

本委員会として指定難病の要件を満たしていないと判断することが妥当とされた疾病一覧

「発病の機構が明らかでない」との要件を満たしていないと判断することが妥当とされた疾病

※他の施策体系が樹立している疾病を含む

※当該要件について、提出資料から十分な情報が得られないために該当性の判断ができないものを含む

番号	病名	番号	病名
A-1	慢性活動性EBウイルス感染症 (CAEBV)	A-2	薬剤性過敏症候群(C-28)

「治療法が確立していない」との要件を満たしていないと判断することが妥当とされた疾病

※当該要件について、提出資料から十分な情報が得られないために該当性の判断ができないものを含む

番号	病名	番号	病名
B-1	NMDA受容体抗体脳炎	B-4	視床下部過誤腫症候群
B-2	スティッフパーソン症候群	B-5(C-6,E-3)	川崎病性巨大冠動脈瘤
B-3	痙攣性発声障害	B-6(C-8)	遺伝的インスリン抵抗症

「長期の療養を必要とする」との要件を満たしていないと判断することが妥当とされた疾病

※当該要件について、提出資料から十分な情報が得られないために該当性の判断ができないものを含む

番号	病名	番号	病名
C-1	COL4A1/COL4A2関連脳小血管病	C-18	口唇赤血球症
C-2	神経核内封入体病Neuronal intranuclear Inclusion disease (NIID)	C-19	ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血
C-3	MOG抗体関連疾患	C-20	グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症
C-4	フォン・ヒッペル・リンドウ病 von Hippel-Lindau disease (VHL病)	C-21	骨硬化性疾患
C-5	完全型房室中隔欠損症(完全型心内膜床欠損症)	C-22	先天性低・異形成腎 (Congenital hypoplastic-dysplastic kidney)
C-6(B-5,E-3)	川崎病性巨大冠動脈瘤	C-23	バーター症候群
C-7	ホルト・オーラム症候群	C-24(E-7)	8p23.1欠失/重複症候群
C-8(B-6)	遺伝的インスリン抵抗症	C-25(E-8)	15q26過成長症候群
C-9	原発性リンパ浮腫	C-26(E-9)	12q14微細欠失症候群
C-10	原発性肝内結石症	C-27(E-10)	17q21.3微細欠失症候群
C-11	先天性胆道拡張症	C-28(A-2)	薬剤性過敏症候群
C-12	Peutz-Jeghers症候群	C-29	化膿性汗腺炎(hidradenitis suppurativa)
C-13	青色ゴムまり様母斑症候群	C-30	壊疽性膿皮症(pyoderma gangrenosum)
C-14	サラセミア	C-31	穿孔性皮膚症
C-15	不安定ヘモグロビン症	C-32	遺伝性掌蹠角化症

「患者数が本邦において一定の人数に達しない」との要件を満たしていないと判断することが妥当とされた疾病

・該当なし

「診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっている」との要件を満たしていないと判断することが妥当とされた疾病

※当該要件について、提出資料から十分な情報が得られないために該当性の判断ができないものを含む

番号	病名	番号	病名
E-1	遺伝子異常による発達性てんかん性脳症	E-6	VEXAS 症候群
E-2	筋萎縮性側索硬化症/パーキンソン認知症複合(ALS/PDC)	E-7(C-24)	8p23.1欠失/重複症候群
E-3(C-6,B-5)	川崎病性巨大冠動脈瘤	E-8(C-25)	15q26過成長症候群
E-4	中性脂肪蓄積心筋血管症 (TGCV)	E-9(C-26)	12q14微細欠失症候群
E-5	巨大リンパ管奇形	E-10(C-27)	17q21.3微細欠失症候群