

令和5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	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	Schaaf-Yang 症候群	
2	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	ロスムンド・トムソン症候群	指定難病 186
3	神経・筋疾患	遺伝性高カリウム性周期性四肢麻痺	指定難病 115
4	神経・筋疾患	遺伝性低カリウム性周期性四肢麻痺	指定難病 115
5	神経・筋疾患	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	指定難病 114
6	膠原病	乳児発症性 STING 関連血管炎	
7	皮膚疾患	特発性後天性全身性無汗症	指定難病 163
8	神経・筋疾患	限局性皮質異形成	指定難病 137
9	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群（鏡-緒方症候群）	指定難病 200
10	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	トリーチャーコリンズ（Treacher Collins）症候群	
11	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	シア・ギブス（Xia-Gibbs）症候群	
12	神経・筋疾患	脊髄空洞症	指定難病 117
13	慢性消化器疾患	先天性食道閉鎖症	