

研究班や関係学会から情報提供のあった疾病(一覧表)

資料 1-1

※今後の審議の結果、指定難病の要件を満たすことが明らかでないと判断される疾病が含まれる。また、疾病名については今後変更の可能性がある。

番号	疾病名	研究事業	小児科学会要望
1	青色ゴムまり様母斑症候群	●	
2	1型糖尿病		●
3	インスリン抵抗症（インスリン受容体異常症）A型	●	
4	MECP2重複症候群	●	
5	家族性化膿性汗腺炎	●	
6	家族性低ベータリポタンパク血症ホモ接合体	●	
7	川崎病性冠動脈瘤		●
8	肝外門脈閉塞症	●	
9	グルコース-6-リン酸脱水素酵素（G6PD）異常症	●	
10	痙攣性発声障害	●	
11	限局性強皮症	●	
12	硬化性萎縮性苔癬	●	
13	好酸球性筋膜炎	●	
14	口唇赤血球症	●	
15	膠様滴状角膜ジストロフィー	●	
16	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	●	
17	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	●	
18	自己免疫介在性脳炎・脳症	●	
19	先天性胆道拡張症	●	
20	武内・小崎症候群（先天異常症候群の対象拡大）	●	
21	短腸症	●	
22	低形成腎	●	
23	デスモイド型線維腫症	●	
24	特発性肥厚性硬膜炎	●	
25	2型コラーゲン異常症関連疾患	●	
26	ネフロン癆	●	
27	バーター症候群/ギッテルマン症候群	●	
28	ハッチンソン・ギルフォード症候群	●	
29	ビルビン酸キナーゼ（PK）欠乏性貧血	●	
30	不安定ヘモグロビン症	●	
31	フォンタン術後症候群		●
32	不整脈源性右室心筋症	●	
33	ホモシスチン尿症	●	
34	マッキューン・オルブライト症候群	●	●
35	慢性活動性EBウイルス感染症	●	
36	無汗(低汗)性外胚葉形成不全症	●	
37	ランバート・イートン筋無力症候群	●	
38	口ウ症候群	●	