

新規の疾病追加について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と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	青色ゴムまり様母斑症候群	●	
2	アポリポタンパクA-1欠損症	●	
3	MECP2重複症候群	●	
4	家族性低βリポタンパク血症（FHBL）1（ホモ接合体）	●	
5	化膿性汗腺炎(hidradenitis suppurativa)	●	
6	カムラティ・エンゲルマン症候群（骨幹異形成症Camurati-Engelmann 病）	●	
7	川崎病性巨大冠動脈瘤	●	●
8	肝外門脈閉塞症	●	
9	CASK異常症		●
10	グルコース-6-リン酸脱水素酵素(G6PD) 欠乏症	●	
11	痙攣性発声障害	●	
12	限局性強皮症	●	
13	原発性リンパ浮腫	●	
14	口唇赤血球症（脱水型遺伝性有口赤血球症）	●	
15	コーエン症候群		●
16	サラセミア	●	
17	自己免疫介在性脳炎・脳症	●	
18	自己免疫性後天性凝固第X10因子欠乏症	●	
19	視床下部過誤腫症候群	●	
20	掌蹠角化症	●	
21	神経核内封入体病Neuronal intranuclear Inclusion disease (NIID)	●	
22	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	●	
23	穿孔性皮膚症(perforating dermatosis)	●	
24	先天性咽頭狭窄症		
25	先天性胆道拡張症	●	
26	先天性低形成腎 (Congenital hypoplastic kidney)	●	●
27	早産児ビリルビン脳症		●
28	短腸症（短腸症候群）	●	●
29	中性脂肪蓄積心筋血管症（TGCV）		
30	特発性肥厚性硬膜炎	●	
31	2型コラーゲン異常症関連疾患	●	
32	ネフロン癆	●	●
33	脳クレアチン欠乏症候群	●	●
34	パーター症候群／ギッテルマン症候群	●	●
35	ハーラマン・ストライフ症候群	●	
36	反復発作性運動失調症	●	
37	ピット・ホプキンス症候群		●
38	ピルビン酸キナーゼ（PK） 欠乏性貧血	●	
39	不安定ヘモグロビン症	●	
40	不整脈源性右室心筋症	●	
41	ベックウィズ・ヴィーデマン（Beckwith-Wiedemann） 症候群	●	
42	ホモシチン尿症	●	●
43	マッキューン・オルブライト症候群		●
44	慢性活動性EBウイルス感染症	●	●
45	無汗（低汗）性外胚葉形成不全症	●	
46	ランバート・イートン筋無力症候群	●	
47	ロウ（Lowe） 症候群	●	●
48	ワーデンブルグ症候群	●	