

第17回指定難病検討委員会において検討する疾病(一覧)

※第14回指定難病検討委員会資料2-1で掲載した表記

●新規の指定難病として追加を検討する疾病

番号	疾病名	資料2-2 当該頁
49	カナバン (Canavan) 病	1
218	進行性白質脳症	6
183	ー卵巣機能障害を伴う進行性白質脳症	
188	ー白質消失病	
188	ー皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	12
	先天異常症候群	
2	ー1q部分重複症候群 ※1q重複症候群	
9	ー9q34欠失症候群	
88	ーコルネリア デ ランゲ症候群	
122	ースミス・レムリ・オピッツ症候群	24
149	爪膝蓋骨症候群 (ネイルパテラ症候群) /LMX1B関連腎症 ※爪膝蓋骨症候群 (ネイルパテラ症候群) およびLMX1B関連腎症	
133	先天性気管狭窄症	29
115	特発性血栓症 (遺伝性血栓性素因による)	34
162	ー新生児・小児遺伝性血栓症	
162	ー特発性血栓症 (先天性血栓性素因による)	40
35	遺伝性自己炎症性疾患	

●既存の指定難病等に含まれるものとして検討する疾病

番号	疾病名	資料2-3 当該頁	対象となる指定難病名 (告示番号) と修正案	資料2-4 当該頁
110	小児交互性片麻痺	1	遺伝性ジストニア (120) 原因遺伝子が共通な、DYT 12 ジストニアの臨床亜型として含 める。同時に診断基準を明確 化。	1 (見え消し) 25 (溶け込み)
28	11p13欠失症候群 ※WAGR症候群	3	無虹彩症 (検討中) 無虹彩症が必須の要件である ため、無虹彩症に含める。	49 (見え消し) 56 (溶け込み)
84	ー後天性血友病A (自己免疫性第Ⅷ/8因子欠乏症) ※後天性血友病A	9	自己免疫性出血病 X Ⅲ (288) 自己免疫性後天性凝固因子欠 乏症に疾病名を変更し、これら	63 (見え消し) 74 (溶け込み)
93	ー自己免疫性von Willebrand病	14	3 疾病を含める。	