

指定難病 追加要望疾病一覧	
関節型若年性特発性関節炎	巨大リンパ管奇形
A20ハプロ不全症	巨大静脈奇形（びまん性病変）
ホモシスチン尿症	巨大動静脈奇形
極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
3-ヒドロキシ-3メチルグルタリルCoAリアーゼ欠損症	先天性嚢胞性肺疾患（CPAM）
中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	声門下狭窄症
高メチオニン血症	口唇赤血球症
シスチン尿症	不安定ヘモグロビン症
メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症	G6PD異常症
先天性胆汁酸代謝異常症	ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血
ラーセン症候群	ビタミンB6依存性てんかん
マッキューン・オルブライト症候群	CDKL5遺伝子関連てんかん
多嚢胞性卵巣症候群	視床下部過誤腫症候群
ターナー症候群	欠神を伴う眼瞼ミオクロームス
肝外門脈閉塞症	異形成性腫瘍
先天性胆道拡張症	計 44 疾病
進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	
カロリ病	
周期性嘔吐症候群	
短腸症	
家族性腺腫性ポリポーシス（大腸腺腫症）	
Peutz-Jeghers症候群	
若年性ポリポーシス	
Cowden病	
クリグラール・ナジャー症候群	
バーター症候群／ギッテルマン症候群	
CAKUT	
ネフロン癆	
慢性活動性EBウイルス感染症	