

## 令和3年度分 指定難病 新規追加 要望疾病一覧

要望疾病			小慢対象の有無および対象疾病名	
No	疾患群	要望疾病名		
1	腎疾患	先天性低形成腎	有	低形成腎 ほか
2	腎疾患	ロウ症候群	有	ロウ症候群
3	腎疾患	ネフロン癆	有	ネフロン癆
4	腎疾患	バーター症候群／ギッテルマン症候群	有	バーター症候群、ギッテルマン症候群
5	心疾患	川崎病性冠動脈瘤	有	川崎病性冠動脈瘤
6	内分泌	マッキューン・オルブライト症候群	有	マッキューン・オルブライト症候群
7	代謝	ホモシスチン尿症	有	ホモシスチン尿症
8	免疫	慢性活動性 EB ウイルス感染症	有	慢性活動性 EB ウイルス感染症
9	神経・筋	脳クレアチン欠乏症候群	有	脳クレアチン欠乏症候群
10	神経・筋	早産児ビリルビン脳症	無	(小慢追加と同時要望)
11	消化器	短腸症 (短腸症候群)	有	短腸症
12	遺伝	先天異常症候群 (パインブリッジ・ロパース症候群)	無	(小慢追加と同時要望、難病既対象疾病「先天異常症候群」への追加要望)
13	遺伝	先天異常症候群 (DDX3X 関連神経発達異常症)	無	(小慢追加と同時要望、難病既対象疾病「先天異常症候群」への追加要望)
14	遺伝	先天異常症候群 (GRIN2B 関連神経発達異常症)	無	(小慢追加と同時要望、難病既対象疾病「先天異常症候群」への追加要望)
15	遺伝	先天異常症候群 (PURA 関連神経発達異常症)	無	(小慢追加と同時要望、難病既対象疾病「先天異常症候群」への追加要望)
16	遺伝	先天異常症候群 (ヴィーデマン・スタイナー症候群)	無	(小慢追加と同時要望、難病既対象疾病「先天異常症候群」への追加要望)
17	遺伝	先天異常症候群 (CASK 異常症)	無	(小慢追加と同時要望、難病既対象疾病「先天異常症候群」への追加要望)
18	遺伝	先天異常症候群 (先天性グリコシル化異常症)	無	(小慢追加と同時要望、難病既対象疾病「先天異常症候群」への追加要望)
19	遺伝	先天異常症候群 (コーエン症候群)	無	(小慢追加と同時要望、難病既対象疾病「先天異常症候群」への追加要望)
20	遺伝	先天異常症候群 (ピット・ホプキンス症候群)	無	(小慢追加と同時要望、難病既対象疾病「先天異常症候群」への追加要望)