

「発病の機構が明らかでない」ことについて要件を満たすことが明らかでない疾病
 ※他の施策体系が樹立している疾病を含む

番号	病名
A-1	Bリンパ芽球性リンパ腫
A-2	Gorlin症候群
A-3	NK(ナチュラルキラー)細胞白血病
A-4	Tリンパ芽球性リンパ腫
A-5	T細胞リンパ芽球性白血病
A-6	VIP産生腫瘍
A-7	悪性胸腺腫
A-8	悪性黒色腫
A-9	悪性骨巨細胞腫
A-10	悪性神経鞘腫
A-11	悪性ラブドイド腫瘍
A-12	異型奇形腫瘍/ラブドイド腫瘍
A-13	異形成性腫瘍
A-14	異所性副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)産生症候群
A-15	インスリノーマ
A-16	ウィルムス(Wilms)腫瘍・腎芽腫
A-17	横紋筋肉腫
A-18	外耳中耳奇形に伴う難聴
A-19	下垂体腺腫
A-20	ガストリノーマ
A-21	家族性腺腫性ポリポージス
A-22	褐色細胞腫
A-23	滑膜肉腫
A-24	カルシフィラキシス
A-25	カルチノイド症候群
A-26	肝芽腫
A-27	肝細胞癌
A-28	気管支腫瘍
A-29	奇形腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る)
A-30	急性壊死性脳症
A-31	急性巨核芽球性白血病
A-32	急性骨髄性白血病、最小分化
A-33	急性骨髄単球性白血病
A-34	急性赤白血病
A-35	急性前骨髄球性白血病
A-36	急性単球性白血病
A-37	急性網膜壊死
A-38	胸膜肺芽腫
A-39	グルカゴノーマ
A-40	血球貪食性リンパ組織球症
A-41	血小板減少症(脾機能亢進症による)
A-42	血友病A
A-43	血友病B
A-44	膠芽腫
A-45	甲状腺癌
A-46	骨髄異形成症候群

番号	病名
A-47	骨髄線維症
A-48	骨軟骨腫症
A-49	骨肉腫
A-50	混合性胚細胞腫瘍
A-51	視床下部過誤腫
A-52	脂肪肉腫
A-53	若年性骨髄単球性白血病
A-54	絨毛癌
A-55	上衣腫
A-56	上咽頭癌
A-57	松果体腫
A-58	神経芽腫
A-59	神経鞘腫
A-60	神経節芽腫
A-61	神経節膠腫
A-62	神経節腫
A-63	腎細胞癌
A-64	心臓腫瘍
A-65	腎明細胞肉腫
A-66	膝芽腫
A-67	髄芽腫
A-68	髄膜腫
A-69	頭蓋咽頭腫
A-70	頭蓋内胚細胞腫瘍
A-71	性索間質性腫瘍
A-72	成熟B細胞リンパ芽球性白血病
A-73	成熟B細胞リンパ腫
A-74	成熟を伴う急性骨髄性白血病
A-75	成熟を伴わない急性骨髄性白血病
A-76	成人型ランゲルハンス細胞組織球症
A-77	脊索腫
A-78	摂食障害
A-79	線維形成性小円形細胞腫瘍
A-80	線維肉腫
A-81	前駆B細胞リンパ芽球性白血病
A-82	腺腫様甲状腺腫
A-83	先天性フィブリノーゲン欠乏症
A-84	先天性風疹症候群
A-85	先天性プロトロンビン欠乏症
A-86	仙尾部奇形腫
A-87	第V因子欠乏症
A-88	第VII因子欠乏症
A-89	第X因子欠乏症
A-90	第XI因子欠乏症
A-91	第XII因子欠乏症
A-92	第XIII因子欠乏症

「発病の機構が明らかでない」ことについて要件を満たすことが明らかでない疾病(続き)

A-93	退形成性星細胞腫
A-94	胎児性癌
A-95	唾液腺癌
A-96	多胎芽腫
A-97	多発性内分泌腫瘍症1型
A-98	多発性内分泌腫瘍症2型
A-99	短腸症候群
A-100	腸間膜静脈硬化症候群
A-101	特発性角膜内皮炎
A-102	軟骨芽腫
A-103	軟骨肉腫
A-104	びまん性星細胞腫
A-105	びまん性汎細気管支炎
A-106	肥満低換気症候群
A-107	フォン・ヒッペル・リンドウ病
A-108	フォンウィルブランド(von Willebrand)病
A-109	副腎腺腫
A-110	副腎皮質癌
A-111	腹膜偽粘液腫
A-112	平滑筋肉腫
A-113	ヘパリン起因性血小板減少症
A-114	ヘモクロマトーシス
A-115	胞巣状軟部肉腫
A-116	乏突起神経膠腫

A-117	ホジキン(Hodgkin)リンパ腫
A-118	慢性移植片対宿主病
A-119	慢性骨髄性白血病
A-120	慢性骨髄単球性白血病
A-121	慢性腎盂腎炎
A-122	未分化神経外胚葉性腫瘍(中枢性のもの)
A-123	未分化神経外胚葉性腫瘍(末梢性のもの)
A-124	未分化大細胞リンパ腫
A-125	未分化肉腫
A-126	未分化胚細胞腫
A-127	脈絡叢乳頭腫
A-128	明細胞肉腫(腎明細胞肉腫を除く)
A-129	網膜芽細胞腫
A-130	毛様細胞性星細胞腫
A-131	薬剤性過敏症症候群
A-132	ユーイング(Ewing)肉腫
A-133	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴
A-134	溶血性貧血(脾機能亢進症による)
A-135	卵黄嚢腫
A-136	ランゲルハンス細胞組織球症
A-137	リフラウメニ病
A-138	両側性小耳症・外耳道閉鎖症
A-139	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴

「治療法が確立していない」ことについて要件を満たすことが明らかでない疾病

番号	病名
B-1	肝内結石症
B-2	三尖弁狭窄症
B-3	三尖弁閉鎖不全症
B-4	腎動静脈瘻
B-5	僧帽弁狭窄症

番号	病名
B-6	僧帽弁閉鎖不全症
B-7	大動脈弁狭窄症
B-8	大動脈弁閉鎖不全症
B-9	肺動脈弁狭窄症
B-10	肺動脈弁閉鎖不全症

「長期の療養を必要とする」ことについて要件を満たすことが明らかでない疾病

番号	病名
C-1	Beckwith-Wiedemann症候群
C-2	EEC症候群
C-3	Fisher症候群
C-4	Fuchs角膜内皮変性症
C-5	QT延長症候群
C-6	QT短縮症候群
C-7	Silver-Russell症候群
C-8	一過性骨髄異常増殖症
C-9	遺伝性女性化乳房
C-10	遺伝性対側性色素異常症
C-11	カテコラミン感受性多形性心室頻拍
C-12	ガラクトキナーゼ欠損症
C-13	完全房室ブロック
C-14	間葉性異形成胎盤
C-15	偽性低アルドステロン症
C-16	急性大動脈症候群
C-17	偽落屑角膜内皮症
C-18	ギラン・バレー症候群
C-19	クライフェルター
C-20	甲状腺クリーゼ
C-21	膠様滴状角膜ジストロフィ

番号	病名
C-22	小眼球症
C-23	進行性心臓伝導障害
C-24	心室細動
C-25	成長ホルモン(GH)分泌不全性低身長症(脳の器質的原因による)
C-26	先天性高インスリン血症
C-27	先天性胆道拡張症
C-28	先天性門脈欠損症
C-29	先天白内障
C-30	早期再分極症候群
C-31	ターナー
C-32	第14番染色体母親性ダイソミー症候群
C-33	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
C-34	洞不全症候群
C-35	特発性周辺部角膜潰瘍
C-36	軟骨低形成症
C-37	ハートナップ(Hartnup)病
C-38	反復胎状奇胎
C-39	非典型性良性小児部分てんかん
C-40	びまん性絨毛膜羊膜ヘモジデロシス
C-41	ブルガダ症候群
C-42	メニエール病
C-43	モビッツ(Mobitz)2型ブロック

「患者数が本邦において一定の人数に達しない」ことについて要件を満たすことが明らかでない疾病

番号	病名
D-1	Microscopic Colitis症候群
D-2	萎縮型加齢黄斑変性
D-3	円錐角膜
D-4	家族性高コレステロール血症(ヘテロ接合体)
D-5	川崎病
D-6	気管支喘息
D-7	脚ブロック
D-8	狭心症
D-9	原発性アルドステロン症
D-10	原発性局所多汗症
D-11	コレステリルエステル転送蛋白欠損症(CETP)
D-12	心筋梗塞
D-13	腎血管性高血圧

番号	病名
D-14	腎尿管結石
D-15	心房細動
D-16	心房粗動
D-17	前縦靱帯骨化症
D-18	ダウン(Down)症候群
D-19	特発性正常圧水頭症
D-20	突発性難聴
D-21	橋本病
D-22	バセドウ(Basedow)病
D-23	ペルーシド角膜辺縁変性症
D-24	慢性腎不全(急性尿細管壊死または腎虚血による)
D-25	慢性腎不全(腎腫瘍による)
D-26	慢性膵炎
D-27	2型糖尿病

「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」ことについて要件を満たすことが明らかでない疾病

番号	病名
E-1	Auditory neuropathy spectrum disorder
E-2	Ellis-van Creveld症候群
E-3	MODY5病
E-4	Naxos病
E-5	Papillon-Lefevre症候群
E-6	Pendred症候群
E-7	Perry症候群 ※第11回指定難病検討会で対象に
E-8	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症
E-9	アポリポ蛋白A-1欠損症
E-10	アルカプトン尿症
E-11	アルドステロン合成酵素欠損症
E-12	アンドロゲン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く)
E-13	アンドロゲン不応症
E-14	萎縮腎(尿路奇形が原因のものは除く)
E-15	萎縮性甲状腺炎
E-16	異所性甲状腺
E-17	遺伝性間質性肺炎
E-18	遺伝性球状赤血球症
E-19	遺伝性非クロム親和型パラガングリオーマ
E-20	遺伝性フルクトース不耐症
E-21	インスリン受容体異常症A型
E-22	インスリン受容体異常症B型
E-23	インスリン様成長因子1(IGF1)不応症
E-24	インターロイキン1受容体関連キナーゼ4欠損症
E-25	エカルディ-グティエール症候群
E-26	エストロゲン過剰症(ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く)
E-27	炎症性動脈瘤形成症候群
E-28	黄斑部毛細血管拡張症
E-29	オロト酸尿症
E-30	外リンパ瘻
E-31	寡巨大糸球体症
E-32	角膜内皮機能不全(水疱性角膜症)
E-33	カサバツハ・メリット(Kasabach-Merritt)症候群
E-34	家族性若年性高尿酸血症性腎症
E-35	家族性動脈瘤・解離
E-36	家族性突然死症候群
E-37	鎌状赤血球症
E-38	肝外門脈閉塞症
E-39	冠状動脈狭窄症(川崎病によるものを除く)
E-40	肝内胆管減少症
E-41	キサントチン尿症
E-42	偽性偽性副甲状腺機能低下症
E-43	ギッテルマン(Gitelman)症候群
E-44	気道狭窄
E-45	急性肝不全(昏睡型)
E-46	巨赤芽球性貧血
E-47	筋チャンネル病

番号	病名
E-48	クリグラー・ナジャー(Crigler-Najjar)症候群
E-49	グリセロール尿症
E-50	グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症
E-51	劇症1型糖尿病
E-52	血管新生黄斑症
E-53	血小板放出機構異常症
E-54	血小板無力症
E-55	原因不明消化管出血
E-56	原発性リンパ浮腫
E-57	硬化性萎縮性苔癬
E-58	口渇中枢障害を伴う高ナトリウム血症(本態性高ナトリウム血症)
E-59	好酸球性筋膜炎
E-60	好酸球性膿疱性毛包炎
E-61	口唇赤血球症
E-62	高プロリン血症
E-63	高メチオニン血症
E-64	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症
E-65	サブテロメア微細構造異常症
E-66	自己免疫性腸症(IPEX症候群を含む)
E-67	自己免疫性多内分泌腺症候群1型
E-68	自己免疫性多内分泌腺症候群2型
E-69	システニン尿症
E-70	周期性発熱・アフタ性口内炎・咽頭炎・リンパ節炎症候群(PFAPA: periodic fever, aphthous, stomatitis, pharyngitis, cervical adenitis)
E-71	周産期心筋症
E-72	周産期の難聴
E-73	ジュベール(Joubert)症候群関連疾患
E-74	掌蹠角化症
E-75	神経皮膚黒色症
E-76	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
E-77	進行性ミオクローヌステんかん
E-78	腎コロボーマ症候群
E-79	侵襲性菌周炎
E-80	腎静脈血栓症
E-81	新生児小児特発性血栓症
E-82	新生児糖尿病
E-83	腎性低尿酸血症
E-84	腎無形成
E-85	髄膜脳瘤
E-86	ステロイド依存性感音難聴
E-87	声帯溝症
E-88	成長ホルモン(GH)不応性症候群(インスリン様成長因子1(IGF1)不応症を除く)
E-89	前眼部形成異常
E-90	潜在性HTLV-1感染関連疾患
E-91	ぜんぜん全前脳胞症
E-92	先天性角膜混濁
E-93	先天性角膜ジストロフィ
E-94	先天性肝線維症

「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」ことについて要件を満たすことが明らかでない疾病(続き)

E-95	先天性厚硬爪甲症	E-135	びまん性特発性骨増殖症
E-96	先天性水頭症	E-136	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血
E-97	先天性腸性肢端皮膚炎	E-137	不安定ヘモグロビン症
E-98	先天性嚢胞性肺疾患	E-138	フィブロネクチン腎症
E-99	先天性ヘルペスウイルス感染症	E-139	副甲状腺機能亢進症
E-100	先天性横軸形成不全症	E-140	副甲状腺欠損症
E-101	先天緑内障	E-141	副腎皮質結節性過形成
E-102	線毛機能不全症候群(カルタゲナー Kartagener症候群を含む)	E-142	フルクトース-1, 6-ビスホスファターゼ欠損症
E-103	胎児胸水	E-143	プロリダーゼ欠損症
E-104	胎児尿路閉塞性疾患	E-144	閉塞性尿路疾患
E-105	タウンズ・ブロックス症候群	E-145	ベルナル・スーリエ(Bernard-Soulier)症候群
E-106	多嚢胞性異形成腎	E-146	膀胱尿管逆流(下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く)
E-107	多発奇形・発達遅滞	E-147	ホスホエノールビルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症
E-108	多発性肝嚢胞	E-148	ポッター(Potter)症候群
E-109	ダンディー・ウォーカー(Dandy-Walker)症候群	E-149	まだら症
E-110	中枢性塩喪失症候群	E-150	マッキューン・オルブライト(McCune-Albright)症候群
E-111	中枢末梢連合脱髄症	E-151	慢性活動性EBV感染症
E-112	中性脂肪蓄積心筋血管症	E-152	慢性動脈周囲炎
E-113	低形成腎	E-153	慢性尿細管間質性腎炎(尿路奇形が原因のものは除く)
E-114	低レニン性低アルドステロン症	E-154	慢性肺疾患
E-115	デント病	E-155	慢性肺性心
E-116	特発性耳石器障害	E-156	見かけの鉍質コルチコイド過剰症候群(AME症候群)
E-117	特発性ステロイド性骨壊死症	E-157	無甲状腺症
E-118	特発性肺へモジデロシス	E-158	メイ・ヘグリン(May-Hegglin)異常症
E-119	内耳自己免疫疾患	E-159	メサンギウム増殖性糸球体腎炎(IgA腎症を除く)
E-120	難治性視神経炎	E-160	メチルグルタコン酸尿症
E-121	難治性脳形成症外傷	E-161	痒疹・皮膚掻痒症
E-122	乳児特発性僧帽弁腱索断裂	E-162	卵巣巢性性分化疾患
E-123	尿細管性アシドーシス	E-163	卵巣形成不全
E-124	尿酸トランスポーター異常症	E-164	リドル(Liddle)症候群
E-125	ネイル・パテラ(Nail-Patella)症候群(爪膝蓋症候群)	E-165	リポイドタンパク症
E-126	ネフロン瘦	E-166	レリーワイル症候群
E-127	粘膜逸脱症候群	E-167	ロー症候群
E-128	バーター(Bartter)症候群	E-168	ワールデンブルク症候群
E-129	肺胞微石症	E-169	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症
E-130	白質消失病	E-170	17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
E-131	バルデー・ビードル症候群	E-171	46,XX性分化疾患
E-132	肥厚性硬膜炎		包括病名56疾病
E-133	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症		
E-134	ヒポキサンチンデアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症(レッシュ・ナイハン Lesch-Nyhan症候群)		