

小児慢性特定疾病一覧(762疾患) 3/4

複合カルボキシラーゼ欠損症
 グルタル酸血症1型
 グルタル酸血症2型
 原発性高シュウ酸尿症
 アルカプトン尿症
 グリセロール尿症
 先天性胆汁酸代謝異常症
 上述ほかの有機酸代謝異常症
 全身性カルニチン欠損症
 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅠ欠損症
 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅡ欠損症
 カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症
 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
 短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
 三頭酵素欠損症
 3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症
 上述ほかの脂肪酸代謝異常症
 ビルビン酸脱水素酵素複合体欠損症
 ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症
 フマラーゼ欠損症
 スクシニル-CoAリガーゼ欠損症
 ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症
 ミトコンドリアDNA枯渇症候群
 ミトコンドリアDNA突然変異(リー(Leigh)症候群、MELAS及びMERRFを含む。)
 ミトコンドリアDNA欠失(カーズ・セイヤー(Kearns-Sayre)症候群を含む。)
 上述ほかのミトコンドリア病
 遺伝性フルクトース不耐症
 ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症
 ガラクトキナーゼ欠損症
 ウリジニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症
 フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症
 ホスホエノールビルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症
 グリコーゲン合成酵素欠損症(糖原病0型)
 糖原病Ⅰ型
 糖原病Ⅲ型
 糖原病Ⅳ型
 糖原病Ⅴ型
 糖原病Ⅵ型
 糖原病Ⅶ型
 糖原病Ⅷ型
 糖原病Ⅸ型
 グルコーストランスporter-1(GLUT1)欠損症
 上述ほかの糖質代謝異常症
 ムコ多糖症Ⅰ型
 ムコ多糖症Ⅱ型
 ムコ多糖症Ⅲ型
 ムコ多糖症Ⅳ型
 ムコ多糖症Ⅵ型
 ムコ多糖症Ⅶ型
 フコシドーシス
 マンノシドーシス

アスパルチルグルコサミン尿症
 シアリドーシス
 ガラクトシアリドーシス
 GM1-ガングリオシドーシス
 GM2-ガングリオシドーシス
 異染性白質ジストロフィー
 ニーマン・ピック(Niemann-Pick)病
 ゴーシェ(Gaucher)病
 ファブリー(Fabry)病
 クラッベ(Krabbe)病
 ファーバー(Farber)病
 マルチプルスルファターゼ欠損症
 ムコリポドーシスⅡ型(I-cell病)
 ムコリポドーシスⅢ型
 ポンペ(Pompe)病
 酸性リパーゼ欠損症
 シンチン症
 遊離シアル酸蓄積症
 神経セロイドリポフスチン症
 上述ほかのライソゾーム病
 ペルオキシソーム形成異常症
 副腎白質ジストロフィー
 レフサム(Refsum)病
 上述ほかのペルオキシソーム病
 ウィルソン(Wilson)病
 メンケス(Menkes)病
 オクシタル・ホーン症候群
 無セルロプラスミン血症
 亜硫酸酸化酵素欠損症
 先天性腸性肢端皮膚炎
 上述ほかの金属代謝異常症
 ヒポキサンチングアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症(レスシュ・ナイハン(Lesch-Nyhan)症候群)
 アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症
 キサンチン尿症
 尿酸トランスporter異常症
 オロト酸尿症
 上述ほかのプリンピリミジン代謝異常症
 先天性葉酸吸収不全症
 上述ほかのビタミン代謝異常症
 ビオプテリン代謝異常症
 チロシン水酸化酵素欠損症
 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
 ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症
 GABAアミノ基転移酵素欠損症
 コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症
 上述ほかの神経伝達物質異常症
 原発性高カイトミクロン血症
 家族性高コレステロール血症
 家族性複合型高脂質血症
 無β-リポタンパク血症
 高比重リポタンパク(HDL)欠乏症
 上述ほかの脂質代謝異常症
 エーラス・ダンロス(Ehlers-Danlos)症候群
 リポイドタンパク症
 上述ほかの結合組織異常症
 先天性ボルフィリン症
 α1-アンチトリプシン欠損症

9. 血液疾患
 巨赤芽球性貧血
 後天性赤芽球癆
 先天性赤芽球癆(ダイヤモンド・ブラックファン(Diamond-Blackfan)貧血)
 先天性赤血球形成異常性貧血
 鉄芽球性貧血
 無トランスフェリン血症
 寒冷凝集素症
 発作性寒冷ヘモグロビン尿症
 上述ほかの自己免疫性溶血性貧血(AIHAを含む。)
 発作性夜間ヘモグロビン尿症
 遺伝性球状赤血球症
 口唇赤血球症
 鎌状赤血球症
 不安定ヘモグロビン症
 サラセミア
 グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症
 ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血
 上述ほかの遺伝性溶血性貧血
 溶血性貧血(脾機能亢進症によるものに限る。)
 微小血管障害性溶血性貧血
 真性多血症
 家族性赤血球増加症
 免疫性血小板減少性紫斑病
 上述ほかの血小板減少性紫斑病
 血栓性血小板減少性紫斑病
 血小板減少症(脾機能亢進症によるものに限る。)
 先天性無巨核球性血小板減少症
 ファンconi(Fanconi)貧血
 周期性血小板減少症
 メイ・ヘグリン(May-Hegglin)異常症
 本態性血小板血症
 ベルナル・スーリエ(Bernard-Soulier)症候群
 血小板無力症
 血小板放出機構異常症
 上述ほかの血小板機能異常症
 先天性フィブリノーゲン欠乏症
 先天性プロトロンビン欠乏症
 第Ⅴ因子欠乏症
 第Ⅶ因子欠乏症
 血友病A
 血友病B
 第Ⅹ因子欠乏症
 第Ⅺ因子欠乏症
 第Ⅻ因子欠乏症
 第ⅫⅢ因子欠乏症
 フォンウィルブランド(von Willebrand)病
 上述ほかの先天性血液凝固因子異常
 先天性プロテインC欠乏症
 先天性プロテインS欠乏症
 先天性アンチトロンビン欠乏症
 骨髓線維症
 再生不良性貧血

10. 免疫疾患
 X連鎖重症複合免疫不全症
 細網異形成症

アデノシンデアミナーゼ(ADA)欠損症
 オーメン(Omenn)症候群
 プリンスクレオシドホスホリラーゼ欠損症
 CD8欠損症
 ZAP-70欠損症
 MHCクラスⅠ欠損症
 MHCクラスⅡ欠損症
 上述ほかの複合免疫不全症
 ウィスコット・オルドリッチ(Wiskott-Aldrich)症候群
 毛細血管拡張性運動失調症
 ナイミーヘン(Nijmegen)染色体不安定症候群
 ブルーム(Bloom)症候群
 ICF症候群
 PMS2異常症
 RIDDLE症候群
 シムケ(Schimke)症候群
 胸腺低形成(ディ・ジョージ(DiGeorge)症候群/22q11.2欠失症候群)
 高IgE症候群
 肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症
 先天性角化異常症
 X連鎖無ガンマグロブリン血症
 分類不能型免疫不全症
 高IgM症候群
 IgGサブクラス欠損症
 選択的IgA欠損
 特異抗体産生不全症
 乳児一過性低ガンマグロブリン血症
 上述ほかの液性免疫不全を主とする疾患
 チェディアック・東(Chediak-Higashi)症候群
 X連鎖リンパ増殖症候群
 自己免疫性リンパ増殖症候群(ALPS)
 上述ほかの免疫調節障害
 重症先天性好中球減少症
 周期性好中球減少症
 上述ほかの慢性的経過をたどる好中球減少症
 白血球接着不全症
 シュワツハマン・ダイヤモンド(Shwachman-Diamond)症候群
 慢性肉芽腫症
 ミエロペルオキシダーゼ欠損症
 メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症
 上述ほかの白血球機能異常
 免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症
 IRAK4欠損症
 MyD88欠損症
 慢性皮膚粘膜カンジダ症
 上述ほかの自然免疫異常
 先天性補体欠損症
 遺伝性血管性浮腫(C1インヒビター欠損症)
 上述ほかの先天性補体欠損症
 好酸球増加症
 慢性活動性EBウイルス感染症
 後天性免疫不全症候群(HIV感染によるものに限る。)
 後天的な免疫系障害による免疫不全症
 慢性移植片対宿主病