

既存の指定難病の診断基準等のアップデート案について研究班から情報提供のあった疾病（一覧表）

番号	告示番号	告示病名	疾患群	告示病名 の変更	診断基準 の変更	重症度分 類の変更
1	17	多系統萎縮症	神経・筋		●	
2	18	脊髄小脳変性症	神経・筋		●	
3	33	シュワルツ・ヤンベル症候群	神経・筋		●	
4	337	ホモシスチン尿症	代謝		●	
5	94	原発性硬化性胆管炎	消化器		●	●
6	65	原発性免疫不全症	免疫		●	
7	67	多発性嚢胞腎	腎・泌尿器		●	●
8	86	肺動脈性肺高血圧症	呼吸器		●	●
9	87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	呼吸器		●	●
10	88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	呼吸器		●	●
11	230	難治性肺胞低換気症候群	呼吸器	●	●	●
12	34	神経線維腫症1型	皮膚・結合組織		●	●
13	172	低ホスファターゼ症	骨・関節		●	
14	304	若年発症両側性感音難聴	聴覚・平衡機能		●	