

第34回指定難病検討委員会資料

新規の疾病追加について研究班や関係学会から情報提供のあった疾病（疾患群別一覧）

※今後の審議の結果指定難病の要件を満たすことが明らかでないと判断される疾病が含まれる。また、疾病名については今後変更の可能性がある。

疾病名	疾患群候補
MECP2重複症候群	神経・筋疾患
自己免疫介在性脳炎・脳症	神経・筋疾患
視床下部過誤腫症候群	神経・筋疾患
神経核内封入体病Neuronal intranuclear Inclusion disease (NIID)	神経・筋疾患
早産児ビリルビン脳症	神経・筋疾患
特発性肥厚性硬膜炎	神経・筋疾患
脳クレアチン欠乏症候群	神経・筋疾患
反復発作性運動失調症	神経・筋疾患
ランバート・イトン筋無力症候群	神経・筋疾患
青色ゴムまり様母斑症候群	皮膚・結合織疾患
化膿性汗腺炎(hidradenitis suppurativa)	皮膚・結合織疾患
限局性強皮症	皮膚・結合織疾患
掌蹠角化症	皮膚・結合織疾患
穿孔性皮膚症(perforating dermatosis)	皮膚・結合織疾患
無汗（低汗）性外胚葉形成不全症	皮膚・結合織疾患
慢性活動性EBウイルス感染症	免疫疾患
川崎病性巨大冠動脈瘤	循環器疾患
原発性リンパ浮腫	循環器疾患
中性脂肪蓄積心筋血管症（TGCV）	循環器疾患
不整脈源性右室心筋症	循環器疾患
グルコース-6-リン酸脱水素酵素(G6PD)欠乏症	血液疾患
口唇赤血球症（脱水型遺伝性有口赤血球症）	血液疾患
サラセミア	血液疾患
自己免疫性後天性凝固第X10因子欠乏症	血液疾患
ピルビン酸キナーゼ（PK）欠乏性貧血	血液疾患
不安定ヘモグロビン症	血液疾患
先天性低形成腎（Congenital hypoplastic kidney）	腎・泌尿器疾患
ネフロン癆	腎・泌尿器疾患
バーター症候群／ギッテルマン症候群	腎・泌尿器疾患
ロウ（Lowe）症候群	腎・泌尿器疾患
2型コラーゲン異常症関連疾患	骨・関節疾患
カムラティ・エンゲルマン症候群（骨幹異形成症Camurati-Engelmann 病）	骨・関節疾患
マッキューン・オルブライト症候群	内分泌疾患
アポリポタンパクA-1欠損症	代謝疾患
家族性低βリポタンパク血症（FHBL）1（ホモ接合体）	代謝疾患
ホモシスチン尿症	代謝疾患
肝外門脈閉塞症	消化器疾患
進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	消化器疾患
先天性胆道拡張症	消化器疾患
短腸症（短腸症候群）	消化器疾患
痙攣性発声障害	耳鼻科疾患
先天性咽頭狭窄症	耳鼻科疾患
ワーデンプルグ症候群	耳鼻科疾患
CASK異常症	先天異常・遺伝子疾患
コーエン症候群	先天異常・遺伝子疾患
ハーラマン・ストライフ症候群	先天異常・遺伝子疾患
ピット・ホプキンス症候群	先天異常・遺伝子疾患
ベックウィズ・ヴィーデマン（Beckwith-Wiedemann）症候群	先天異常・遺伝子疾患