

指定難病(平成29年度実施分)とすべき疾病(一覧)

	病名		病名
307	カナバン病	319	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症
308	進行性白質脳症	320	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
309	進行性ミオクローヌステんかん	321	非ケトーシス型高グリシン血症
310	先天異常症候群	322	β -ケトチオラーゼ欠損症
311	先天性三尖弁狭窄症	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
312	先天性僧帽弁狭窄症	324	メチルグルタコン酸尿症
313	先天性肺静脈狭窄症	325	遺伝性自己炎症疾患
314	左肺動脈右肺動脈起始症	326	大理石骨病
315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症	327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
316	カルニチン回路異常症	328	前眼部形成異常
317	三頭酵素欠損症	329	無虹彩症
318	シトリン欠損症	330	先天性気管狭窄症

既存の指定難病のうち、疾病の名称を変更すべきもの

(厚生労働省厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会における検討結果)

※号欄は、告示に規定されている番号を記載。

号	旧病名	号	新病名
93	原発性胆汁性肝硬変	93	原発性胆汁性胆管炎
288	自己免疫性出血病XⅢ	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症

(注)「後天性血友病A(自己免疫性第Ⅷ/8因子欠乏症)」及び「自己免疫性von Willebrand病」を含めるため、疾病の名称を変更するものである。