

既存の指定難病の研究進捗状況について研究班から情報提供のあった疾病（一覧表）

告示番号	告示病名	研究班からの報告		
		発病の機構の解明に関する知見（※1）の有無	治療方法の開発に関する知見（※2）の有無	療養期間の変化に関する知見（※3）の有無
1	球脊髄性筋萎縮症		●	
2	筋萎縮性側索硬化症		●	
3	脊髄性筋萎縮症		●	
4	原発性側索硬化症			
5	進行性核上性麻痺			
6	パーキンソン病			
7	大脳皮質基底核変性症			
8	ハンチントン病			
9	神経有棘赤血球症			
10	シャルコー・マリー・トゥース病			
11	重症筋無力症			
12	先天性筋無力症候群			
13	多発性硬化症/視神経脊髄炎	●	●	
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多巣性運動ニューロパチー	●	●	
15	封入体筋炎			
16	クローウ・深瀬症候群		●	
17	多系統萎縮症			
18	脊髄小脳変性症		●	
19	ライソソーム病			
20	副腎白質ジストロフィー			
21	ミトコンドリア病			
22	もやもや病	●	●	●
23	プリオン病			
24	亜急性硬化性全脳炎			
25	進行性多巣性白質脳症（PML）			
26	HTLV-1関連脊髄症			
27	特発性基底核石灰化症	●		
28	全身性アミロイドーシス		●	
29	ベスレム・ウルリッヒミオパチー			
30	遠位型ミオパチー	●		
31	ベスレムミオパチー			
32	自己貪食空胞性ミオパチー			
33	Schwartz Jampel症候群			
34	神経線維腫症		●	
35	天疱瘡		●	
36	表皮水疱症	●	●	
37	膿疱性乾癬（汎発型）	●	●	
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	●	●	●
39	中毒性表皮壊死症	●	●	●
40	高安動脈炎	●	●	
41	巨細胞性動脈炎		●	
42	結節性多発動脈炎			
43	顕微鏡的多発血管炎		●	
44	多発血管炎性肉芽腫症		●	
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	●	●	

告示番号	告示病名	研究班からの報告		
		発病の機構の解明に関する知見(※1)の有無	治療方法の開発に関する知見(※2)の有無	療養期間の変化に関する知見(※3)の有無
46	悪性関節リウマチ			
47	バーシャー病		●	
48	原発性抗リン脂質抗体症候群			
49	全身性エリテマトーデス		●	
50	皮膚筋炎/多発性筋炎			
51	全身性強皮症		●	
52	混合性結合組織病		●	
53	シェーグレン症候群			
54	成人スチル病		●	
55	再発性多発軟骨炎			
56	ベーチェット病	●	●	●
57	特発性拡張型心筋症			
58	肥大型心筋症			
59	拘束型心筋症			
60	再生不良性貧血	●	●	
61	自己免疫性溶血性貧血			
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	●	●	
63	特発性血小板減少性紫斑病		●	
64	血栓性血小板減少性紫斑病			
65	原発性免疫不全症候群	●		
66	IgA腎症			
67	多発性嚢胞腎			
68	黄色靱帯骨化症			
69	後縦靱帯骨化症			
70	広範脊柱管狭窄症			
71	特発性大腿骨頭壊死症			
72	下垂体性ADH分泌異常症		●	
73	下垂体性TSH分泌亢進症			
74	下垂体性PRL分泌亢進症			
75	クッシング病	●		
76	下垂体ゴナドトロピン分泌亢進症			
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症		●	
78	下垂体機能低下症	●	●	
79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)		●	
80	甲状腺ホルモン不応症			
81	先天性副腎皮質酵素欠損症			●
82	先天性副腎低形成症	●		
83	アジソン病			
84	サルコイドーシス			
85	特発性間質性肺炎		●	
86	肺動脈性肺高血圧症		●	
87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症		●	
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症		●	
89	リンパ脈管筋腫症(LAM)		●	
90	網膜色素変性症		●	
91	バッドキアリ症候群			
92	特発性門脈圧亢進症			
93	原発性胆汁性胆管炎			
94	原発性硬化性胆管炎			
95	自己免疫性肝炎			

告示番号	告示病名	研究班からの報告		
		発病の機構の解明に関する知見(※1)の有無	治療方法の開発に関する知見(※2)の有無	療養期間の変化に関する知見(※3)の有無
96	クローン病		●	●
97	潰瘍性大腸炎		●	●
98	好酸球性消化管疾患			
99	慢性特発性偽性腸閉塞症			
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	●		
101	腸管神経節細胞僅少症			
102	ルピンスタイン・ティピ症候群			
103	CFC症候群			
104	コステロ症候群			
105	チャーシ症候群			
106	クリオピリン関連周期熱症候群			
107	若年性特発性関節炎		●	
108	TNF受容体関連周期性症候群			
109	非典型溶血性尿毒症症候群			
110	ブラウ症候群			
111	先天性ミオパチー			
112	マリネスコ・シェーグレン症候群			
113	筋ジストロフィー	●	●	
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群			
115	遺伝性周期性四肢麻痺			
116	アトピー性脊髄炎			
117	脊髄空洞症			
118	脊髄髄膜瘤			
119	アイザックス症候群			
120	遺伝性ジストニア			
121	神経フェリチン症			
122	脳表ヘモジデリン沈着症		●	
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症			
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症			
125	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症			
126	Perry症候群			
127	前頭側頭葉変性症			
128	ピッカースタッフ脳幹脳炎			●
129	けいれん重積型(二相性)急性脳症			
130	先天性無痛無汗症		●	
131	アレキサンダー病			
132	先天性核上性球麻痺			●
133	メビウス症候群	●		
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群			
135	アイカルディ症候群			
136	片側巨脳症			
137	限局性皮質異形成			
138	神経細胞移動異常症	●		
139	先天性大脳白質形成不全症			
140	ドラベ症候群		●	
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん			
142	ミオクロニー欠神てんかん			
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん			
144	レノックス・ガストー症候群	●		
145	ウエスト症候群			

告示番号	告示病名	研究班からの報告		
		発病の機構の解明に関する知見 (※1)の有無	治療方法の開発に関する知見 (※2)の有無	療養期間の変化に関する知見 (※3)の有無
146	大田原症候群			
147	早期ミオクローニー脳症			
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん			
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群			
150	環状20番染色体症候群			
151	ラスマッセン脳炎			
152	PCDH19関連症候群			
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎			
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症			
155	ランドウ・クレフナー症候群			
156	レット症候群			
157	スタージウェーバー症候群			
158	結節性硬化症		●	
159	色素性乾皮症			
160	先天性魚鱗癬	●	●	
161	家族性良性慢性天疱瘡			
162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）			
163	特発性後天性全身性無汗症	●	●	●
164	眼皮膚白皮症			
165	肥厚性皮膚骨膜炎			
166	弾性線維性仮性黄色腫			
167	マルファン症候群	●		
168	エーラス・ダンロス症候群			
169	メンケス病			
170	オクシピタル・ホーン症候群			
171	ウィルソン病			
172	低ホスファターゼ症		●	
173	VATER症候群			
174	那須・ハコラ病			
175	ウィーバー症候群			
176	コフィン・ローリー症候群			
177	ジュベール症候群関連疾患			
178	モワット・ウィルソン症候群			●
179	ウイリアムズ症候群			●
180	ATR-X症候群	●		
181	クルーゾン症候群			
182	アペール症候群			
183	ファイファー症候群			
184	アントレー・ピクスラー症候群			
185	コフィン・シリス症候群			
186	Rothmund-Thomson症候群			
187	歌舞伎症候群			
188	多脾症候群			●
189	無脾症候群			●
190	鰓耳腎症候群			
191	Werner症候群			
192	コケイン症候群			
193	ブラダー・ウィリ症候群	●		
194	ソトス症候群			
195	ヌーナン症候群	●		

告示番号	告示病名	研究班からの報告		
		発病の機構の解明に関する知見 (※1)の有無	治療方法の開発に関する知見 (※2)の有無	療養期間の変化に関する知見 (※3)の有無
196	ヤング・シンプソン症候群			
197	1p36欠失症候群			
198	4p欠失症候群			
199	5p欠失症候群			
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群			
201	アンジェルマン症候群			
202	スミス・マギニス症候群			
203	22q11.2欠失症候群			●
204	エマヌエル症候群			
205	脆弱X症候群関連疾患		●	
206	脆弱X症候群			
207	総動脈幹遺残症			●
208	修正大血管転位症			●
209	完全大血管転位症			●
210	単心室症			●
211	左心低形成症候群			●
212	三尖弁閉鎖症			●
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症			●
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症			●
215	ファロー四徴症			●
216	両大血管右室起始			●
217	エプスタイン病			●
218	アルポート症候群			
219	ギャロウェイ・モフト症候群	●		
220	急速進行性糸球体腎炎			●
221	抗糸球体基底膜腎炎			
222	一次性ネフローゼ症候群			
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎			
224	紫斑病性腎炎			
225	先天性腎性尿崩症			
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	●		●
227	遺伝性出血性末梢血管拡張症（オスラー病）（HHT）			
228	閉塞性細気管支炎			
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）		●	
230	肺胞低換気症候群（AHS）	●		
231	α1-アンチトリプシン欠乏症		●	
232	カーニー複合			●
233	ウォルフラム症候群			
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）			
235	副甲状腺機能低下症			
236	偽性副甲状腺機能低下症			
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症			
238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症		●	
239	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症			
240	フェニルケトン尿症		●	●
241	高チロシン血症1型			
242	高チロシン血症2型			
243	高チロシン血症3型			
244	メーブルシロップ尿症			
245	プロピオン酸血症			

告示番号	告示病名	研究班からの報告		
		発病の機構の解明に関する知見(※1)の有無	治療方法の開発に関する知見(※2)の有無	療養期間の変化に関する知見(※3)の有無
246	メチルマロン酸血症			
247	イソ吉草酸血症			
248	グルコーストランスポーター (GLUT) 1欠損症			
249	グルタル酸血症1型			
250	グルタル酸血症2型	●	●	
251	尿素サイクル異常症			
252	リジン尿性蛋白不耐症			
253	先天性葉酸吸収不全			
254	ポルフィリン症	●	●	
255	複合カルボキシラーゼ欠損症			
256	筋型糖原病			
257	肝型糖原病			
258	ガラクトース-1-リン酸ウリシルトランスフェラーゼ欠損症			
259	レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症		●	
260	シトステロール血症		●	
261	タンジール病			
262	原発性高カイロミクロン血症	●	●	
263	脳髄黄色腫症			
264	無βリポタンパク血症			
265	脂肪萎縮症			
266	家族性地中海熱			
267	高IgD症候群			
268	中條・西村症候群	●	●	
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群			
270	慢性再発性多発性骨髄炎			
271	強直性脊椎炎		●	
272	進行性骨化性繊維異形性症			
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	●		
274	骨形成不全症			
275	タナトフォリック骨異形成症			
276	軟骨無形成症			
277	リンパ管腫症/ゴーラム病	●	●	
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	●	●	
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	●		
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	●		
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	●		
282	先天性赤血球形成異常性貧血			
283	後天性赤芽球癆			
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血			
285	ファンコニ貧血	●		
286	遺伝性鉄芽球性貧血			
287	エプスタイン症候群			
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	●	●	
289	クロンカイト・カナダ症候群		●	●
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	●		●
291	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)			
292	総排泄腔外反			●
293	総排泄腔遺残			●
294	先天性横隔膜ヘルニア			
295	乳幼児肝巨大血管腫			●

告示番号	告示病名	研究班からの報告		
		発病の機構の解明に関する知見(※1)の有無	治療方法の開発に関する知見(※2)の有無	療養期間の変化に関する知見(※3)の有無
296	胆道閉鎖症			
297	アラジール症候群			
298	遺伝性膵炎	●		●
299	嚢胞性線維症			
300	IgG4関連疾患	●	●	●
301	黄斑ジストロフィー			
302	レーベル遺伝性視神経症	●	●	●
303	アッシュャー症候群			
304	若年発症型両側性感音難聴			
305	遅発性内リンパ水腫			
306	好酸球性副鼻腔炎		●	
307	カナハン病			
308	進行性白質脳症			
309	進行性ミオクローヌスてんかん	●		
310	先天異常症候群			
311	先天性三尖弁狭窄症			●
312	先天性僧帽弁狭窄症			●
313	先天性肺静脈狭窄症			●
314	左肺動脈右肺動脈起始症			●
315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群) / LMX 1 B 関連腎症	●		
316	カルニチン回路異常症		●	
317	三頭酵素欠損症	●	●	●
318	シトリン欠損症			
319	セピアプテリン還元酵素欠損症			
320	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			
321	非ケトーシス型高グリシン血症			
322	β-ケトチオラーゼ欠損症			
323	芳香族アミノ酸脱炭酸酵素欠損症			
324	メチルグルタコン酸尿症			
325	遺伝性自己炎症疾患		●	
326	大理石骨病			
327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	●		
328	前眼部形成異常			
329	無虹彩症			
330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症			
331	特発性多中心性キャッスルマン病			
332	膠様滴状角膜ジストロフィー			
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群		●	
知見毎、知見有りの疾患数総計		52	73	43

※1 発病の機構の解明に関する知見の有無(特定の外的要因・何らかの疾病(原疾患)によって疾病が発症することが明らかになる等の疾患概念を変えうる知見に限る)

※2 治療方法の開発に関する知見の有無(国内外の医薬品の承認の有無又はGCP等に準拠し行われた介入研究(日本では臨床研究法、医薬品医療機器等法に基づき実施された研究)による学術論文等の知見に限る)

※3 療養期間の変化に関する知見の有無(指定難病の要件に影響する知見に限る)