

平成 27 年 8 月 31 日

厚生科学審議会  
疾病対策部会指定難病検討委員会  
委員長 千葉 勉 殿

## 要 望 書

公益社団法人 日本小児科学会  
会 長 五十嵐 隆



認定 NPO 法人 難病のこども支援全国ネットワーク  
会 長 小林 信秋



謹啓

益々ご清栄のことと、お慶び申し上げます。

近年の医療技術の進歩や治療薬等の開発により、小児期に発症する多くの難治性疾病患者が成人を迎えることができるようになって参りました。しかしながら、成人の診療科へ移行できず小児科医や小児外科医などの小児への医療提供者が中心となって診療を担当している疾病も多く、第 1 次ならびに第 2 次指定難病の選定作業においては十分にご検討頂けていない疾病があると考えております。つきましては、小児系の医師や学会、ならびにこれらの疾病の患者会等の考えを、第 3 次指定難病の選定におきましては、十分に考慮して戴きたく存じます。

この度、日本小児科学会は、小児の難治性疾患患者の診療に携わる内科・外科の関係学会と協力し、小児期に発症する難治性疾病のうち成人期以降も医療的支援・研究等が必要と考える疾病で、指定難病の 5 つの要件を満たしていると考えられる 104 疾病を選定いたしました。第 3 次指定難病の選定の際には、これらの疾病を候補として御検討戴きたく、患者会と共に要望申し上げます。

なお、具体的な疾病名につきましては、別紙「要望疾病一覧」としてお示しいたしますので、宜しく願い申し上げます。

謹白

平成 27 年 8 月 31 日

厚生労働省  
健康局 疾病対策課  
課長 田原 克志 殿

## 要 望 書

公益社団法人 日本小児科学会  
会 長 五十嵐 隆



認定 NPO 法人 難病のこども支援全国ネットワーク  
会 長 小林 信秋



謹啓

益々ご清栄のことと、お慶び申し上げます。

近年の医療技術の進歩や治療薬等の開発により、小児期に発症する多くの難治性疾患患者が成人を迎えることができるようになって参りました。しかしながら、成人の診療科へ移行できず小児科医や小児外科医などの小児への医療提供者が中心となって診療を担当している疾患も多く、第 1 次ならびに第 2 次指定難病の選定作業においては十分にご検討頂けていない疾患があると考えております。つきましては、小児系の医師や学会、ならびにこれらの疾患の患者会等の考えを、第 3 次指定難病の選定におきましては、十分に考慮して戴きたく存じます。

この度、日本小児科学会は、小児の難治性疾患患者の診療に携わる内科・外科の関係学会と協力し、小児期に発症する難治性疾患のうち成人期以降も医療的支援・研究等が必要と考える疾患で、指定難病の 5 つの要件を満たしていると考えられる 104 疾患を選定いたしました。第 3 次指定難病の選定の際には、これらの疾患を候補として御検討戴きたく、患者会と共に要望申し上げます。

なお、具体的な疾患名につきましては、別紙「要望疾患一覧」としてお示しいたしますので、宜しく願い申し上げます。

謹白

**〔本検討に参加した主な学会等〕**

日本小児科学会  
日本小児血液・がん学会  
日本小児腎臓病学会  
日本小児呼吸器学会  
日本小児アレルギー学会  
日本新生児成育医学会  
日本小児循環器学会  
日本小児内分泌学会  
日本小児リウマチ学会  
日本先天代謝異常学会  
日本小児神経学会  
日本小児栄養消化器肝臓学会  
日本小児遺伝学会  
日本免疫不全症研究会  
日本小児皮膚科学会  
日本小児外科学会  
日本小児期外科系関連学会協議会  
日本整形外科学会  
日本小児科医会  
日本小児保健協会

### 〔難病の子ども支援全国ネットワーク 参加団体〕

特定非営利活動法人 ALD の未来を考える会（副腎白質ジストロフィー）  
Beckwith-Wiedemann 症候群親の会  
CAPS 患者・家族の会（クリオピリン関連周期性発熱症候群、高 IgD 症候群）  
CHARGE の会  
CCHS ファミリー会（先天性中枢性低換気症候群）  
CdLS Japan（コルネリア・デ・ランゲ症候群）  
SMA（脊髄性筋萎縮症）家族の会  
SSPE 青空の会（亜急性硬化性全脳炎）  
TS つばさの会（結節性硬化症）  
あすなる会（若年性特発性関節炎）  
アラジーポット（アレルギー性疾患）  
異染性白質ジストロフィー患者家族の会  
滑脳症親の会 lissangel  
公益財団法人がんの子どもを守る会  
魚鱗癬の会  
骨形成不全友の会  
小児交互性片麻痺親の会  
小児神経伝達物質病家族会  
シルバー・ラッセル症候群ネットワーク  
人工呼吸器をつけた子の親の会  
腎性尿崩症友の会  
スタージウェーバー家族の会  
染色体起因しょうがいじの親の会  
全国筋無力症友の会  
一般社団法人 全国膠原病友の会  
全国色素性乾皮症（XP）連絡会  
一般社団法人 全国心臓病の子どもを守る会  
全国軟骨無形成症患者・家族の会（つくしの会）  
全国尿素サイクル異常症患者と家族の会  
一般社団法人 全国ファブリー病患者と家族の会  
先天性トキソプラズマ&サイトメガロウイルス感染症患者会「トーチの会」  
竹の子の会（ブラダー・ウィリー症候群）  
胆道閉鎖症の子どもを守る会  
つぼみの会（1型糖尿病(インスリン欠損症)）

低フォスファターゼ症の会  
天使のつばさ（全前脳胞症）  
ニーマン・ピック病の会  
日本ゴーシェ病の会  
日本コケイン症候群ネットワーク  
日本水頭症協会  
特定非営利活動法人 日本トウレット協会  
日本二分脊椎症協会  
日本ハンチントン病ネットワーク  
日本ムコ多糖症患者家族の会  
日本レット症候群協会  
日本 WAGR 症候群の会  
ひだまりたんぽぽ（有機酸代謝異常症、脂肪酸代謝異常症）  
ポプラの会（成長ホルモン分泌不全性低身長症）  
マルファンネットワークジャパン  
ミトコンドリア病患者・家族の会  
特定非営利活動法人 無痛無汗症の会「トゥモロウ」  
もやもや病の患者と家族の会  
モワット・ウィルソン症候群家族会

## 要望疾病一覧

通し番号	要望疾病名
1	ネイル・パテラ症候群（爪膝蓋症候群）
2	家族性若年性高尿酸血症性腎症
3	ネフロン瘦
4	腎血管性高血圧（線維筋性異形成による）
5	尿細管性アシドーシス
6	ギッテルマン症候群
7	バーター症候群
8	先天性腎尿路奇形（CAKUT）
9	ロウ症候群
10	咽頭狭窄（声門下狭窄）
11	先天性気管狭窄症
12	先天性嚢胞性肺疾患
13	カテコラミン誘発多形性心室頻拍
14	早期再分極症候群
15	心室細動
16	ブルガダ症候群
17	QT 延長症候群
18	不整脈源性右室心筋症
19	心筋緻密化障害
20	心内膜線維弾性症
21	収縮性心膜炎
22	肺静脈狭窄症
23	左肺動脈右肺動脈起始症
24	肺動静脈瘦
25	三尖弁狭窄症
26	僧帽弁狭窄症
27	アルドステロン合成酵素欠損症
28	偽性低アルドステロン症
29	性分化疾患
30	軟骨低形成症
31	ターナー症候群
32	マッキューン・オルブライト症候群

33	関節型若年性特発性関節炎
34	遺伝性自己炎症性疾患
35	小児期発症 1 型糖尿病
36	インスリン受容体異常症
37	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
38	ホモシチン尿症
39	高メチオニン血症
40	非ケトーシス型高グリシン血症
41	シトリン欠損症
42	シスチン尿症
43	$\beta$ -ケトチオラーゼ欠損症
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)
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
46	3-メチルクロトニル CoA カルボキシラーゼ欠損症
47	メチルグルタコン酸尿症
48	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症
49	カルニチン回路異常症
50	極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症
51	中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症
52	三頭酵素欠損症
53	ガラクトキナーゼ欠損症
54	フルクトース-1, 6-ビスホスファターゼ欠損症
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
56	ビオプテリン代謝異常症
57	芳香族 L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
58	瀬川病
59	セピアプテリン還元酵素欠損症
60	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。)
62	慢性移植片対宿主病
63	先天性トキソプラズマ症
64	先天性サイトメガロウイルス感染症
65	ゴーリン症候群 (基底細胞母斑症候群)
66	ウンフェルリヒト・ルトボルク病

67	ラフォラ病
68	小児交互性片麻痺
69	エカルディー・グティエール症候群
70	WAGR 症候群
71	微絨毛封入体病
72	家族性腺腫性ポリポージス
73	周期性嘔吐症候群
74	急性肝不全（昏睡型）
75	特発性肝内胆管減少症
76	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
77	先天性多発肝内胆管拡張症（カリ病）
78	先天性胆道拡張症
79	先天性肝線維症
80	成因不明肝硬変症
81	肝外門脈閉塞症
82	先天性門脈欠損症
83	クリグラー・ナジャー症候群
84	先天性胆汁酸代謝異常症
85	短腸症
86	ビールズ症候群
87	カムラチ・エンゲルマン症候群
88	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
90	9q34 症候群
91	1q 重複症候群
92	ハッチンソン・ギルフォード・プロジェリア症候群
93	コルネリア・デランゲ症候群
94	スミスレムリオピッツ症候群
95	色素失調症
96	ハーラマン・ストライフ症候群
97	ラーセン症候群
98	TRPV4 異常症
99	偽性軟骨無形成症
100	点状軟骨異形成症
101	大理石骨病



102	多発性軟骨性外骨腫症
103	内軟骨腫症
104	四肢形成不全