

◆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	Cowden症候群
A-2	Peutz-Jeghers症候群
A-3	異形成性腫瘍
A-4	エルドハイム・チェスター病
A-5	家族性腺腫性ポリポージス
A-6(C-8)	欠神を伴う眼瞼ミオクローヌス

番号	病名
A-7(C-16)	自己免疫介在性脳炎・脳症
A-8	視床下部過誤腫症候群
A-9	若年性ポリポージス
A-10(C-25)	多発性海綿状血管奇形に由来するてんかん
A-11(E-11)	短腸症
A-12(C-34)	マッキューン・オルブライト症候群
A-13	慢性活動性EBウイルス感染症

○「治療法が確立していない」との要件を満たしていないと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

・該当なし

○「長期の療養を必要とする」との要件を満たしていないと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)	CDKL5遺伝子関連てんかん
C-2	3-ヒドロキシ-3メチルグルタルルCoAリアーゼ欠損症
C-3	ウェーバー・クリスチャン症候群
C-4	家族性化膿性汗腺炎
C-5	クリグラー・ナジャー症候群
C-6	グルコース-6-リン酸脱水素酵素(G6PD)異常症
C-7(A-6)	欠神を伴う眼瞼ミオクローヌス
C-8	限局性強皮症
C-9	硬化性萎縮性苔癬
C-10	好酸球性筋膜炎
C-11	口唇赤血球症
C-12	高メチオニン血症
C-13	膠様滴状角膜ジストロフィー
C-14	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
C-15(A-7)	自己免疫介在性脳炎・脳症
C-16	シスチン尿症
C-17	掌蹠角化症候群
C-18	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症

番号	病名
C-19	先天性胆汁酸代謝異常症
C-20	先天性胆道拡張症
C-21	先天性嚢胞性肺疾患(CPAM)
C-22	ターナー症候群
C-23	多発性海綿状血管奇形に由来するてんかん
C-24(A-10)	多嚢胞性卵巣症候群
C-25	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
C-26	特発性正常圧水頭症
C-27(D-1)	脳クレアチン欠乏症候群
C-28	パーター症候群/ギッテルマン症候群
C-29	ピルビン酸キナーゼ(PK)欠乏性貧血
C-30	不安定ヘモグロビン症
C-31	ホモシスチン尿症
C-32	無汗(低汗)性外胚葉形成不全症
C-33(A-12)	マッキューン・オルブライト症候群
C-34	メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症
C-35	ラーセン症候群
C-36	メニエール病

○「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することが妥当とされた疾病

番号	病名
D-1(C-28)	特発性正常圧水頭症

○「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)	CDKL5遺伝子関連てんかん
E-2	TAFRO症候群
E-3	インスリン抵抗症(インスリン受容体異常症)A型
E-4	カロリ病
E-5	カテコラミン誘発多形成心室頻拍(CPVT)
E-6	肝外門脈閉塞症
E-7	乾癬性関節炎

番号	病名
E-8	催不整脈性右室心筋症(ARVC)
E-9	周期性嘔吐症候群
E-10	先天性腎尿路異常(CAKUT)
E-11(A-11)	短腸症
E-12	ネフロン癆
E-13	脳クレアチン欠乏症候群