

1. 指定難病として追加する疾病（3疾病）

| 番号 | 疾病名 |
|-----|------------------------------|
| 339 | MECP2重複症候群 |
| 340 | 線毛機能不全症候群 (カルタゲナー症候群を含む。) |
| 341 | TRPV4異常症 |

2. 病名変更される難病（5疾病）

| 番号 | 変更前 | 変更後 |
|-----|----------------------------|----------------------|
| 54 | 成人スチル病 | 成人発症スチル病 |
| 121 | 神経フェリチン症 | 脳内鉄沈着神経変性症 |
| 123 | 禿頭と変形性脊椎症を伴う 常染色体劣性白質脳症 | HTRA1関連脳小血管病 |
| 126 | ペリー症候群 | ペリー病 |
| 167 | マルファン症候群 | マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群 |

3. 適用日 令和6年4月1日