

◆指定難病として指定された疾病であって障害者総合支援法の対象とする疾病（案）

指定難病検討委員会資料 検討疾病個表データより作成

※疾病名は、今後の整理により変更する可能性があります。

※他の施策体系が樹立している疾病を除く。

番号	疾 病 名	障害者総合支援法の対象疾病の要件			適否 (事務局案)	備 考 〔 該当する障害者総合支援法 対象疾病 〕
		治療方法	長期の療養	客観的な 診断基準		
1	カナバン病	未確立	必要	あり	○	
2	進行性白質脳症	未確立	必要	あり	○	
3	進行性ミオクローヌステんかん	未確立	必要	あり	○	
4	先天異常症候群	未確立	必要	あり	○	
5	先天性三尖弁狭窄症	未確立	必要	あり	○	
6	先天性僧帽弁狭窄症	未確立	必要	あり	○	
7	先天性肺静脈狭窄症	未確立	必要	あり	○	
8	左肺動脈右肺動脈起始症	未確立	必要	あり	○	
9	爪膝蓋骨症候群（ネイルパテラ症候群）/LMX1B 関連腎症	未確立	必要	あり	○	
10	カルニチン回路異常症	未確立	必要	あり	○	
11	三頭酵素欠損症	未確立	必要	あり	○	
12	シトリン欠損症	未確立	必要	あり	○	
13	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症	未確立	必要	あり	○	
14	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール （GPI）欠損症	未確立	必要	あり	○	
15	非ケトーシス型高グリシン血症	未確立	必要	あり	○	
16	β-ケトチオラーゼ欠損症	未確立	必要	あり	○	
17	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	未確立	必要	あり	○	
18	メチルグルタコン酸尿症	未確立	必要	あり	○	
19	遺伝性自己炎症疾患	未確立	必要	あり	○	
20	大理石骨病	未確立	必要	あり	○	
21	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因による）	未確立	必要	あり	○	
22	前眼部形成異常	未確立	必要	あり	○	
23	無虹彩症	未確立	必要	あり	○	
24	先天性気管狭窄症	未確立	必要	あり	○	

◆指定難病の検討過程において、既存の指定難病に含まれる等とされた疾病

指定難病検討委員会資料より作成

※疾病名は、今後の整理により変更する可能性があります。

番号	指定難病の検討対象とされた222疾病	指定難病の検討過程で統合された疾病	既存の指定難病に含まれるとされた疾病(括弧内は現行告示に規定されている番号)	既存の指定難病に含まれるとされた疾病(左記)の障害者総合支援法の疾病名(括弧内は現行告示に規定されている番号)	資料3の番号	新たに指定される指定難病の疾病名
1	先天性両側性傍シルビウス裂症候群		神経細胞移動異常症(138)	神経細胞移動異常症(149)		
2	ヘルマンスキーパードラック症候群合併肺線維症		眼皮膚白皮症(164) 原発性免疫不全症候群	眼皮膚白皮症(62) 原発性免疫不全症候群(99)		
3	シュバツハマン・ダイヤモンド症候群		原発性免疫不全症候群(65)	原発性免疫不全症候群(99)		
4	先天性角化不全症		原発性免疫不全症候群(65)	原発性免疫不全症候群(99)		
5	卵巣機能障害を伴う進行性白質脳症					
6	白質消失病	進行性白質脳症			2	進行性白質脳症
7	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症					
8	1q部分重複症候群 ※1q重複症候群					
9	9q34欠失症候群	先天異常症候群			4	先天異常症候群
10	コルネリア・デラング症候群					
11	スミス・レムリ・オピッツ症候群					
12	新生児・小児遺伝性血栓症	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因による)			21	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因による)
13	特発性血栓症(先天性血栓性素因による)					
14	小児交互性片麻痺		遺伝性ジストニア(120)	遺伝性ジストニア(21)		
15	11p13欠失症候群 ※WAGR症候群		無虹彩病(検討対象)			
16	後天性血友病A(自己免疫性第Ⅷ/Ⅷ因子欠乏症)※後天性血友病A		自己免疫性出血病XIII(288)	自己免疫性出血病XIII(138)		
17	自己免疫性von Willebrand病		自己免疫性出血病XIII(288)	自己免疫性出血病XIII(138)		