

第3次実施分24疾病(一覧)

※号欄は、告示に規定されている号番を記載

号	病名	号	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るもの

※号欄は、告示に規定されている号番を記載

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す。