

難治性疾患克服研究事業の対象疾患（○は特定疾患治療研究事業対象）

血液系	特異性造血障害	○再生不良性貧血、溶血性貧血、不応性貧血（骨髄異形成症候群）、骨髄線維症
	血液凝固異常症	○特異性血小板減少性紫斑病、特異性血栓症、血栓性血小板減少性紫斑病（TTP）
	原発性免疫不全症候群	○原発性免疫不全症候群
免疫	難治性血管炎	○大動脈炎症候群（高安動脈炎）、○ビュルガー病（バージャー病）、○結節性動脈周囲炎、○ウェグナー肉芽腫症、○悪性関節リウマチ、アレルギー性肉芽腫性血管炎、側頭動脈炎、抗リン脂質抗体症候群
	自己免疫疾患	○全身性エリテマトーデス（SLE）、○皮膚筋炎及び多発性筋炎、シェーグレン症候群、成人スティル病
	ベーチェット病	○ベーチェット病
内分泌系	ホルモン受容機構異常	偽性副甲状腺機能低下症、ビタミンD受容機構異常症、TSH受容体異常症、甲状腺ホルモン不応症
	間脳下垂体機能障害	PRL分泌異常症、ゴナドトロピン分泌異常症、ADH分泌異常症、 下垂体機能低下症、クッシング病、先端巨大症
	副腎ホルモン産生異常	原発性アルドステロン症、偽性低アルドステロン症、グルココルチコイド抵抗症、副腎酵素欠損症、副腎低形成（アジソン病）
	中枢性摂食異常症	中枢性摂食異常症
代謝系	原発性高脂血症	原発性高脂血症
	アミロイドーシス	○アミロイドーシス
神経・筋	遅発性ウイルス疾患	○クロイツフェルト・ヤコブ病（CJD）、○ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病（GSS）、○致死性家族性不眠症、○亜急性硬化性全脳炎（SSPE）、進行性多巣性白質脳炎（PML）
	運動失調症	○脊髄小脳変性症、○シャイ・ドレーガー症候群、○線条体黒質変性症、○副腎白質ジストロフィー、ペルオキシソーム病
	神経変性疾患	○筋萎縮性側索硬化症（ALS）、○パーキンソン病、○進行性核上性麻痺、○大脳皮質基底核変性症、○ハンチントン病、脊髄性進行性筋萎縮症、球脊髄性筋萎縮症（Kennedy-Alter-Sung病）、脊髄空洞症、 原発性側索硬化症、有棘赤血球舞踏病
	ライソゾーム病・ペルオキシソーム病	○ライソゾーム病、ペルオキシソーム病
	免疫性神経疾患	○多発性硬化症、○重症筋無力症、ギラン・バレー症候群、フィッシャー症候群、慢性炎症性脱髄性多発神経炎、多発限局性運動性末梢神経炎（ルイス・サムナー症候群）、単クローン抗体を伴う末梢神経炎（クロウ・フカセ症候群）、 HTLV-1関連脊髄症（HAM）
	正常圧水頭症	正常圧水頭症
	モヤモヤ病	○モヤモヤ病（ウィリス動脈輪閉塞症）
視覚系	網膜脈絡膜・視神経萎縮症	○網膜色素変性症、加齢性黄斑変性症、難治性視神経症
聴覚・平衡機能系	前庭機能異常	メニエール病、遅発性内リンパ水腫
	急性高度難聴	突発性難聴、特異性両側性感音難聴
循環器系	特異性心筋症	○特異性拡張型（うっ血型）心筋症、肥大型心筋症、拘束型心筋症、ミトコンドリア病、○ファブリー病、家族性突然死症候群
呼吸器系	びまん性肺疾患	○特異性間質性肺炎、びまん性汎細気管支炎、○サルコイドーシス
	呼吸不全	○原発性肺高血圧症、○特異性慢性肺血栓栓症（肺高血圧型）、若年性肺気腫、ヒスチオサイトーシスX、肥満低換気症候群、肺胞低換気症候群、肺リンパ管筋腫症（LAM）
消化器系	難治性炎症性腸管障害	○潰瘍性大腸炎、○クローン病
	難治性の肝・胆道疾患	○原発性胆汁性肝硬変、自己免疫性肝炎、○難治性の肝炎のうち劇症肝炎、肝内結石症、肝内胆管障害
	門脈血行異常症	○バッド・キアリ（Budd-Chiari）症候群、特異性門脈圧亢進症、肝外門脈閉塞症
	難治性膵疾患	○重症急性膵炎、膵嚢胞線維症、慢性膵炎
皮膚・結合組織	稀少難治性皮膚疾患	○表皮水疱症（接合部型及び栄養障害型）、○膿胞性乾癬、○天疱瘡、 先天性魚鱗癬様紅皮症
	強皮症	○強皮症、好酸球性筋膜炎、硬化性萎縮性苔癬
	混合性結合組織病	○混合性結合組織病
	神経皮膚症候群	○神経線維腫症Ⅰ型（レックリング・ハウゼン病）、○神経線維腫症（Ⅱ型）、結節性硬化症（プリングル病）、色素性乾皮症（XP）
	重症多形滲出性紅斑	重症多形滲出性紅斑（急性期）
骨・関節系	脊柱靱帯骨化症	○後縦靱帯骨化症、○広範脊柱管狭窄症、黄色靱帯骨化症、前縦靱帯骨化症、進行性骨化性線維異形成症（FOP）
	特異性大腿骨頭壊死症	○特異性大腿骨頭壊死症、特異性ステロイド性骨壊死症
腎・泌尿器系	進行性腎障害	IgA腎症、急速進行性糸球体腎炎、難治性ネフローゼ症候群、多発性嚢胞腎
スモン	スモン	○スモン