

指定難病に係る新規の疾病追加（令和10年度適用分）について
研究班から情報提供のあった疾病（一覧表）
（第68回指定難病検討委員会において検討する疾病）

※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うる。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	疾患群候補
1	ADSS1ミオパチー	神経・筋疾患
2	遺伝子異常による発達性てんかん性脳症	神経・筋疾患
3	視床下部過誤腫症候群	神経・筋疾患
4	GRIN関連神経発達異常症	神経・筋疾患
5	ROHHAD症候群	内分泌疾患 (神経疾患、呼吸器疾患、免疫疾患)
6	VEXAS症候群	染色体・遺伝子異常 (免疫疾患、血液疾患、 呼吸器疾患、皮膚・結合組織疾患、 骨・関節疾患、視覚疾患)
7	TAFRO症候群	免疫疾患 (血液疾患)
8	ホルト・オーラム症候群	循環器疾患 (骨・関節疾患)
9	QT延長症候群	循環器疾患 (染色体・遺伝子異常)
10	カテコラミン誘発多形性心室頻拍	循環器疾患 (染色体・遺伝子異常)
11	中性脂肪蓄積心筋血管症	循環器疾患 (代謝疾患)
12	不整脈原性右室心筋症	循環器疾患
13	視床下部性肥満	内分泌疾患
14	先天性高インスリン血症	内分泌疾患
15	特発性周辺部角膜潰瘍	視覚疾患