第69回厚生科学審議会疾病対策部会	
R８.11.25	資料３－３

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

Ａ「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(B-1,C-1)	スティッフパーソン症候群
Ａ－２(E-7)	アルドステロン合成酵素欠損症
Ａ－３(E-9)	慢性活動性ＥＢウイルス感染症

番号	病名
Ａ－４(B-5,C-9)	視床下部過誤腫症候群
Ａ－５(C-11,E-14)	ＲＯＨＨＡＤ症候群
Ａ－６(C-16,E-20)	視床下部性肥満

Ｂ「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(A-1,C-1)	スティッフパーソン症候群
Ｂ－２(C-2)	ＮＭＤＡ受容体抗体脳炎
Ｂ－３(E-4)	アポリポタンパクＡ－１欠損症

番号	病名
Ｂ－４(E-5)	遺伝的インスリン抵抗症
Ｂ－５(A-4,C-9)	視床下部過誤腫症候群

Ｃ「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(A-1,B-1)	スティッフパーソン症候群
Ｃ－２(B-2)	ＮＭＤＡ受容体抗体脳炎
Ｃ－３	神経核内封入体病
Ｃ－４	原発性肝内結石症
Ｃ－５(E-6)	Peutz-Jeghers症候群
Ｃ－６(E-8)	特発性好酸球増加症候群
Ｃ－７	遺伝性掌蹠角化症
Ｃ－８	家族性化膿性汗腺炎

番号	病名
Ｃ－９(A-4,B-5)	視床下部過誤腫症候群
Ｃ－10(E-13)	ＧＲＩＮ関連神経発達異常症
Ｃ－11(A-5,E-14)	ＲＯＨＨＡＤ症候群
Ｃ－12(E-15)	ＴＡＦＲＯ症候群
Ｃ－13	ホルト・オーラム症候群
Ｃ－14(E-16)	ＱＴ延長症候群
Ｃ－15(E-17)	カテコラミン誘発多形性心室頻拍
Ｃ－16(A-6,E-20)	視床下部性肥満

Ｄ「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

Ｅ「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	Vici症候群
Ｅ－２	椎骨脳底動脈系に発生した大型～巨大脳動脈瘤
Ｅ－３	痙攣性発声障害
Ｅ－４(B-3)	アポリポタンパクＡ－１欠損症
Ｅ－５(B-4)	遺伝的インスリン抵抗症
Ｅ－６(C-5)	Peutz-Jeghers症候群
Ｅ－７(A-2)	アルドステロン合成酵素欠損症
Ｅ－８(C-6)	特発性好酸球増加症候群
Ｅ－９(A-3)	慢性活動性ＥＢウイルス感染症
Ｅ－10	掌蹠膿疱症性骨関節炎
Ｅ－11	ＡＤＤＳＳ1ミオパチー

番号	病名
Ｅ－12	遺伝子異常による発達性てんかん性脳症
Ｅ－13(C-10)	ＧＲＩＮ関連神経発達異常症
Ｅ－14(A-5,C-11)	ＲＯＨＨＡＤ症候群
Ｅ－15(C-12)	ＴＡＦＲＯ症候群
Ｅ－16(C-14)	ＱＴ延長症候群
Ｅ－17(C-15)	カテコラミン誘発多形性心室頻拍
Ｅ－18	中性脂肪蓄積心筋血管症
Ｅ－19	不整脈原性右室心筋症
Ｅ－20(A-6,C-16)	視床下部性肥満
Ｅ－21	先天性高インスリン血症