

第16回指定難病検討委員会において検討する疾病(一覧)

※第14回指定難病検討委員会資料2-1で掲載した表記

●新規の指定難病として追加を検討する疾病

番号	疾病名	資料2-2 当該頁
39	進行性ミオクローヌステんかん ※ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病および関連遺伝疾患	1
137	先天性三尖弁狭窄症	9
139	先天性僧帽弁狭窄症	13
180	先天性肺静脈狭窄症 ※肺静脈狭窄	17
190	左肺動脈右肺動脈起始症	22
54	カルニチン回路異常症	26
128	前眼部形成異常	32
144	無虹彩症 ※先天性無虹彩症	36

●既存の指定難病に含まれるものとして検討する疾病

番号	疾病名	資料2-3 当該頁	対象となる指定難病名 (告示番号)	資料2-4 当該頁
146	先天性両側性傍シルビウス裂症候群	1	神経細胞移動異常症 (138)	1
203	ヘルマンスキーパドラック症候群合併肺線維症	3	眼皮膚白皮症 (164) 原発性免疫不全症候群	8 13
104	シュバッハマン・ダイヤモンド症候群	5	原発性免疫不全症候群 (65)	13
130	先天性角化不全症	7		