

改正の概要

| 通し番号 | 告示番号 | 疾病名<br>(改正前疾病名)            | 主な改正内容  | 改正理由  |
|------|------|----------------------------|---|---|
| 1    | 1    | 球脊髄性筋萎縮症                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> </ul>                                  | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                     |
| 2    | 2    | 筋萎縮性側索硬化症                  | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> </ul>                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                     |
| 3    | 3    | 脊髄性筋萎縮症                    | <ul style="list-style-type: none"> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> </ul>                                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>   |
| 4    | 5    | 進行性核上性麻痺                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> </ul>                                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                     |
| 5    | 6    | パーキンソン病                    | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                     |
| 6    | 7    | 大脳皮質基底核変性症                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>・情報提供元</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> </ul>   |
| 7    | 8    | ハンチントン病                    | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語の整理</li> <li>・疾患の概要</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語を整理するため</li> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 8    | 9    | 神経有棘赤血球症                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                     |
| 9    | 10   | シャルコー・マリー・トゥース病            | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                     |
| 10   | 11   | 重症筋無力症                     | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・情報提供元</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                     |
| 11   | 13   | 多発性硬化症／視神経脊髄炎              | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                     |
| 12   | 14   | 慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・情報提供元</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                     |

| 通し番号 | 告示番号 | 疾病名<br>(改正前疾病名) | 主な改正内容  | 改正理由  |
|------|------|-----------------|---|---|
| 13   | 16   | クロー・深瀬症候群       | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> </ul>                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 14   | 19   | ライソゾーム病         | <ul style="list-style-type: none"> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                           |
| 15   | 20   | 副腎白質ジストロフィー     | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 16   | 21   | ミトコンドリア病        | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 17   | 22   | もやもや病           | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                           |
| 18   | 27   | 特発性基底核石灰化症      | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語の整理</li> <li>・疾患の概要</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語を整理するため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>       |
| 19   | 28   | 全身性アミロイドーシス     | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 20   | 30   | 遠位型ミオパチー        | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語の整理</li> <li>・疾患の概要</li> <li>・診断基準</li> </ul>                                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語を整理するため</li> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>      |
| 21   | 34   | 神経線維腫症          | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語の整理</li> <li>・疾患の概要</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語を整理するため</li> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>      |
| 22   | 40   | 高安動脈炎           | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> </ul>                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 23   | 41   | 巨細胞性動脈炎         | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |

| 通し番号 | 告示番号 | 疾病名<br>(改正前疾病名) | 主な改正内容  | 改正理由  |
|------|------|-----------------|---|---|
| 24   | 42   | 結節性多発動脈炎        | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 25   | 43   | 顕微鏡的多発血管炎       | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 26   | 44   | 多発血管炎性肉芽腫症      | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                           |
| 27   | 45   | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症  | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 28   | 46   | 悪性関節リウマチ        | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 29   | 47   | バージャー病          | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 30   | 48   | 原発性抗リン脂質抗体症候群   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 31   | 49   | 全身性エリテマトーデス     | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 32   | 50   | 皮膚筋炎／多発性筋炎      | <ul style="list-style-type: none"> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                           |
| 33   | 51   | 全身性強皮症          | <ul style="list-style-type: none"> <li>・情報提供元</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> </ul>   |
| 34   | 52   | 混合性結合組織病        | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |

| 通し番号 | 告示番号 | 疾病名<br>(改正前疾病名)      | 主な改正内容  | 改正理由  |
|------|------|----------------------|---|---|
| 35   | 53   | シェーグレン症候群            | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> </ul>                                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 36   | 54   | 成人発症スチル病<br>(成人スチル病) | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾病名変更</li> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 37   | 56   | ベーチェット病              | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 38   | 57   | 特発性拡張型心筋症            | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>                                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                          |
| 39   | 58   | 肥大型心筋症               | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語の整理</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語を整理するため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                                |
| 40   | 59   | 拘束型心筋症               | <ul style="list-style-type: none"> <li>・重症度分類</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>  |
| 41   | 60   | 再生不良性貧血              | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 42   | 61   | 自己免疫性溶血性貧血           | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>                               | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 43   | 62   | 発作性夜間ヘモグロビン尿症        | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 44   | 66   | IgA腎症                | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> </ul>  |
| 45   | 71   | 特発性大腿骨頭壊死症           | <ul style="list-style-type: none"> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                           |
| 46   | 72   | 下垂体性ADH分泌異常症         | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |

| 通し番号 | 告示番号 | 疾病名<br>(改正前疾病名)  | 主な改正内容  | 改正理由  |
|------|------|------------------|---|---|
| 47   | 73   | 下垂体性TSH分泌亢進症     | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 48   | 74   | 下垂体性PRL分泌亢進症     | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 49   | 75   | クッシング病           | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 50   | 76   | 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症 | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 51   | 77   | 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症  | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 52   | 78   | 下垂体前葉機能低下症       | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 53   | 80   | 甲状腺ホルモン不応症       | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語の整理</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>               | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語を整理するため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>       |
| 54   | 81   | 先天性副腎皮質酵素欠損症     | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>               | <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                           |
| 55   | 82   | 先天性副腎低形成症        | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> </ul>                               | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 56   | 84   | サルコイドーシス         | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> </ul>                               | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 57   | 85   | 特発性間質性肺炎         | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |

| 通し番号 | 告示番号 | 疾病名<br>(改正前疾病名) | 主な改正内容                                      | 改正理由  |
|------|------|-----------------|---|---|
| 58   | 86   | 肺動脈性肺高血圧症       | ・診断基準<br>・重症度分類                             | ・最新の医学的知見を踏まえたため  |
| 59   | 91   | バッド・キアリ症候群      | ・情報提供元<br>・診断基準                             | ・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため                     |
| 60   | 92   | 特発性門脈圧亢進症       | ・疾患の概要<br>・治療法<br>・情報提供元<br>・診断基準           | ・専門用語をわかりやすくするため<br>・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため |
| 61   | 93   | 原発性胆汁性胆管炎       | ・疾患の概要<br>・情報提供元<br>・診断基準                   | ・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため                     |
| 62   | 94   | 原発性硬化性胆管炎       | ・疾患の概要<br>・情報提供元                            | ・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため                     |
| 63   | 95   | 自己免疫性肝炎         | ・疾患の概要<br>・情報提供元<br>・診断基準<br>・重症度分類         | ・専門用語をわかりやすくするため<br>・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため |
| 64   | 96   | クローン病           | ・治療法<br>・情報提供元                              | ・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため                     |
| 65   | 97   | 潰瘍性大腸炎          | ・治療法<br>・情報提供元<br>・診断基準<br>・重症度分類           | ・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため                     |
| 66   | 98   | 好酸球性消化管疾患       | ・情報提供元<br>・診断基準                             | ・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため                     |
| 67   | 101  | 腸管神経節細胞僅少症      | ・疾患の概要<br>・診断基準                             | ・最新の医学的知見を踏まえたため  |
| 68   | 103  | CFC症候群          | ・疾患の概要<br>・診断基準                             | ・専門用語をわかりやすくするため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため                    |
| 69   | 104  | コステロ症候群         | ・疾患の概要                                      | ・最新の医学的知見を踏まえたため  |
| 70   | 105  | チャージ症候群         | ・疾患の概要                                      | ・最新の医学的知見を踏まえたため  |
| 71   | 107  | 若年性特発性関節炎       | ・疾患の概要<br>・治療法<br>・情報提供元<br>・診断基準<br>・重症度分類 | ・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため                     |
| 72   | 109  | 非典型溶血性尿毒症症候群    | ・疾患の概要<br>・情報提供元<br>・診断基準<br>・重症度分類         | ・専門用語をわかりやすくするため<br>・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため |

| 通し番号 | 告示番号 | 疾病名<br>(改正前疾病名)                                   | 主な改正内容  | 改正理由  |
|------|------|---|---|---|
| 73   | 116  | アトピー性脊髄炎  | ・情報提供元  | ・研究班の体制が変更されたため   |
| 74   | 117  | 脊髄空洞症   | ・情報提供元<br>・診断基準   | ・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため                                   |
| 75   | 119  | アイザックス症候群   | ・情報提供元  | ・研究班の体制が変更されたため   |
| 76   | 120  | 遺伝性ジストニア  | ・用語の整理<br>・疾患の概要<br>・治療法<br>・情報提供元<br>・診断基準             | ・用語を整理するため<br>・専門用語をわかりやすくするため<br>・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため |
| 77   | 121  | 脳内鉄沈着神経変性症<br>(神経フェリチン症)                          | ・用語の整理<br>・疾患の概要<br>・治療法<br>・情報提供元<br>・診断基準             | ・用語を整理するため<br>・専門用語をわかりやすくするため<br>・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため |
| 78   | 123  | H T R A 1 関連脳小血管病<br>(禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体<br>劣性白質脳症) | ・疾病名変更<br>・用語の整理<br>・疾患の概要<br>・情報提供元<br>・診断基準           | ・用語を整理するため<br>・専門用語をわかりやすくするため<br>・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため |
| 79   | 126  | ペリー病<br>(ペリー症候群)                                  | ・疾病名変更<br>・用語の整理<br>・疾患の概要<br>・情報提供元<br>・診断基準<br>・重症度分類 | ・用語を整理するため<br>・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため                     |
| 80   | 127  | 前頭側頭葉変性症  | ・情報提供元  | ・研究班の体制が変更されたため   |
| 81   | 128  | ビッカースタッフ脳幹脳炎                                      | ・情報提供元  | ・研究班の体制が変更されたため   |
| 82   | 130  | 先天性無痛無汗症  | ・用語の整理<br>・情報提供元  | ・用語を整理するため<br>・研究班の体制が変更されたため   |
| 83   | 132  | 先天性核上性球麻痺   | ・情報提供元  | ・研究班の体制が変更されたため   |
| 84   | 133  | メビウス症候群   | ・用語の整理<br>・診断基準   | ・用語を整理するため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため  |
| 85   | 135  | アイカルディ症候群   | ・用語の整理<br>・疾患の概要<br>・情報提供元<br>・診断基準<br>・重症度分類           | ・用語を整理するため<br>・専門用語をわかりやすくするため<br>・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため |
| 86   | 136  | 片側巨脳症   | ・疾患の概要<br>・治療法<br>・情報提供元<br>・重症度分類                      | ・専門用語をわかりやすくするため<br>・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため               |

| 通し番号 | 告示番号 | 疾病名<br>(改正前疾病名)   | 主な改正内容                                      | 改正理由  |
|------|------|-------------------|---|---|
| 87   | 137  | 限局性皮質異形成          | ・情報提供元<br>・重症度分類                            | ・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため                     |
| 88   | 138  | 神経細胞移動異常症         | ・治療法<br>・情報提供元<br>・重症度分類                    | ・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため                     |
| 89   | 140  | ドラベ症候群            | ・情報提供元<br>・重症度分類                            | ・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため                     |
| 90   | 141  | 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん  | ・情報提供元<br>・診断基準<br>・重症度分類                   | ・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため                     |
| 91   | 142  | ミオクロニー欠神てんかん      | ・疾患の概要<br>・情報提供元<br>・重症度分類                  | ・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため                     |
| 92   | 143  | ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん | ・情報提供元<br>・重症度分類                            | ・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため                     |
| 93   | 144  | レノックス・ガストー症候群     | ・疾患の概要<br>・治療法<br>・情報提供元<br>・診断基準<br>・重症度分類 | ・専門用語をわかりやすくするため<br>・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため |
| 94   | 145  | ウエスト症候群           | ・疾患の概要<br>・治療法<br>・情報提供元<br>・診断基準<br>・重症度分類 | ・専門用語をわかりやすくするため<br>・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため |
| 95   | 146  | 大田原症候群            | ・疾患の概要<br>・治療法<br>・情報提供元<br>・診断基準<br>・重症度分類 | ・専門用語をわかりやすくするため<br>・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため |
| 96   | 147  | 早期ミオクロニー脳症        | ・疾患の概要<br>・治療法<br>・情報提供元<br>・診断基準<br>・重症度分類 | ・専門用語をわかりやすくするため<br>・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため |
| 97   | 148  | 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん  | ・疾患の概要<br>・治療法<br>・情報提供元<br>・診断基準<br>・重症度分類 | ・専門用語をわかりやすくするため<br>・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため |
| 98   | 149  | 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群  | ・情報提供元<br>・重症度分類                            | ・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため                     |
| 99   | 150  | 環状20番染色体症候群       | ・疾患の概要<br>・情報提供元<br>・診断基準<br>・重症度分類         | ・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため                     |



| 通し番号 | 告示番号 | 疾病名<br>(改正前疾病名)                    | 主な改正内容  | 改正理由  |
|------|------|------------------------------------|---|---|
| 100  | 151  | ラスムッセン脳炎                           | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                     |
| 101  | 152  | P C D H19関連症候群                     | <ul style="list-style-type: none"> <li>・情報提供元</li> <li>・重症度分類</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>   |
| 102  | 154  | 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症              | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・情報提供元</li> <li>・重症度分類</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>   |
| 103  | 155  | ランドウ・クレフナー症候群                      | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・情報提供元</li> <li>・重症度分類</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>   |
| 104  | 156  | レット症候群                             | <ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>  |
| 105  | 157  | スタージ・ウェーバー症候群                      | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>                                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                     |
| 106  | 158  | 結節性硬化症                             | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語の整理</li> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>                                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語を整理するため</li> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                          |
| 107  | 167  | マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群<br>(マルファン症候群) | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾病名変更</li> <li>・用語の整理</li> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語を整理するため</li> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 108  | 168  | エーラス・ダンロス症候群                       | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾病名変更</li> <li>・用語の整理</li> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語を整理するため</li> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                          |
| 109  | 172  | 低ホスファターゼ症                          | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・診断基準</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>  |
| 110  | 177  | ジュバル症候群関連疾患                        | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語の整理</li> <li>・疾患の概要</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語を整理するため</li> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 111  | 178  | モワット・ウィルソン症候群                      | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語の整理</li> <li>・疾患の概要</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語を整理するため</li> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                          |

| 通し番号 | 告示番号 | 疾病名<br>(改正前疾病名) | 主な改正内容   | 改正理由  |
|------|------|-----------------|--|---|
| 112  | 179  | ウィリアムズ症候群       | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>                | <ul style="list-style-type: none"> <li>・専門用語をわかりやすくするため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                    |
| 113  | 188  | 多脾症候群           | <ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>  |
| 114  | 189  | 無脾症候群           | <ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>  |
| 115  | 190  | 鰓耳腎症候群          | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語の整理</li> <li>・情報提供元</li> </ul>                               | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語を整理するため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> </ul>                           |
| 116  | 191  | ウェルナー症候群        | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語の整理</li> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語を整理するため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 117  | 192  | コケイン症候群         | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語の整理</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語を整理するため</li> </ul>  |
| 118  | 193  | プラダー・ウィリ症候群     | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>  |
| 119  | 195  | ヌーナン症候群         | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語の整理</li> <li>・疾患の概要</li> </ul>                               | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語を整理するため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                          |
| 120  | 196  | ヤング・シンプソン症候群    | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> </ul>                | <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                     |
| 121  | 201  | アンジェルマン症候群      | <ul style="list-style-type: none"> <li>・情報提供元</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> </ul>   |
| 122  | 203  | 22q11.2欠失症候群    | <ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>  |
| 123  | 207  | 総動脈幹遺残症         | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                     |
| 124  | 208  | 修正大血管転位症        | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                     |
| 125  | 209  | 完全大血管転位症        | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                     |
| 126  | 210  | 単心室症            | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                     |
| 127  | 211  | 左心低形成症候群        | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                     |

| 通し番号 | 告示番号 | 疾病名<br>(改正前疾病名)            | 主な改正内容  | 改正理由  |
|------|------|----------------------------|---|---|
| 128  | 212  | 三尖弁閉鎖症                     | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> </ul>                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                     |
| 129  | 213  | 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症          | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> </ul>                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                     |
| 130  | 214  | 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症            | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> </ul>                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                     |
| 131  | 215  | ファロー四徴症                    | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> </ul>                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                     |
| 132  | 216  | 両大血管右室起始症                  | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> </ul>                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                     |
| 133  | 217  | エプスタイン病                    | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> </ul>                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                     |
| 134  | 222  | 一次性ネフローゼ症候群                | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>                                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>  |
| 135  | 223  | 一次性膜性増殖性糸球体腎炎              | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                     |
| 136  | 225  | 先天性腎性尿崩症                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語の整理</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語を整理するため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 137  | 226  | 間質性膀胱炎（ハンナ型）               | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・治療法</li> <li>・情報提供元</li> </ul>                                  | <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                     |
| 138  | 232  | カーニー複合                     | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語の整理</li> <li>・疾患の概要</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>・用語を整理するため</li> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 139  | 234  | ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。） | <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患の概要</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> </ul>                                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究班の体制が変更されたため</li> <li>・最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                     |

| 通し番号 | 告示番号 | 疾病名<br>(改正前疾病名)              | 主な改正内容                                      | 改正理由  |
|------|------|------------------------------|---|---|
| 140  | 235  | 副甲状腺機能低下症                    | ・情報提供元                                      | ・研究班の体制が変更されたため   |
| 141  | 236  | 偽性副甲状腺機能低下症                  | ・疾患の概要<br>・情報提供元                            | ・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため                                   |
| 142  | 238  | ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症             | ・疾患の概要<br>・治療法<br>・情報提供元<br>・診断基準           | ・専門用語をわかりやすくするため<br>・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため               |
| 143  | 239  | ビタミンD依存性くる病／骨軟化症             | ・疾患の概要<br>・治療法<br>・情報提供元<br>・診断基準           | ・専門用語をわかりやすくするため<br>・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため               |
| 144  | 240  | フェニルケトン尿症                    | ・治療法<br>・情報提供元                              | ・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため                                   |
| 145  | 241  | 高チロシン血症1型                    | ・用語の整理<br>・疾患の概要<br>・治療法                    | ・用語を整理するため<br>・専門用語をわかりやすくするため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため                    |
| 146  | 242  | 高チロシン血症2型                    | ・用語の整理<br>・疾患の概要<br>・治療法                    | ・用語を整理するため<br>・専門用語をわかりやすくするため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため                    |
| 147  | 243  | 高チロシン血症3型                    | ・用語の整理<br>・疾患の概要<br>・治療法                    | ・用語を整理するため<br>・専門用語をわかりやすくするため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため                    |
| 148  | 248  | グルコーストランスポーター1欠損症            | ・用語の整理<br>・疾患の概要<br>・治療法<br>・情報提供元<br>・診断基準 | ・用語を整理するため<br>・専門用語をわかりやすくするため<br>・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため |
| 149  | 250  | グルタル酸血症2型                    | ・用語の整理<br>・疾患の概要<br>・治療法<br>・診断基準           | ・用語を整理するため<br>・専門用語をわかりやすくするため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため                    |
| 150  | 252  | リジン尿性蛋白不耐症                   | ・用語の整理<br>・疾患の概要<br>・治療法<br>・情報提供元<br>・診断基準 | ・用語を整理するため<br>・専門用語をわかりやすくするため<br>・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため |
| 151  | 254  | ポルフィリン症                      | ・疾患の概要<br>・治療法<br>・情報提供元<br>・診断基準<br>・重症度分類 | ・研究班の体制が変更されたため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため                                   |
| 152  | 258  | 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 | ・用語の整理<br>・診断基準                             | ・用語を整理するため<br>・最新の医学的知見を踏まえたため  |

| 通し番号 | 告示番号 | 疾病名<br>(改正前疾病名)            | 主な改正内容   | 改正理由  |
|------|------|----------------------------|--|---|
| 153  | 259  | レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症 | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語の整理</li> <li>情報提供元</li> <li>診断基準</li> </ul>                             | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語を整理するため</li> <li>研究班の体制が変更されたため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                          |
| 154  | 260  | シトステロール血症                  | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語の整理</li> <li>治療法</li> <li>情報提供元</li> <li>診断基準</li> </ul>                | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語を整理するため</li> <li>研究班の体制が変更されたため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                          |
| 155  | 261  | タンジール病                     | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語の整理</li> <li>情報提供元</li> <li>診断基準</li> </ul>                             | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語を整理するため</li> <li>研究班の体制が変更されたため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                          |
| 156  | 262  | 原発性高カイロミクロン血症              | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語の整理</li> <li>疾患の概要</li> <li>治療法</li> <li>情報提供元</li> <li>診断基準</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語を整理するため</li> <li>専門用語をわかりやすくするため</li> <li>研究班の体制が変更されたため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 157  | 263  | 脳腱黄色腫症                     | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語の整理</li> <li>疾患の概要</li> <li>治療法</li> <li>情報提供元</li> <li>診断基準</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語を整理するため</li> <li>専門用語をわかりやすくするため</li> <li>研究班の体制が変更されたため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 158  | 264  | 無βリポタンパク血症                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語の整理</li> <li>疾患の概要</li> <li>治療法</li> <li>情報提供元</li> <li>診断基準</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語を整理するため</li> <li>専門用語をわかりやすくするため</li> <li>研究班の体制が変更されたため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 159  | 265  | 脂肪萎縮症                      | <ul style="list-style-type: none"> <li>疾患の概要</li> <li>診断基準</li> <li>重症度分類</li> </ul>                             | <ul style="list-style-type: none"> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>   |
| 160  | 268  | 中條・西村症候群                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語の整理</li> <li>疾患の概要</li> <li>治療法</li> <li>情報提供元</li> <li>診断基準</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語を整理するため</li> <li>専門用語をわかりやすくするため</li> <li>研究班の体制が変更されたため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 161  | 274  | 骨形成不全症                     | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語の整理</li> <li>疾患の概要</li> <li>診断基準</li> </ul>                             | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語を整理するため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>  |
| 162  | 276  | 軟骨無形成症                     | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語の整理</li> <li>診断基準</li> <li>重症度分類</li> </ul>                             | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語を整理するため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>  |
| 163  | 281  | クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群       | <ul style="list-style-type: none"> <li>疾患の概要</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>専門用語をわかりやすくするため</li> </ul>   |
| 164  | 283  | 後天性赤芽球癆                    | <ul style="list-style-type: none"> <li>情報提供元</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>研究班の体制が変更されたため</li> </ul>  |
| 165  | 284  | ダイヤモンド・ブラックファン貧血           | <ul style="list-style-type: none"> <li>情報提供元</li> <li>診断基準</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>研究班の体制が変更されたため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>   |

| 通し番号 | 告示番号 | 疾病名<br>(改正前疾病名) | 主な改正内容   | 改正理由  |
|------|------|-----------------|--|---|
| 166  | 285  | ファンconi貧血       | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語の整理</li> <li>疾患の概要</li> <li>情報提供元</li> <li>診断基準</li> <li>重症度分類</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語を整理するため</li> <li>専門用語をわかりやすくするため</li> <li>研究班の体制が変更されたため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 167  | 288  | 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 | <ul style="list-style-type: none"> <li>疾患の概要</li> <li>情報提供元</li> <li>診断基準</li> </ul>                               | <ul style="list-style-type: none"> <li>研究班の体制が変更されたため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>   |
| 168  | 289  | クローンカイト・カナダ症候群  | <ul style="list-style-type: none"> <li>情報提供元</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>研究班の体制が変更されたため</li> </ul>  |
| 169  | 290  | 非特異性多発性小腸潰瘍症    | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語の整理</li> <li>疾患の概要</li> <li>情報提供元</li> <li>診断基準</li> </ul>                | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語を整理するため</li> <li>専門用語をわかりやすくするため</li> <li>研究班の体制が変更されたため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 170  | 292  | 総排泄腔外反症         | <ul style="list-style-type: none"> <li>疾患の概要</li> <li>治療法</li> <li>情報提供元</li> </ul>                                | <ul style="list-style-type: none"> <li>研究班の体制が変更されたため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>   |
| 171  | 293  | 総排泄腔遺残          | <ul style="list-style-type: none"> <li>疾患の概要</li> <li>情報提供元</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>研究班の体制が変更されたため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>   |
| 172  | 295  | 乳幼児肝巨大血管腫       | <ul style="list-style-type: none"> <li>疾患の概要</li> <li>治療法</li> <li>診断基準</li> <li>重症度分類</li> </ul>                  | <ul style="list-style-type: none"> <li>専門用語をわかりやすくするため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>  |
| 173  | 296  | 胆道閉鎖症           | <ul style="list-style-type: none"> <li>疾患の概要</li> <li>情報提供元</li> <li>診断基準</li> <li>重症度分類</li> </ul>                | <ul style="list-style-type: none"> <li>研究班の体制が変更されたため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>   |
| 174  | 298  | 遺伝性膀胱炎          | <ul style="list-style-type: none"> <li>疾患の概要</li> <li>情報提供元</li> <li>診断基準</li> <li>重症度分類</li> </ul>                | <ul style="list-style-type: none"> <li>研究班の体制が変更されたため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>   |
| 175  | 299  | 嚢胞性線維症          | <ul style="list-style-type: none"> <li>疾患の概要</li> <li>診断基準</li> <li>重症度分類</li> </ul>                               | <ul style="list-style-type: none"> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>   |
| 176  | 303  | アッシュャー症候群       | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語の整理</li> <li>疾患の概要</li> <li>情報提供元</li> <li>診断基準</li> </ul>                | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語を整理するため</li> <li>研究班の体制が変更されたため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                          |
| 177  | 304  | 若年発症型両側性感音難聴    | <ul style="list-style-type: none"> <li>疾患の概要</li> <li>情報提供元</li> <li>診断基準</li> </ul>                               | <ul style="list-style-type: none"> <li>研究班の体制が変更されたため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>   |
| 178  | 305  | 遅発性内リンパ水腫       | <ul style="list-style-type: none"> <li>情報提供元</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>研究班の体制が変更されたため</li> </ul>  |
| 179  | 306  | 好酸球性副鼻腔炎        | <ul style="list-style-type: none"> <li>疾患の概要</li> <li>治療法</li> <li>診断基準</li> </ul>                                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>専門用語をわかりやすくするため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>  |

| 通し番号 | 告示番号 | 疾病名<br>(改正前疾病名)               | 主な改正内容  | 改正理由  |
|------|------|-------------------------------|---|---|
| 180  | 309  | 進行性ミオクローヌステんかん                | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語の整理</li> <li>疾患の概要</li> <li>治療法</li> <li>情報提供元</li> <li>診断基準</li> <li>重症度分類</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語を整理するため</li> <li>専門用語をわかりやすくするため</li> <li>研究班の体制が変更されたため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul> |
| 181  | 311  | 先天性三尖弁狭窄症                     | <ul style="list-style-type: none"> <li>診断基準</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>   |
| 182  | 312  | 先天性僧帽弁狭窄症                     | <ul style="list-style-type: none"> <li>診断基準</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>   |
| 183  | 313  | 先天性肺静脈狭窄                      | <ul style="list-style-type: none"> <li>診断基準</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>   |
| 184  | 315  | ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMXB 関連腎症  | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語の整理</li> <li>疾患の概要</li> <li>情報提供元</li> <li>診断基準</li> </ul>                             | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語を整理するため</li> <li>研究班の体制が変更されたため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                          |
| 185  | 316  | カルニチン回路異常症                    | <ul style="list-style-type: none"> <li>疾患の概要</li> <li>情報提供元</li> <li>診断基準</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>研究班の体制が変更されたため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>   |
| 186  | 317  | 三頭酵素欠損症                       | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語の整理</li> <li>疾患の概要</li> <li>治療法</li> <li>情報提供元</li> <li>診断基準</li> </ul>                | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語を整理するため</li> <li>研究班の体制が変更されたため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                          |
| 187  | 319  | セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症            | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語の整理</li> <li>疾患の概要</li> <li>情報提供元</li> <li>診断基準</li> </ul>                             | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語を整理するため</li> <li>研究班の体制が変更されたため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                          |
| 188  | 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 | <ul style="list-style-type: none"> <li>疾患の概要</li> <li>情報提供元</li> <li>診断基準</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>研究班の体制が変更されたため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>   |
| 189  | 325  | 遺伝性自己炎症疾患                     | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語の整理</li> <li>疾患の概要</li> <li>治療法</li> <li>情報提供元</li> </ul>                              | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語を整理するため</li> <li>研究班の体制が変更されたため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>                          |
| 190  | 326  | 大理石骨病                         | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語の整理</li> <li>疾患の概要</li> <li>診断基準</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語を整理するため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>  |
| 191  | 329  | 無虹彩症                          | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語の整理</li> <li>診断基準</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>用語を整理するため</li> <li>最新の医学的知見を踏まえたため</li> </ul>  |