

No.	疾患名（和名）	疾患名（英語名）	疾患分類（参考）	モダリティ
1	CDKL5欠損症	CDKL5 deficiency disorder (CDD)	小児・希少疾患	低分子医薬品
2	Danon病	Danon disease	循環器疾患	遺伝子治療
3	FOXG1症候群	FOXG1 syndrome	小児・希少疾患	遺伝子治療
4	NUTがん	NUT carcinoma	腫瘍疾患	低分子医薬品
5	NUTがん	NUT carcinoma	腫瘍疾患	低分子医薬品
6	VEXAS症候群	VEXAS syndrome	小児・希少疾患	低分子医薬品
7	α1アンチトリプシン欠損症に伴う肝疾患	Alpha-1 antitrypsin deficiency-associated liver disease	肝胆道疾患	核酸医薬
8	アレキサンダー病	Alexander disease	その他	核酸医薬
9	クリグラー・ナジャール症候群type I	Crigler-Najjar syndrome type I	小児・希少疾患	遺伝子治療
10	サンフィリップ症候群A型	Sanfilippo syndrome type A (MPS IIIA)	小児・希少疾患	遺伝子治療
11	チミジンキナーゼ2欠損症/ミトコンドリアDNA枯渇症候群	Thymidine kinase 2 (TK2) deficiency / Mitochondrial DNA depletion syndrome	小児・希少疾患	低分子医薬品
12	原発性硬化性胆管炎	Primary sclerosing cholangitis (PSC)	肝胆道疾患	低分子医薬品
13	甲状腺癌	Thyroid cancer	腫瘍疾患	低分子医薬品
14	再発/難治T細胞性急性リンパ性白血病	Relapsed/refractory T-cell acute lymphoblastic leukemia (T-ALL)	腫瘍疾患	遺伝子治療
15	再発/難治神経芽腫	Relapsed/refractory neuroblastoma	腫瘍疾患	細胞治療
16	胆道閉鎖症	Biliary atresia	肝胆膵疾患	低分子医薬品
17	腸管不全関連肝障害	Intestinal failure-associated liver disease (IFALD)	肝胆道疾患	脂質製剤・栄養療法
18	乳児発症STING関連血管炎症候群	STING-associated vasculopathy with onset in infancy (SAVI)	小児・希少疾患	低分子医薬品
19	絨毛癌	Choriocarcinoma	腫瘍疾患	抗体医薬
20	AADC欠損症	Aromatic L-amino acid decarboxylase (AADC) deficiency	小児・希少疾患	遺伝子治療
21	NTRK融合遺伝子陽性がん	NTRK fusion-positive cancers	腫瘍疾患	低分子医薬品
22	X連鎖重症複合免疫不全症	X-linked severe combined immunodeficiency (X-SCID)	免疫疾患	細胞治療
23	アデノシンデアミナーゼ (ADA)欠損症	Adenosine deaminase (ADA) deficiency	小児・希少疾患	細胞治療
24	アレキサンダー病	Alexander disease	その他	核酸医薬
25	ウィスコット・アルドリッチ症候群	Wiskott-Aldrich syndrome	免疫疾患	細胞治療
26	ウィスコット・アルドリッチ症候群	Wiskott-Aldrich syndrome	免疫疾患	細胞治療
27	ウィスコット・アルドリッチ症候群	Wiskott-Aldrich syndrome	免疫疾患	細胞治療
28	ハンチントン病	Huntington's disease	神経・神経筋疾患	核酸医薬
29	ぶどう膜悪性黒色腫	Uveal melanoma	腫瘍疾患	遺伝子治療
30	ムコ多糖症IIIA型	Mucopolysaccharidosis type IIIA (MPS IIIA / Sanfilippo syndrome type A)	神経・神経筋疾患	遺伝子治療
31	ムコ多糖症I型	Mucopolysaccharidosis type I (MPS I)	神経・神経筋疾患	細胞治療
32	異染色性白質ジストロフィー	Metachromatic leukodystrophy (MLD)	神経・神経筋疾患	細胞治療
33	鎌状赤血球症	Sickle cell disease	血液疾患	ゲノム編集
34	鎌状赤血球症	Sickle cell disease	血液疾患	ゲノム編集
35	鎌状赤血球症	Sickle cell disease	血液疾患	ゲノム編集

36	鎌状赤血球症	Sickle cell disease	血液疾患	ゲノム編集
37	鎌状赤血球症	Sickle cell disease	血液疾患	細胞治療
38	鎌状赤血球症	Sickle cell disease	血液疾患	ゲノム編集
39	肢帯型筋ジストロフィー 2C/R5型	Limb-girdle muscular dystrophy type 2C/R5 (LGMD2C/R5)	神経・筋疾患	遺伝子治療
40	肢帯型筋ジストロフィー 2E/R4型	Limb-girdle muscular dystrophy type 2E/R4 (LGMD2E/R4)	神経・筋疾患	遺伝子治療
41	脊髄性筋萎縮症(2歳未 満)	Spinal muscular atrophy (<2 years of age)	神経・筋疾患	遺伝子治療
42	白血球接着不全症	Leukocyte adhesion deficiency (LAD)	その他	細胞治療
43	FTD-GRN	Frontotemporal dementia due to GRN mutation (FTD-GRN)	その他	遺伝子治療
44	GM1ガングリオシドーシス	GM1 gangliosidosis	その他	低分子医薬品
45	GM2ガングリオシドーシス	GM2 gangliosidosis	その他	低分子医薬品
46	カナバン病	Canavan disease	その他	遺伝子治療
47	チミジキナーゼ2欠損症	Thymidine kinase 2 (TK2) deficiency	小児・希少疾患	核酸医薬
48	ポンペ病	Pompe disease	その他	遺伝子治療
49	ムコ多糖症VII型	Mucopolysaccharidosis type VII (MPS VII / Sly syndrome)	その他	補充療法
50	モリブデン補因子欠損症 A型	Molybdenum cofactor deficiency type A	小児・希少疾患	補充療法
51	巨大軸索ニューロパチー	Giant axonal neuropathy (GAN)	その他	遺伝子治療
52	進行性骨化性線維異形 成症	Fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP)	その他	低分子医薬品
53	FTD-GRN	Frontotemporal dementia due to GRN mutation (FTD-GRN)	その他	遺伝子治療
54	FTD-GRN	Frontotemporal dementia due to GRN mutation (FTD-GRN)	その他	遺伝子治療
55	FTD-GRN	Frontotemporal dementia due to GRN mutation (FTD-GRN)	その他	遺伝子治療
56	α1-アンチトリプシン欠乏 症	Alpha-1 antitrypsin deficiency (AATD)	その他	核酸医薬
57	α1-アンチトリプシン欠乏 症	Alpha-1 antitrypsin deficiency (AATD)	その他	核酸医薬
58	ウィスコット・アルドリッチ症 候群	Wiskott-Aldrich syndrome	免疫疾患	細胞治療
59	オルニチントランスカルバミ ラーゼ欠損症	Ornithine transcarbamylase (OTC) deficiency	小児・希少疾患	遺伝子治療
60	オルニチントランスカルバミ ラーゼ欠損症	Ornithine transcarbamylase (OTC) deficiency	小児・希少疾患	遺伝子治療
61	チミジキナーゼ2欠損症	Thymidine kinase 2 (TK2) deficiency	小児・希少疾患	核酸医薬
62	フェニルケトン尿症	Phenylketonuria (PKU)	代謝・内分泌疾患	ゲノム編集
63	ポンペ病	Pompe disease	代謝・内分泌疾患	遺伝子治療
64	ポンペ病	Pompe disease	代謝・内分泌疾患	遺伝子治療
65	ミトコンドリア障害	Mitochondrial disorders	代謝・内分泌疾患	核酸医薬
66	ムコ多糖症I型	Mucopolysaccharidosis type I (MPS I)	代謝・内分泌疾患	遺伝子治療
67	ムコ多糖症VI型	Mucopolysaccharidosis type VI (MPS VI / Maroteaux-Lamy syndrome)	代謝・内分泌疾患	補充療法
68	異染色性白質ジストロフィー	Metachromatic leukodystrophy (MLD)	神経・神経筋疾患	細胞治療
69	異染色性白質ジストロフィー	Metachromatic leukodystrophy (MLD)	神経・神経筋疾患	細胞治療
70	鎌状赤血球症	Sickle cell disease	血液疾患	ゲノム編集
71	鎌状赤血球症	Sickle cell disease	血液疾患	細胞治療
72	鎌状赤血球症	Sickle cell disease	血液疾患	ゲノム編集
73	鎌状赤血球症	Sickle cell disease	血液疾患	遺伝子治療
74	鎌状赤血球症	Sickle cell disease	血液疾患	細胞治療
75	進行期ぶどう膜メラノーマ	metastatic uveal melanoma	腫瘍疾患	低分子医薬品

76	X連鎖重症複合免疫不全症（X-SCID／SCID-X1）	Stage III melanoma with clinically detected (or macroscopically evident) lymph node metastasis	免疫疾患	細胞治療
77	アデノシンデアミナーゼ欠損症（ADA欠損症／ADA-SCID）	Adenosine Deaminase Deficiency (ADA Deficiency / ADA-SCID)	免疫疾患	細胞治療
78	再発難治KMT2A再構成陽性白血病	Relapsed/Refractory KMT2A-rearranged Leukemia (historically: MLL-rearranged leukemia)	腫瘍疾患	低分子医薬品
79	C3腎症	C3 Glomerulopathy	腎疾患	低分子医薬品
80	巣状分節性糸球体硬化症	Focal segmental glomerulosclerosis (FSGS)	腎疾患	抗体医薬
81	左心低形成症候群	Hypoplastic Left Heart Syndrome (HLHS)	循環器疾患	医療機器（ステント）
82	レプチン欠損症	Congenital Leptin Deficiency (Leptin Deficiency)	小児・希少疾患	ペプチド医薬
83	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	New-Onset Refractory Status Epilepticus (NORSE)	神経・神経筋疾患	抗体医薬
84	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(IGD)	Inherited GPI Deficiency (IGD)	小児・希少疾患	遺伝子治療
85	発達性てんかん性脳症32	Developmental and Epileptic Encephalopathy 32 (DEE32)	小児・希少疾患	低分子医薬品
86	Rett症候群（FOXG1症候群）	Rett Syndrome (FOXG1 Syndrome)	小児・希少疾患	低分子医薬品
87	メンケス病	Menkes Disease	代謝・内分泌疾患	補充療法
88	メンケス病	Menkes Disease	代謝・内分泌疾患	低分子医薬品
89	メンケス病	Menkes Disease	代謝・内分泌疾患	遺伝子治療
90	メンケス病	Menkes Disease	代謝・内分泌疾患	遺伝子治療
91	メンケス病	Menkes Disease	代謝・内分泌疾患	低分子医薬品
92	メンケス病	Menkes Disease	代謝・内分泌疾患	低分子医薬品
93	X連鎖性網膜色素変性症	X-linked retinitis pigmentosa	眼科疾患	遺伝子治療
94	X連鎖性網膜色素変性症	X-linked retinitis pigmentosa	眼科疾患	遺伝子治療
95	X連鎖性網膜色素変性症	X-linked retinitis pigmentosa	眼科疾患	遺伝子治療
96	X連鎖性網膜色素変性症	X-linked retinitis pigmentosa	眼科疾患	遺伝子治療
97	黒色腫	Melanoma	腫瘍疾患	核酸医薬
98	黒色腫	Melanoma	腫瘍疾患	核酸医薬
99	悪性黒色腫	Malignant melanoma	腫瘍疾患	遺伝子治療
100	悪性黒色腫	Malignant melanoma	腫瘍疾患	遺伝子治療
101	悪性黒色腫	Malignant melanoma	腫瘍疾患	遺伝子治療
102	黒色腫	Melanoma	腫瘍疾患	細胞治療

※同一疾患、同一モダリティであっても、開発者等が異なる治療法については、個別に付番している。

※疾患分類、モダリティについては、事務局で整理したもの。