

本委員会において指定難病の診断基準等のアップデートを検討する疾病（一覧表）

通し 番号	告示 番号	疾病名 （改正前疾病名）	パブリックコメントを受け診断基準・ 重症度分類等の修正を検討する疾病
1	17	多系統萎縮症	○
2	18	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	○
3	33	シュワルツ・ヤンペル症候群	○
4	34	神経線維腫症	
5	65	原発性免疫不全症	○
6	67	多発性嚢胞腎	○
7	86	肺動脈性肺高血圧症	○
8	87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	○
9	88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	○
10	94	原発性硬化性胆管炎	○
11	172	低ホスファターゼ症	
12	230	肺胞低換気症候群	○
13	304	若年発症両側性感音難聴	
14	337	ホモシスチン尿症	○