

希少疾病用医薬品指定品目一覧表(令和2年9月1日以降)

| 指定年度 | 指定日 | 指定番号 | 指定を受けた医薬品の名称 | 指定を受けた予定される効能又は効果 | 指定を受けた者の氏名又は名称 | 指定を受けた者の住所 | 備考 |
|------|----------|------------|--|--|-----------------------------------|---|---|
| R2 | R2.9.18 | (R2薬)第484号 | サルグラモステム(遺伝子組換え) | 自己免疫性肺胞蛋白症 | ノーベルファーマ株式会社 | 東京都中央区新川一丁目17番24号 | |
| R2 | R2.9.18 | (R2薬)第485号 | イビリムマブ(遺伝子組換え) | 悪性胸膜中皮腫 | ブリストル・マイヤーズ スクイブ株式会社 | 東京都新宿区西新宿6-5-1 | |
| R2 | R2.9.18 | (R2薬)第486号 | パピナフスプ アルファ(遺伝子組換え) | ムコ多糖症II型 | JCRファーマ株式会社 | 兵庫県芦屋市春日町3番19号 | |
| R2 | R2.9.18 | (R2薬)第487号 | オリブダーゼ アルファ(遺伝子組換え) | 酸性スフィンゴミエリナーゼ欠損症 | サノフィ株式会社 | 東京都新宿区西新宿3丁目20番2号東京オペラシティタワー | |
| R2 | R2.9.18 | (R2薬)第488号 | ミドスタウリン | FLT3遺伝子変異陽性の急性骨髄性白血病 | ノバルティスファーマ株式会社 | 東京都港区虎ノ門1丁目23番1号 | |
| R2 | R2.11.25 | (R2薬)第489号 | BIIB067 | 筋萎縮性側索硬化症 | バイオジェン・ジャパン株式会社 | 東京都中央区日本橋一丁目4番1号 日本橋一丁目三井ビルディング14階 | |
| R2 | R2.11.25 | (R2薬)第490号 | Rozanolixizumab | 全身型重症筋無力症 | ユーシービー・ジャパン株式会社 | 東京都新宿区西新宿8-17-1 | |
| R2 | R2.11.25 | (R2薬)第491号 | シロリムス | 難治性脈管腫瘍・脈管奇形 | ノーベルファーマ株式会社 | 東京都中央区新川一丁目17番24号 | |
| R2 | R2.11.25 | (R2薬)第492号 | アバルグルコシダーゼ アルファ(遺伝子組換え) | 糖尿病II型 | サノフィ株式会社 | 東京都新宿区西新宿三丁目20番2号 | |
| R2 | R2.11.25 | (R2薬)第493号 | ダラツムマブ(遺伝子組換え)・ボルヒアルロニダーゼアルファ(遺伝子組換え)配合注射剤 | 全身性ALアミロイドーシス | ヤンセンファーマ株式会社 | 東京都千代田区西神田3丁目5番2号 | |
| R2 | R2.11.25 | (R2薬)第494号 | ボルテゾミブ | 全身性ALアミロイドーシス | ヤンセンファーマ株式会社 | 東京都千代田区西神田3丁目5番2号 | |
| R2 | R2.11.25 | (R2薬)第495号 | セルペルカチニブ | RET融合遺伝子陽性の切除不能な進行・再発の非小細胞肺癌 RET融合遺伝子陽性の根治切除不能な甲状腺癌 RET遺伝子変異陽性の根治切除不能な甲状腺髄様癌 | 日本イーライリリー株式会社 | 兵庫県神戸市中央区磯上通5丁目1番28号 | |
| R2 | R2.12.25 | (R2薬)第496号 | ルキソリチニブリン酸塩 | 造血幹細胞移植後の移植片対宿主病 | ノバルティスファーマ株式会社 | 東京都港区虎ノ門1丁目23番1号 | |
| R2 | R2.12.25 | (R2薬)第497号 | イブルチニブ | 造血幹細胞移植後の慢性移植片対宿主病 | ヤンセンファーマ株式会社 | 東京都千代田区西神田三丁目5番2号 | |
| R2 | R2.12.25 | (R2薬)第498号 | cipaglusosidase alfa | 糖尿病II型に対するミグルスタットとの併用療法 | アマカス・セラピューティクス株式会社 | 東京都千代田区丸の内1-6-2 新丸の内センタービルディング 19階 | |
| R2 | R2.12.25 | (R2薬)第499号 | ミグルスタット | 糖尿病II型に対するcipaglusosidase alfaとの併用療法 | アマカス・セラピューティクス株式会社 | 東京都千代田区丸の内1-6-2 新丸の内センタービルディング 19階 | |
| R2 | R2.12.25 | (R2薬)第500号 | 3-ヨードベンジルグアニジン (¹³¹ I) | 3-ヨードベンジルグアニジン (MIBG) シンチグラフィ陽性の難治性褐色細胞腫・パラガングリオーマ | 富士フィルム富山化学株式会社 | 東京都中央区京橋二丁目14番1号 | |
| R2 | R3.2.19 | (R3薬)第501号 | アセノイラミン酸 | GNEミオパチーによる筋力低下の進行抑制 | ノーベルファーマ株式会社 | 東京都中央区新川一丁目17番24号 | |
| R2 | R3.2.19 | (R3薬)第502号 | concizumab | インヒビターを保有する先天性血液凝固第Ⅷ因子又は第Ⅸ因子欠乏患者の出血傾向の抑制 | ノボ ノルディスク ファーマ株式会社 | 東京都千代田区丸の内2-1-1 | |
| R2 | R3.2.19 | (R3薬)第503号 | E7090 | FGFR2 融合遺伝子を有する切除不能な胆道癌 | エーザイ株式会社 | 東京都文京区小石川四丁目6番10号 | |
| R2 | R3.2.19 | (R3薬)第504号 | KMW-1 | 深達性Ⅱ度又はⅢ度熱傷における壊死組織の除去 | 科研製薬株式会社 | 東京都文京区本駒込二丁目28番8号 | |
| R2 | R3.2.19 | (R3薬)第505号 | ペミガチニブ | FGFR2 融合遺伝子陽性の治癒切除不能な胆道癌 | インサイト・パイオサイエンス・ジャパン 合同会社 | 東京都千代田区有楽町一丁目1番2号東京ミッドタウン日比谷 | |
| R2 | R3.3.11 | (R3薬)第506号 | Susoctocog alfa | 後天性血友病A患者における出血抑制 | 武田薬品工業株式会社 | 大阪府大阪市中央区道修町四丁目1番1号 | |
| R2 | R3.3.11 | (R3薬)第507号 | 抗ヒト胸腺細胞ウマ免疫グロブリン | 中等症以上の再生不良性貧血 | ファイザー株式会社 | 東京都渋谷区代々木三丁目22番7号 | |
| R2 | R3.3.11 | (R3薬)第508号 | バリシチニブ | I型インターフェロン関連自己炎症性疾患(中條-西村症候群、乳児発症性STING関連血管炎、エカルディ・グティエール症候群) | 日本イーライリリー株式会社 | 兵庫県神戸市中央区磯上通5丁目1番28号 | |
| R2 | R3.3.11 | (R3薬)第509号 | トラスツマブ(遺伝子組換え) | HER2過剰発現が確認された治癒切除不能な進行・再発の唾液腺癌 | 中外製薬株式会社 | 東京都中央区日本橋室町2-1-1 | |
| R2 | R3.3.11 | (R3薬)第510号 | ニボルマブ(遺伝子組換え) | 原発不明癌 | 小野薬品工業株式会社 | 大阪府大阪市中央区道修町2丁目1番5号 | |
| R2 | R3.3.11 | (R3薬)第511号 | レンパチニブメシル酸塩 | 子宮体癌 | エーザイ株式会社 | 東京都文京区小石川四丁目6番10号 | |
| R2 | R3.3.11 | (R3薬)第512号 | ペムブロリズマブ(遺伝子組換え) | 子宮体癌 | MSD株式会社 | 東京都千代田区九段北一丁目13番12号北の丸スクエア | |
| R2 | R3.3.11 | (R3薬)第513号 | sotorasib | KRAS G12C変異陽性の切除不能な進行・再発の非小細胞肺癌 | アムジェン株式会社 | 東京都港区赤坂九丁目7番1号 ミッドタウン・タワー | |
| R3 | R3.5.24 | (R3薬)第514号 | エクリズマブ(遺伝子組換え) | ギラン・バレー症候群 | アレクシオンファーマ合同会社 | 東京都渋谷区恵比寿一丁目18番14号恵比寿ファーストスクエア | |
| R3 | R3.5.24 | (R3薬)第515号 | amifampridine | ランバート・イートン筋無力症候群による筋力低下の改善 | ダイドーファーマ株式会社 | 大阪市北区中之島二丁目2番7号中之島セントラルタワー18階 | 開発権の移転に伴いCatalyst Pharmaceuticals, Inc.からダイドーファーマ株式会社に付け替え(令和3年8月24日) |
| R3 | R3.5.24 | (R3薬)第516号 | バルドキソロンメチル | アルポート症候群における腎機能の改善 | 協和キリン株式会社 | 東京都千代田区大手町一丁目9番2号 | |
| R3 | R3.6.21 | (R3薬)第517号 | タルク | 外科手術による治療が困難な続発性難治性気胸 | ノーベルファーマ株式会社 | 東京都中央区新川一丁目17番24号 | |
| R3 | R3.6.21 | (R3薬)第518号 | TransCon PTH | 副甲状腺機能低下症 | Ascendis Pharma Bone Diseases A/S | Tuborg Boulevard 12, DK-2900, Hellerup, Denmark | |
| R3 | R3.8.24 | (R3薬)第519号 | フェンフルラミン塩酸塩 | ドラベ症候群に伴うてんかん発作の治療 | Zogenix Japan株式会社 | 東京都千代田区内幸町1-1-1 | |
| R3 | R3.8.24 | (R3薬)第520号 | アシミニブ塩酸塩 | 前治療薬に抵抗性又は不耐容の慢性骨髄性白血病 | ノバルティスファーマ株式会社 | 東京都港区虎ノ門1丁目23番1号 | |

| | | | | | | |
|----|----------|------------|---------------|-------------------------------|-----------------------------------|--|
| R3 | R3.8.24 | (R3薬)第521号 | ボソリチド(遺伝子組換え) | 骨端線閉鎖を伴わない軟骨無形成症 | BioMarin Pharmaceutical Japan株式会社 | 東京都渋谷区代々木2丁目11番17号 |
| R3 | R3.10.1 | (R3薬)第522号 | Nipocalimab | 全身型重症筋無力症 | ヤンセンファーマ株式会社 | 東京都千代田区西神田三丁目5番2号 |
| R3 | R3.10.1 | (R3薬)第523号 | ブトリシランナトリウム | トランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチー | Alnylam Japan株式会社 | 東京都千代田区丸の内一丁目11番1号パシフィックセンチュリープレイス丸の内11階 |
| R3 | R3.10.1 | (R3薬)第524号 | エミズマブ(遺伝子組換え) | 後天性血液凝固第VIII因子欠乏患者における出血傾向の抑制 | 中外製薬株式会社 | 東京都中央区日本橋室町2-1-1 |
| R3 | R3.10.1 | (R3薬)第525号 | イスラトラビル水和物 | HIV-1感染症 | MSD株式会社 | 東京都千代田区九段北一丁目13番12号北の丸スクエア |
| R3 | R3.11.22 | (R3薬)第526号 | バレメスタットシル酸塩 | 再発又は難治性の成人T細胞白血病リンパ腫 | 第一三共株式会社 | 東京都品川区広町1-2-58 第一三共株式会社 品川研究開発センター |
| R3 | R3.11.22 | (R3薬)第527号 | オラパリブ | BRCA遺伝子変異陽性の乳癌における術後薬物療法 | アストラゼネカ株式会社 | 大阪市北区大深町3-1 グランフロント大阪 タワーB 21F |
| R3 | R3.11.22 | (R3薬)第528号 | Pegvaliase | フェニルケトン尿症 | BioMarin Pharmaceutical Japan株式会社 | 東京都渋谷区代々木2-11-17ラウンドクロス新宿4階 |
| R3 | R3.12.17 | (R3薬)第529号 | トレブロスチニル | 間質性肺疾患(気腫合併肺線維症を含む)に伴う肺高血圧症 | 持田製薬株式会社 | 東京都新宿区四谷一丁目7番地 |