

## 研究班や関係学会から情報提供のあった疾病(疾患群別一覧)

| 疾病名                        | 疾患群候補               |
|----------------------------|---------------------|
| MECP2重複症候群                 | 神経・筋疾患              |
| 自己免疫介在性脳炎・脳症               | 神経・筋疾患              |
| 特発性肥厚性硬膜炎                  | 神経・筋疾患              |
| ランバート・イートン筋無力症候群           | 神経・筋疾患              |
| 青色ゴムまり様母斑症候群               | 皮膚・結合組織疾患           |
| 家族性化膿性汗腺炎                  | 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           |
| デスモイド型線維腫症                 | 皮膚・結合組織疾患<br>消化器系疾患 |
| 無汗（低汗）性外胚葉形成不全症            | 皮膚・結合組織疾患           |
| 慢性活動性EBウイルス感染症             | 免疫系疾患               |
| 川崎病性冠動脈瘤                   | 循環器系疾患              |
| フォンタン術後症候群                 | 循環器系疾患              |
| 不整脈源性右室心筋症（ARVC）           | 循環器系疾患              |
| グルコース-6-リン酸脱水素酵素(G6PD)異常症  | 血液系疾患               |
| 口唇赤血球症                     | 血液系疾患               |
| ビルビン酸キナーゼ（PK）欠乏性貧血         | 血液系疾患               |
| 不安定ヘモグロビン症                 | 血液系疾患               |
| 低形成腎                       | 腎・泌尿器系疾患            |
| ネフロン癆                      | 腎・泌尿器系疾患            |
| バーター症候群／ギッテルマン症候群          | 腎・泌尿器系疾患            |
| 口ウ症候群                      | 腎・泌尿器系疾患            |
| 2型コラーゲン異常症関連疾患             | 骨・関節系疾患             |
| インスリン抵抗症（インスリン受容体異常症）A型    | 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              |
| 1型糖尿病                      | 代謝性疾患               |
| 家族性低ベータリポタンパク血症ホモ接合体       | 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               |
| 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症       | 代謝性疾患               |
| ホモシスチン尿症                   | 代謝性疾患               |
| 痙攣性発声障害                    | 呼吸器系疾患              |
| 肝外門脈閉塞症                    | 消化器系疾患              |
| 先天性胆道拡張症                   | 消化器系疾患              |
| 短腸症                        | 消化器系疾患              |
| 膠様滴状角膜ジストロフィー              | 視覚系疾患               |
| 武内・小崎症候群<br>(先天異常症候群の対象拡大) | 染色体または遺伝子に変化を伴う疾患   |
| ハッチンソン・ギルフォード症候群           | 染色体または遺伝子に変化を伴う疾患   |