

## 新規対象疾病 候補一覧

資料4

番号	疾患群	疾病名
1	慢性腎疾患群	非典型溶血性尿毒症症候群
2	慢性呼吸器疾患群	特発性間質性肺炎
3	(同上)	肺胞微石症
4	(同上)	閉塞性細気管支炎
5	(同上)	リンパ管腫・リンパ管腫症
6	(同上)	先天性横隔膜ヘルニア
7	慢性心疾患群	肺静脈狭窄症
8	(同上)	フォンタン(Fontan)術後症候群
9	内分泌疾患群	中枢性塩喪失症候群
10	膠原病	全身性エリテマトーデス
11	(同上)	皮膚筋炎・多発性筋炎
12	(同上)	抗リン脂質抗体症候群
13	(同上)	ベーチェット(Behçet)病
14	(同上)	大動脈炎症候群(高安動脈炎)
15	(同上)	多発血管炎性肉芽腫症(ウエジナー(Wegener)肉芽腫症)
16	(同上)	結節性多発血管炎
17	(同上)	顕微鏡的多発血管炎
18	(同上)	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
19	(同上)	再発性多発軟骨炎
20	(同上)	強皮症
21	(同上)	混合性結合組織病
22	(同上)	家族性地中海熱
23	(同上)	クリオピリン関連周期熱症候群
24	(同上)	ブラウ(Blau)症候群 / 若年発症サルコイドーシス
25	(同上)	インターロイキン I 受容体拮抗分子欠損症
26	血液疾患群	ファンconi (Fanconi) 貧血
27	(同上)	再生不良性貧血
28	免疫疾患群	自己免疫性リンパ増殖症候群(ALPS)
29	神経・筋疾患群	髄膜脳瘤
30	(同上)	脊髄髄膜瘤
31	(同上)	仙尾部奇形腫
32	(同上)	滑脳症
33	(同上)	裂脳症
34	(同上)	全前脳胞症
35	(同上)	中隔視神経形成異常症(ド・モルシア(De Morsier)症候群)
36	(同上)	ダンディー・ウォーカー(Dandy-Walker)症候群
37	(同上)	先天性水頭症
38	(同上)	ジュベール(Joubert)症候群関連疾患
39	(同上)	神経皮膚黒色症
40	(同上)	ゴーリン(Gorlin)症候群(基底細胞母斑症候群)
41	(同上)	フォン・ヒッペル・リンドウ(von Hippel Lindau)病
42	(同上)	コケイン(Cockayne)症候群
43	(同上)	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症
44	(同上)	白質消失病
45	(同上)	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症
46	(同上)	アペール(Apert)症候群
47	(同上)	クルーゾン(Crouzon)病
48	(同上)	45から47に掲げるもののほかの、重度の頭蓋骨早期癒合症
49	(同上)	遺伝性運動感覚ニューロパチー
50	(同上)	デュシェンヌ(Duchenne)型筋ジストロフィー
51	(同上)	エメリー・ドレイフス(Emery-Dreifuss)型筋ジストロフィー

番号	疾患群	疾病名
52	(同上)	肢帯型筋ジストロフィー
53	(同上)	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
54	(同上)	シュワルツ・ヤンペル(Schwartz-Jampel)症候群
55	(同上)	ウンフェルリヒト・ルントボルク(Unverricht-Lundborg)病
56	(同上)	ラフォラ(Lafora)病
57	(同上)	脊髄小脳変性症
58	(同上)	小児交互性片麻痺
59	(同上)	変形性筋ジストニー
60	(同上)	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症
61	(同上)	乳児神経軸索ジストロフィー
62	(同上)	乳児両側線条体壊死
63	(同上)	先天性ヘルペスウイルス感染症
64	(同上)	先天性風疹症候群
65	(同上)	エカルディ・グティエール(Aicardi-Goutieres)症候群
66	(同上)	ラスムッセン(Rasmussen)脳炎
67	(同上)	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
68	(同上)	多発性硬化症
69	(同上)	慢性炎症性脱髄性多発神経炎
70	(同上)	重症筋無力症
71	(同上)	脊髄性筋萎縮症
72	(同上)	もよもや病
73	慢性消化器疾患群	家族性腺腫性ポリポーシス
74	(同上)	潰瘍性大腸炎
75	(同上)	クローン(Crohn)病
76	(同上)	急性肝不全(昏睡型)
77	(同上)	新生児ヘモクロマトーシス
78	(同上)	先天性門脈欠損症
79	(同上)	門脈・肝動脈瘻
80	(同上)	遺伝性膵炎
81	(同上)	短腸症
82	(同上)	ヒルシュスプルング(Hirschsprung)病
83	(同上)	慢性特発性偽性腸閉塞症
84	(同上)	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
85	(同上)	腸管神経節細胞僅少症
86	(同上)	肝巨大血管腫
87	(同上)	総排泄腔遺残
88	(同上)	総排泄腔外反症
89	先天異常症候群	コフィン・ローリー(Coffin-Lowry)症候群
90	(同上)	ソトス(Sotos)症候群
91	(同上)	スミス・マギニス(Smith-Magenis)症候群
92	(同上)	ルビンシュタイン・テイビ(Rubinstein-Taybi)症候群
93	(同上)	歌舞伎症候群
94	(同上)	ウィーバー(Weaver)症候群
95	(同上)	コルネリア・デランゲ(Cornelia de Lange)症候群
96	(同上)	ベックウィズ・ヴィーデマン(Beckwith-Wiedemann)症候群
97	(同上)	アンジェルマン(Angelman)症候群
98	(同上)	5p-症候群
99	(同上)	4p-症候群
100	(同上)	18トリソミー症候群
101	(同上)	13トリソミー症候群
102	(同上)	ダウン(Down)症候群
103	(同上)	97から102に掲げるもののほかの、常染色体異常(ウィリアムズ(Williams)症候群、プラダー-ウィリ(Prader-Willi)症候群を除く)

番号	疾患群	疾病名
104	(同上)	CFC症候群
105	(同上)	マルファン (Marfan) 症候群
106	(同上)	コステロ (Costello) 症候群
107	(同上)	チャージ (CHARGE) 症候群
108	皮膚疾患群	膿疱性乾癬(汎発型)
109	(同上)	レックリングハウゼン (Recklinghausen) 病 (神経線維腫症I型)