

指定難病検討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

「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(E-5)	肝外門脈閉塞症
A-2	自己免疫介在性脳炎・脳症
A-3	短腸症(短腸症候群)

番号	病名
A-4	慢性活動性EBウイルス感染症
A-5	ランバート・イートン筋無力症候群

「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(C-14)	視床下部過誤腫症候群

番号	病名
B-2(C-18)	先天性胆道拡張症

「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(E-1)	青色ゴムまり様母斑症候群
C-2	アポリポタンパクA-1欠損症
C-3	化膿性汗腺炎(hidradenitis suppurativa)
C-4(E-3)	カムラティ・エンゲルマン症候群(骨幹異形成症Camurati-Engelmann 病)
C-5(E-4)	川崎病性巨大冠動脈瘤
C-6	CASK異常症
C-7	グルコース-6-リン酸脱水素酵素(G6PD)欠乏症
C-8(E-6)	痙攣性発声障害
C-9	限局性強皮症
C-10(E-7)	原発性リンパ浮腫
C-11	口唇赤血球症(脱水型遺伝性有口赤血球症)
C-12	コーエン症候群
C-13	サラセミア
C-14(B-1)	視床下部過誤腫症候群
C-15	掌蹠角化症
C-16(E-8)	神経核内封入体病 Neuronal intranuclear Inclusion disease(NIID)

番号	病名
C-17	先天性咽頭狭窄症
C-18(B-2)	先天性胆道拡張症
C-19(E-10)	先天性低形成腎(Congenital hypoplastic kidney)
C-20(E-14)	2型コラーゲン異常症関連疾患
C-21	バーター症候群/ギッテルマン症候群
C-22(E-15)	ハーラマン・ストライフ症候群
C-23	反復発作性運動失調症
C-24	ピット・ホプキンス症候群
C-25	ピルビン酸キナーゼ(PK)欠乏性貧血
C-26	不安定ヘモグロビン症
C-27	不整脈源性右室心筋症
C-28(E-16)	ベックウィズ・ヴィーデマン(Beckwith-Wiedemann) 症候群
C-29	マッキューン・オルブライト症候群
C-30	無汗(低汗)性外胚葉形成不全症
C-31	ワーデンブルグ症候群

「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

「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(C-1)	青色ゴムまり様母斑症候群
E-2	MECP2重複症候群
E-3(C-4)	カムラティ・エンゲルマン症候群(骨幹異形成症Camurati-Engelmann 病)
E-4(C-5)	川崎病性巨大冠動脈瘤
E-5(A-1)	肝外門脈閉塞症
E-6(C-8)	痙攣性発声障害
E-7(C-10)	原発性リンパ浮腫
E-8(C-16)	神経核内封入体病 Neuronal intranuclear Inclusion disease(NIID)
E-9	穿孔性皮膚症(perforating dermatosis)

番号	病名
E-10(C-19)	先天性低形成腎(Congenital hypoplastic kidney)
E-11	早産児ビリルビン脳症
E-12	中性脂肪蓄積心筋血管症(TGCV)
E-13	特発性肥厚性硬膜炎
E-14(C-20)	2型コラーゲン異常症関連疾患
E-15(C-22)	ハーラマン・ストライフ症候群
E-16(C-28)	ベックウィズ・ヴィーデマン(Beckwith-Wiedemann) 症候群
E-17	ロウ(Lowe) 症候群