

**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(案)**

「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
A-1(E-8)	肝外門脈閉塞症
A-2(E-11)	短腸症
A-3	フォンタン術後症候群

番号	病名
A-4(E-18)	慢性活動性EBウイルス感染症
A-5(E-20)	ランバート・イートン筋無力症候群

「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
B-1(C-10)	先天性胆道拡張症

「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
C-1(E-5)	家族性化膿性汗腺炎
C-2	グルコース-6-リン酸脱水素酵素(G6PD)異常症
C-3	限局性強皮症
C-4	硬化性萎縮性苔癬
C-5	好酸球性筋膜炎
C-6	口唇赤血球症
C-7	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
C-8	3-ヒドロキシ-4-メチルグルタル酸血症
C-9(E-10)	自己免疫介在性脳炎・脳症
C-10(B-1)	先天性胆道拡張症

番号	病名
C-11	武内・小崎症候群
C-12	2型コラーゲン異常症関連疾患
C-13	バーター症候群/ギッテルマン症候群
C-14	ビルビン酸キナーゼ(PK)欠乏性貧血
C-15	不安定ヘモグロビン症
C-16(E-16)	不整脈源性右室心筋症(ARVC)
C-17(E-17)	ホモシチン尿症
C-18	マッキューン・オルブライト症候群
C-19(E-19)	無汗(低汗)性外胚葉形成不全症

「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
E-1	青色ゴムまり様母斑症候群
E-2	1型糖尿病
E-3	インスリン抵抗症(インスリン受容体異常症)A型
E-4	MECP2重複症候群
E-5(C-1)	家族性化膿性汗腺炎
E-6	家族性低ベータリポタンパク血症ホモ接合体
E-7	川崎病性冠動脈瘤
E-8(A-1)	肝外門脈閉塞症
E-9	痙攣性発声障害
E-10(C-9)	自己免疫介在性脳炎・脳症
E-11(A-2)	短腸症

番号	病名
E-12	低形成腎
E-13	デスマイド型線維腫症
E-14	特発性肥厚性硬膜炎
E-15	ネフロン癆
E-16(C-16)	不整脈源性右室心筋症(ARVC)
E-17(C-17)	ホモシチン尿症
E-18(A-4)	慢性活動性EBウイルス感染症
E-19(C-19)	無汗(低汗)性外胚葉形成不全症
E-20(A-5)	ランバート・イートン筋無力症候群
E-21	口ウ症候群