

小児慢性特定疾病 追加・修正要望疾病一覧	
A20ハプロ不全症*	フィブロネクチン腎症
ADA2欠損症*	リポタンパク系球体症
NLRC4異常症*	乳児特発性僧帽弁腱索断裂
先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症	肥厚性皮膚骨膜症
抗NMDAR脳炎	無汗性外胚葉形成不全
ベッカー型筋ジストロフィー	超低出生体重児
筋強直性ジストロフィー	アントレー・ビクスラー症候群
骨硬化性疾患	VATER症候群
四肢形成不全	コフィン・シリス症候群
Peutz-Jeghers症候群	スミス・レムリ・オピッツ症候群
若年性ポリポーシス	ファイファー症候群
カウデン症候群 (Cowden症候群)	メビウス症候群
自己免疫性膵炎	モワット・ウィルソン症候群
リンパ管腫*	ヤング・シンプソン症候群
リンパ管腫症 (ゴーハム病を含む) *	脆弱X症候群
巨大静脈奇形	シンプソン・ゴラビ・ベーメル症候群
巨大動静脈奇形	計 38疾病 (既対象5疾病を含む)
クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	
スタージ・ウェーバー症候群	
胸郭不全症候群	
原発性リンパ浮腫	
青色ゴムまり様母斑症候群	