

小児慢性特定疾病 追加要望疾病一覧

スティーヴンス・ジョンソン症候群（中毒性表皮壊死症を含む。）（※）	非特異性多発性小腸潰瘍症
MECP2重複症候群	武内・小崎症候群
脳動静脈奇形	海綿状血管腫（脳脊髄）
巨脳症－毛細血管奇形症候群	

計 7 疾病（※うち 1 疾病は既対象疾病の対象拡大要望）

指定難病 追加要望疾病一覧

グルコース－6－リン酸脱水素酵素（G6PD）異常症	ネフロン癆
ピルビン酸キナーゼ（PK）欠乏性貧血	バーター症候群・ギッテルマン症候群
口唇赤血球症	低形成腎
不安定ヘモグロビン症	インスリン抵抗症A型
無汗（低汗）性外胚葉形成不全症	肝外門脈閉塞症
ハッチンソン・ギルフォード症候群	3－ヒドロキシ－3－メチルグルタル酸血症
MECP2重複症候群	ホモシスチン尿症
家族性低ベータリポ蛋白血症（ホモ接合体）	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
青色ゴムまり様母斑症候群	巨大リンパ管奇形（※）
先天異常症候群（武内・小崎症候群）	短腸症
1型糖尿病	不整脈源性右室心筋症
マッキューン・オルブライト症候群	フォンタン術後症候群
自己免疫性脳炎	慢性活動性EBウイルス感染症
先天性胆道拡張症	2型コラーゲン異常症関連疾患
デスモイド型線維腫症	川崎病性冠動脈瘤
ロウ症候群	

計 31 疾病（※うち 1 疾病は既対象疾病の対象拡大要望）