

指定難病(平成29年度実施分)として指定難病検討委員会で検討を行う疾病(疾病群別一覧表)

※今後検討を行う予定の疾病であり、厚生科学審議会の意見を聴取した結果、指定難病の要件を満たさないと判断する疾病が多数含まれるものである。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(仮) |
|-------------------------------------|----------|
| EBウイルス関連血球貪食性リンパ組織球症                | 血液系疾患    |
| TAFRO症候群                            | 血液系疾患    |
| エルドハイム・チェスター病                       | 血液系疾患    |
| キャッスルマン病                            | 血液系疾患    |
| 血小板無力症                              | 血液系疾患    |
| 後天性血友病A                             | 血液系疾患    |
| 自己免疫性von Willebrand病                | 血液系疾患    |
| 種痘様水疱症                              | 血液系疾患    |
| 新生児・小児遺伝性血栓症                        | 血液系疾患    |
| 成人型ランゲルハンス細胞組織球症(LCH)               | 血液系疾患    |
| 特発性血栓症(先天性血栓性素因による)                 | 血液系疾患    |
| ベルナール・スーリエ(Bernard-Soulier)症候群      | 血液系疾患    |
| 蚊刺過敏症                               | 血液系疾患    |
| Birt-Hogg-Dube(バード・ホッグ・デュベ)症候群(BHD) | 呼吸器系疾患   |
| 声門下狭窄症                              | 呼吸器系疾患   |
| 先天性気管狭窄症                            | 呼吸器系疾患   |
| 線毛不動症候群(カルタゲナーKartagener症候群を含む)     | 呼吸器系疾患   |
| 肺胞微石症                               | 呼吸器系疾患   |
| ヘルマンスキーパードラック症候群合併肺線維症              | 呼吸器系疾患   |
| デスモイド線維腫症                           | 骨・関節系疾患  |
| びまん性特発性骨増殖症                         | 骨・関節系疾患  |
| 46,XX精巣性性分化疾患                       | 産科婦人科疾患  |
| Mayer-Rokitansky-Küster-Häuser症候群   | 産科婦人科疾患  |
| 稀少部位子宮内膜症                           | 産科婦人科疾患  |
| 混合性性腺異形成症                           | 産科婦人科疾患  |
| 周産期心筋症                              | 産科婦人科疾患  |
| Fuchs角膜内皮変性症                        | 視覚系疾患    |
| ICE症候群                              | 視覚系疾患    |
| 萎縮型加齢黄斑変性                           | 視覚系疾患    |
| 円錐角膜                                | 視覚系疾患    |
| 家族性滲出性硝子体網膜症                        | 視覚系疾患    |
| 眼類天疱瘡                               | 視覚系疾患    |
| 急性帯状潜在性網膜外層症                        | 視覚系疾患    |
| 強度近視性網膜脈絡膜萎縮                        | 視覚系疾患    |
| 偽落屑角膜内皮症                            | 視覚系疾患    |
| 前眼部形成異常                             | 視覚系疾患    |
| 先天性角膜シフトロフィ□                        | 視覚系疾患    |
| 先天性無虹彩症                             | 視覚系疾患    |
| 特発性角膜内皮炎                            | 視覚系疾患    |
| 特発性周辺部角膜潰瘍                          | 視覚系疾患    |
| 膠様滴状角膜変性症                           | 視覚系疾患    |
| 嚢胞様黄斑浮腫(特発性傍中心窩毛細血管拡張症)             | 視覚系疾患    |
| ペレシド□角膜辺縁変性                         | 視覚系疾患    |
| QT延長症候群                             | 循環器系疾患   |
| QT短縮症候群(SQTS)                       | 循環器系疾患   |
| カテコラミン誘発多形性心室頻拍                     | 循環器系疾患   |

指定難病(平成29年度実施分)として指定難病検討委員会で検討を行う疾病(疾病群別一覧表)

※今後検討を行う予定の疾病であり、厚生科学審議会の意見を聴取した結果、指定難病の要件を満たさないと判断する疾病が多数含まれるものである。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(仮) |
|----------------------------------------------|----------|
| 収縮性心膜炎                                       | 循環器系疾患   |
| 心筋緻密化障害                                      | 循環器系疾患   |
| 進行性心臓伝導障害                                    | 循環器系疾患   |
| 心内膜線維弾性症                                     | 循環器系疾患   |
| 先天性QT延長症候群                                   | 循環器系疾患   |
| 先天性三尖弁狭窄症                                    | 循環器系疾患   |
| 先天性僧帽弁狭窄症                                    | 循環器系疾患   |
| 早期再分極症候群                                     | 循環器系疾患   |
| 特発性心室細動                                      | 循環器系疾患   |
| 乳児特発性僧帽弁腱索断裂                                 | 循環器系疾患   |
| 肺静脈狭窄                                        | 循環器系疾患   |
| 肺動静脈瘻                                        | 循環器系疾患   |
| 左肺動脈右肺動脈起始症                                  | 循環器系疾患   |
| 不整脈源性右室心筋症                                   | 循環器系疾患   |
| ブルガダ症候群                                      | 循環器系疾患   |
| Cowden症候群                                    | 消化器系疾患   |
| Idiopathic Slow Transit Constipation         | 消化器系疾患   |
| Peutz-Jeghers症候群                             | 消化器系疾患   |
| 家族性腺腫性ポリポージス                                 | 消化器系疾患   |
| 家族性大腸腺腫症                                     | 消化器系疾患   |
| カロリ病                                         | 消化器系疾患   |
| 肝外門脈閉塞症                                      | 消化器系疾患   |
| 肝内胆管減少症                                      | 消化器系疾患   |
| 肝内結石症                                        | 消化器系疾患   |
| 急性膵炎後遺症                                      | 消化器系疾患   |
| クリグラー・ナジャー症候群                                | 消化器系疾患   |
| 劇症肝炎                                         | 消化器系疾患   |
| 若年性ポリポージス症候群                                 | 消化器系疾患   |
| 周期性嘔吐症候群                                     | 消化器系疾患   |
| 小児期発症急性肝不全(昏睡型)                              | 消化器系疾患   |
| 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症                               | 消化器系疾患   |
| 新生児ヘモクロマトーシス                                 | 消化器系疾患   |
| 成因不明肝硬変症                                     | 消化器系疾患   |
| 先天性肝線維症                                      | 消化器系疾患   |
| 先天性胆道拡張症                                     | 消化器系疾患   |
| 先天性門脈欠損症                                     | 消化器系疾患   |
| 短腸症                                          | 消化器系疾患   |
| 特発性肝内胆管減少症                                   | 消化器系疾患   |
| 微絨毛封入体病                                      | 消化器系疾患   |
| 膠原線維系球体沈着症: Collagenofibrotic Glomerulopathy | 腎・泌尿器系   |
| 腎血管性高血圧(線維筋性異形成による)                          | 腎・泌尿器系   |
| 腎性低尿酸血症                                      | 腎・泌尿器系   |
| 先天性腎尿路異常(CAKUT)                              | 腎・泌尿器系   |
| 爪膝蓋骨症候群(ネイルパテラ症候群)およびLMX1B関連腎症               | 腎・泌尿器系   |
| 尿細管性アシドーシス                                   | 腎・泌尿器系   |
| ネフロン癆                                        | 腎・泌尿器系   |

指定難病(平成29年度実施分)として指定難病検討委員会で検討を行う疾病(疾病群別一覧表)

※今後検討を行う予定の疾病であり、厚生科学審議会の意見を聴取した結果、指定難病の要件を満たさないと判断する疾病が多数含まれるものである。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(仮)          |
|-----------------------------|-------------------|
| バーター症候群/ギッテルマン症候群           | 腎・泌尿器系            |
| 口ウ症候群                       | 腎・泌尿器系            |
| 非定型良性小児部分てんかん               | 神経・筋疾患            |
| Gorlin症候群                   | 神経・筋疾患            |
| 異形成性腫瘍                      | 神経・筋疾患            |
| ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病および関連遺伝疾患   | 神経・筋疾患            |
| カナバン(Canavan)病              | 神経・筋疾患            |
| 急性壊死性脳症                     | 神経・筋疾患            |
| 自己免疫介在性脳炎・脳症                | 神経・筋疾患            |
| 視床下部過誤腫                     | 神経・筋疾患            |
| 小児悪性ローランド・シルビウスてんかん         | 神経・筋疾患            |
| 小児交互性片麻痺                    | 神経・筋疾患            |
| スティッフパーソン症候群(全身硬直症候群)       | 神経・筋疾患            |
| 先天性両側性傍シルビウス裂症候群            | 神経・筋疾患            |
| 中枢末梢連合脱髄症                   | 神経・筋疾患            |
| 特発性正常圧水頭症                   | 神経・筋疾患            |
| 乳酸上昇を伴い脳幹・脊髄を含む白質脳症         | 神経・筋疾患            |
| 白質消失病                       | 神経・筋疾患            |
| 肥厚性硬膜炎                      | 神経・筋疾患            |
| 皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症             | 神経・筋疾患            |
| フォン・ヒッペル・リンドウ病              | 神経・筋疾患            |
| ランバート・イートン筋無力症              | 神経・筋疾患            |
| トリーチャーコリンズ症候群               | 染色体または遺伝子変化に伴う症候群 |
| 脳クレアチン欠乏症候群                 | 染色体または遺伝子変化に伴う症候群 |
| ピットホブキンス症候群                 | 染色体または遺伝子変化に伴う症候群 |
| フリーマン-シェルドン症候群              | 染色体または遺伝子変化に伴う症候群 |
| 卵巣機能障害を伴う進行性白質脳症            | 染色体または遺伝子変化に伴う症候群 |
| 1q重複症候群                     | 染色体または遺伝子変化に伴う症候群 |
| HSD10病                      | 染色体または遺伝子変化に伴う症候群 |
| 口-顔-指症候群Ⅰ型                  | 染色体または遺伝子変化に伴う症候群 |
| ゴールデンハー症候群                  | 染色体または遺伝子変化に伴う症候群 |
| コルネリア・デランゲ症候群               | 染色体または遺伝子変化に伴う症候群 |
| 先天性GPI欠損症                   | 染色体または遺伝子変化に伴う症候群 |
| スミス・レムリ・オピッツ症候群             | 染色体または遺伝子変化に伴う症候群 |
| ハッチンソン・ギルフォード症候群            | 染色体または遺伝子変化に伴う症候群 |
| 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルCoAリアーゼ欠損症 | 代謝性疾患             |
| 3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症    | 代謝性疾患             |
| 5α-還元酵素欠損症                  | 代謝性疾患             |
| β-ケトチオラーゼ欠損症                | 代謝性疾患             |
| アロマターゼ過剰症                   | 代謝性疾患             |
| アロマターゼ欠損症                   | 代謝性疾患             |
| ガラクトキナーゼ欠損症                 | 代謝性疾患             |
| カルニチン回路異常症                  | 代謝性疾患             |
| 高メチオニン血症                    | 代謝性疾患             |
| 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症           | 代謝性疾患             |
| 三頭酵素欠損症                     | 代謝性疾患             |

指定難病(平成29年度実施分)として指定難病検討委員会で検討を行う疾病(疾病群別一覧表)

※今後検討を行う予定の疾病であり、厚生科学審議会の意見を聴取した結果、指定難病の要件を満たさないと判断する疾病が多数含まれるものである。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(仮)   |
|-----------------------------------------------|------------|
| シスチン尿症                                        | 代謝性疾患      |
| シトリン欠損症                                       | 代謝性疾患      |
| スクシニル-CoA : 3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ (SCOT) 欠損症      | 代謝性疾患      |
| セピアプテリン還元酵素 (SR) 欠損症                          | 代謝性疾患      |
| 先天性胆汁酸代謝異常症                                   | 代謝性疾患      |
| 大理石骨症                                         | 代謝性疾患      |
| 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症                              | 代謝性疾患      |
| 非ケトーシス型高グリシン血症                                | 代謝性疾患      |
| フルクトース-1, 6-ビスホスファターゼ欠損症                      | 代謝性疾患      |
| 芳香族アミノ酸脱炭酸酵素 (AADC) 欠損症                       | 代謝性疾患      |
| ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症                      | 代謝性疾患      |
| ホモシスチン尿症                                      | 代謝性疾患      |
| メチルグルタコン酸尿症                                   | 代謝性疾患      |
| Auditory Neuropathy                           | 聴覚・平衡機能系疾患 |
| Auditory neuropathy spectrum disorder         | 聴覚・平衡機能系疾患 |
| Pendred症候群                                    | 聴覚・平衡機能系疾患 |
| 外耳、中耳奇形に伴う難聴                                  | 聴覚・平衡機能系疾患 |
| 外リンパ瘻                                         | 聴覚・平衡機能系疾患 |
| 急性低音障害型感音難聴                                   | 聴覚・平衡機能系疾患 |
| 痙攣性発声障害                                       | 聴覚・平衡機能系疾患 |
| 症候群性難聴                                        | 聴覚・平衡機能系疾患 |
| 先天性サイトメガロウイルス感染症による難聴                         | 聴覚・平衡機能系疾患 |
| 特発性両側性感音難聴                                    | 聴覚・平衡機能系疾患 |
| 突発性難聴                                         | 聴覚・平衡機能系疾患 |
| ミトコンドリア遺伝子変異による難聴                             | 聴覚・平衡機能系疾患 |
| ムンプス難聴                                        | 聴覚・平衡機能系疾患 |
| メニエール病                                        | 聴覚・平衡機能系疾患 |
| 優性遺伝形式をとる遺伝性難聴                                | 聴覚・平衡機能系疾患 |
| 劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴                                | 聴覚・平衡機能系疾患 |
| 17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症                        | 内分泌系疾患     |
| 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリルCoA合成酵素欠損症 (HMG-CoA合成酵素欠損症) | 内分泌系疾患     |
| 9q34欠失症候群                                     | 内分泌系疾患     |
| Kenny-Caffey症候群                               | 内分泌系疾患     |
| アンドロゲン不応症                                     | 内分泌系疾患     |
| インスリン受容体異常症                                   | 内分泌系疾患     |
| 褐色細胞腫・パラガングリオーマ                               | 内分泌系疾患     |
| 偽性低アルドステロン症                                   | 内分泌系疾患     |
| グルココルチコイド抵抗症                                  | 内分泌系疾患     |
| 原発性アルドステロン症                                   | 内分泌系疾患     |
| 甲状腺中毒性クリーゼ                                    | 内分泌系疾患     |
| 小児期発症1型糖尿病                                    | 内分泌系疾患     |
| 新生児糖尿病                                        | 内分泌系疾患     |
| 精巣形成不全                                        | 内分泌系疾患     |
| 先天性高インスリン血症                                   | 内分泌系疾患     |
| ターナー症候群                                       | 内分泌系疾患     |

指定難病(平成29年度実施分)として指定難病検討委員会で検討を行う疾病(疾病群別一覧表)

※今後検討を行う予定の疾病であり、厚生科学審議会の意見を聴取した結果、指定難病の要件を満たさないと判断する疾病が多数含まれるものである。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(仮)  |
|---------------------------------|-----------|
| 多発性内分泌腫瘍症1型                     | 内分泌系疾患    |
| 多発性内分泌腫瘍症2型                     | 内分泌系疾患    |
| 軟骨低形成症                          | 内分泌系疾患    |
| 副腎性クッシング症候群                     | 内分泌系疾患    |
| マッキューン・オルブライト症候群                | 内分泌系疾患    |
| 卵精巣性性分化疾患                       | 内分泌系疾患    |
| 卵巣形成不全                          | 内分泌系疾患    |
| 遺伝性毛髪疾患                         | 皮膚・結合組織疾患 |
| ウェーバー・クリスチャン病(Weber-Christian病) | 皮膚・結合組織疾患 |
| 化膿性汗腺炎                          | 皮膚・結合組織疾患 |
| 過敏症候群/薬剤性過敏症候群                  | 皮膚・結合組織疾患 |
| 乾癬性関節炎                          | 皮膚・結合組織疾患 |
| 限局性強皮症                          | 皮膚・結合組織疾患 |
| 硬化性萎縮性苔癬                        | 皮膚・結合組織疾患 |
| 好酸球性筋膜炎                         | 皮膚・結合組織疾患 |
| 酒皸・鼻瘤                           | 皮膚・結合組織疾患 |
| 掌蹠角化症                           | 皮膚・結合組織疾患 |
| 疱疹状皮膚炎                          | 皮膚・結合組織疾患 |
| 遺伝性自己炎症性疾患                      | 免疫系疾患     |
| 関節型若年性特発性関節炎                    | 免疫系疾患     |
| シュバツハマン・ダイヤモンド症候群               | 免疫系疾患     |
| 先天性角化不全症                        | 免疫系疾患     |
| 慢性移植片対宿主病                       | 免疫系疾患     |
| 慢性活動性EBウイルス感染症                  | 免疫系疾患     |

| 小児科学会から要望のあった疾病のうち、小児慢性特定疾病ではないもの(16疾病) |  |
|-----------------------------------------|--|
| 2型コラーゲン異常症関連疾患                          |  |
| TRPV4異常症                                |  |
| WAGR症候群                                 |  |
| カラムティ・エンゲルマン症候群                         |  |
| 偽性軟骨無形成症                                |  |
| 色素失調症                                   |  |
| 四肢形成不全                                  |  |
| 先天性サイトメガロウイルス感染症                        |  |
| 先天性トキソプラズマ感染症                           |  |
| 先天性嚢胞性肺疾患                               |  |
| 多発性軟骨性外骨腫症                              |  |
| 点状軟骨異形成症(ペルオキシソーム病を除く。)                 |  |
| 内軟骨腫症                                   |  |
| ハーラマン・ストライフ症候群                          |  |
| ビールズ症候群                                 |  |
| ラーセン症候群                                 |  |