先天性ミオパチー	48	先天性筋線維不均等症	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、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、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
	49	セントラルコア病	同上
	50	ネマリンミオパチー	同上
	51	マルチコア病	同上
	52	ミオチュブラーミオパチー	同上
	53	ミニコア病	同上
	54	48から53までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	同上
仙尾部奇形腫	55	仙尾部奇形腫	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（自傷行為又は多動）、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
早老症	56	ウェルナー症候群	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
	57	コケイン症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	58	ハッチンソン・ギルフォード症候群	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
多発性硬化症	59	多発性硬化症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
難治てんかん脳症	60	点頭てんかん（ウエスト症候群）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	61	乳児重症ミオクロニーてんかん	同上
	62	レノックス・ガストー症候群	同上
難治頻回部分発作重積型急性脳炎	63	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
乳児両側線条体壊死	64	乳児両側線条体壊死	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
脳形成障害	65	滑脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	66	全前脳胞症	同上
	67	先天性水頭症	同上
	68	ダンディー・ウォーカー症候群	同上
	69	中隔視神経形成異常症（ドモルシア症候群）	同上
	70	裂脳症	同上
脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	71	乳児神経軸索ジストロフィー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	72	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	同上