

第10回(3／9)指定難病検討委員会において検討した疾病リスト

番号	病名
4-1	家族性地中海熱
4-2	高IgD症候群
4-3	中條・西村症候群
4-4	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
4-5	慢性再発性多発性骨髄炎
4-6	強直性脊椎炎
4-7	進行性骨化性線維異形成症
4-8	肋骨異常を伴う先天性側弯症
4-9	タナトフォリック骨異形成症
4-10	骨形成不全症
4-11	軟骨無形成症
4-12	リンパ管腫症/ゴーハム病
4-13	頸部顔面巨大リンパ管奇形
4-14	頸部口腔咽頭びまん性巨大静脈奇形
4-15	頸部顔面・四肢巨大動静脈奇形
4-16	クリッペル・ウェーバー症候群
4-17	ポルフィリン症
4-18	先天性葉酸吸収不全症
4-19	先天性赤血球形成異常性貧血
4-20	特発性後天性赤芽球癆
4-21	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
4-22	ファンコニ貧血

番号	病名
4-23	遺伝性鉄芽球性貧血
4-24	エプスタイン症候群
4-25	後天性自己免疫性出血病XIII / 13
4-26	乳幼児巨大肝血管腫
4-27	クロンカイト・カナダ症候群
4-28	ウィルソン病
4-29	非特異性多発性小腸潰瘍症
4-30	胆道閉鎖症
4-31	総排泄腔外反症
4-32	総排泄腔遺残症
4-33	先天性横隔膜ヘルニア
4-34	ヒルシュスプルング病(全結腸型、小腸型に限る)
4-35	アラジール症候群
4-36	遺伝性腭炎
4-37	嚢胞性線維症
4-38	IgG4関連疾患
4-39	黄斑ジストロフィ
4-40	レーベル遺伝性視神経症
4-41	アッシャー症候群
4-42	若年発症型両側性感音難聴
4-43	遅発性内リンパ水腫
4-44	好酸球性副鼻腔炎