

平成28年度における指定難病検討委員会の検討において 指定難病の要件を満たしていないと判断された疾病（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考えられる疾病
※他の施策体系が樹立している疾病を含む
※提出資料から十分な情報が得られないものも含む

番号	病名
A-1	Birt-Hogg-Dube（バード・ホッグ・デュベ）症候群（BHD）
A-2	Cowden症候群
A-3	EBウイルス関連血球貪食性リンパ組織球症
A-4	Gorlin症候群
A-5	Pendred症候群
A-6	Peutz-Jeghers症候群
A-7	異形成性腫瘍
A-8	外耳、中耳奇形に伴う難聴
A-9	家族性腺腫性ポリポージス
A-10	家族性大腸腺腫症
A-11	褐色細胞腫・パラガングリオーマ
A-12	過敏症症候群/薬剤性過敏症症候群
A-13	急性壊死性脳症
A-14	自己免疫介在性脳炎・脳症
A-15	四肢形成不全
A-16	視床下部過誤腫
A-17	若年性ポリポージス症候群
A-18	種痘様水疱症
A-19	小児期発症急性肝不全（昏睡型）
A-20	成人型ランゲルハンス細胞組織球症（LCH）

番号	病名
A-21	先天性サイトメガロウイルス感染症
A-22	先天性サイトメガロウイルス感染症による難聴
A-23	先天性トキソプラズマ感染症
A-24	多発性内分泌腫瘍症1型
A-25	多発性内分泌腫瘍症2型
A-26	多発性軟骨性外骨腫症
A-27	デスモイド線維腫症
A-28	特発性角膜内皮炎
A-29	内軟骨腫症
A-30	フォン・ヒッペル・リンドウ病
A-31	副腎性クッシング症候群
A-32	蚊刺過敏症
A-33	疱疹状皮膚炎
A-34	マッキューン・オルブライト症候群
A-35	慢性移植片対宿主病
A-36	慢性活動性EBウイルス感染症
A-37	ムンプス難聴
A-38	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴
A-39	ランバート・イートン筋無力症
A-40	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴

「治療法が確立していない」との要件を満たしていないと考えられる疾病
※提出資料から十分な情報が得られないものも含む

番号	病名
B-1	肝内結石症

「長期の療養を必要とする」との要件を満たしていないと考えられる疾病
※提出資料から十分な情報が得られないものも含む

番号	病名
C-1	17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
C-2	2型コラーゲン異常症関連疾患
C-3	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルルCoA合成酵素欠損症（HMG-CoA合成酵素欠損症）
C-4	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルルCoAリアーゼ欠損症
C-5	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症
C-6	46, XX精巣性分化疾患
C-7	5α-還元酵素欠損症
C-8	Fuchs角膜内皮変性症
C-9	HSD10病
C-10	Mayer-Rokitansky-Küster-Häuser症候群
C-11	QT延長症候群/先天性QT延長症候群
C-12	QT短縮症候群（SQTS）
C-13	TRPV4異常症
C-14	アロマトーゼ過剰症
C-15	アロマトーゼ欠損症
C-16	アンドロゲン不応症
C-17	遺伝性毛髪疾患
C-18	カテコラミン誘発多形性心室頻拍

番号	病名
C-19	化膿性汗腺炎
C-20	ガラクトキナーゼ欠損症
C-21	カムラティ・エンゲルマン症候群
C-22	偽性軟骨無形成症
C-23	偽落屑角膜炎内皮症
C-24	ロー顔一指症候群Ⅰ型
C-25	クリグラー・ナジャー症候群
C-26	グルココルチコイド抵抗症
C-27	劇症肝炎
C-28	限局性強皮症
C-29	甲状腺中毒性クリーゼ
C-30	高メチオニン血症
C-31	ゴールデンハーヘ症候群
C-32	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
C-33	混合性性腺異形成症
C-34	色素失調症
C-35	シスチン尿症
C-36	酒皰・鼻瘤

「長期の療養を必要とする」との要件を満たしていないと考えられる疾病(続き)
※提出資料から十分な情報が得られないものも含む

C-37	小児悪性ローランド・シルビウスてんかん	C-53	膠様滴状角膜変性症
C-38	腎血管性高血圧(線維筋性異形成による)	C-54	乳酸上昇を伴い脳幹・脊髄を含む白質脳症
C-39	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	C-55	ピールズ症候群
C-40	進行性心臓伝導障害	C-56	微絨毛封入体病
C-41	スクシニル-CoA:3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ(SCOT)欠損症	C-57	ビットホプキンス症候群
C-42	精巣形成不全	C-58	非定型良性小児部分てんかん
C-43	先天性胆道拡張症	C-59	不整脈源性右室心筋症
C-44	先天性門脈欠損症	C-60	フリーマン・シェルドン症候群
C-45	早期再分極症候群	C-61	ブルガダ症候群
C-46	ターナー症候群	C-62	フルクトース-1, 6-ビスホスファターゼ欠損症
C-47	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	C-63	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症
C-48	点状軟骨異形成症(ペルオキシソーム病を除く。)	C-64	ホモシチン尿症
C-49	特発性周辺部角膜潰瘍	C-65	ラーセン症候群
C-50	特発性心室細動	C-66	卵巣性分化疾患
C-51	トリーチャー・コリンズ症候群	C-67	卵巣形成不全
C-52	軟骨低形成症		

「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考えられる疾病
※提出資料から十分な情報が得られないものも含む

番号	病名	番号	病名
D-1	萎縮型加齢黄斑変性	D-5	原発性アルドステロン症
D-2	円錐角膜	D-6	特発性正常圧水頭症
D-3	外リンパ瘻	D-7	突発性難聴
D-4	強度近視性網膜脈絡膜萎縮	D-8	ペルーシド角膜辺縁変性

「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考えられる疾病
※提出資料から十分な情報が得られないものも含む

番号	病名	番号	病名
E-1	Auditory Neuropathy	E-27	好酸球性筋膜炎
E-2	Auditory neuropathy spectrum disorder	E-28	周期性嘔吐症候群
E-3	ICE症候群	E-29	周産期心筋症
E-4	Idiopathic Slow Transit Constipation	E-30	収縮性心膜炎
E-5	Kenny-Caffey症候群	E-31	症候群性難聴
E-6	TAFRO症候群	E-32	掌蹠角化症
E-7	インスリン受容体異常症	E-33	小児期発症1型糖尿病
E-8	ウェーバー・クリスチャン病 (Weber-Christian病)	E-34	心筋緻密化障害
E-9	エルドハイム・チェスター病	E-35	新生児糖尿病
E-10	家族性滲出性硝子体網膜症	E-36	新生児ヘモクロマトーシス
E-11	カロリー病	E-37	腎性低尿酸血症
E-12	肝外門脈閉塞症	E-38	心内膜線維弾性症
E-13	関節型若年性特発性関節炎	E-39	スティッフ・パーソン症候群(全身硬直症候群)
E-14	乾癬性関節炎	E-40	成因不明肝硬変症
E-15	肝内胆管減少症	E-41	声門下狭窄症
E-16	眼類天疱瘡	E-42	先天性角膜ジストロフィ
E-17	稀少部位子宮内膜症	E-43	先天性肝線維症
E-18	偽性低アルドステロン症	E-44	先天性高インスリン血症
E-19	キャッスルマン病	E-45	先天性腎尿路異常(CAKUT)
E-20	急性睪炎後遺症	E-46	先天性胆汁酸代謝異常症
E-21	急性帯状潜在性網膜外層症	E-47	先天性嚢胞性肺疾患
E-22	急性低音障害型感音難聴	E-48	線毛不動症候群(カルタゲナーKartagener症候群を含む)
E-23	痙攣性発声障害	E-49	短腸症
E-24	血小板無力症	E-50	中枢末梢連合脱髄症
E-25	硬化性萎縮性苔癬	E-51	特発性肝内胆管減少症
E-26	膠原線維系球体沈着症: Collagenofibrotic Glomerulopathy	E-52	特発性両側性感音難聴

「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考えられる疾病(続き)
※提出資料から十分な情報が得られないものも含む

E-53	乳児特発性僧帽弁腱索断裂
E-54	尿細管性アシドーシス
E-55	ネフロン癆
E-56	脳クレアチン欠乏症候群
E-57	嚢胞様黄斑浮腫(特発性傍中心窩毛細血管拡張症)
E-58	バーター症候群/ギッテルマン症候群
E-59	ハーラマン・ストライフ症候群
E-60	肺動静脈瘻

E-61	肺胞微石症
E-62	ハッチンソン・ギルフォード症候群
E-63	肥厚性硬膜炎
E-64	びまん性特発性骨増殖症
E-65	ベルナール・スーリエ(Bernard-Soulier)症候群
E-66	ミトコンドリア遺伝子変異による難聴
E-67	メニエール病
E-68	口舌症候群