

小児慢性特定疾病（平成30年度実施分）として検討を行う疾病 （疾患群別一覧）

※本委員会において追加の可否を検討する予定の疾病であり、今後の審議の結果によっては、小児慢性特定疾病の要件を満たさないと判断される場合がある。また、疾病名については今後変更の可能性がある。

	疾病名	疾患群候補(案)
1	フィブロネクチン腎症	慢性腎疾患群
2	リポタンパク糸球体症	慢性腎疾患群
3	乳児特発性僧帽弁腱索断裂	慢性心疾患群
4	ATR-X症候群	神経・筋疾患群
5	痙攣重積型（二相性）急性脳症	神経・筋疾患群
6	自己免疫介在性脳炎・脳症	神経・筋疾患群
7	スタージ・ウェーバー症候群	神経・筋疾患群
8	脆弱X症候群	神経・筋疾患群
9	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症	神経・筋疾患群
10	先天性大脳白質形成不全症	神経・筋疾患群
11	その他筋ジストロフィー	神経・筋疾患群
12	脳クレアチン欠乏症候群	神経・筋疾患群
13	カウデン症候群	慢性消化器疾患群
14	自己免疫性膵炎	慢性消化器疾患群
15	若年性ポリポーシス	慢性消化器疾患群
16	ポイツ・ジェガース症候群	慢性消化器疾患群
17	VATER症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
18	アントレー・ピクスラー症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
19	コフィン・シリス症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
20	シンプソン・ゴラビ・ベームル症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
21	スミス・レムリ・オピッツ症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
22	ファイファー症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
23	メビウス症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
24	モワット・ウィルソン症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
25	ヤング・シンプソン症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
26	肥厚性皮膚骨膜炎	皮膚疾患群
27	無汗性外胚葉形成不全	皮膚疾患群
28	胸郭不全症候群	骨系統疾患群（仮称）
29	骨硬化性疾患	骨系統疾患群（仮称）
30	進行性骨化性繊維異形成症	骨系統疾患群（仮称）
31	青色ゴムまり様母斑症候群	未定
32	巨大静脈奇形	未定
33	巨大動静脈奇形	未定
34	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	未定
35	原発性リンパ浮腫	未定
36	超低出生体重児	未定