ヒルシュスプルング病及び類縁疾患	34	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植若しくは小腸移植を行った場合
	35	腸管神経節細胞僅少症	同上
	36	ヒルシュスプルング病	同上
	37	慢性特発性偽性腸閉塞症	同上
門脈圧亢進症	38	門脈圧亢進症（バンチ症候群を含む。）	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合
門脈・肝動脈瘻	39	門脈・肝動脈瘻	疾病による症状がある場合、治療を要する場合又は肝移植を行った場合

第十三表　染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

区分	番号	疾　病　名	疾病の状態の程度
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	1	アンジェルマン症候群	基準(ア)又は基準(ウ)を満たす場合
	2	５ｐ－症候群	基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
	3	13トリソミー症候群	同上
	4	18トリソミー症候群	同上
	5	ダウン症候群	基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合
	6	４ｐ－症候群	基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
	7	１から６までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウィリアムズ症候群及びプラダー・ウィリ症候群を除く。）	基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合
	8	ウィーバー症候群	同上
	9	歌舞伎症候群	基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
	10	コステロ症候群	基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合
	11	コフィン・ローリー症候群	基準(ア)を満たす場合
	12	コルネリア・デランゲ症候群	基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
	13	ＣＦＣ症候群	基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合
	14	スミス・マギニス症候群	基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
	15	ソトス症候群	基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合
	16	チャージ症候群	基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
	17	ベックウィズ・ヴィーデマン症候群	基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合
	18	マルファン症候群	基準(イ)を満たす場合又は大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合
	19	ルビンシュタイン・テイビ症候群	基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合

備考

本表中「基準(ア)」、「基準(イ)」「基準(ウ)」及び「基準(エ)」とは、それぞれ次の表の右欄に掲げる基準をいう。

基準(ア)	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合であること。
基準(イ)	治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合であること。
基準(ウ)	治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合であること。
基準(エ)	腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から５年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。

第十四表　皮膚疾患

区分	番号	疾　病　名	疾病の状態の程度
眼皮膚白皮症（先天性白皮症）	1	眼皮膚白皮症（先天性白皮症）	次のいずれにも該当する場合 ア　全身性白皮症又は眼皮膚白皮症であること。 イ　症候型眼皮膚白皮症（ヘルマンスキー・パドラック症候群、チェディアック・東症候群及びグリセリ症候群）でないこと。
色素性乾皮症	2	色素性乾皮症	左欄の疾病名に該当する場合
先天性魚鱗癬	3	ケラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性／劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。）	感染の治療で抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要となる場合
	4	シェーグレン・ラルソン症候群	同上