

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・重症度分類の修正等を検討する疾病
1	9	神經有棘赤血球症	
2	10	シャルコー・マリー・トゥース病	
3	12	先天性筋無力症候群	
4	19	ライソゾーム病	
5	20	副腎白質ジストロフィー	
6	25	進行性多巣性白質脳症	
7	30	遠位型ミオパチー	○
8	48	原発性抗リン脂質抗体症候群	○
9	50	皮膚筋炎／多発性筋炎	
10	51	全身性強皮症	○
11	53	シェーグレン症候群	
12	56	ベーチェット病	
13	57	特発性拡張型心筋症	
14	58	肥大型心筋症	
15	59	拘束型心筋症	
16	60	再生不良性貧血	
17	61	自己免疫性溶血性貧血	
18	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	
19	63	免疫性血小板減少症	
20	71	特発性大腿骨頭壞死症	
21	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	
22	84	サルコイドーシス	
23	91	バッド・キアリ症候群	○
24	94	原発性硬化性胆管炎	
25	96	クローン病	
26	97	潰瘍性大腸炎	
27	103	CFC症候群	
28	104	コステロ症候群	
29	105	チャージ症候群	

30	108	TNF受容体関連周期性症候群
31	112	マリネスコ・シェーグレン症候群
32	116	アトピー性脊髄炎
33	126	ペリー病
34	130	先天性無痛無汗症
35	135	アイカルディ症候群
36	136	片側巨脳症
37	137	限局性皮質異形成
38	140	ドラベ症候群
39	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
40	144	レノックス・ガストー症候群
41	145	ウエスト症候群
42	146	大田原症候群
43	147	早期ミオクロニー脳症
44	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
45	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
46	154	睡眠時棘徐波活性化を示す発達性てんかん性脳症及びてんかん性脳症
47	155	ランドウ・クレフナー症候群
48	166	弾性線維性仮性黄色腫
49	172	低ホスファターゼ症
50	178	モワット・ウィルソン症候群
51	179	ウイリアムズ症候群
52	186	ロスマンド・トムソン症候群
53	191	ウェルナー症候群
54	193	プラダー・ウイリ症候群
55	195	ヌーナン症候群
56	196	ヤング・シンプソン症候群
57	218	アルポート症候群
58	219	ギャロウェイ・モワト症候群
59	222	一次性ネフローゼ症候群
60	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
61	226	間質性膀胱炎（ハンナ型）
62	234	ペルオキシソーム病

63	258	ガラクトースー1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	
64	266	家族性地中海熱	
65	268	中條・西村症候群	
66	270	慢性再発性多発性骨髓炎	
67	274	骨形成不全症	
68	276	軟骨無形成症	
69	277	リンパ管腫症／ゴーハム病	
70	278	巨大リンパ管奇形 <small>(けい)</small> （頸部顔面病変）	
71	279	巨大静脈奇形 <small>(けい)</small> （頸部口腔咽頭びまん性病変）	
72	280	巨大動靜脈奇形 <small>(けい)</small> （頸部顔面又は四肢病変）	
73	281	クリツベル・トレノナー・ウェーバ症候群	
74	283	後天性赤芽球瘍 <small>(ろう)</small>	
75	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	
76	296	胆道閉鎖症	
77	298	遺伝性脾炎 <small>(すい)</small>	
78	300	IgG4関連疾患	
79	315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／L M X 1 B 関連腎症	
80	325	遺伝性自己炎症疾患	
81	326	大理石骨病	
82	330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	
83	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	
84	338	進行性家族性肝内胆汁うつ滞症	