

指定難病又は個別に検討した疾病の範囲に含まれ得る疾病

番号	病名	左記疾病が含まれ得る疾病(指定難病又は個別に検討した疾病)
1	紀伊ALSPDC	筋萎縮性側索硬化症 パーキンソン病
2	乳児両側線条体壊死	ミトコンドリア病
3	ミトコンドリア遺伝性難聴	ミトコンドリア病
4	単純性潰瘍・腸管ベーチェット病	ベーチェット病
5	周期性血小板減少症	特発性血小板減少性紫斑病
6	毛細血管拡張性運動失調症	原発性免疫不全症候群
7	Bloom症候群	原発性免疫不全症候群
8	外胚葉形成不全免疫不全症	原発性免疫不全症候群
9	分泌顆粒放出異常症	原発性免疫不全症候群
10	Shwachman-Diamond症候群	原発性免疫不全症候群
11	早期発症型炎症性腸疾患	潰瘍性大腸炎 クローン病
12	筋強直性ジストロフィー	筋ジストロフィー
13	瀬川病	遺伝性ジストニア
14	変形性筋ジストニー	遺伝性ジストニア
15	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	遺伝性ジストニア
16	乳児神経軸索ジストロフィー	遺伝性ジストニア
17	無セルロプラスミン血症	遺伝性ジストニア
18	Wolf-Hirschhorn症候群	4p-症候群
19	小児悪性ローランド・シルビウスてんかん	限局性皮質異形成 神経細胞移動異常症
20	先天性両側傍シルビウス裂症候群	神経細胞移動異常症
21	孔脳症	神経細胞移動異常症
22	滑脳症	神経細胞移動異常症
23	裂脳症	神経細胞移動異常症
24	ウエスト症候群	レノックス・ガストー症候群および関連脳症
25	大田原症候群	レノックス・ガストー症候群および関連脳症
26	早期ミオクロニー脳症	レノックス・ガストー症候群および関連脳症
27	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	レノックス・ガストー症候群および関連脳症
28	ランドー・クレフナー症候群	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症および関連症候群
29	シェーグレン・ラルソン(Sjögren-Larsson)症候群	先天性魚鱗癬
30	先天性白皮症	眼皮膚白皮症
31	ロイス・ディーツ症候群	マルファン症候群
32	RAPADILINO症候群	ロスムンドトムソン症候群
33	バレー・ジェロルド症候群	ロスムンドトムソン症候群
34	無脾症候群	内臓錯位症候群
35	多脾症候群	内臓錯位症候群
36	先天性修正大血管転位症	大血管転位症
37	左心低形成症候群	単心室循環症候群
38	三尖弁閉鎖症	単心室循環症候群
39	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	単心室循環症候群
40	フォンタン(Fontan)術後症候群	単心室循環症候群
41	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	ファロー四徴症類縁疾患群
42	両大血管右室起始症(タウジッヒ・ビング(Taussig-Bing)奇形を除く)	ファロー四徴症類縁疾患群
43	原発性高シュウ酸尿症	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)
44	トリプルA症候群	副腎皮質刺激ホルモン不応症
45	Richner-Hanhart症候群	高チロシン血症(Ⅰ型、Ⅱ型、Ⅲ型)
46	先天性全身性リポジストロフィー	脂肪萎縮症
47	脂肪萎縮性糖尿病	脂肪萎縮症