

小児慢性特定疾病一覽(762疾患) 4/4

11. 神経・筋疾患

髄膜脳瘤
脊髄髄膜瘤
仙尾部奇形腫
滑脳症
裂脳症
全前脳胞症
中隔視神経形成異常症(ドモルシア(De Morsier)症候群)
ダンディー・ウォーカー(Dandy-Walker)症候群
先天性水頭症
巨脳症-毛細血管奇形症候群
ジュベール(Joubert)症候群関連疾患
レット(Rett)症候群
結節性硬化症
神経皮膚黒色症
ゴーリン(Gorlin)症候群(基底細胞母斑症候群)
フォンヒッペル・リンドウ(von Hippel-Lindau)病
ウエルナー(Werner)症候群
コケイン(Cockayne)症候群
カナバン(Canavan)病
アレキサンダー(Alexander)病
先天性大脳白質形成不全
皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症
白質消失病
非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症
アペール(Apert)症候群
クルーゾン(Crouzon)病
上述ほかの重度の頭蓋骨早期癒合症もやもや病
脳動静脈奇形
海綿状血管腫(脳脊髄)
脊髄性筋萎縮症
先天性無痛無汗症
遺伝性運動感覚ニューロパチー(遺伝性左脆弱性ニューロパチー含む。)
デュシェンヌ(Duchenne)型筋ジストロフィー
エメリー・ドレイフス(Emery-Dreifuss)型筋ジストロフィー
肢帯型筋ジストロフィー
顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
福山型先天性筋ジストロフィー
メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー
ウルリヒ(Ullrich)型先天性筋ジストロフィー(類縁疾患を含む。)
ミオチューブラーミオパチー
先天性筋線維不均等症
ネマリミオパチー
セントラルコア病
マルチコア病
ミニコア病
上述ほかの先天性ミオパチー
シュワルツ・ジャンペル(Schwartz-Jampel)症候群
乳児重症ミオクロニーてんかん
点頭てんかん(ウエスト(West)症候群)
レノックス・ガスター(Lennox-Gastaut)症候群
ウンフェルリヒト・ルントボルク(Unverricht-Lundborg)病
ラフォラ(Lafora)病

脊髄小脳変性症
小児交互性片麻痺
変形性筋ジストニー(類縁疾患を含む。)
パントテン酸キナーゼ関連神経変性症
乳児神経軸索ジストロフィー
乳児両側線条体壊死
先天性ヘルペスウイルス感染症
先天性風疹症候群
エカルディ・グティエール(Aicardi-Goutieres)症候群
亜急性硬化性全脳炎
ラスムッセン(Rasmussen)脳炎
難治頻回部分発作重積型急性脳炎
多発性硬化症
慢性炎症性脱髄性多発神経炎
重症筋無力症
脊髄脂肪腫
ハッチンソン・ギルフォード症候群
瀬川病
先天性サイトメガロウイルス感染症
先天性トキソプラズマ感染症
ATR-X症候群
上述ほかの筋ジストロフィー
痙攣重積型(二相性)急性脳症
自己免疫介在性脳炎・脳症
スタージ・ウェーバー症候群
脆弱X症候群
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
脳クレアチン欠乏症候群

12. 慢性消化器疾患

乳糖不耐症
ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症
先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症
エンテロキナーゼ欠損症
アミラーゼ欠損症
リパーゼ欠損症
微絨毛封入体病
腸リンパ管拡張症
家族性腺腫性ポリポシス
周期性嘔吐症候群
潰瘍性大腸炎
クローン(Crohn)病
早期発症型炎症性腸疾患
自己免疫性腸症(IPEX症候群を含む。)
非特異性多発性小腸潰瘍症
急性肝不全(昏睡型)
新生児ヘモクロマトーシス
自己免疫性肝炎
原発性硬化性胆管炎
胆道閉鎖症
アラジュール(Alagille)症候群
肝内胆管減少症
進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
先天性多発肝内胆管拡張症(カロリ(Caroli)病)
先天性胆道拡張症
先天性肝線維症
肝硬変症
門脈圧亢進症(バンチ(Banti)症候群を含む。)

先天性門脈欠損症
門脈・肝動脈瘻
クリグラー・ナジャー(Crigler-Najjar)症候群
遺伝性腭炎
短腸症
ヒルシュスプルング(Hirschsprung)病
慢性特発性偽性腸閉塞症
巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
腸管神経節細胞僅少症
肝巨大血管腫
総排泄腔遺残
総排泄腔外反症
自己免疫性腭炎
カウデン症候群
若年性ポリポシス
ポイツ・ジェガース症候群

13. 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

コフィン・ローリー(Coffin-Lowry)症候群
ソトス(Sotos)症候群
スミス・マギニス(Smith-Magenis)症候群
ルビンシュタイン・テイビ(Rubinstein-Taybi)症候群
歌舞伎症候群
ウィーバー(Weaver)症候群
コルネリア・デランゲ(Cornelia-de Lange)症候群
ベックウィズ・ヴィーデマン(Beckwith-Wiedemann)症候群
アンジェルマン(Angelman)症候群
5p-症候群
4p-症候群
18トリソミー症候群
13トリソミー症候群
ダウン(Down)症候群
上述ほかの常染色体異常(ウィリアムズ(Williams)症候群及びプラダー・ウィリ(Prader-Willi)症候群を除く。)
CFC(cardio-facio-cutaneous)症候群
マルファン(Marfan)症候群
コストロ(Costello)症候群
チャージ(CHARGE)症候群
ロイス・ディーツ症候群
カムラティ・エンゲルマン症候群
ハーラマン・ストライフ症候群
色素失調症
アントレー・ピクスラー症候群
コフィン・シリス症候群
シンプソン・ゴラビ・バーメル症候群
スミス・レムリ・オピッツ症候群
ファイファー症候群
メビウス症候群
モワット・ウィルソン症候群
ヤング・シンプソン症候群
VATER症候群

MECP2重複症候群
武内・小崎症候群

14. 皮膚疾患

眼皮膚白皮症(先天性白皮症)
ケラチン症性魚鱗癬(表皮融解性魚鱗癬(優性/劣性)及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。)
常染色体劣性遺伝性魚鱗癬(道化師様魚鱗癬を除く。)
道化師様魚鱗癬
ネザートン(Netherton)症候群
シェーグレン・ラルソン(Sjogren-Larsson)症候群
上述ほかの先天性魚鱗癬
表皮水疱症
膿疱性乾癬(汎発型)
色素性乾皮症
レックリングハウゼン(Recklinghausen)病(神経線維腫症I型)
肥厚性皮膚骨膜炎
無汗性外胚葉形成不全
スティーヴンス・ジョンソン(Stevens-Johnson)症候群(中毒性表皮壊死症を含む)

15. 骨系統疾患

胸郭不全症候群
軟骨無形成症
軟骨低形成症
骨形成不全症
低ホスファターゼ症
大理石骨病
多発性軟骨性外骨腫症
内軟骨腫症
2型コラーゲン異常症関連疾患
点状軟骨異形成症(ペルオキシソーム病を除く。)
偽性軟骨無形成症
ラーセン症候群
進行性骨化性線維異形成症
TRPV4異常症
骨硬化性疾患
ピールズ症候群
軟骨無形成症(成長ホルモン治療を行う場合)

16. 脈管系疾患

青色ゴムまり様母斑症候群
巨大静脈奇形
巨大動静脈奇形
クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
原発性リンパ浮腫
リンパ管腫
リンパ管腫症
遺伝性出血性末梢血管拡張症
カサバハ・メリット(Kasabach-Merritt)症候群

小児慢性特定疾病情報センター
<https://www.shouman.jp/disease/>

