

## 指定難病(平成29年度実施分)として指定難病検討委員会で検討を行う疾病(一覧表)

※今後検討を行う予定の疾病であり、厚生科学審議会の意見を聴取した結果、指定難病の要件を満たさないと判断する疾病が多数含まれるものである。また、疾病名については今後変更の可能性がある。

※表中「○」は小児慢性特定疾病ではない疾病を示す。小児慢性特定疾病の追加の検討と併せて検討する。

番号	疾病名	研究事業	小児科学会要望
1	17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症		●
2	1q重複症候群		●
3	2型コラーゲン異常症関連疾患		○
4	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリルCoA合成酵素欠損症 (HMG-CoA合成酵素欠損)		●
5	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリルCoAリアーゼ欠損症		●
6	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症		●
7	46,XX精巣性分化疾患		●
8	5α-還元酵素欠損症		●
9	9q34欠失症候群		●
10	Auditory Neuropathy	●	
11	Auditory neuropathy spectrum disorder	●	
12	Birt-Hogg-Dube (バード・ホッグ・デュベ) 症候群 (BHD)	●	
13	Cowden症候群	●	
14	EBウイルス関連血球貪食性リンパ組織球症	●	
15	Fuchs角膜内皮変性症	●	
16	Gorlin症候群	●	●
17	HSD10病	●	
18	ICE症候群	●	
19	Idiopathic Slow Transit Constipation	●	
20	Kenny-Caffey症候群	●	
21	Mayer-Rokitansky-Küster-Häuser症候群	●	
22	Pendred症候群	●	
23	Peutz-Jeghers症候群	●	
24	QT延長症候群/先天性QT延長症候群	●	●
25	QT短縮症候群 (SQTS)	●	
26	TAFRO症候群	●	
27	TRPV4異常症		○
28	WAGR症候群		○
29	β-ケトチオラーゼ欠損症		●
30	アロマトラーゼ過剰症		●
31	アロマトラーゼ欠損症		●
32	アンドロゲン不応症		●
33	異形成性腫瘍	●	
34	萎縮型加齢黄斑変性	●	
35	遺伝性自己炎症性疾患		●
36	遺伝性毛髪疾患	●	
37	インスリン受容体異常症		●
38	ウェーバー・クリスチャン病 (Weber-Christian病)	●	
39	ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病および関連遺伝疾患	●	●
40	エルドハイム・チェスター病	●	
41	円錐角膜	●	
42	外耳、中耳奇形に伴う難聴	●	
43	外リンパ瘻	●	
44	家族性滲出性硝子体網膜症	●	
45	家族性腺腫性ポリポージス		●
46	家族性大腸腺腫症	●	

## 指定難病(平成29年度実施分)として指定難病検討委員会で検討を行う疾病(一覧表)

※今後検討を行う予定の疾病であり、厚生科学審議会の意見を聴取した結果、指定難病の要件を満たさないと判断する疾病が多数含まれるものである。また、疾病名については今後変更の可能性がある。

※表中「○」は小児慢性特定疾病ではない疾病を示す。小児慢性特定疾病の追加の検討と併せて検討する。

番号	疾病名	研究事業	小児科学会要望
47	褐色細胞腫・パラングリオーマ	●	
48	カテコラミン誘発多形性心室頻拍	●	●
49	カナバン(Canavan)病	●	
50	化膿性汗腺炎	●	
51	過敏症症候群/薬剤性過敏症症候群	●	
52	ガラクトキナーゼ欠損症		●
53	カラムティ・エンゲルマン症候群		○
54	カルニチン回路異常症		●
55	カロリ病	●	●
56	肝外門脈閉塞症	●	●
57	関節型若年性特発性関節炎	●	●
58	乾癬性関節炎	●	
59	肝内胆管減少症	●	
60	肝内結石症	●	
61	眼類天疱瘡	●	
62	稀少部位子宮内膜症	●	
63	偽性低アルドステロン症	●	●
64	偽性軟骨無形成症		○
65	キャッスルマン病	●	
66	急性壊死性脳症	●	
67	急性膀胱後遺症	●	
68	急性帯状潜在性網膜外層症	●	
69	急性低音障害型感音難聴	●	
70	強度近視性網膜脈絡膜萎縮	●	
71	偽落屑角膜内皮症	●	
72	口-顔-指症候群I型	●	
73	クリグラー・ナジャー症候群		●
74	グルココルチコイド抵抗症	●	
75	痙攣性発声障害	●	
76	劇症肝炎	●	
77	血小板無力症	●	
78	限局性強皮症	●	
79	原発性アルドステロン症	●	
80	硬化性萎縮性苔癬	●	
81	膠原線維糸球体沈着症: Collagenofibrotic Glomerulopathy	●	
82	好酸球性筋膜炎	●	
83	甲状腺中毒性クリーゼ	●	
84	後天性血友病A	●	
85	高メチオニン血症		●
86	ゴールデンハー症候群	●	
87	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症		●
88	コルネリア・デランゲ症候群		●
89	混合性性腺異形成症		●
90	三頭酵素欠損症		●
91	色素失調症		○
92	自己免疫介在性脳炎・脳症	●	

指定難病(平成29年度実施分)として指定難病検討委員会で検討を行う疾病(一覧表)

※今後検討を行う予定の疾病であり、厚生科学審議会の意見を聴取した結果、指定難病の要件を満たさないと判断する疾病が多数含まれるものである。また、疾病名については今後変更の可能性がある。

※表中「○」は小児慢性特定疾病ではない疾病を示す。小児慢性特定疾病の追加の検討と併せて検討する。

番号	疾病名	研究事業	小児科学会要望
93	自己免疫性von Willebrand病	●	
94	四肢形成不全		○
95	視床下部過誤腫	●	
96	シスチン尿症		●
97	シトリン欠損症		●
98	若年性ポリポーシス症候群	●	
99	周期性嘔吐症候群		●
100	周産期心筋症	●	
101	収縮性心膜炎		●
102	酒皰・鼻瘤	●	
103	種痘様水疱症	●	
104	シュバツハマン・ダイヤモンド症候群	●	
105	症候群性難聴	●	
106	掌蹠角化症	●	
107	小児悪性ローランド・シルビウスてんかん	●	
108	小児期発症1型糖尿病		●
109	小児期発症急性肝不全(昏睡型)		●
110	小児交互性片麻痺		●
111	心筋緻密化障害		●
112	腎血管性高血圧(線維筋性異形成による)		●
113	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	●	●
114	進行性心臓伝導障害	●	
115	新生児・小児遺伝性血栓症	●	
116	新生児糖尿病		●
117	新生児ヘモクロマトーシス	●	
118	腎性低尿酸血症	●	
119	心内膜線維弾性症		●
120	スクシニル-CoA:3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ(SCOT)欠損症		●
121	スティッフパーソン症候群(全身硬直症候群)	●	
122	スミス・レムリ・オピッツ症候群		●
123	成因不明肝硬変症		●
124	成人型ランゲルハンス細胞組織球症(LCH)	●	
125	精巣形成不全		●
126	声門下狭窄症	●	●
127	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症		●
128	前眼部形成異常	●	
129	先天性GPI欠損症	●	
130	先天性角化不全症	●	
131	先天性角膜ジストロフィ	●	
132	先天性肝線維症		●
133	先天性気管狭窄症	●	●
134	先天性高インスリン血症	●	
135	先天性サイトメガロウイルス感染症		○
136	先天性サイトメガロウイルス感染症による難聴	●	
137	先天性三尖弁狭窄症		●
138	先天性腎尿路異常(CAKUT)		●

## 指定難病(平成29年度実施分)として指定難病検討委員会で検討を行う疾病(一覧表)

※今後検討を行う予定の疾病であり、厚生科学審議会の意見を聴取した結果、指定難病の要件を満たさないと判断する疾病が多数含まれるものである。また、疾病名については今後変更の可能性はある。

※表中「○」は小児慢性特定疾病ではない疾病を示す。小児慢性特定疾病の追加の検討と併せて検討する。

番号	疾病名	研究事業	小児科学会要望
139	先天性僧帽弁狭窄症		●
140	先天性胆汁酸代謝異常症		●
141	先天性胆道拡張症	●	●
142	先天性トキソプラズマ感染症		○
143	先天性嚢胞性肺疾患	●	○
144	先天性無虹彩症	●	
145	先天性門脈欠損症	●	●
146	先天性両側性傍シルビウス裂症候群	●	
147	線毛不動症候群(カルタゲナー-Kartagener症候群を含む)	●	
148	早期再分極症候群	●	●
149	爪膝蓋骨症候群(ネイルパテラ症候群) およびLMX1B関連腎症	●	●
150	ターナー症候群		●
151	大理石骨症		●
152	多発性内分泌腫瘍症1型	●	
153	多発性内分泌腫瘍症2型	●	
154	多発性軟骨性外骨腫症		○
155	短腸症		●
156	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症		●
157	中枢末梢連合脱髄症	●	
158	デスモイド線維腫症	●	
159	点状軟骨異形成症(ペルオキシソーム病を除く。)		○
160	特発性角膜内皮炎	●	
161	特発性肝内胆管減少症		●
162	特発性血栓症(先天性血栓性素因による)	●	
163	特発性周辺部角膜潰瘍	●	
164	特発性心室細動		●
165	特発性正常圧水頭症	●	
166	特発性両側性感音難聴	●	
167	突発性難聴	●	
168	トリーチャーコリンズ症候群	●	
169	内軟骨腫症		○
170	軟骨低形成症		●
171	膠様滴状角膜変性症	●	
172	乳酸上昇を伴い脳幹・脊髄を含む白質脳症	●	
173	乳児特発性僧帽弁腱索断裂	●	
174	尿細管性アシドーシス		●
175	ネフロン癆		●
176	脳クレアチン欠乏症候群	●	
177	嚢胞様黄斑浮腫(特発性傍中心窩毛細血管拡張症)	●	
178	バーター症候群/ギッテルマン症候群	●	●
179	ハーラマン・ストライフ症候群		○
180	肺静脈狭窄		●
181	肺動静脈瘻		●
182	肺胞微石症	●	
183	白質消失病	●	
184	ハッチンソン・ギルフォード症候群		●

指定難病(平成29年度実施分)として指定難病検討委員会で検討を行う疾病(一覧表)

※今後検討を行う予定の疾病であり、厚生科学審議会の意見を聴取した結果、指定難病の要件を満たさないと判断する疾病が多数含まれるものである。また、疾病名については今後変更の可能性がある。

※表中「○」は小児慢性特定疾病ではない疾病を示す。小児慢性特定疾病の追加の検討と併せて検討する。

番号	疾病名	研究事業	小児科学会要望
185	ビールズ症候群		○
186	非ケトーシス型高グリシン血症		●
187	肥厚性硬膜炎	●	
188	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	●	
189	微絨毛封入体病		●
190	左肺動脈右肺動脈起始症		●
191	ピットホプキンス症候群	●	
192	非定型良性小児部分てんかん	●	
193	びまん性特発性骨増殖症	●	
194	フォン・ヒッペル・リンドウ病	●	
195	副腎性クッシング症候群	●	
196	不整脈源性右室心筋症		●
197	フリーマン-シェルドン症候群	●	
198	ブルガダ症候群	●	●
199	フルクトース-1, 6-ビスホスファターゼ欠損症		●
200	蚊刺過敏症	●	
201	ペルーシド角膜辺縁変性	●	
202	ベルナル・スーリエ (Bernard-Soulier) 症候群	●	
203	ヘルマンスキーパードラック症候群合併肺線維症	●	
204	芳香族アミノ酸脱炭酸酵素 (AADC) 欠損症		●
205	疱疹状皮膚炎	●	
206	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症		●
207	ホモシスチン尿症		●
208	マッキューン・オルブライト症候群		●
209	慢性移植片対宿主病		●
210	慢性活動性EBウイルス感染症	●	●
211	ミトコンドリア遺伝子変異による難聴	●	
212	ムンプス難聴	●	
213	メチルグルタコン酸尿症		●
214	メニエール病	●	
215	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴	●	
216	ラーセン症候群		○
217	卵巣巣性性分化疾患		●
218	卵巣機能障害を伴う進行性白質脳症	●	
219	卵巣形成不全		●
220	ランバート・イトン筋無力症	●	
221	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴	●	
222	口ウ症候群		●