

## 第9回指定難病検討委員会において検討する疾病リスト

番号	病名	個票の頁
3-1	総動脈幹遺残症	1
3-2	大血管転位症	5
3-3	単心室循環症候群	9
3-4	ファロー四徴症類縁疾患	15
3-5	エプスタイン病	20
3-6	アルポート症候群	24
3-7	ギャロウェイ・モワト症候群	30
3-8	急速進行性糸球体腎炎	34
3-9	抗糸球体基底膜腎炎	39
3-10	一次性ネフローゼ症候群	44
3-11	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	49
3-12	紫斑病性腎炎	54
3-13	先天性腎性尿崩症	59
3-14	間質性膀胱炎(ハンナ型)	63
3-15	オスラー病	67
3-16	閉塞性細気管支炎	72
3-17	肺胞蛋白症(自己免疫性、先天性)	76
3-18	肺胞低換気症候群	83
3-19	$\alpha_1$ -アンチトリプシン欠乏症	88
3-20	カーニー複合	92
3-21	ウォルフラム症候群	96
3-22	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)	101
3-23	副甲状腺機能低下症	114
3-24	偽性副甲状腺機能低下症	119
3-25	副腎皮質刺激ホルモン不応症	123
3-26	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	127
3-27	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	133
3-28	フェニルケトン尿症	139
3-29	高チロシン血症(I型、II型、III型)	144
3-30	メープルシロップ尿症	149
3-31	プロピオン酸血症	154
3-32	メチルマロン酸血症	159
3-33	イソ吉草酸血症	164
3-34	グルコーストランスポーター1欠損症症候群	170
3-35	グルタル酸血症1型	175
3-36	グルタル酸血症2型	181
3-37	尿素サイクル異常症	187
3-38	リジン尿性蛋白不耐症	193
3-39	複合カルボキシラーゼ欠損症	198
3-40	筋型糖原病	203
3-41	肝型糖原病	209
3-42	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	217
3-43	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	223
3-44	シトステロール血症	227
3-45	タンジール病	231
3-46	家族性III型高脂血症	235
3-47	原発性高カイロミクロン血症	239
3-48	脳腱黄色腫症	244
3-49	無 $\beta$ リポタンパク血症	249
3-50	脂肪萎縮症	253