

令和3年度分 小児慢性特定疾病 新規追加 要望疾病一覧

要望疾病			備考
No	疾患群	要望疾病名	
1	慢性腎疾患	ギャロウェイ・モフト症候群	新規、指定難病 219
2	慢性腎疾患	鰓耳腎症候群	新規、指定難病 190
3	神経・筋疾患	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	新規、指定難病 154
4	神経・筋疾患	PCDH19 関連症候群	新規、指定難病 152
5	神経・筋疾患	環状 20 番染色体症候群	新規、指定難病 150
6	神経・筋疾患	アイカルディ症候群	新規、指定難病 135
7	神経・筋疾患	ミオクロニー欠神てんかん	新規、指定難病 142
8	神経・筋疾患	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	新規、指定難病 143
9	神経・筋疾患	大田原症候群	新規、指定難病 146
10	神経・筋疾患	早期ミオクロニー脳症	新規、指定難病 147
11	神経・筋疾患	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	新規、指定難病 148
12	神経・筋疾患	視床下部過誤腫症候群	新規
13	神経・筋疾患	WDR45 関連神経変性症	新規
14	神経・筋疾患	ビタミン B6 依存性てんかん	新規
15	神経・筋疾患	片側巨脳症	指定難病 136
16	神経・筋疾患	早産児ビリルビン脳症	新規（指定難病と同時要望）
17	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	ホルト・オーラム症候群	新規
18	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	バインブリッジ・ロパース症候群	新規（指定難病と同時要望）
19	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	DDX3X 関連神経発達異常症	新規（指定難病と同時要望）
20	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	GRIN2B 関連神経発達異常症	新規（指定難病と同時要望）
21	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	PURA 関連神経発達異常症	新規（指定難病と同時要望）
22	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	ヴィーデマン・スタイナー症候群症候群	新規（指定難病と同時要望）

要望疾病			備考
No	疾患群	要望疾病名	
23	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	CASK 異常症	新規（指定難病と同時要望）
24	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	先天性グリコシル化異常症	新規（指定難病と同時要望）
25	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	コーエン症候群	新規（指定難病と同時要望）
26	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	ピット・ホプキンス症候群	新規（指定難病と同時要望）
27	皮膚疾患	限局性強皮症	新規