骨形成不全症	35	骨形成不全症	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
自己免疫性多内分泌腺症候群	36	自己免疫性多内分泌腺症候群１型	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。ビタミンＤの維持療法を行っている場合も対象とする。
	37	自己免疫性多内分泌腺症候群２型	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
思春期早発症	38	ゴナドトロピン依存性思春期早発症	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
	39	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	同上
脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）	40	脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）	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
消化管ホルモン産生腫瘍	41	ガストリノーマ	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
	42	カルチノイド症候群	同上
	43	ＶＩＰ産生腫瘍	同上
成長ホルモン（ＧＨ）不応性症候群	44	インスリン様成長因子１（ＩＧＦ－１）不応症	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
	45	成長ホルモン（ＧＨ）不応性症候群（インスリン様成長因子１（ＩＧＦ－１）不応症を除く。）	同上
成長ホルモン（ＧＨ）分泌不全性低身長症	46	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。）	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。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、備考に定める基準を満たすものに限る。
	47	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。）	同上
性分化疾患	48	アンドロゲン不応症	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
	49	17β－ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	同上
	50	５α－還元酵素欠損症	同上
	51	48から50までに掲げるもののほか、46，ＸＹ性分化疾患	同上
	52	混合性性腺異形成症	同上
	53	46，ＸＸ性分化疾患	同上
	54	卵精巣性性分化疾患	同上
腺腫様甲状腺腫	55	腺腫様甲状腺腫	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
先端巨大症	56	先端巨大症	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
先天性副腎過形成症	57	11β－水酸化酵素欠損症	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
	58	３β－ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	同上
	59	17α－水酸化酵素欠損症	同上
	60	21－水酸化酵素欠損症	同上
	61	Ｐ450酸化還元酵素欠損症	同上
	62	リポイド副腎過形成症	同上
	63	57から62までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症	同上
多嚢胞性卵巣症候群	64	多嚢胞性卵巣症候群	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
多発性内分泌腫瘍	65	多発性内分泌腫瘍１型（ウェルマー症候群）	手術を実施し、かつ、術後も治療が必要な場合
	66	多発性内分泌腫瘍２型（シップル症候群）	同上
	67	65及び66に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍	同上
中枢性塩喪失症候群	68	中枢性塩喪失症候群	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
低アルドステロン症	69	アルドステロン合成酵素欠損症	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
	70	低レニン性低アルドステロン症	同上
	71	69及び70に掲げるもののほか、低アルドステロン症	同上
低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	72	カルマン症候群	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
	73	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症（カルマン症候群を除く。）	同上
軟骨異栄養症	74	軟骨低形成症	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。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、備考に定める基準を満たすものに限る。
	75	軟骨無形成症	同上