

小児慢性特定疾病（令和3年度実施分）として検討を行う疾病 （疾患群別一覧）

※本委員会において追加の可否を検討する予定の疾病であり、今後の審議の結果によっては、小児慢性特定疾病の要件を満たさないと判断される場合がある。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(案)
1	ギャロウェイ・モフト症候群	慢性腎疾患
2	鰓耳腎症候群	慢性腎疾患
3	常染色体優性尿管間質性腎疾患	慢性腎疾患
4	ホルト・オーラム症候群	慢性心疾患
5	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	神経・筋疾患
6	PCDH19関連症候群	神経・筋疾患
7	環状20番染色体症候群	神経・筋疾患
8	アイカルディ症候群	神経・筋疾患
9	ミオクロニー欠神てんかん	神経・筋疾患
10	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	神経・筋疾患
11	大田原症候群	神経・筋疾患
12	早期ミオクロニー脳症	神経・筋疾患
13	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	神経・筋疾患
14	視床下部過誤腫症候群	神経・筋疾患
15	WDR45関連神経変性症	神経・筋疾患
16	ビタミンB6依存性てんかん	神経・筋疾患
17	片側巨脳症	神経・筋疾患
18	早産児ビリルビン脳症	神経・筋疾患
19	DDX3X関連神経発達異常症	神経・筋疾患
20	GRIN2B関連神経発達異常症	神経・筋疾患
21	PURA関連神経発達異常症	神経・筋疾患
22	CASK異常症	神経・筋疾患
23	先天性グリコシル化異常症	神経・筋疾患
24	バインブリッジ・ロパース症候群 (染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群)	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
25	ヴィーデマン・スタイナー症候群 (染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群)	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
26	コーエン症候群 (染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群)	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
27	ビット・ホプキンス症候群 (染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群)	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
28	限局性強皮症	皮膚疾患
29	タナトフォリック骨異形成症	骨系統疾患