

指定難病とすべき疾病の名称(案)

(厚生労働省厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会における検討結果)

※告示に規定するに当たり、病名の表記が変更となる可能性あり。

| 病名 | | 病名 | |
|----|------------------------------|----|-----------------------|
| 1 | カナバン病 | 13 | セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症 |
| 2 | 進行性白質脳症 | 14 | 先天性GPI欠損症 |
| 3 | 進行性ミオクロームステんかん | 15 | 非ケトーシス型高グリシン血症 |
| 4 | 先天異常症候群 | 16 | β-ケトチオラーゼ欠損症 |
| 5 | 先天性三尖弁狭窄症 | 17 | 芳香族アミノ酸脱炭酸酵素(AADC)欠損症 |
| 6 | 先天性僧帽弁狭窄症 | 18 | メチルグルタコン酸尿症 |
| 7 | 先天性肺静脈狭窄症 | 19 | 遺伝性自己炎症性疾患 |
| 8 | 左肺動脈右肺動脈起始症 | 20 | 大理石骨病 |
| 9 | 爪膝蓋骨症候群(ネイルパテラ症候群)／LMX1B関連腎症 | 21 | 特発性血栓症(遺伝性血栓性素因による) |
| 10 | カルニチン回路異常症 | 22 | 前眼部形成異常 |
| 11 | 三頭酵素欠損症 | 23 | 無虹彩症 |
| 12 | シトリン欠損症 | 24 | 先天性気管狭窄症 |

既存の指定難病のうち、疾病の名称を変更するもの

(厚生労働省厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会における検討結果)

※号欄は、告示に規定されている号番を記載。

| 号 | 旧病名 | 号 | 新病名 |
|-----|------------|-----|-----------------|
| 288 | 自己免疫性出血病ⅩⅢ | 288 | 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 |

(注)「後天性血友病A(自己免疫性第Ⅷ/8因子欠乏症)※後天性血友病A」及び「自己免疫性von Willebrand病」を含めるため、疾病の名称を変更するものである。