

指定難病検討委員会における新規の疾病追加（令和5年度実施分） に関する検討について

○ 新規の疾病追加（令和5年度実施分）に関して、難治性疾患政策研究事業の研究班から情報提供のあった疾病について、第54回・第55回・第56回指定難病検討委員会において検討した結果、以下の4疾病については、指定難病へ追加することが妥当であるとされた。

- ・ LMNB1 関連大脳白質脳症
- ・ 原発性肝外門脈閉塞症
- ・ 出血性線溶異常症
- ・ ロウ症候群

また、以下の3疾病については、研究班から追加情報を求めた上で、改めて検討することが妥当であるとされた。

- ・ P U R A 関連神経発達異常症
- ・ 極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症
- ・ 乳児発症 STING 関連血管炎

○ 上記7疾病に関して、第54回・第55回・第56回指定難病委員会において指摘された事項等を受けて、研究班が修正した診断基準等について、第57回指定難病検討委員会において、新規に追加する指定難病の診断基準等として妥当であるか検討する。