) 先天性心疾患があり、薬物治療・手術によっても「NYHA 分類」でⅡ度以上に該当 2) 「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上に該当 3) 「CKD 重症度分類ヒートマップ」が赤に該当
174	那須・ハコラ病	「Bianchin らの那須・ハコラ病重症度 stage 分類」で、Ⅱ以上の場合を対象とする。
175	ウィーバー症候群	○小児例 (18 才未満) 基準(ア)～基準(エ)のいずれかに該当する場合を対象とする。 ○成人例 1～3のいずれかに該当する場合を対象とする。
176	コフィン・ローリー症候群	○小児例 (18 才未満) 症状として、痙攣発作・脱力発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち1つ以上続く場合を対象とする。 ○成人例 1～3のいずれかに該当する場合を対象とする。
177	ジュベール症候群関連疾患	次のいずれかに該当する場合を対象とする。 ① modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上 ② CKD 重症度分類ヒートマップが赤 ③ 良好な方の眼の矯正視力が0.3 未満
178	モワット・ウィルソン症候群	次のいずれかに該当する場合を対象とする。 1) 難治性てんかんの場合で、主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態 2) 先天性心疾患があり、NYHA 分類でⅡ度以上に該当 3) 気管切開、非経口の栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など)、人工呼吸器使用の場合
179	ウィリアムズ症候群	○小児例 (18 才未満) 次のいずれかに該当する場合を対象とする。 1) 「治療中である」に該当する場合 2) 「以下の①から⑨のいずれかが認められる」に該当する場合 ○成人例 先天性心疾患があり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類でⅡ度以上に該当する場合を対象とする。
180	A T R - X 症候群	○小児例 (18 才未満) 「小児慢性特定疾病重症患者認定基準に準ずる」に該当する場合を対象とする。 ○成人例 1)～3)のいずれかに該当する場合を対象とする。 1) 難治性てんかんの場合で、主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態 2) 先天性心疾患があり、NYHA 分類でⅡ度以上に該当 3) modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸のいずれかが3以上に該当
181	クルーゾン症候群	次のいずれかに該当する場合を対象とする。 ① modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上 ② 良好な方の眼の矯正視力が0.3 未満 ③ 高度難聴以上
182	アペール症候群	
183	ファイファー症候群	
184	アントレ・ビクスラー症候群	

疾病名		重症度分類基準
185	コフィン・シリス症候群	次のいずれかに該当する場合を対象とする。 1) 難治性てんかんの場合で、主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態 2) 先天性に心疾患があり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類でⅡ度以上に該当する場合 3) 気管切開、非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）、人工呼吸器使用の場合
186	ロスマンド・トムソン症候群	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
187	歌舞伎症候群	○小児例（18才未満） 基準（ア）～（ウ）のいずれかに該当する場合を対象とする。 ○成人例 1～3のいずれかに該当する場合を対象とする。
188	多脾症候群	「NYHA 分類」がⅡ度以上の場合を対象とする。
189	無脾症候群	
190	鰓耳腎症候群	次のいずれかに該当する場合を対象とする。 ・「聴覚」が3以上（高度難聴以上） ・「CKD 重症度分類ヒートマップ」が赤
191	ウェルナー症候群	「ウェルナー症候群の重症度分類」が3度以上である場合を対象とする。
192	コケイン症候群	「CS 重症度分類」が grade2 以上の場合を対象とする。
193	ブラダー・ウィリ症候群	○小児例（18才未満） 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を対象とする。 ○成人例 次のいずれかに該当する場合を対象とする。 ・コントロール不能な糖尿病もしくは高血圧 ・睡眠時無呼吸症候群の重症度分類において中等症以上
194	ソトス症候群	○小児例（18才未満） 基準（ア）～基準（エ）に該当する場合を対象とする。 ○成人例 1～4のいずれかに該当する場合を対象とする。
195	ヌーナン症候群	○小児例（18才未満） 治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法を行っている場合を対象とする。 ○成人例 先天性心疾患があり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類でⅡ度以上に該当する場合を対象とする。
196	ヤング・シンプソン症候群	次のいずれかに該当する場合を対象とする。 1) 難治性てんかんの場合で、主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態 2) 先天性に心疾患があり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類でⅡ度以上に該当する場合 3) 気管切開、非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）、人工呼吸器使用の場合
197	1p36欠失症候群	次のいずれかに該当する場合を対象とする。 1) 難治性てんかんの場合で、主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態 2) 「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のいずれかが3以上の場合 3) 先天性心疾患があり、NYHA 分類でⅡ度以上に該当する場合

疾病名		重症度分類基準
198	4p 欠失症候群	○小児例（18才未満） 基準（ア）～基準（ウ）のいずれかに該当する場合 ○成人例 1～3のいずれかに該当する場合を対象とする。
199	5p 欠失症候群	
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	次のいずれかに該当する場合を対象とする。 1）難治性てんかんの場合で、主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態 2）先天性に心疾患があり、薬物治療・手術によってもNYHA分類でⅡ度以上に該当する場合 3）気管切開、非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）、人工呼吸器使用の場合
201	アンジェルマン症候群	○小児例（18才未満） 基準（ア）または基準（イ）のいずれかに該当する場合 ○成人例 1または2のいずれかに該当する者を対象とする。
202	スミス・マギニス症候群	○小児例（18才未満） 基準（ア）～基準（ウ）のいずれかに該当する場合 ○成人例 1～3のいずれかに該当する場合を対象とする。
203	22q11.2 欠失症候群	「NYHA 分類」がⅡ度以上に該当する場合を対象とする。
204	エマヌエル症候群	次のいずれかに該当する場合を対象とする。 1）「modified Rankin Scale（mRS）」、「食事・栄養」、「呼吸」のいずれかが3以上の場合 2）難治性てんかんの場合で、主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態 3）先天性心疾患があり、NYHA 分類でⅡ度以上に該当する場合
205	脆弱X症候群関連疾患	「modified Rankin Scale（mRS）」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
206	脆弱X症候群	
207	総動脈幹遺残症	「NYHA 分類」がⅡ度以上の場合を対象とする。
208	修正大血管転位症	
209	完全大血管転位症	
210	単心室症	
211	左心低形成症候群	
212	三尖弁閉鎖症	
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	
215	ファロー四徴症	
216	両大血管右室起始症	
217	エプスタイン病	
218	アルポート症候群	次のいずれかに該当する場合を対象とする。 1）「CKD 重症度分類ヒートマップ」が赤の場合 2）「聴覚」が2（中等度難聴）以上の場合 3）「視覚」の「良好な方の眼の矯正視力が0.3未満」に該当する場合

疾病名		重症度分類基準
219	ギャロウェイ・モワト症候群	次のいずれか（（１）、（２）①、（２）②）に該当する場合を対象とする。 １）臓器区分（腎臓） 「CKD 重症度分類ヒートマップ」が赤の場合 ２）臓器区分（脳皮質形成異常に伴う中枢神経障害） ① 難治性てんかんの場合で、主な抗てんかん薬２～３種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、２年以上治療しても、発作が１年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態 ② 「精神運動発達遅滞、神経症状」の「軽度障害」、「中程度障害」、「高度障害」のいずれかに該当する場合
220	急速進行性糸球体腎炎	「重症度分類」のア）～ウ）のいずれかに該当する場合を対象とする。
221	抗糸球体基底膜腎炎	
222	一次性ネフローゼ症候群	○小児例（18才未満） １～３のいずれかに該当する場合を対象とする。 ○成人例 １～４のいずれかに該当する場合を対象とする。
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	○小児例（18才未満） a または b に該当する場合を対象とする。 ○成人例 a から c のいずれかに該当する場合を対象とする。
224	紫斑病性腎炎	次のいずれかを満たす場合を対象とする。 １）「国際小児腎臓病研究班（ISKDC）による紫斑病性腎炎の組織分類と予後」が Grade III（b）以上の場合 ２）維持治療期における「CKD 重症度分類ヒートマップ」が赤に該当する場合 ３）蛋白尿 0.5g/日以上の場合
225	先天性腎性尿崩症	パソプレシン投与後尿浸透圧が 600mOsm/kg 以下の場合を対象とする。
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	「日本間質性膀胱炎研究会作成の重症度基準」が重症の場合を対象とする。
227	オスラー病	「重症度分類」において、重症度３以上の場合を対象とする。
228	閉塞性細気管支炎	「閉塞性細気管支炎症候群（BOS）の病期分類」が BOS1 以上の場合を対象とする。
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	「管理区分重症度」がⅢ以上の場合を対象とする。
230	肺胞低換気症候群	重症度３以上の場合を対象とする。
231	α 1-アンチトリプシン欠乏症	重症度２以上の場合を対象とする。
232	カーニー複合	１）または２）に該当する場合を対象とする。 １）手術適応者及び術後１年間以内の患者に該当する場合 ２）中等症以上に該当する場合
233	ウォルフラム症候群	１）または２）に該当する場合を対象とする。 １）「視覚」において、良好な方の眼の矯正視力が 0.3 未満に該当する場合 ２）「modified Rankin Scale（mRS）」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが３以上の場合
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	「modified Rankin Scale（mRS）」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが３以上を対象とする。
235	副甲状腺機能低下症	中等症以上の場合を対象とする。
236	偽性副甲状腺機能低下症	重症に該当する場合を対象とする。
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	日常生活が障害されており、かつ「重症度分類」における１～４のうち、少なくとも１項目以上を満たす場合を対象とする。

疾病名		重症度分類基準
238	ビタミン D 抵抗性くる病/骨軟化症	中等症以上の場合を対象とする。
239	ビタミン D 依存性くる病/骨軟化症	
240	フェニルケトン尿症	
241	高チロシン血症 1 型	
242	高チロシン血症 2 型	
243	高チロシン血症 3 型	
244	メープルシロップ尿症	
245	プロピオン酸血症	
246	メチルマロン酸血症	
247	イソ吉草酸血症	
248	グルコーストランスポーター 1 欠損症	
249	グルタル酸血症 1 型	
250	グルタル酸血症 2 型	
251	尿素サイクル異常症	
252	リジン尿性蛋白不耐症	
253	先天性葉酸吸収不全	
254	ポルフィリン症	①～⑧のいずれか 1 項目以上を有する場合を対象とする。 ※⑧については、急性間欠性ポルフィリン症、遺伝性コプロポルフィリン症、異型ポルフィリン症のみの項目
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	中等症以上の場合を対象とする。
256	筋型糖原病	
257	肝型糖原病	
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	
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	1) または 2) に該当する場合を対象とする。 1) 良好な方の眼の矯正視力が 0.3 未満に該当する場合 2) 「CKD 重症度分類ヒートマップ」が赤の場合
260	シトステロール血症	「先天性代謝異常症の重症度評価」による「総合評価」が、中等症以上の場合を対象とする。
261	タンジール病	
262	原発性高カイロミクロン血症	1) または 2) に該当する場合を対象とする。 1) 「先天性代謝異常症の重症度評価」による「総合評価」が、中等症以上の場合 2) 急性膵炎発作を直近 1 年に 1 回以上起こしている場合
263	脳腱黄色腫症	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが 3 以上を対象とする。
264	無 β リポタンパク血症	「先天性代謝異常症の重症度評価」による「総合評価」が、中等症以上の場合を対象とする。
265	脂肪萎縮症	インスリン抵抗性を認め、糖尿病、高インスリン血症または高中性脂肪血症を有する場合を対象とする。
266	家族性地中海熱	(1)、(2) のいずれかを満たした場合を対象とする。 (1) コルヒチンが無効または不耐であり、かつ発熱発作頻回例に該当する場合 (2) アミロイドーシス合併例に該当する場合
267	高 IgD 症候群	(1) ～ (3) のいずれかに該当する場合を対象とする。 (1) 発熱発作頻回例 (2) 炎症持続例 (3) 合併症併発例
268	中條・西村症候群	中等症 (1 つでもスコア 2 がある) 以上を対象とする。

疾病名		重症度分類基準
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	(1)～(3)のいずれかに該当する場合を対象とする。 (1) 活動性関節炎発症例 (2) 壊疽性膿皮症様病変・囊腫性ざ瘡発症例 (3) 合併症併発例
270	慢性再発性多発性骨髄炎	(1)、(2)のいずれかを満たした場合を対象とする。 (1) 骨髄炎持続例 (2) 合併症併発例
271	強直性脊椎炎	次のいずれかを満たす場合を対象とする。 ・BASDAI スコアが4以上かつCRPが1.5 mg/dl以上。 ・BASMI スコアが5以上。 ・脊椎X-P上、連続する2椎間以上に強直(bamboo spine)が認められる。 ・薬物治療が無効の高度な破壊や変形を伴う末梢関節炎がある。 ・局所治療抵抗性・反復性もしくは視力障害を伴う急性前部ぶどう膜炎がある。
272	進行性骨化性線維異形成症	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。 ※274 骨形成不全症は「食事・栄養」のスケール無し。
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	
274	骨形成不全症	
275	タナトフォリック骨異形成症	診断基準自体を重症度分類等とし、診断基準を満たすものを全て対象とする。
276	軟骨無形成症	次のいずれかを満たす場合を対象とする。 1 脊柱管狭窄症を認め、「modified Rankin Scale (mRS)」の評価スケールが3以上の場合 2 「呼吸」の評価スケールが3以上の場合
277	リンパ管腫症/ゴーハム病	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	①～④のいずれかを満たすものを対象とする。 ① 「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。 ② 「聴覚」が3以上(高度難聴以上) ③ 「視覚」の「良好な方の眼の矯正視力が0.3未満」に該当 ④ 「出血」、「感染」に関するそれぞれの評価スケールのいずれかが3以上
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	
282	先天性赤血球形成異常性貧血	stage 3以上を対象とする。 ただし、薬物療法を行っていてヘモグロビン濃度10g/dl以上の場合は対象外とする。
283	後天性赤芽球癆	
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	stage 2以上を対象とする。
285	ファンconi貧血	
286	遺伝性鉄芽球性貧血	stage 3以上を対象とする。 ただし、薬物療法を行っていてヘモグロビン濃度10g/dl以上の者は対象外とする。
287	エプスタイン症候群	次のいずれかを満たす場合を対象とする。 ・「特発性血小板減少性紫斑病重症度基準」でStage II以上に該当する場合 ・「聴覚」で高度難聴以上(70dB以上)に該当する場合 ・「CKD 重症度分類ヒートマップ」が赤に該当する場合
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	「1.重症出血」の4項目のいずれかを、1回以上起こしたことがある場合を対象とする。
289	クローンカイト・カナダ症候群	「アルブミン値3.0g/dl以下の低アルブミン血症」に該当する場合を対象とする。

疾病名		重症度分類基準
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	次のいずれかに該当する場合を対象とする。 ・ヘモグロビン 10.0g/dL 以下の貧血の場合 ・アルブミン値 3.0g/dL 以下の低アルブミン血症に該当する場合 ・合併症として、腸管狭窄による腸閉塞症状を呈する場合
291	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）	「経静脈栄養や経管栄養管理を必要とする」に該当する場合を対象とする。
292	総排泄腔外反症	以下のいずれかに該当する場合を対象とする。 1) 直近1年間で1回以上急性腹症により入院治療を要したことがある場合 2) 尿路感染症（UTI）を繰り返す場合（直近6か月で3回以上 38℃以上の発熱を伴う尿路感染症を来す場合） 3) 性交困難な腔狭窄に対する腔形成が必要な場合 4) 「CKD 重症度分類ヒートマップ」が赤の場合
293	総排泄腔遺残	
294	先天性横隔膜ヘルニア	
295	乳幼児肝巨大血管腫	a) ～i) について、1項目以上に該当する場合を対象とする。
296	胆道閉鎖症	「肝血管腫重症度分類」を用いて、中等症以上の場合を対象とする。
297	アラジール症候群	重症度2以上を対象とする。
298	遺伝性膵炎	次のいずれかを満たす場合対象とする。 I 「肝疾患の重症度」が、重症度2以上の場合 II 「心・血管病変の重症度」が、重症度2以上の場合 III 「腎疾患の重症度」が、重症度1以上の場合 IV 「頭蓋内血管病変の重症度」が重症度2以上の場合
299	嚢胞性線維症	急性膵炎発作を直近1年に1回以上起こしている場合を対象とする。
300	I g G 4 関連疾患	Stage 3 以上を対象とする。
301	黄斑ジストロフィー	以下の（1）又は（2）を満たす場合を対象とする。 1) ステロイド依存性 十分量のステロイド治療を行い寛解導入したが、ステロイド減量や中止で臓器障害が再燃し、離脱できない場合 2) ステロイド抵抗性 十分量のステロイド治療＜初回投与量（0.5～0.6mg/kg）＞を6か月間行っても寛解導入できず、臓器障害が残る場合
302	レーベル遺伝性視神経症	
303	アッシャー症候群	良好な方の眼の矯正視力が 0.3 未満の場合を対象とする。
304	若年発症型両側性感音難聴	次の1と2のいずれかを満たす場合を対象とする。 1 「1）聴覚」が3または4に該当する場合 2 診断基準により網膜色素変性症と診断された者のうち、「2）視覚」がⅡ度～Ⅳ度に該当する場合
305	遅発性内リンパ水腫	「聴覚障害」が3以上（高度難聴以上）の場合を対象とする。
306	好酸球性副鼻腔炎	3項目（A～C）全てが、4点以上の場合を対象とする。
307	好酸球性副鼻腔炎	次の1または2の場合を対象とする。 1 CT 所見、末梢血好酸球率及び合併症の有無による指標で分類が中等症以上 2 好酸球性中耳炎を合併している場合
308	カナバン病	「重症度分類」の「総合評価」において、中等症以上を対象とする。
309	進行性白質脳症	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。

疾病名		重症度分類基準								
309	進行性ミオクローヌステんかん	「精神保健福祉手帳診断書基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分および障害者総合支援法における「精神症状・能力障害二軸評価」(2) 能力障害評価」を用いて、以下のいずれかに該当する患者を対象とする。								
		<table><tr><th>「G40 てんかん」の障害等級</th><th>能力障害評価</th></tr><tr><td>1 級程度</td><td>1 ～ 5 全て</td></tr><tr><td>2 級程度</td><td>3 ～ 5 のみ</td></tr><tr><td>3 級程度</td><td>4 ～ 5 のみ</td></tr></table>	「G40 てんかん」の障害等級	能力障害評価	1 級程度	1 ～ 5 全て	2 級程度	3 ～ 5 のみ	3 級程度	4 ～ 5 のみ
		「G40 てんかん」の障害等級	能力障害評価							
		1 級程度	1 ～ 5 全て							
		2 級程度	3 ～ 5 のみ							
3 級程度	4 ～ 5 のみ									
310	先天異常症候群	以下の 1) ～ 4) のいずれかを満たす場合を対象とする。 1) 「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが 3 以上の場合 2) 難治性てんかんの場合で、主な抗てんかん薬 2 ～ 3 種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2 年以上治療しても、発作が 1 年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態である場合 3) 先天性心疾患があり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類で II 度以上に該当する場合。 4) 腎疾患を認め、CKD 重症度分類ヒートマップが赤の場合。								
311	先天性三尖弁狭窄症	「NYHA 分類」を用いて II 度以上の場合を対象とする。								
312	先天性僧帽弁狭窄症									
313	先天性肺静脈狭窄症									
314	左肺動脈右肺動脈起始症									
315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)／LMX 1 B 関連腎症	以下のいずれかに該当する場合を対象とする。 ・慢性腎臓病重症度分類で CKD 重症度分類ヒートマップが赤の場合 ・いずれの腎機能であっても尿蛋白／クレアチニン比 0.5g/gCr 以上の場合								
316	カルニチン回路異常症	中等症以上を対象とする。								
317	三頭酵素欠損症									
318	シトリン欠損症									
319	セピアプテリン還元酵素 (SR) 欠損症									
320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール (GPI) 欠損症	「Barthel Index」の合計点数が 85 点以下の場合を対象とする。								
321	非ケトーシス型高グリシン血症	中等症以上を対象とする。								
322	β-ケトチオラーゼ欠損症									
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症									
324	メチルグルタコン酸尿症									
325	遺伝性自己炎症疾患	「Barthel Index」の合計点数が 85 点以下の場合を対象とする。								
326	大理石骨病	「modified Rankin Scale (mRS)」の評価スケールを用いて、3 以上を対象とする。								
327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	「Barthel Index」の合計点数が 85 点以下の場合を対象とする。 ただし、「Barthel Index」の合計点数が 90 点以上であっても、直近 6 か月以内に、治療中であるにもかかわらず再発した場合は、対象とする。 ※治療とは、抗凝固療法や補充療法(新鮮凍結血漿かつ／又は AT 製剤、活性化 PC 製剤、乾燥人血液凝固第Ⅸ因子複合体製剤など)を指す。								

疾病名		重症度分類基準
328	前眼部形成異常	<p>1) または2) に該当する場合を対象とする。</p> <p>1) 以下で III 度以上の者を対象とする。</p> <p>I 度 : 罹患眼が片眼で、僚眼（もう片方の眼）が健常なもの</p> <p>II 度 : 罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力 0.3 以上</p> <p>III 度 : 罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力 0.1 以上、0.3 未満</p> <p>IV 度 : 罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力 0.1 未満</p> <p>2) 「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが 3 以上を対象とする。</p>
329	無虹彩症	<p>1) ～3) のいずれかに該当するものを対象とする。</p> <p>1) 以下で III 度以上の者を対象とする。</p> <p>I 度 : 罹患眼が片眼で、僚眼（もう片方の眼）が健常なもの</p> <p>II 度 : 罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力 0.3 以上</p> <p>III 度 : 罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力 0.1 以上、0.3 未満</p> <p>IV 度 : 罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力 0.1 未満</p> <p>2) 「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが 3 以上を対象とする。</p> <p>3) 「CKD 重症度分類ヒートマップ」が赤の場合を対象とする</p>
330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	「modified Rankin Scale (mRS)」、「呼吸」の評価スケールを用いて、いずれかが 3 以上を対象とする。
331	特発性多中心性キャスルマン病	<p>①～③のいずれかに該当する者を対象とする。</p> <p>① 「Barthel Index」の合計点数が 85 点以下の場合</p> <p>② 「CKD 重症度分類ヒートマップ」が赤の部分の場合</p> <p>③ 「肺障害の重症度分類」がⅢ以上の場合</p>
332	膠様滴状角膜ジストロフィー	<p>以下で III 度以上の者を対象とする。</p> <p>I 度 : 罹患眼が片眼で、僚眼（もう片方の眼）が健常なもの</p> <p>II 度 : 罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力 0.3 以上</p> <p>III 度 : 罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力 0.1 以上 0.3 未満</p> <p>IV 度 : 罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力 0.1 未満</p>
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	<p>以下の 1) または 2) のいずれかを満たすものを対象とする。</p> <p>1) 心症状があり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類で II 度以上に該当</p> <p>2) 「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが 3 以上</p>
334	脳クレアチン欠乏症候群	modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが 3 以上を対象とする。
335	ネフロン癆	重症度分類には CKD 重症度分類を用い、ヒートマップの赤の部分を対象とする。
336	家族性低βリポタンパク血症 1（ホモ接合体）	先天性代謝異常症の重症度評価で、中等症以上を対象とする。
337	ホモシスチン尿症	先天性代謝異常症の重症度評価（日本先天代謝異常学会）を用いて中等度以上を対象とする。
338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	診断基準を満たすものについて、重症度 2 以上を対象とする。

(2) 【改正後 臨床調査個人票の重症度基準一覧】(R6.4以降)

疾病名		重症度分類基準
1	球脊髄性筋萎縮症	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
2	筋萎縮性側索硬化症	「生活における重症度分類」が2以上を対象とする。
3	脊髄性筋萎縮症	「生活における重症度分類」が2以上、または、「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
4	原発性側索硬化症	「生活における重症度分類」が2～5に該当する場合を対象とする。
5	進行性核上性麻痺	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
6	パーキンソン病	「Hoehn&Yahr 重症度分類」が3度以上、かつ「日常生活機能障害度」が2度以上を対象とする。
7	大脳皮質基底核変性症	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
8	ハンチントン病	以下のいずれかに該当する場合を対象とする。 ・「Barthel Index」の合計点数が85点以下
9	神経有棘赤血球症	・障害者総合支援法に基づく障害支援区分における「精神症状・能力障害二軸評価」を用いて精神症状評価2以上又は能力障害評価2以上
10	シャルコー・マリー・トゥース病	modified Rankin Scale(mRS)を用いて、3点以上を対象とする。
11	重症筋無力症	「MGFA 分類」がI以上を対象とする。
12	先天性筋無力症候群	「Barthel Index」の合計点数が85点以下の場合を対象とする。
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	「EDSS」(総合障害度)の「グレード」が4.5以上、または、「視覚の重症度分類」がII度、III度、IV度の者を対象とする。
14	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	「Barthel Index」の合計点数が85点以下の場合を対象とする。
15	封入体筋炎	
16	クロウ・深瀬症候群	
17	多系統萎縮症	
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
19	ライソゾーム病	「ライソゾーム病の重症度」の「乳幼児型」及び「若年・成人型」の各項目のいずれかに該当する場合を対象とする(=Stage1～5に該当)。
20	副腎白質ジストロフィー	病型分類を参照し、全ての病型を対象とする。
21	ミトコンドリア病	「総合評価」が中等症以上を対象とする。
22	もやもや病	○小児例(18才未満) 小児慢性特定疾病医療費助成制度に準ずる。 なお、下記のいずれかに該当する場合には、症状の有無に関わらず重症患者と考える。 * 画像上将来における出血リスクを示す所見(※1)がみられる場合 * 手術適応者(※2)及び術後5年間以内の手術患者 ○成人例 1)～4)のいずれかに該当する者を対象とする。
23	プリオン病	「Barthel Index」の合計点数が85点以下の場合を対象とする。
24	亜急性硬化性全脳炎	「Jabbourの臨床病期分類」がI期～IV期のいずれかに該当する場合を対象とする。
25	進行性多巣性白質脳症	「Barthel Index」の合計点数が85点以下の場合を対象とする。
26	HTLV-1関連脊髄症	「Barthel Index」の合計点数が85点以下、または、「運動機能障害重症度 Osame Grade」で5以上のいずれかに該当する場合を対象とする。
27	特発性基底核石灰化症	modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。

疾病名		重症度分類基準
28	全身性アミロイドーシス	「アミロイドーシスの重症度分類」が2度以上を対象とする。
29	ウルリッヒ病	「Barthel Index」の合計点数が85点以下の場合を対象とする。
30	遠位型ミオパチー	
31	ベスレムミオパチー	
32	自己貧食空胞性ミオパチー	「Barthel Index」の合計点数が85点以下、または、「NYHA 分類」が2 (II 度) 以上の場合を対象とする。
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	「Barthel Index」の合計点数が85点以下の場合を対象とする。
34	-1 神経線維腫症 (1 型)	「重症度分類 (DNB 分類)」が Stage3 以上に該当する場合を対象とする。
	-2 神経線維腫症 (2 型)	「重症度」が Stage1 以上を対象とする。
35	天疱瘡	「天疱瘡重症度スコア」(PDAI スコア) の合計が9点以上 (中等症以上) の場合を対象とする。
36	表皮水疱症	<p>「症状スコア」における「症状スコアの合計点」が4点以上 (中等症以上) の場合を対象とする。</p> <p>注) 表皮水疱症の診断を得た上で、以下の事項が明らかであれば、上記の点数に関係なく重症と認定する。</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) ヘルリッツ型表皮水疱症の確定診断がついている場合 (ラミニン5 蛋白の完全欠損又は同遺伝子の蛋白完全欠損型変異を証明) 2) 家族 (2 親等以内) にヘルリッツ型表皮水疱症の罹患者がいる場合 3) 幽門閉鎖を合併する場合 4) 筋ジストロフィー合併型の確定診断がついている場合 (プレクチン蛋白の完全欠損または同遺伝子の蛋白完全欠損型変異を証明) 5) 家族 (2 親等以内) に筋ジストロフィー合併型表皮水疱症の罹患者がいる場合 6) 重症劣性栄養障害型の確定診断がついている場合 (VII 型コラーゲン蛋白の完全欠損又は同遺伝子の完全欠損型変異を証明) 7) 家族 (2 親等以内) に重症劣性栄養障害型表皮水疱症の罹患者がいる場合 8) 有棘細胞癌の合併又はその既往がある場合
37	膿疱性乾癬 (汎発型)	「合計点 (A+B)」が7点以上 (中等症以上) の場合を対象とする。 (=膿疱性乾癬 (汎発型) の重症度分類基準 (2010 年) を用いて、中等症以上)
38	スティーブンス・ジョンソン症候群	<p>「スティーヴンス・ジョンソン症候群 (SJS) 及び中毒性表皮壊死症 (TEN) の重症度分類」の合計点が2点以上 (中等症以上) を対象とする。</p> <p>注) ただし、次の場合はスコアに関わらず対象とする。</p> <ul style="list-style-type: none"> ・眼表面 (角膜・結膜) の上皮欠損 (びらん) あるいは偽膜形成が高度なもの ・SJS/TEN に起因する呼吸障害のみられるもの ・びまん性紅斑進展型 TEN
39	中毒性表皮壊死症	
40	高安動脈炎	「高安動脈炎重症度分類」がⅢ度以上を対象とする。
41	巨細胞性動脈炎	<p>1)又は2)を対象認める場合を重症とする。</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) 巨細胞性動脈炎による以下のいずれかの臓器障害を有し、かつ巨細胞性動脈炎に対する副腎皮質ステロイドまたは免疫抑制薬を含む薬物治療を必要とする。 2) 巨細胞性動脈炎による以下のいずれかの臓器障害を有し、かつ巨細胞性動脈炎に対する外科的治療を必要とする。
42	結節性多発動脈炎	<p>1)又は2)を対象認める場合を重症とする。</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) 結節性多発動脈炎による以下のいずれかの臓器障害を有する。 2) 血管炎の治療に伴う以下のいずれかの合併症を有し、かつ入院治療を必要とする。
43	顕微鏡的多発血管炎	<p>1)又は2)を対象認める場合を重症とする。</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) 顕微鏡的多発血管炎による以下のいずれかの臓器障害を有する。 2) 血管炎の治療に伴う以下のいずれかの合併症を有し、かつ入院治療を必要とする。
44	多発血管炎性肉芽腫症	<p>1)又は2)を認める場合を重症とする。</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) 多発血管炎性肉芽腫症による以下のいずれかの臓器障害を有する。 2) 血管炎の治療に伴う以下のいずれかの合併症を有し、かつ入院治療を必要とする。
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	<p>1)又は2)を認める場合を重症とする。</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症による以下のいずれかの臓器障害を有する。 2) 血管炎の治療に伴う以下のいずれかの合併症を有し、かつ入院治療を必要とする。

疾病名		重症度分類基準
46	悪性関節リウマチ	1)又は2)を認める場合を重症とする。 1) 悪性関節リウマチによる以下のいずれかの臓器障害を有する。 2) 血管炎の治療に伴う以下のいずれかの合併症を有し、かつ入院治療を必要とする。
47	バージャー病	「バージャー病の重症度分類」が3度以上を対象とする。
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	3度以上を対象とする。
49	全身性エリテマトーデス	「SLEDAI スコア」が4点以上の場合を対象とする。
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	1～4のいずれかに該当する場合を対象とする。
51	全身性強皮症	「重症度」の皮膚、肺、心臓、腎、上部消化管、下部消化管のうち、最も重症度スコアの高いものが moderate 以上の場合を対象とする。
52	混合性結合組織病	「混合性結合組織病の障害臓器別の重症度分類」が中等症以上を対象とする。
53	シェーグレン症候群	「ESSDAI による重症度分類」の合計点数が5点以上の場合を対象とする。
54	成人発症スチル病	成人発症スチル病重症度基準」が中等症以上を対象とする。
55	再発性多発軟骨炎	「重症度」が2（中等症）または3（重症）の場合を対象とする。
56	ベーチェット病	「重症度」が Stage II 以上を対象とする。
57	特発性拡張型心筋症	「特発性拡張型心筋症重症度分類」が2（中等症）以上に該当する場合を対象とする。
58	肥大型心筋症	「肥大型心筋症重症度分類」が2（中等症）以上に該当する場合を対象とする。
59	拘束型心筋症	「拘束型心筋症重症度分類」が2（中等症）以上に該当する場合を対象とする。
60	再生不良性貧血	Stage2 以上を対象とする。
61	自己免疫性溶血性貧血	「自己免疫性溶血性貧血（AIHA）の重症度基準」が Stage3 以上を対象とする。
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	「溶血所見に基づいた重症度分類」が中等症以上を対象とする。
63	特発性血小板減少性紫斑病	「特発性血小板減少性紫斑病重症度基準」が Stage II ～ V の場合を対象とする。
64	血栓性血小板減少性紫斑病	「後天性 TTP 重症度」が中等症以上（1点以上）、または、「先天性 TTP 重症度」が中等症以上に該当する場合を対象とする。
65	原発性免疫不全症候群	「治療継続性」が1（重症）または2（中等症）に該当する場合を対象とする。
66	I g A腎症	以下のいずれかを満たす場合を対象とする。 A. CKD 重症度分類ヒートマップが赤の場合 B. 蛋白尿 0.5g/gCr 以上の場合 C. 腎生検施行例の組織学的重症度が III 又は IV の場合
67	多発性嚢胞腎	以下のいずれかを満たす場合を対象とする。 A. CKD 重症度分類ヒートマップが赤の場合 B. 腎容積 750mL 以上かつ腎容積増大速度 5 %/年以上
68	黄色靱帯骨化症	下記の(1)、(2)の項目を満たすものを対象とする。 (1) 「画像所見で後縦靱帯骨化又は黄色靱帯骨化が証明される」と「それが神経障害の原因となって、日常生活上支障となる著しい運動機能障害を伴う」の両方に該当 (2) 「機能評価」において「頸髄症」または「胸髄症あるいは腰髄症」に該当
69	後縦靱帯骨化症	
70	広範脊柱管狭窄症	「機能評価」において「頸髄症」または「胸髄症あるいは腰髄症」に該当する場合を対象とする。
71	特発性大腿骨頭壊死症	以下のいずれかを対象とする。 ・「病型分類」が Type B、Type C ・「病期分類」が Stage 2 以上 ・「日本整形外科学会股関節機能判定基準」が患側 80 点未満

疾病名		重症度分類基準
72	-2 下垂体性 ADH 分泌異常症(バジプレシン分泌過剰症)	中等症以上を対象とする。 【中等症】 血清ナトリウム濃度 125 mEq/l 以上 130 mEq/l 未満 【重症】 血清ナトリウム濃度 125 mEq/l 未
73	下垂体性 TSH 分泌亢進症	重症を対象とする。 【重症】 血中 FT3 又は FT4 が上昇し、かつ甲状腺中毒症状を認める。
74	下垂体性 PRL 分泌亢進症	重症を対象とする。 【重症】 血中 PRL 上昇かつ主症候あり ※血中 PRL 値は複数回測定し、施設基準値の基準範囲を上回る場合を上昇とする。 ※※主症候は①から③のうちいずれかを満たす場合。 ①女性：月経不順・無月経、不妊、乳汁分泌のうち1項目以上 ②男性：性欲低下、インポテンス、女性化乳房、乳汁分泌のうち1項目以上 ③男女共通：頭痛、視力視野障害（器質的視床下部・下垂体病変による症状）のうち1項目以上
75	クッシング病	重症を対象とする。 【重症】 血中 ACTH とコルチゾール（同時測定）のいずれかが高値で、かつ主症候の①、②の中から1項目以上を満たすもの ※主症候 ①特異的症候 ②非特異的症候 ※※施設基準値の基準範囲を上回る場合を高値とする。
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	重症を対象とする。 重症：以下のいずれかを満たす。 視床下部腫瘍（胚細胞腫や奇形腫又は過誤腫）による GnRH 産生ゴナドトロピン産生下垂体腺腫
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	重症を対象とする。 【重症】 以下のいずれかを満たす 1.血中 IGF-1 濃度 SD スコア +2.0 以上 2.臨床的活動性を示す症候あるいは合併症を2項目以上認める。
78	下垂体前葉機能低下症	重症（以下のいずれかを満たすもの）を対象とする。 ・間脳下垂体腫瘍などの器質的疾患に伴うもの ・先天異常に伴うもの ・複合型下垂体ホルモン分泌不全症又は汎下垂体機能低下症 ・重症の成長ホルモン分泌不全症 ・ACTH 単独欠損症、ゴナドトロピン単独欠損症
79	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	診断基準自体を重症度分類等とし、診断基準を満たすものを全て対象とする。
80	甲状腺ホルモン不応症	2（中等度）以上を対象とする。
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	1～4 のうち、1 項目以上を満たす場合を対象とする。
82	先天性副腎低形成症	
83	アジソン病	
84	サルコイドーシス	重症度Ⅲまたは重症度Ⅳの場合を対象とする。
85	特発性間質性肺炎	「新重症度分類」がⅢ度以上を対象とする。

疾病名		重症度分類基準
86	肺動脈性肺高血圧症	以下に該当する場合を対象とする。 新規申請時：stege3 以上を対象とする。 更新申請時：以下のいずれかに該当する場合 ・stege3 以上 ・NYHA 心機能分類Ⅱ度以上 ・肺血管拡張薬を使用
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	stege3～5 に該当する場合を対象とする。
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	「機能分類（WHO-PH／NYHA 分類）」でⅡ～Ⅳ（＝stage2～5）に該当する場合を対象とする。
89	リンパ脈管筋腫症	Ⅱ～Ⅳに該当する場合を対象とする。
90	網膜色素変性症	Ⅱ度～Ⅳ度に該当する場合を対象とする。
91	バッド・キアリ症候群	重症度Ⅲ度以上を対象とする。
92	特発性門脈圧亢進症	重症度Ⅲ度以上を対象とする。
93	原発性胆汁性胆管炎（旧：原発性胆汁性肝硬変）	原発性胆汁性肝硬変（PBC）の診療ガイドライン（2012 年）における臨床病期症候性 PBC(sPBC)を対象とする。
94	原発性硬化性胆管炎	次のいずれかの場合を対象とする。 ・有症状の患者（黄疸、皮膚掻痒、胆管炎、腹水、消化管出血、肝性脳症、胆管癌など） ・ALP が施設基準値上限の 2 倍以上の患者
95	自己免疫性肝炎	次のいずれかの場合を対象とする。 ・「自己免疫性肝炎診療ガイドライン（2021 年）重症度判定」用いて、中等症以上 ・組織学的あるいは臨床的に肝硬変と診断される症例
96	クローン病	「クローン病 IOIBD スコア」が 2 点以上の場合を対象とする（1 項目 1 点）。
97	潰瘍性大腸炎	「潰瘍性大腸炎の重症度分類」が中等症以上を対象とする。
98	-1 好酸球性消化管疾患（新生児・乳児） -2 好酸球性消化管疾患（小児・成人）	中等症以上を対象とする。
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	1～4 のうち、1 を満たし、かつ 2～4 のいずれかを満たす場合を対象とする。
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	
101	腸管神経節細胞減少症	重症例を対象とする。
102	ルビンシュタイン・ティビ症候群	基準（ア）、基準（イ）または基準（ウ）を満たす場合を対象とする。
103	CFC 症候群	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）または基準（エ）のいずれかを満たす場合を対象とする。
104	コステロ症候群	
105	チャージ症候群	基準（ア）、基準（イ）または基準（ウ）のいずれかを満たす場合を対象とする。
106	クリオピリン関連周期熱症候群	1～3 のうち、2 または 3 に該当する場合を対象とする。
107	-1 若年性特発性関節炎（全身型若年性特発性関節炎） -2 若年性特発性関節炎（関節型若年性特発性関節炎）	次のいずれかに該当する場合を対象とする。 1 ステロイドの減量・中止が困難で、免疫抑制薬や生物学的製剤の使用が必要 2 マクロファージ活性化症候群を繰り返す 3 難治性・進行性の関節炎を合併する。 寛解基準を満たさず、次のいずれかを満たすものを対象とする。 1 若年性関節炎の活動性評価指数（Juvenile Arthritis Disease Activity Score-27）を用いて中等度以上（2.1 以上）の疾患活動性を認めるもの 2 modified Rankin Scale（mRS）の評価スケールで 3 以上

疾病名		重症度分類基準
108	TNF 受容体関連周期性症候群	「頻回の発熱発作の為ステロイドの減量中止が困難で生物学的製剤の投与を要する」が「1.はい」の場合を対象とする。
109	非典型溶血性尿毒症症候群	1～12について、次の場合を対象とする。 ・中等症（1と2を満たす。） ・重症（1あるいは2を満たし、3～12のいずれかを満たす。）
110	ブラウ症候群	次のいずれかを満たす場合対象とする。 ・発熱等の全身性の炎症症状 ・進行性の関節症状 ・眼病変を認めるため副腎皮質ホルモンや免疫抑制剤、生物学的製剤の投与を要する症例
111	先天性ミオパチー	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	
113	筋ジストロフィー	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」、「循環（活動度制限）」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	「Barthel Index」の合計点数が85点以下の場合を対象とする。
115	遺伝性周期性四肢麻痺	1 非発作時における持続性筋力低下を示す症例については「Barthel Index」の合計点数が、85点以下の場合を対象とする。 2 持続性筋力低下を示さない症例及び「Barthel Index」の合計点数が、86点以上の症例は、「麻痺発作重症度」が中等症以上の場合を対象とする。
116	アトピー性脊髄炎	「総合障害度（EDSS）スケール」が4.5以上の場合を対象とする。
117	脊髄空洞症	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
118	脊髄腫瘍	
119	アイザックス症候群	「Barthel Index」の合計点数が85点以下の場合を対象とする。
120	遺伝性ジストニア	
121	脳内鉄沈着神経変性症	
122	脳表ヘモジデリン沈着症	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
123	HTRA1 関連脳小血管病	
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	「Barthel Index」の合計点数が85点以下の場合を対象とする。
125	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症	
126	ペリー病	以下の①、②のいずれかを満たす場合を対象とする。 ①「Hoehn-Yahr 重症度分類」が3度～5度 ②「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上
127	前頭側頭葉変性症	3以上の場合を対象とする。
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
129	痙攣重積型（二相性）急性脳症	「Pediatric Cerebral Performance Category Scale」（PCPC）のスコアが3以上の場合を対象とする。
130	先天性無痛無汗症	診断基準自体を重症度分類等とし、診断基準を満たすものを全て対象とする。
131	アレキサンダー病	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
132	先天性核上性球麻痺	
133	メビウス症候群	

疾病名		重症度分類基準
134	中核視神経形成異常症 ／ドルジモア症候群	次のいずれかを満たす場合を対象とする。 ① 視覚障害：良好な方の眼の矯正視力が 0.3 未満 ② 下垂体機能低下症を認め、ホルモン補充療法が必要な場合。ただし、成長ホルモンの補充については、小児慢性特定疾病の基準に準ずる。 ③ 「G40 てんかん」の障害等級が 1 級程度で、能力障害評価が 1～5 に該当 ④ 「G40 てんかん」の障害等級が 2 級程度で、能力障害評価が 3～5 に該当 ⑤ 「G40 てんかん」の障害等級が 3 級程度で、能力障害評価が 4～5 に該当
135	アイカルディ症候群	次のいずれかを満たす場合を対象とする。 ① 「G40 てんかん」の障害等級（※1）が 1 級程度の場合で、能力障害評価（※2）が 1～5 全てに該当 ② 「G40 てんかん」の障害等級（※1）が 2 級程度の場合で、能力障害評価（※2）が 3～5 のみに該当 ③ 「G40 てんかん」の障害等級（※1）が 3 級程度の場合で、能力障害評価（※2）が 4～5 のみに該当 「G40 てんかん」の障害等級（※1）の等級を確認し、能力障害評価（※2）の該当性を確認する。
136	片側巨脳症	
137	限局性皮膚異形成	
138	神経細胞移動異常症	
139	先天性大脳白質形成不全症	「Cailloux らの分類」が Form0 から Form 2 に該当する場合、または、「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが 3 以上に該当する場合を対象とする。
140	ドラベ症候群	次のいずれかを満たす場合を対象とする。 ① 「G40 てんかん」の障害等級（※1）が 1 級程度の場合で、能力障害評価（※2）が 1～5 全てに該当 ② 「G40 てんかん」の障害等級（※1）が 2 級程度の場合で、能力障害評価（※2）が 3～5 のみに該当 ③ 「G40 てんかん」の障害等級（※1）が 3 級程度の場合で、能力障害評価（※2）が 4～5 のみに該当 「G40 てんかん」の障害等級（※1）の等級を確認し、能力障害評価（※2）の該当性を確認する。
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	
142	ミオクロニー欠伸てんかん	
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	
144	レノックス・ガストー症候群	
145	ウエスト症候群	
146	大田原症候群	
147	早期ミオクロニー脳症	
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	
150	環状 20 番染色体症候群	
151	ラスムッセン脳炎	
152	PCDH19 関連症候群	
153	難治性頻回部分発作重積型急性脳炎	
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	
155	ランドウ・クレフナー症候群	
156	レット症候群	
157	スタージ・ウェーバー症候群	以下に示す a、b、c のいずれかを満たす場合を対象とする。 a. てんかん及び精神運動発達遅滞 b. 運動麻痺 c. 視力・視野障害

疾病名		重症度分類基準
158	結節性硬化症	下記の重症度分類を用いて、グレード3が1項目以上、又はグレード2が2項目以上の場合を対象とする。
159	色素性乾皮症	「XP 重症度分類」において、ステージ2以上の場合を対象とする。
160	先天性魚鱗癬	次のいずれかに該当する場合を対象とする。 1 「魚鱗癬重症度スコアシステム最終スコア」が36点以上 2 水疱形成が著しい場合、または、道化師様魚鱗癬の場合 3 他臓器病変併存例として、(1)～(5)のいずれかを満たす場合 (1) 聴覚障害：70dB以上の感音性難聴（良聴耳で判断） (2) 視覚障害：良好な方の眼の矯正視力が0.3未満 (3) 精神発達遅滞：IQ70未満 (4) 肝障害：Child-Pugh分類で、クラスBまたはCに該当 (5) 四肢麻痺などの運動障害：「Barthel Index」の合計点数が85点以下
161	家族性良性慢性天疱瘡	8点以上（重症）の場合を対象とする。
162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	「類天疱瘡重症度スコア」（BPDAI）の重症度判定が、中等症以上の場合を対象とする。
163	特発性後天性全身性無汗症	重症（3点）の場合を対象とする。
164	眼皮膚白皮症	「判定」欄の「AあるいはBを満たす場合、重症とする」に該当する場合を対象とする。
165	肥厚性皮膚骨膜炎	以下の認定基準のいずれかを満たす場合を対象とする。 1) 「皮膚肥厚」で重症度4かつ「関節症状」で重症度3を認める場合 2) 「リンパ浮腫」で3または4、「低カリウム血症」、「非特異性多発性小腸潰瘍症」のいずれかを満たす場合
166	弾性線維性仮性黄色腫	皮膚、眼、心・血管、消化管の病変うち、いずれかの病変で重症（S3、E3、Co2～3、Pe3、He2～3、Br3、GI2）を有する場合を対象とする。
167	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群	○小児例（18才未満） 1)～3)のいずれかに該当する者 ○成人例 1)～5)に該当する場合
168	エーラス・ダンロス症候群	○小児例（18才未満） 小児（18才未満）で、エーラス・ダンロス症候群に該当する場合を対象とする。 ○成人例 以下のいずれかに該当する者を対象とする。 ① 心疾患があり、薬物治療・手術によってもNYHA分類でII度以上に該当する場合 ② （当該疾病が原因となる解離や梗塞などの）動脈合併症や消化管を含む臓器破裂を1回以上発症した場合 ③ 患者の手拳大以上の皮下血腫が年間5回以上出現した場合（ただし、同じ場所に出現した皮下血腫は一旦消失しないものについては1回と数える。また、異所性に出現した場合に同時発症の際は2回までカウント可） ④ modified Rankin Scale(mRS)、食事・栄養、呼吸のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
169	メンケス病	「Barthel Index」の合計点数が85点以下の場合を対象とする。
170	オクシピタル・ホーン症候群	
171	ウィルソン病	以下の1)～3)のいずれかを満たす場合を対象とする。 1) 「Child-Pugh」分類がBまたはCに該当 2) 「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上に該当 3) 「CKD 重症度分類ヒートマップ」が赤に該当
172	低ホスファターゼ症	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。

疾病名		重症度分類基準
173	VATER 症候群	以下の1)～3)のいずれかを満たす場合を対象とする。 1) 先天性心疾患があり、薬物治療・手術によっても「NYHA 分類」でⅡ度以上に該当 2) 「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上に該当 3) 「CKD 重症度分類ヒートマップ」が赤に該当
174	那須・ハコラ病	「Bianchin らの那須・ハコラ病重症度 stage 分類」で、Ⅱ以上の場合を対象とする。
175	ウィーバー症候群	○小児例 (18 才未満) 基準(ア)～基準(エ)のいずれかに該当する場合を対象とする。 ○成人例 1～3のいずれかに該当する場合を対象とする。
176	コフィン・ローリー症候群	○小児例 (18 才未満) 症状として、痙攣発作・脱力発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち1つ以上続く場合を対象とする。 ○成人例 1～3のいずれかに該当する場合を対象とする。
177	ジュベール症候群関連疾患	次のいずれかに該当する場合を対象とする。 ①modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上 ②CKD 重症度分類ヒートマップが赤 ③良好な方の眼の矯正視力が 0.3 未満
178	モワット・ウィルソン症候群	次のいずれかに該当する場合を対象とする。 1) 難治性てんかんの場合で、主な抗てんかん薬 2～3 種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2 年以上治療しても、発作が 1 年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態 2) 先天性心疾患があり、NYHA 分類でⅡ度以上に該当 3) 気管切開、非経口的栄養摂取 (経管栄養、中心静脈栄養など)、人工呼吸器使用の場合 4) ストーマ・人工肛門を造設している場合。
179	ウィリアムズ症候群	○小児例 (18 才未満) 治療中である場合又は第 2 基準を満たす場合。 ○成人例 先天性心疾患があり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類でⅡ度以上に該当する場合を対象とする。
180	A T R - X 症候群	○小児例 (18 才未満) 「小児慢性特定疾病重症患者認定基準に準ずる」に該当する場合を対象とする。 ○成人例 1)～3)のいずれかに該当する場合を対象とする。 1) 難治性てんかんの場合で、主な抗てんかん薬 2～3 種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2 年以上治療しても、発作が 1 年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態 2) 先天性心疾患があり、NYHA 分類でⅡ度以上に該当 3) modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸のいずれかが 3 以上に該当
181	クルーゾン症候群	次のいずれかに該当する場合を対象とする。 ①modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが 3 以上 ②良好な方の眼の矯正視力が 0.3 未満 ③高度難聴以上
182	アペール症候群	
183	ファイファー症候群	
184	アントレ・ビクスラー症候群	

疾病名		重症度分類基準
185	コフィン・シリス症候群	次のいずれかに該当する場合を対象とする。 1) 難治性てんかんの場合で、主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態 2) 先天性に心疾患があり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類でⅡ度以上に該当する場合 3) 気管切開、非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）、人工呼吸器使用の場合
186	ロスマンド・トムソン症候群	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
187	歌舞伎症候群	○小児例（18才未満） 基準（ア）～（ウ）のいずれかに該当する場合を対象とする。 ○成人例 1～3のいずれかに該当する場合を対象とする。
188	多脾症候群	「NYHA 分類」がⅡ度以上の場合を対象とする。
189	無脾症候群	
190	鰓耳腎症候群	次のいずれかに該当する場合を対象とする。 ・「聴覚」が3以上（高度難聴以上） ・「CKD 重症度分類ヒートマップ」が赤
191	ウェルナー症候群	「ウェルナー症候群の重症度分類」が3度以上である場合を対象とする。
192	コケイン症候群	「CS 重症度分類」が grade2 以上の場合を対象とする。
193	ブラダー・ウィリ症候群	○小児例（18才未満） 小児慢性特定疾病の状態の程度に準ずる。 ○成人例 次のいずれかに該当する場合を対象とする。 ・コントロール不能な糖尿病もしくは高血圧 ・睡眠時無呼吸症候群の重症度分類において中等症以上
194	ソトス症候群	○小児例（18才未満） 基準（ア）～基準（エ）に該当する場合を対象とする。 ○成人例 1～4のいずれかに該当する場合を対象とする。
195	ヌーナン症候群	○小児例（18才未満） 小児慢性特定疾病の状態の程度に準ずる。 ○成人例 先天性心疾患があり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類でⅡ度以上に該当する場合を対象とする。
196	ヤング・シンプソン症候群	次のいずれかに該当する場合を対象とする。 1) 難治性てんかんの場合で、主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態 2) 先天性に心疾患があり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類でⅡ度以上に該当する場合 3) 気管切開、非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）、人工呼吸器使用の場合
197	1p36 欠失症候群	次のいずれかに該当する場合を対象とする。 1) 難治性てんかんの場合で、主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態 2) 「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のいずれかが3以上の場合 3) 先天性心疾患があり、NYHA 分類でⅡ度以上に該当する場合
198	4p 欠失症候群	○小児例（18才未満） 基準（ア）～基準（ウ）のいずれかに該当する場合 ○成人例 1～3のいずれかに該当する場合を対象とする。
199	5p 欠失症候群	

疾病名	重症度分類基準
200 第14番染色体父親性ダイソミー症候群	次のいずれかに該当する場合を対象とする。 1) 難治性てんかんの場合で、主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態 2) 先天性心疾患があり、薬物治療・手術によってもNYHA分類でⅡ度以上に該当する場合 3) 気管切開、非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）、人工呼吸器使用の場合
201 アンジェルマン症候群	○小児例（18才未満） 小児慢性特定疾病の状態の程度に準ずる。 ○成人例 1) または2) のいずれかに該当する者を対象とする。
202 スミス・マギニス症候群	○小児例（18才未満） 基準（ア）～基準（ウ）のいずれかに該当する場合 ○成人例 1～3のいずれかに該当する場合を対象とする。
203 22q11.2欠失症候群	「NYHA分類」がⅡ度以上に該当する場合を対象とする。
204 エマヌエル症候群	次のいずれかに該当する場合を対象とする。 1) 「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のいずれかが3以上の場合 2) 難治性てんかんの場合で、主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態 3) 先天性心疾患があり、NYHA分類でⅡ度以上に該当する場合
205 脆弱X症候群関連疾患	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
206 脆弱X症候群	
207 総動脈幹遺残症	
208 修正大血管転位症	
209 完全大血管転位症	
210 単心室症	
211 左心低形成症候群	
212 三尖弁閉鎖症	
213 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	
214 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	
215 ファロー四徴症	「NYHA心機能分類」がⅡ度以上の場合を対象とする。
216 両大血管右室起始症	
217 エプスタイン病	
218 アルポート症候群	次のいずれかに該当する場合を対象とする。 1) 「CKD重症度分類ヒートマップ」が赤の場合 2) 「聴覚」が2（中等度難聴）以上の場合 3) 「視覚」の「良好な方の眼の矯正視力が0.3未満」に該当する場合
219 ギャロウェイ・モワト症候群	次のいずれか（（1）、（2）①、（2）②）に該当する場合を対象とする。 1) 臓器区分（腎臓） 「CKD重症度分類ヒートマップ」が赤の場合 2) 臓器区分（脳皮質形成異常に伴う中枢神経障害） ①難治性てんかんの場合で、主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態 ②「精神運動発達遅滞、神経症状」の「軽度障害」、「中程度障害」、「高度障害」のいずれかに該当する場合

疾病名	重症度分類基準
220 急速進行性糸球体腎炎	「重症度分類」のア)～ウ)に該当する場合を対象とする。
221 抗糸球体基底膜腎炎	
222 一次性ネフローゼ症候群	○小児例 (18才未満) ア～ウのいずれかに該当する場合を対象とする。 ○成人例 ①～④のいずれかに該当する場合を対象とする。
223 一次性膜性増殖性糸球体腎炎	○小児例 (18才未満) 小児慢性特定疾病の状態の程度に準ずる。 ○成人例 ①～③のいずれかに該当する場合を対象とする。
224 紫斑病性腎炎	次のいずれかを満たす場合を対象とする。 1) 「国際小児腎臓病研究班 (ISKDC) による紫斑病性腎炎の組織分類と予後」が Grade III (b) 以上の場合 2) 維持治療期における「CKD 重症度分類ヒートマップ」が赤に該当する場合 3) 蛋白尿 0.5g/日以上の場合
225 先天性腎性尿崩症	成人において1日 3,000 mL 以上又は 40 ml/kg 以上、小児においては 2,000 ml/ m ² 以上の尿量を認めるもの
226 間質性膀胱炎 (ハンナ型)	「日本間質性膀胱炎研究会作成の重症度基準」が重症の場合を対象とする。
227 オスラー病	「重症度分類」において、重症度3以上の場合を対象とする。
228 閉塞性細気管支炎	「閉塞性細気管支炎症候群 (BOS) の病期分類」が BOS1 以上の場合を対象とする。
229 肺胞蛋白症 (自己免疫性又は先天性)	「管理区分重症度」がⅢ以上の場合を対象とする。
230 肺胞低換気症候群	重症度3以上の場合を対象とする。
231 α1-アンチトリプシン欠乏症	重症度2以上の場合を対象とする。
232 カーニー複合	1) または2) に該当する場合を対象とする。 1) 手術適応者及び術後1年間以内の患者に該当する場合 2) 下記のクッシング病又は下垂体性成長ホルモン分泌亢進症の重症度分類において、いずれかで重症を満たす。
233 ウォルフラム症候群	1) または2) に該当する場合を対象とする。 1) 「視覚」において、良好な方の眼の矯正視力が 0.3 未満に該当する場合 2) 「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上の場合
234 ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
235 副甲状腺機能低下症	中等症以上の場合を対象とする。
236 偽性副甲状腺機能低下症	重症に該当する場合を対象とする。
237 副腎皮質刺激ホルモン不応症	日常生活が障害されており、かつ「重症度分類」における1～4のうち、少なくとも1項目以上を満たす場合を対象とする。

疾病名		重症度分類基準
238	ビタミン D 抵抗性くる病/骨軟化症	中等症以上の場合を対象とする。
239	ビタミン D 依存性くる病/骨軟化症	
240	フェニルケトン尿症	
241	高チロシン血症 1 型	
242	高チロシン血症 2 型	
243	高チロシン血症 3 型	
244	メーブルシロップ尿症	
245	プロピオン酸血症	
246	メチルマロン酸血症	
247	イソ吉草酸血症	
248	グルコーストランスポーター 1 欠損症	
249	グルタル酸血症 1 型	
250	グルタル酸血症 2 型	
251	尿素サイクル異常症	
252	リジン尿性蛋白不耐症	
253	先天性葉酸吸収不全	
254	ポルフィリン症	①～⑧のいずれか 1 項目以上を有する場合を対象とする。 ※⑧については、急性間欠性ポルフィリン症、遺伝性コプロポルフィリン症、多様性ポルフィリン症（異型ポルフィリン症）については、脱力、意識障害、球麻痺症状、低ナトリウム血症を認める場合。のみの項目
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	中等症以上の場合を対象とする。
256	筋型糖原病	
257	肝型糖原病	
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	
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	1) または 2) に該当する場合を対象とする。 1) 良好な方の眼の矯正視力が 0.3 未満に該当する場合 2) 「CKD 重症度分類ヒートマップ」が赤の場合
260	シトステロール血症	「先天性代謝異常症の重症度評価」による「総合評価」が、中等症以上の場合を対象とする。
261	タンジール病	
262	原発性高カイロミクロン血症	1) または 2) に該当する場合を対象とする。 1) 「先天性代謝異常症の重症度評価」による「総合評価」が、中等症以上の場合 2) 急性膵炎発作を直近 1 年に 1 回以上起こしている場合
263	脳腱黄色腫症	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが 3 以上を対象とする。
264	無βリポタンパク血症	「先天性代謝異常症の重症度評価」による「総合評価」が、中等症以上の場合を対象とする。
265	脂肪萎縮症	A を認め、B、C、D のいずれか 1 つを認める場合を対象とする。
266	家族性地中海熱	(1)、(2) のいずれかを満たした場合を対象とする。 (1) コルヒチンが無効または不耐であり、かつ発熱発作頻回例に該当する場合 (2) アミロイドーシス合併例に該当する場合

疾病名	重症度分類基準
267 高IgD症候群	(1)～(3)のいずれかに該当する場合を対象とする。 (1) 発熱発作頻回例 (2) 炎症持続例 (3) 合併症併発例
268 中條・西村症候群	中等症（1つでもスコア2がある）以上を対象とする。
269 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	(1)～(3)のいずれかに該当する場合を対象とする。 (1) 活動性関節炎発症例 (2) 壊疽性膿皮症様病変・囊腫性ざ瘡発症例 (3) 合併症併発例
270 慢性再発性多発性骨髄炎	(1)、(2)のいずれかを満たした場合を対象とする。 (1) 骨髄炎持続例 (2) 合併症併発例
271 強直性脊椎炎	次のいずれかを満たす場合を対象とする。 ・BASDAI スコアが4以上かつCRPが1.5 mg/dl以上。 ・BASMI スコアが5以上。 ・脊椎X-P上、連続する2椎間以上に強直（bamboo spine）が認められる。 ・薬物治療が無効の高度な破壊や変形を伴う末梢関節炎がある。 ・局所治療抵抗性・反復性もしくは視力障害を伴う急性前部ぶどう膜炎がある。
272 進行性骨化性線維異形成症	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
273 肋骨異常を伴う先天性側弯症	※274 骨形成不全症は「食事・栄養」のスケール無し。
274 骨形成不全症	
275 タナトフォリック骨異形成症	診断基準自体を重症度分類等とし、診断基準を満たすものを全て対象とする。
276 軟骨無形成症	脊柱管狭窄症を認め、「modified Rankin Scale (mRS)」の評価スケールを用いて、3以上を対象とする。もしくは、評価スケールを用いて3以上を対象とする。
277 リンパ管腫症/ゴーハム病	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
278 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	①～④のいずれかを満たすものを対象とする。 ①「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
279 巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	②「聴覚」が3以上（高度難聴以上）
280 巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	③「視覚」の「良好な方の眼の矯正視力が0.3未満」に該当 ④「出血」、「感染」に関するそれぞれの評価スケールのいずれかが3以上
281 クリップル・トレノネー・ウェーバー症候群	①、②のいずれかを満たすものを対象とする。 ①「modified Rankin Scale (mRS)」の評価スケールを用いて3以上 ②「出血」、「感染」に関するそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上
282 先天性赤血球形成異常性貧血	stage 3以上を対象とする。 ただし、薬物療法を行っていてヘモグロビン濃度10g/dl以上の場合は対象外とする。
283 後天性赤芽球癆	
284 ダイヤモンド・ブラックファン貧血	stage 2以上を対象とする。
285 ファンconi貧血	後天性再生不良性貧血の重症度分類による stage 2～stage 5 を対象とする。
286 遺伝性鉄芽球性貧血	stage 3以上を対象とする。 ただし、薬物療法を行っていてヘモグロビン濃度10g/dl以上の者は対象外とする。
287 エプスタイン症候群	次のいずれかを満たす場合を対象とする。 ・「特発性血小板減少性紫斑病重症度基準」で Stage II 以上に該当する場合 ・「聴覚」で高度難聴以上（70dB 以上）に該当する場合 ・「CKD 重症度分類ヒートマップ」が赤に該当する場合
288 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	過去1年間に(1)～(4)のいずれかを1回以上起こした例を重症例とし対象とする。

疾病名	重症度分類基準
289 クロンカイト・カナダ症候群	「アルブミン値 3.0g/dl 以下の低アルブミン血症」に該当する場合を対象とする。
290 非特異性多発性小腸潰瘍症	次のいずれかに該当する場合を対象とする。 ・ヘモグロビン 10.0g/dL 以下の貧血の場合 ・アルブミン値 3.0g/dL 以下の低アルブミン血症に該当する場合 ・合併症として、腸管狭窄による腸閉塞症状を呈する場合
291 ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）	「経静脈栄養や経管栄養管理を必要とする」に該当する場合を対象とする。
292 総排泄腔外反症	以下のいずれかに該当する場合を対象とする。 1) 直近1年間で1回以上急性腹症により入院治療を要したことがある場合 2) 尿路感染症（UTI）を繰り返す場合（直近6か月で3回以上 38℃以上の発熱を伴う尿路感染症を来す場合）
293 総排泄腔遺残	3) 性交困難な腔狭窄に対する腔形成が必要な場合 4) 「CKD 重症度分類ヒートマップ」が赤の場合
294 先天性横隔膜ヘルニア	a) ～i) について、1項目以上に該当する場合を対象とする。
295 乳幼児肝巨大血管腫	「肝血管腫重症度分類」を用いて、中等症以上の場合を対象とする。
296 胆道閉鎖症	重症度2以上を対象とする。
297 アラジール症候群	次のいずれかを満たす場合対象とする。 Ⅰ 「肝疾患の重症度」が、重症度2以上の場合 Ⅱ 「心・血管病変の重症度」が、重症度2以上の場合 Ⅲ 「腎疾患の重症度」が、重症度1以上の場合 Ⅳ 「頭蓋内血管病変の重症度」が重症度2以上の場合
298 遺伝性膵炎	次の1、2のいずれか1つ以上を満たす場合を重症とし、対象とする。 1.急性膵炎発作を直近1年に1回以上起こしている場合 2.膵外分泌機能不全又はインスリン投与を必要とする膵性糖尿病を認める場合
299 嚢胞性線維症	Stage 2 以上を対象とする。
300 I g G 4 関連疾患	以下の（1）又は（2）を満たす場合を対象とする。 1) ステロイド依存性 十分量のステロイド治療を行い寛解導入したが、ステロイド減量や中止で臓器障害が再燃し、離脱できない場合 2) ステロイド抵抗性 十分量のステロイド治療＜初回投与量（0.5～0.6mg/kg）＞を6か月間行っても寛解導入できず、臓器障害が残る場合
301 黄斑ジストロフィー	良好な方の眼の矯正視力が0.3未満の場合を対象とする。
302 レーベル遺伝性視神経症	
303 アッシャー症候群	次の1と2のいずれかを満たす場合を対象とする。 1 聴覚障害：以下の3高度難聴以上を対象とする。 2 視覚障害：診断基準により網膜色素変性症と診断された者のうち、重症度分類のⅡ、Ⅲ、Ⅳ度の者を対象とする。「2）視覚」がⅡ度～Ⅳ度に該当する場合
304 若年発症型両側性感音難聴	「聴覚障害」が3以上（高度難聴以上）の場合を対象とする。
305 遅発性内リンパ水腫	3項目（A～C）全てが、4点以上の場合を対象とする。
306 好酸球性副鼻腔炎	次の1または2の場合を対象とする。 1 CT所見、末梢血好酸球率及び合併症の有無による指標で分類が中等症以上 2 好酸球性中耳炎を合併している場合
307 カナバン病	「重症度分類」の「総合評価」において、中等症以上を対象とする。
308 進行性白質脳症	「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。

疾病名	重症度分類基準								
309 進行性ミオクロースステんかん	<p>「精神保健福祉手帳診断書基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分および障害者総合支援法における「精神症状・能力障害二軸評価」(2) 能力障害評価」を用いて、以下のいずれかに該当する患者を対象とする。</p> <table border="1" data-bbox="555 338 1238 472"> <tr> <th>「G40 てんかん」の障害等級 (※1)</th><th>能力障害評価 (※2)</th></tr> <tr> <td>1 級程度の場合</td><td>1 ～ 5 全て</td></tr> <tr> <td>2 級程度の場合</td><td>3 ～ 5 のみ</td></tr> <tr> <td>3 級程度の場合</td><td>4 ～ 5 のみ</td></tr> </table> <p>「G40 てんかん」の障害等級 (※1) の等級を確認し、能力障害評価 (※2) の該当性を確認する。</p>	「G40 てんかん」の障害等級 (※1)	能力障害評価 (※2)	1 級程度の場合	1 ～ 5 全て	2 級程度の場合	3 ～ 5 のみ	3 級程度の場合	4 ～ 5 のみ
「G40 てんかん」の障害等級 (※1)	能力障害評価 (※2)								
1 級程度の場合	1 ～ 5 全て								
2 級程度の場合	3 ～ 5 のみ								
3 級程度の場合	4 ～ 5 のみ								
310 先天異常症候群	<p>以下の1) ～ 4) のいずれかを満たす場合を対象とする。</p> <p>1) 「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上の場合</p> <p>2) 難治性てんかんの場合で、主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態である場合</p> <p>3) 先天性心疾患があり、薬物治療・手術によってもNYHA分類でII度以上に該当する場合。</p> <p>4) 腎疾患を認め、CKD重症度分類ヒートマップが赤の場合。</p>								
311 先天性三尖弁狭窄症	「NYHA 分類」を用いて II 度以上の場合を対象とする。								
312 先天性僧帽弁狭窄症									
313 先天性肺静脈狭窄症									
314 左肺動脈右肺動脈起始症									
315 ネイルパテラ症候群 (爪膝蓋骨症候群) / LMX1B 関連腎症	<p>以下のいずれかに該当する場合を対象とする。</p> <ul style="list-style-type: none"> 慢性腎臓病重症度分類で CKD 重症度分類ヒートマップが赤の場合 いずれの腎機能であっても尿蛋白/クレアチニン比 0.5g/gCr 以上の場合 								
316 カルニチン回路異常症	中等症以上を対象とする。								
317 三頭酵素欠損症									
318 シトリン欠損症									
319 セピアプテリン還元酵素 (SR) 欠損症									
320 先天性グリコシルホスファチジルイノシトール (GPI) 欠損症									
321 非ケトーシス型高グリシン血症	中等症以上を対象とする。								
322 β-ケトチオラーゼ欠損症									
323 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症									
324 メチルグルタコン酸尿症									
325 遺伝性自己炎症疾患									
326 大理石骨病	「modified Rankin Scale (mRS)」の評価スケールを用いて、3 以上を対象とする。								
327 特発性血栓症 (遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	<p>「Barthel Index」の合計点数が 85 点以下の場合を対象とする。</p> <p>ただし、「Barthel Index」の合計点数が 90 点以上であっても、直近 6 か月以内に、治療中であるにもかかわらず再発した場合は、対象とする。</p> <p>※治療とは、抗凝固療法や補充療法 (新鮮凍結血漿かつ/又は AT 製剤、活性化 PC 製剤、乾燥人血液凝固第 IX 因子複合体製剤など) を指す。</p>								

疾病名	重症度分類基準
328 前眼部形成異常	1) または2) に該当する場合を対象とする。 1) 以下で III 度以上の者を対象とする。 I 度 : 罹患眼が片眼で、僚眼 (もう片方の眼) が健常なもの II 度 : 罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力 0.3 以上 III 度 : 罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力 0.1 以上、0.3 未満 IV 度 : 罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力 0.1 未満 2) 「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
329 無虹彩症	1) ～3) のいずれかに該当するものを対象とする。 1) 以下で III 度以上の者を対象とする。 I 度 : 罹患眼が片眼で、僚眼 (もう片方の眼) が健常なもの II 度 : 罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力 0.3 以上 III 度 : 罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力 0.1 以上、0.3 未満 IV 度 : 罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力 0.1 未満 2) 「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。 3) 「CKD 重症度分類ヒートマップ」が赤の場合を対象とする
330 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	「modified Rankin Scale (mRS)」、「呼吸」の評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
331 特発性多中心性キャスルマン病	①～③のいずれかに該当する者を対象とする。 ① 「Barthel Index」の合計点数が85点以下の場合 ② 「CKD 重症度分類ヒートマップ」が赤の部分の場合 ③ 「肺障害の重症度分類」がⅢ以上の場合
332 膠様滴状角膜ジストロフィー	以下で III 度以上の者を対象とする。 I 度 : 罹患眼が片眼で、僚眼 (もう片方の眼) が健常なもの II 度 : 罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力 0.3 以上 III 度 : 罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力 0.1 以上 0.3 未満 IV 度 : 罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力 0.1 未満
333 ハッチンソン・ギルフォード症候群	以下の1) または2) のいずれかを満たすものを対象とする。 1) 心症状があり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類で II 度以上に該当 2) 「modified Rankin Scale (mRS)」、「食事・栄養」、「呼吸」のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上
334 脳クレアチン欠乏症候群	modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。
335 ネフロン癆	重症度分類には CKD 重症度分類を用い、ヒートマップの赤の部分を対象とする。
336 家族性低βリポタンパク血症1 (ホモ接合体)	先天性代謝異常症の重症度評価で、中等症以上を対象とする。
337 ホモシスチン尿症	先天性代謝異常症の重症度評価 (日本先天代謝異常学会) を用いて中等度以上を対象とする。
338 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	診断基準を満たすものについて、重症度2以上を対象とする。
339 MECP2 重複症候群	Barthel Index を用いて 85 点以下を対象とする。
340 線毛機能不全症候群 (カルタゲナー症候群を含む。)	以下の重症度分類を用いて、重症度 III 度以上を対象とする。 I 度 : 対標準1秒量 (%FEV1) %FEV1 ≥ 90% II 度 : 対標準1秒量 (%FEV1) 90% > %FEV1 ≥ 70% III 度 : 対標準1秒量 (%FEV1) 70% > %FEV1 ≥ 40% IV 度 : 対標準1秒量 (%FEV1) 40% > %FEV1
341 TRPV4 異常症	modified Rankin Scale(mRS)の評価スケールを用いて、3以上を対象とする。

C 上限額点検の手順書

◆支給認定世帯の考え方

支給認定世帯 = 患者 + 支給認定基準世帯員

【支給認定基準世帯員の考え方】

健康保険の種類	支給認定基準世帯員
国民健康保険（国保）・国民健康保険組合（国保組合）	同一保険の加入者全員
後期高齢者医療保険（後期高齢）	同一世帯で後期高齢者医療保険の加入者全員
被用者保険	被保険者本人のみ

(1)支給認定世帯の確認

- ・申請書及び健康保険証（写）で加入している健康保険を確認
- ・申請書裏面で支給認定世帯を確認

(2)課税状況の確認

- ・世帯情報シートで、支給認定世帯（患者+支給認定基準世帯員）の市民税所得割額の合計額（均等割額は含めない）を確認し、

→市民税所得割の合計額及び均等割額が0円の場合は、非課税として(3)へ

→市民税所得割の合計額又は均等割額が1円以上の場合は、課税として(4)へ

所得割額の合計が0円でも、均等割額が1円以上の場合は、課税扱い

※未申告者がいる場合は、「**区疑義照会 BOX**」へ（被用者保険の場合は、被保険者本人が未申告の場合のみ）

※支給認定世帯に「税連携データ無し」と記載がある場合は、「**税連携 BOX**」へ

※所得証明書が添付されており、これにより判定する場合は、職員へ声がけを

(3)非課税の場合

- ・申請書裏面の「非課税世帯の申告事項」を確認

→「年収80万超え」に☑があった場合は、所得区分「低所得Ⅱ（A2）」

→「年収80万以下」に☑があった場合、世帯情報シートの**患者本人（患者が18歳未満の場合は保護者）**の「年金収入額」・「合計所得額」の情報と挙証書類（年金証書や支給通知書など）で年収額を確認

→80万以上の場合は、所得区分「低所得Ⅱ（A2）」

→80万未満の場合は、所得区分「低所得Ⅰ（A1）」

判定額 = (年金収入) + (合計所得額)
- (年金雑所得) + (非課税収入)

(4)課税の場合

- ・世帯情報シートの支給認定世帯の市民税所得割額の合計額を確認
 - 国保・国保組合・後期高齢の場合は、支給認定世帯の所得割額を合算し、所得区分を判定
 - 被用者保険の場合は、以下のとおり。

	被保険者	被扶養者	判定方法
ア	患者〔課税〕		被保険者本人の所得割額で所得区分を判定
イ	別世帯員〔課税〕	患者〔課税〕	〃
ウ	別世帯員〔課税〕	患者〔非課税〕	〃
エ	別世帯員〔非課税〕	患者〔課税〕	所得区分は「 <u>一般所得Ⅰ（A3）</u> 」

極稀にあり。
要注意

【所得区分判定表】

所得区分	考え方
一般所得Ⅰ（A3）	支給認定世帯における所得割額の合計が、71,000円未満
一般所得Ⅱ（A4）	支給認定世帯における所得割額の合計が、71,000円以上251,000円未満
上位所得（A5）	支給認定世帯における所得割額の合算が、251,000円以上

(5)所得区分のチェック

- ・(3)又は(4)で判定した所得区分を、申請書左下にある【自己負担区分】に青ペンで☑を入れる。

(6)現在の受給者証と支給認定世帯の変更等による所得区分の確認

- ・市民税所得割額や支給認定世帯の変更等により、現在の受給者証の所得区分よりも低くなる場合
 - 申請書上段の「変更」に青丸をつけ、必要書類を複写し、**「変更申請BOX」**へ

【必要書類の複写方法】

- ❶「変更申請用書類複写済み」のスタンプを申請書に押す
- ❷臨床調査個人票・同意書を除き、申請書などの全てを両面印刷で複写

この検知により、低い上限額の受給者証を出せるかどうかが分かれる、非常に重要な工程です。

D 「高額かつ長期」及び「軽症高額該当」の手順書

(1)対象期間（申請月を含む過去12か月）の把握

- ・申請書の「申請月」を確認し、対象期間となる「申請月を含む過去12か月間」を把握。

(2)対象期間の総医療費を確認（公費番号83から始まる受給者証は、軽症高額該当のみカウント）

- ・対象期間における各月ごとの総医療費合計額を確認
→上限額管理票又は医療申告書などで、各月ごとの総医療費合計額を確認し、以下のとおり記載
ア 総医療費合計額が50,000円を超える月には、赤字で付番 ※①～⑥まで付番
イ 総医療費合計額が33,330円を超える月には、青字で付番 ※①～③まで付番
- ・課税／非課税／生活保護等の状況に関わらず、全受給者を確認する。

結果、5万円超の月には、赤青両方で付番される。

<医療費の確認書類別の付番対象表>

確認書類	高額長期	軽症高額	備考
管理票（指定難病）	●	●	冊子の写し。ほぼ全てがこの書類。 稀に他自治体のものもあるが、同じく対象
管理票（小慢）	●	●	A4用紙の写し。
領収書・領収証明書	▲	▲	高額かつ長期：職員確認（難病公費の適用が条件） 軽症高額該当：医療費申告書で申告があれば対象
特定医療費支給通知書	●	●	

領収書・領収証明書の対象可否により、高額長期6回、軽症高額3回の該当に影響がある場合は、必ず職員へご確認ください。

<確認書類別の注意事項>

確認書類	注意事項
管理票（指定難病・小慢）	◎総医療費の <u>足し算誤り</u> や、総医療費が <u>点数記載</u> になっているものもあり。 自己負担額に着目し、次の額への到達を確認する手もある。 ・高額かつ長期は10,000円（総医療費50,000円の20%） ・軽症高額該当は6,660円（総医療費33,330円の20%） ◎同月分が、2枠に渡っている場合がある。
領収書・領収証明書	◎総医療費の記載は、病院毎に異なる。 ◎指定難病以外の他公費が混在している記載もある。この場合は、指定難病分を分けて判断する。 ◎稀に家族の領収書が混ざることもあるため、患者名にも注意。
特定医療費支給通知書	◎総医療費の記載額が対象だが、同月に別の管理票や領収書がある場合は、記載額に含まれているか確認が必要なため、職員に相談すること。

※ 上記書類が重複（管理票と領収書等）することもあるため、二重計上しないようご注意ください。

(3)「軽症高額該当」の確認結果

- ・「申請月を含む12か月間」の間に、青字付番が3か月分以上あれば、申請書「自己負担上限額の特例等」欄

の「軽症高額該当」に☑ し水色マーカする。

- ・該当しなければ、何も記載しない。
- ・該当分と非該当分とで仕分ける。

(4)「高額かつ長期」の確認結果

- ・「申請月を含む 12 か月間」において、赤字付番が 6 か月以上あれば、申請書「自己負担上限額の特例等」欄の「高額かつ長期」に☑ しピンクマーカする。
- ・これにより、上限額が下方変更する場合は、申請書上段の「変更」に青丸をつけ、必要書類を複写し、「変更申請 BOX」へ

「高額かつ長期」の該当による変更に絞った要件

変更申請の対象 となる要件 (全てに該当)	<ul style="list-style-type: none">・課税世帯（区分が A 3 ～ A 5）・現在の受給者証は「高額かつ長期」に該当しておらず、今回初めて該当・更新申請が 12 月 1 日以前（10 月 2 日以降になると更新証への反映のみに）。・人工呼吸器認定を受けていない。
-----------------------------	--

必要書類の 複写方法	<ul style="list-style-type: none">①「変更申請用書類複写済み」のスタンプを申請書に押す② 臨床調査個人票・同意書を除き、申請書など全てを両面印刷で複写
---------------	---

- ・「高額かつ長期」に該当しても、上限額が変わらない場合は、特段何も対応しない。

上限額が変わら ない例	<ul style="list-style-type: none">・課税世帯（区分が A 3 ～ A 5）ではない。・現在の受給者証が既に「高額かつ長期」に該当している。・更新申請が 12 月 2 日以降（更新証にしか反映できない）。・人工呼吸器認定者
----------------	--

書類整理・格納作業 業務手順書

■書類整理・格納作業について

審査完了分の書類を、一定のルールで順番に整理し、受託者の用意するファイルに綴じる。
綴じたファイルにラベルシールを貼り、指定の書棚に格納する。

- (1). 審査完了分の書類を、受付区ごと（10区ごと）に分類する。
- (2). 受付区ごとに分類した書類は告示番号順（病名ごとになる）に並べ替える。
- (3). (2)を更に進達のあった日付順に並べ替える。
- (4). ファイルに綴じ、委託者の用意するラベルシールを貼る。
- (5). 委託者の指示する所定の書棚に格納する。

<注意事項>

- ・書類の紛失等を防ぐため、可能な限り作業を途中で中断しないよう努めること。作業を中断する際は、書類を一旦しまう等、紛失防止策を徹底すること。
- ・後日、書類を探す際に迷うことが無いよう、収納場所や並べ間違いのないよう注意すること。

スキャン（PDF 化）作業 業務手順書

■スキャン（PDF 化）作業について

審査済みの臨床調査個人票（臨個票）を、委託者の用意する複合機でスキャンし、PDFデータにする。

（作成したPDFデータは後日、受託者から厚生労働省に送付し、今後の研究に活用する。）

(1). 同意書の署名欄を確認する。

※署名（同意）がない場合は、スキャン不要のため、以下の手順は発生しない。

(2). 申請書（研究等への利用についての同意ありのみ）より、臨床調査個人票を外し、両面でスキャン（白黒、片面印刷の場合は両面化）する。

(3). スキャンについては、10件（人分）で1つのデータとする。

＜注意事項＞

- ・スキャンするものは臨個票のみ（添付されている画像・検査報告書等は不要）
- ・様式が違う等、明らかに異なるものは担当者へ確認すること
- ・その他、イレギュラーなものがあつた場合は、都度担当者へ確認すること

(4). スキャンしたデータについてはファイル名を「001002_難病_2024XXXX_YY」とし、委託者の指定するフォルダに格納すること。

※XXXX…スキャンした日付（例：10月8日＝1008）

※YY……その日スキャンしたデータの通し番号（例：01～99）

支給認定通知書類封入作業 業務手順書

■支給認定通知書類封入作業について

主に新規申請分について、認定決定後に郵送する支給認定通知書等の封入作業を行い、件数を報告する。（発送作業は委託者が行う。）

(1). 封入物

- ア 支給認定通知書
- イ 受給者証
- ウ 受給者証の送付について（案内文）
- エ 償還払申請について（案内文）
- オ 償還払申請書

(2). 誤封入を防ぐため、支給認定通知書と同数の窓空き封筒を用意する。

(3). 支給認定通知書の氏名・住所が封筒の窓に正しく表示されるよう封筒に封入し、(1)の封入物を同封する。

(4). 必ず、別の作業員によるダブルチェックを実施し、封入物の内容に誤りがないか確認をすること。特に(1)ーア、(1)ーイの書類には個人情報が含まれているため、他者宛てに封筒に混入することが無いよう、確認を徹底すること。また、ダブルチェックを実施したについて、記録を残すこと。

(5). 封筒は 50 毎の束にして、輪ゴムで止め、封筒の数を委託者に報告すること。また、報告時に、委託者と数の確認を行うこと。

<注意事項>

- ・個人情報を含む郵送の誤送付を防止するため、一連の作業は細心の注意を払って行うこと。
- ・書類の紛失等を防ぐため、可能な限り作業を途中で中断しないよう努めること。作業を中断する際は、書類を一旦しまう等、紛失防止策を徹底すること。