

小児慢性特定疾病として新たに追加すべきと判断した疾病の推定患者数

疾病名	疾患群候補(案)	20歳未満の推定患者数(人)
2型コラーゲン異常症関連疾患	神経・筋疾患群	100人未満
TRPV4異常症	神経・筋疾患群	100人未満
カムラティ・エンゲルマン症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	100人未満
偽性軟骨無形成症	神経・筋疾患群	100人未満
色素失調症	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	100人未満
先天性サイトメガロウイルス感染症	神経・筋疾患群	約5,400人
先天性トキソプラズマ感染症	神経・筋疾患群	約300人
先天性嚢胞性肺疾患	慢性呼吸器疾患群	約100人
多発性軟骨性外骨腫症	神経・筋疾患群	約700人
点状軟骨異形成症 (ペルオキシソーム病を除く。)	神経・筋疾患群	100人未満
内軟骨腫症	神経・筋疾患群	約300人
ハーラマン・ストライフ症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	100人未満
ピールズ症候群	神経・筋疾患群	100人未満
ラーセン症候群	神経・筋疾患群	100人未満