

指定難病に係る新規の疾病追加について情報提供のあった疾病（一覧表）

※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。

番号	疾病名	研究事業	小児科学会要望	疾患群候補
1	LMNB1関連大脳白質脳症	●		神経・筋疾患
2	COL4A1/ COL4A2関連脳小血管病	●		神経・筋疾患
3	神経核内封入体病Neuronal intranuclear Inclusion disease (NIID)	●		神経・筋疾患
4	NMDA受容体抗体脳炎	●		神経・筋疾患
5	MOG抗体関連疾患	●		神経・筋疾患
6	スティッフパーソン症候群	●		神経・筋疾患
7	痙攣性発声障害	●		神経・筋疾患
8	遺伝子異常による発達性てんかん性脳症	●		神経・筋疾患
9	視床下部過誤腫症候群	●		神経・筋疾患
10	筋萎縮性側索硬化症/パーキンソン認知症複合 (ALS/PDC)	●		神経・筋疾患
11	フォン・ヒッペル・リンドウ病 von Hippel-Lindau disease (VHL病)	●		神経・筋疾患 (染色体・遺伝子異常、消化器疾患、内分泌疾患、腎・泌尿器疾患、聴覚・平衡機能疾患、視覚疾患)
12	PURA関連神経発達異常症	●		神経・筋疾患 (染色体・遺伝子異常)
13	完全型房室中隔欠損症 (完全型心内膜床欠損症)	●		循環器疾患
14	川崎病性巨大冠動脈瘤	●		循環器疾患
15	ホルト・オーラム症候群	●		循環器疾患 (骨・関節疾患)
16	遺伝的インスリン抵抗症	●		代謝疾患
17	極長鎖アシル-CoA脱水素酵素 (very long-chain acyl-CoA dehydrogenase; VLCAD) 欠損症	●		代謝疾患
18	中性脂肪蓄積心筋血管症 (TGCV)	●		代謝疾患 (循環器疾患)
19	乳児発症STING関連血管炎	●		免疫疾患 (染色体・遺伝子異常)
20	原発性リンパ浮腫	●		免疫疾患 (循環器疾患、皮膚・結合組織疾患)
21	原発性肝内結石症	●		消化器疾患
22	原発性肝外門脈閉塞症	●		消化器疾患
23	先天性胆道拡張症	●		消化器疾患
24	Peutz-Jeghers症候群	●		消化器疾患 (染色体・遺伝子異常)
25	巨大リンパ管奇形	●		消化器疾患 (呼吸器疾患、皮膚・結合組織疾患、骨・関節疾患)
26	青色ゴムまり様母斑症候群	●		消化器疾患 (呼吸器疾患、皮膚・結合組織疾患、骨・関節疾患)
27	出血性線溶異常症	●		血液疾患
28	慢性活動性EBウイルス病 (CAEBV)	●		血液疾患 (免疫疾患、循環器疾患、消化器疾患、呼吸器疾患、皮膚・結合組織疾患)
29	サラセミア	●		血液疾患
30	不安定ヘモグロビン症	●		血液疾患
31	口唇赤血球症	●		血液疾患
32	ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	●		血液疾患
33	グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症	●		血液疾患
34	骨硬化性疾患	●		骨・関節疾患
35	先天性低・異形成腎 (Congenital hypoplastic-dysplastic kidney)	●		腎・泌尿器疾患
36	バーター症候群	●		腎・泌尿器疾患
37	ロウ (Lowe) 症候群	●		腎・泌尿器疾患 (視覚疾患、神経・筋疾患)

指定難病に係る新規の疾病追加について情報提供のあった疾病（一覧表）

※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。

番号	疾病名	研究事業	小児科学会要望	疾患群候補
38	8p23.1欠失/重複症候群	●		染色体・遺伝子異常
39	15q26過成長症候群	●		染色体・遺伝子異常
40	12q14微細欠失症候群	●		染色体・遺伝子異常
41	17q21.3微細欠失症候群	●		染色体・遺伝子異常
42	VEXAS症候群	●		染色体・遺伝子異常 (免疫疾患、血液疾患、呼吸器疾患、皮膚・結合組織疾患、骨・関節疾患、視覚疾患)
43	薬剤性過敏症症候群	●		皮膚・結合組織疾患
44	化膿性汗腺炎(hidradenitis suppurativa)	●		皮膚・結合組織疾患
45	壊疽性膿皮症(pyoderma gangrenosum)	●		皮膚・結合組織疾患
46	穿孔性皮膚症	●		皮膚・結合組織疾患
47	遺伝性掌蹠角化症	●		皮膚・結合組織疾患