

日本小児科学会 第3次指定難病 要望疾病一覧（修正版）

通し番号	旧通し番号	最終要望疾病名（H28年2月29日再提出）	要望疾患名（H27年8月31日提出）	変更・修正の理由
1	1	爪膝蓋骨症候群（ネイルパテラ症候群）およびLMX1B関連腎症	ネイル・パテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）	
	2	家族性若年性高尿酸血症性腎症	家族性若年性高尿酸血症性腎症	小児患者が殆どおらず本学会に本症についての専門家がいない。また中年期以降に腎不全に進行する疾患であり、本学会単独で要望すべき疾患ではないと判断したため取り下げ
2	3	ネフロン瘦	ネフロン瘦	
3	4	腎血管性高血圧（線維筋性異形成による）	腎血管性高血圧（線維筋性異形成による）	
4	5	尿細管性アシドーシス	尿細管性アシドーシス	
5	5	バーター症候群／ギッテルマン症候群	ギッテルマン症候群	
	6		バーター症候群	
6	8	先天性腎尿路異常（CAKUT）	先天性腎尿路奇形（CAKUT）	
7	9	口ウ症候群	口ウ症候群	
8	10	声門下狭窄症	咽頭狭窄（声門下狭窄）	
9	11	先天性気管狭窄症	先天性気管狭窄症	
10	12	先天性嚢胞性肺疾患	先天性嚢胞性肺疾患	
11	13	カテコラミン誘発多形性心室頻拍	カテコラミン誘発多形性心室頻拍	
12	14	早期再分極症候群	早期再分極症候群	
13	15	特発性心室細動	心室細動	
14	16	ブルガタ症候群	ブルガタ症候群	
15	17	先天性QT延長症候群	QT延長症候群	
16	18	不整脈源性右室心筋症	不整脈源性右室心筋症	
17	19	心筋緻密化障害	心筋緻密化障害	
18	20	心内膜線維弾性症	心内膜線維弾性症	
19	21	収縮性心膜炎	収縮性心膜炎	
20	22	肺静脈狭窄症	肺静脈狭窄症	
21	23	左肺動脈右肺動脈起始症	左肺動脈右肺動脈起始症	
22	24	肺動静脈瘻	肺動静脈瘻	
23	25	先天性三尖弁狭窄症	三尖弁狭窄症	
24	26	先天性僧帽弁狭窄症	僧帽弁狭窄症	
	27	アルドステロン合成酵素欠損症	アルドステロン合成酵素欠損症	指定難病81「先天性副腎皮質構想欠損症」に含まれるため取り下げ
25	28	偽性低アルドステロン症	偽性低アルドステロン症	
	29	性分化疾患	性分化疾患	医学的に疾患概念が広くなり過ぎると判断し、10の細分類病名に分けて要望する形に変更（変更に伴い、「性分化疾患」を削除）
26	29_1	精巣形成不全		
27	29_2	卵巣形成不全		
28	29_3	卵精巢性性分化疾患		
29	29_4	混合性性腺異形成症		
30	29_5	5α-還元酵素欠損症		
31	29_6	17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症		
32	29_7	アンドロゲン不応症		
33	29_8	46,XX精巢性性分化疾患		
34	29_9	アロマトーゼ過剰症		
35	29_10	アロマトーゼ欠損症		
36	30	軟骨低形成症	軟骨低形成症	
37	31	ターナー症候群	ターナー症候群	
38	32	マッキューン・オルブライト症候群	マッキューン・オルブライト症候群	
39	33	関節型若年性特発性関節炎	関節型若年性特発性関節炎	
40	34	遺伝性自己炎症性疾患	遺伝性自己炎症性疾患	
41	35	小児期発症1型糖尿病	小児期発症1型糖尿病	
42	36	インスリン受容体異常症	インスリン受容体異常症	
43	37	新生児糖尿病	永続型新生児糖尿病、および再発した一過性新生児糖尿病	
44	38	ホモシチン尿症	ホモシチン尿症	
45	39	高メチオニン血症	高メチオニン血症	
46	40	非ケトーシス型高グリシン血症	非ケトーシス型高グリシン血症	
47	41	シトリン欠損症	シトリン欠損症	
48	42	シスチン尿症	シスチン尿症	
49	43	β-ケトチオラーゼ欠損症	β-ケトチオラーゼ欠損症	
50	44	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルCoA合成酵素欠損症（HMG-CoA合成酵素欠損症）	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルCoA合成酵素欠損症	
51	45	スクシニル-CoA：3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ（SCOT）欠損症	スクシニル-CoA：3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ（SCOT）欠損症	
52	46	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症	
53	47	メチルグルタコン酸尿症	メチルグルタコン酸尿症	
54	48	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルCoAリアーゼ欠損症	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	
55	49	カルニチン回路異常症	カルニチン回路異常症	
56	50	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	
57	51	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	
58	52	三頭酵素欠損症	三頭酵素欠損症	
59	53	ガラクトキナーゼ欠損症	ガラクトキナーゼ欠損症	
60	54	フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症	フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症	
61	55	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	
	56	ピオプテリン代謝異常症	ピオプテリン代謝異常症	指定難病240「フェニルケトン尿症」および指定難病120「遺伝性ジストニア」に含まれるため取り下げ
62	57	芳香族アミノ酸脱炭酸酵素（AADC）欠損症	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	
	58	瀬川病	瀬川病	指定難病120「遺伝性ジストニア」に含まれるため取り下げ
63	59	セピアテリン還元酵素（SR）欠損症	セピアテリン還元酵素欠損症	
64	60	慢性活動性EBV感染症	慢性活動性EBV感染症	
	61	後天性免疫不全症候群（HIV感染によるものに限る。）	後天性免疫不全症候群（HIV感染によるものに限る。）	WHOのガイドラインがアップデートされ、日本エイズ学会にて現在成人の免疫機能障害の認定基準変更等の議論を進めているところであり、今回は小児を含めた対応が困難なため取り下げ
65	62	慢性移植片対宿主病	慢性移植片対宿主病	
66	63	先天性トキソプラズマ症	先天性トキソプラズマ症	
67	64	先天性サイトメガロウイルス感染症	先天性サイトメガロウイルス感染症	
68	65	ゴーリン症候群	ゴーリン症候群（基底細胞母斑症候群）	

69	66	ウンフェルヒト・ルンドボルグ病および関連遺伝疾患	ウンフェルヒト・ルントボルク病	
	67		ラフォラ病	
70	68	小児交互性片麻痺	小児交互性片麻痺	
	69	エカルディー・グティエール症候群	エカルディー・グティエール症候群	要望疾病40「遺伝性自己炎症性疾患」に含まれるため、併せて要望
71	70	WAGR症候群	WAGR症候群	
72	71	微絨毛封入体病	微絨毛封入体病	
73	72	家族性腺腫性ポリポージス	家族性腺腫性ポリポージス	
74	73	周期性嘔吐症候群	周期性嘔吐症候群	
75	74	急性肝不全（昏睡型）	急性肝不全（昏睡型）	
76	75	特発性肝内胆管減少症	特発性肝内胆管減少症	
77	76	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	
78	77	カロリ病	先天性多発肝内胆管拡張症（カロリ病）	
79	78	先天性胆道拡張症	先天性胆道拡張症	
80	79	先天性肝線維症	先天性肝線維症	
81	80	成因不明肝硬変症	成因不明肝硬変症	
82	81	肝外門脈閉塞症	肝外門脈閉塞症	
83	82	先天性門脈欠損症	先天性門脈欠損症	
84	83	クリグラー・ナジャー症候群	クリグラー・ナジャー症候群	
85	84	先天性胆汁酸代謝異常症	先天性胆汁酸代謝異常症	
86	85	短腸症	短腸症	
87	86	ピールズ症候群	ピールズ症候群	
88	87	カムラチ・エンゲルマン症候群	カムラチ・エンゲルマン症候群	
89	88	2型コラーゲン異常症関連疾患	2型コラーゲン異常症関連疾患	
	89	ランガー・ギーディオン症候群	ランガー・ギーディオン症候群	要望疾病102「多発性軟骨性外骨腫症」に含まれるため、併せて要望
90	90	9q34症候群	9q34症候群	
91	91	1q重複症候群	1q重複症候群	
92	92	ハッチンソン・ギルフォード症候群	ハッチンソン・ギルフォード・プロジェリア症候群	
93	93	コルネリア・デランゲ症候群	コルネリア・デランゲ症候群	
94	94	スミス・レムリ・オピッツ症候群	スミス・レムリ・オピッツ症候群	
95	95	色素失調症	色素失調症	
96	96	ハーラマン・ストライフ症候群	ハーラマン・ストライフ症候群	
97	97	ラーセン症候群	ラーセン症候群	
98	98	TRPV4異常症	TRPV4異常症	
99	99	偽性軟骨無形成症	偽性軟骨無形成症	
100	100	点状軟骨異形成症（ペルオキシソーム症を除く。）	点状軟骨異形成症	
101	101	大理石骨病	大理石骨病	
102	102	多発性軟骨性外骨腫症	多発性軟骨性外骨腫症	
103	103	内軟骨腫症	内軟骨腫症	
104	104	四肢形成不全	四肢形成不全	