

既存の指定難病の診断基準等の改定について研究班から情報提供のあった疾病（一覧表）

番号	告示番号	告示病名	疾患群	告示病名 の変更	診断基準 の変更	重症度分 類の変更
1	9	神経有棘赤血球症	神経・筋		●	
2	10	シャルコー・マリー・トゥース病	神経・筋		●	
3	12	先天性筋無力症候群	神経・筋		●	
4	25	進行性多巣性白質脳症	神経・筋		●	
5	30	遠位型ミオパチー	神経・筋		●	
6	112	マリネスコ・シェーグレン症候群	神経・筋		●	●
7	126	ペリー病	神経・筋		●	
8	130	先天性無痛無汗症	神経・筋			
9	135	アイカルディ症候群	神経・筋		●	
10	136	片側巨脳症	神経・筋		●	
11	137	限局性皮質異形成	神経・筋		●	
12	140	ドラベ症候群	神経・筋		●	
13	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	神経・筋		●	
14	144	レノックス・ガストー症候群	神経・筋		●	●
15	145	ウエスト症候群	神経・筋		●	●
16	146	大田原症候群	神経・筋		●	●
17	147	早期ミオクロニー脳症	神経・筋		●	●
18	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	神経・筋		●	●
19	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	神経・筋		●	
20	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	神経・筋	●	●	
21	155	ランドウ・クレフナー症候群	神経・筋		●	
22	309	進行性ミオクローヌステんかん	神経・筋		●	
23	166	弾性線維性仮性黄色腫	皮膚・結合組織			●
24	84	サルコイドーシス	呼吸器			●
25	277	リンパ管腫症／ゴーム病	呼吸器		●	
26	278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	呼吸器		●	●
27	330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	呼吸器、聴覚・平衡機能		●	
28	48	原発性抗リン脂質抗体症候群	免疫		●	●
29	50	皮膚筋炎／多発性筋炎	免疫		●	
30	51	全身性強皮症	免疫		●	●
31	52	混合性結合組織病	免疫		●	
32	53	シェーグレン症候群	免疫			●
33	56	ベーチェット病	免疫		●	
34	108	TNF受容体関連周期性症候群	免疫		●	
35	266	家族性地中海熱	免疫		●	●
36	268	中條・西村症候群	免疫		●	
37	300	IgG4関連疾患	免疫		●	
38	325	遺伝性自己炎症疾患	免疫		●	
39	57	特発性拡張型心筋症	循環器		●	
40	58	肥大型心筋症	循環器		●	
41	279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	循環器		●	●
42	280	巨大動脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	循環器		●	●
43	281	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群	循環器		●	●
44	179	ウィリアムズ症候群	循環器		●	
45	60	再生不良性貧血	血液		●	
46	61	自己免疫性溶血性貧血	血液			
47	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	血液		●	
48	63	特発性血小板減少性紫斑病	血液	●		
49	283	後天性赤芽球癆	血液		●	
50	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	血液		●	●
51	218	アルポート症候群	腎・泌尿器			
52	219	ギャロウェイ・モワト症候群	腎・泌尿器		●	●
53	222	一次性ネフローゼ症候群	腎・泌尿器			
54	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	腎・泌尿器			
55	226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	腎・泌尿器		●	
56	315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症	腎・泌尿器			●
57	19	ライソゾーム病	代謝			
58	20	副腎白質ジストロフィー	代謝		●	
59	234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	代謝		●	
60	258	ガラクトースー1ーリン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	代謝		●	

番号	告示番号	告示病名	疾患群	告示病名 の変更	診断基準 の変更	重症度分 類の変更
61	326	大理石骨病	代謝		●	
62	73	下垂体性TSH分泌亢進症	内分泌		●	
63	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	内分泌			●
64	191	ウェルナー症候群	内分泌		●	●
65	193	プラダー・ウィリ症候群	内分泌		●	
66	91	バッド・キアリ症候群	消化器			●
67	94	原発性硬化性胆管炎	消化器			
68	96	クローン病	消化器			●
69	97	潰瘍性大腸炎	消化器		●	●
70	296	胆道閉鎖症	消化器		●	●
71	298	遺伝性膵炎	消化器			
72	338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	消化器		●	
73	103	CFC症候群	染色体・遺伝子異常		●	
74	104	コステロ症候群	染色体・遺伝子異常		●	
75	105	チャージ症候群	染色体・遺伝子異常		●	
76	178	モワット・ウィルソン症候群	染色体・遺伝子異常		●	
77	186	ロスムンド・トムソン症候群	染色体・遺伝子異常		●	
78	195	ヌーナン症候群	染色体・遺伝子異常		●	
79	196	ヤング・シンブソン症候群	染色体・遺伝子異常		●	
80	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	染色体・遺伝子異常		●	
81	71	特発性大腿骨頭壊死症	骨・関節		●	●
82	172	低ホスファターゼ症	骨・関節		●	
83	270	慢性再発性多発性骨髄炎	骨・関節		●	
84	274	骨形成不全症	骨・関節			
85	276	軟骨無形成症	骨・関節		●	