

(参考資料2)  
 第20回厚生科学審議会疾病対策部会  
 指定難病検討委員会資料(抜粋)

研究班や関係学会から情報提供のあった疾病(一覧表)

※今後の審議の結果、指定難病の要件を満たすことが明らかでない判断される疾病が含まれる。また、疾病名については今後変更の可能性がある。

番号	疾病名	研究事業	小児科学会要望
1	A20ハプロ不全症(A20異常症)	●	
2	CDKL5遺伝子関連てんかん	●	
3	Cowden病	●	
4	Erdheim-Chester病(エルドハイム・チェスター病)	●	
5	Peutz-Jeghers症候群	●	
6	TAFRO症候群	●	
7	異形成性腫瘍	●	
8	インスリン抵抗症(インスリン受容体異常症)A型	●	
9	ウェーバークリスチャン症候群	●	
10	家族性化膿性汗腺炎	●	
11	家族性腺腫性ポリポージス(大腸腺腫症)	●	
12	カテコラミン誘発多形性心室頻拍(CPVT)	●	
13	カロリ病	●	
14	肝外門脈閉塞症	●	
15	関節型若年性特発性関節炎	●	
16	乾癬性関節炎	●	
17	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	●	
18	クリグラー・ナジャー症候群		●
19	グルコース-6-リン酸脱水素酵素(G6PD)異常症	●	
20	欠伸を伴う眼瞼ミオクローヌス	●	
21	限局性強皮症	●	
22	硬化性萎縮性舌癬	●	
23	好酸球性筋膜炎	●	
24	口唇赤血球症	●	
25	高メチオニン血症	●	
26	膠様滴状角膜シストロフィ	●	
27	催不整脈性右室心筋症(ARVC)	●	
28	シスチン尿症	●	
29	周期性嘔吐症候群	●	
30	自己免疫介在性脳炎・脳症	●	
31	自己免疫性後天性凝固第V/5因子(F5)欠乏症	●	
32	視床下部過誤腫症候群	●	
33	若年性ポリポージス	●	
34	ジュベール症候群関連疾患	●	
35	掌蹠角化症候群	●	
36	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	●	
37	先天性腎尿路異常(CAKUT)	●	
38	先天性声門下狭窄症	●	
39	先天性胆汁酸代謝異常症	●	
40	先天性胆道拡張症	●	
41	先天性嚢胞性肺疾患(CPAM)	●	
42	多発性海綿状血管奇形に由来するてんかん	●	
43	多嚢胞性卵巣症候群	●	
44	短腸症	●	
45	ターナー症候群	●	
46	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	●	
47	特発性正常圧水頭症	●	
48	特発性多中心性キャッスルマン病	●	
49	ネフロン癆	●	
50	パーター症候群/ギッテルマン症候群	●	
51	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリルCoAリアーゼ欠損症	●	
52	ピルビン酸キナーゼ(PK)欠乏性貧血	●	
53	不安定ヘモグロビン症	●	
54	ホモシスチン尿症	●	
55	マッキューン・オルブライト症候群	●	
56	慢性活動性EBウイルス感染症	●	
57	無汗(低汗)性外胚葉形成不全症	●	
58	メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症	●	
59	メニエール病	●	
60	脳クレアチン欠乏症候群	●	
61	ラーセン症候群	●	