

参 考 资 料

参考資料 1. 指定難病一覧（平成 29 年 4 月 1 日現在）

50 音順：49 頁から 57 頁

アルファベットや数字で始まる疾病：58 頁

	告示 番号	指定難病（平成29年4月現在）
あ	1	アイカルディ症候群
	2	アイザックス症候群
	3	亜急性硬化性全脳炎
	4	悪性関節リウマチ
	5	アジソン病
	6	アッシュャー症候群
	7	アトピー性脊髄炎
	8	アペール症候群
	9	アラジール症候群
	10	有馬症候群
	11	アルポート症候群
	12	アレキサンダー病
	13	アンジェルマン症候群
	14	アントレー・ピクスラー症候群
	15	イソ吉草酸血症
	16	一次性ネフローゼ症候群
	17	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
	18	遺伝性周期性四肢麻痺
	19	遺伝性自己炎症性疾患
	20	遺伝性ジストニア
	21	遺伝性膀胱炎
	22	遺伝性鉄芽球性貧血
	23	ウィーバー症候群
	24	ウィリアムズ症候群
	25	ウィルソン病
	26	ウエスト症候群
	27	ウェルナー症候群
	28	ウォルフラム症候群
	29	ウルリッヒ病
	30	エーラス・ダンロス症候群

か

	告示 番号	指定難病（平成29年4月現在）
31	217	エプスタイン病
32	287	エプスタイン症候群
33	204	エマヌエル症候群
34	30	遠位型ミオパチー
35	68	黄色靭帯骨化症
36	301	黄斑ジストロフィー
37	146	大田原症候群
38	170	オクシピタル・ホーン症候群
39	227	オスラー病
40	232	カーニー複合
41	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
42	97	潰瘍性大腸炎
43	72	下垂体性ADH分泌異常症
44	73	下垂体性TSH分泌亢進症
45	74	下垂体性PRL分泌亢進症
46	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
47	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
48	78	下垂体前葉機能低下症
49	79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)
50	266	家族性地中海熱
51	161	家族性良性慢性天疱瘡
52	307	カナバン病
53	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
54	187	歌舞伎症候群
55	258	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症
56	316	カルニチン回路異常症
57	257	肝型糖原病
58	226	間質性膀胱炎(ハンナ型)
59	150	環状20番染色体症候群
60	209	完全大血管転位症
61	164	眼皮膚白皮症
62	236	偽性副甲状腺機能低下症
63	219	ギャロウェイ・モフト症候群
64	1	球脊髄性筋萎縮症
65	220	急速進行性糸球体腎炎
66	271	強直性脊椎炎

	告示 番号	指定難病（平成29年4月現在）
67	41	巨細胞性動脈炎
68	279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）
69	280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）
70	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
71	278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）
72	2	筋萎縮性側索硬化症
73	256	筋型糖原病
74	113	筋ジストロフィー
75	75	クッシング病
76	106	クリオピリン関連周期熱症候群
77	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
78	181	クルーゾン症候群
79	248	グルコーストランスポーター1欠損症
80	249	グルタル酸血症1型
81	250	グルタル酸血症2型
82	16	クロウ・深瀬症候群
83	96	クローン病
84	289	クロンカイト・カナダ症候群
85	129	痙攣重積型（二相性）急性脳症
86	158	結節性硬化症
87	42	結節性多発動脈炎
88	64	血栓性血小板減少性紫斑病
89	137	限局性皮質異形成
90	262	原発性高カイロミクロン血症
91	94	原発性硬化性胆管炎
92	48	原発性抗リン脂質抗体症候群
93	4	原発性側索硬化症
94	93	原発性胆汁性肝硬変
95	65	原発性免疫不全症候群
96	43	顕微鏡的多発血管炎
97	267	高IgD症候群
98	98	好酸球性消化管疾患
99	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
100	306	好酸球性副鼻腔炎
101	221	抗糸球体基底膜腎炎
102	69	後縦靭帯骨化症

24

	告示 番号	指定難病（平成29年4月現在）
103	80	甲状腺ホルモン不応症
104	59	拘束型心筋症
105	241	高チロシン血症1型
106	242	高チロシン血症2型
107	243	高チロシン血症3型
108	283	後天性赤芽球癆
109	70	広範脊柱管狭窄症
110	192	コケイン症候群
111	104	コステロ症候群
112	274	骨形成不全症
113	185	コフィン・シリス症候群
114	176	コフィン・ローリー症候群
115	52	混合性結合組織病
116	190	鰓耳腎症候群
117	60	再生不良性貧血
118	55	再発性多発軟骨炎
119	211	左心低形成症候群
120	84	サルコイドーシス
121	212	三尖弁閉鎖症
122	317	三頭酵素欠損症
123	53	シェーグレン症候群
124	159	色素性乾皮症
125	32	自己貪食空胞性ミオパチー
126	95	自己免疫性肝炎
127	288	自己免疫性出血病XIII
128	61	自己免疫性溶血性貧血
129	260	シトステロール血症
130	318	シトリン欠損症
131	224	紫斑病性腎炎
132	265	脂肪萎縮症
133	304	若年発症型両側性感音難聴
134	10	シャルコー・マリー・トウス病
135	11	重症筋無力症
136	208	修正大血管転位症
137	33	シュワルツ・ヤンペル症候群
138	154	徐波睡眠期持続性棘 徐波を示すてんかん性脳症

	告示 番号	指定難病（平成29年4月現在）
139	138	神経細胞移動異常症
140	125	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症
141	34	神経線維腫症
142	121	神経フェリチン症
143	9	神経有棘赤血球症
144	5	進行性核上性麻痺
145	272	進行性骨化性線維異形成症
146	25	進行性多巣性白質脳症
147	308	進行性白質脳症
148	309	進行性ミオクローヌステんかん
149	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
150	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
151	157	スタージ・ウェーバー症候群
152	38	スティーヴンス・ジョンソン症候群
153	202	スミス・マギニス症候群
154	206	脆弱X症候群
155	205	脆弱X症候群関連疾患
156	54	成人スチル病
157	117	脊髄空洞症
158	18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
159	118	脊髄髄膜瘤
160	3	脊髄性筋萎縮症
161	319	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症
162	107	全身型若年性特発性関節炎
163	28	全身性アミロイドーシス
164	49	全身性エリテマトーデス
165	51	全身性強皮症
166	310	先天異常症候群
167	294	先天性横隔膜ヘルニア
168	132	先天性核上性球麻痺
169	330	先天性気管狭窄症
170	160	先天性魚鱗癬
171	12	先天性筋無力症候群
172	320	先天性グリコンシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症
173	311	先天性三尖弁狭窄症
174	225	先天性腎性尿崩症

	告示 番号	指定難病（平成29年4月現在）	
	175	282	先天性赤血球形成異常性貧血
	176	312	先天性僧帽弁狭窄症
	177	139	先天性大脳白質形成不全症
	178	313	先天性肺静脈狭窄症
	179	82	先天性副腎低形成症
	180	81	先天性副腎皮質酵素欠損症
	181	111	先天性ミオパチー
	182	130	先天性無痛無汗症
	183	253	先天性葉酸吸収不全
	184	328	前眼部形成異常
	185	127	前頭側頭葉変性症
	186	147	早期ミオクロニー脳症
	187	207	総動脈幹遺残症
	188	293	総排泄腔遺残症
	189	292	総排泄腔外反症
	190	194	ソトス症候群
た	191	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
	192	200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
	193	7	大脳皮質基底核変性症
	194	326	大理石骨病
	195	40	高安動脈炎
	196	17	多系統萎縮症
	197	275	タナトフォリック骨異形成症
	198	44	多発血管炎性肉芽腫症
	199	50	皮膚筋炎／多発性筋炎
	200	13	多発性硬化症／視神経脊髄炎
	201	67	多発性嚢胞腎
	202	188	多脾症候群
	203	261	タンジール病
	204	210	単心室症
	205	166	弾性線維性仮性黄色腫
	206	296	胆道閉鎖症
	207	305	遅発性内リンパ水腫
	208	105	チャージ症候群
	209	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
	210	39	中毒性表皮壊死症

	告示 番号	指定難病（平成29年4月現在）
	211	101 腸管神経節細胞僅少症
	212	172 低ホスファターゼ症
	213	35 天疱瘡
	214	123 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
	215	57 特発性拡張型心筋症
	216	85 特発性間質性肺炎
	217	27 特発性基底核石灰化症
	218	63 特発性血小板減少性紫斑病
	219	327 特発性血栓症（遺伝性血栓性素因による）
	220	163 特発性後天性全身性無汗症
	221	71 特発性大腿骨頭壊死症
	222	92 特発性門脈圧亢進症
	223	140 ドラベ症候群
な	224	268 中條・西村症候群
	225	174 那須・ハコラ病
	226	276 軟骨無形成症
	227	153 難治頻回部分発作重積型急性脳炎
	228	295 乳幼児肝巨大血管腫
	229	251 尿素サイクル異常症
	230	195 ヌーナン症候群
	231	315 ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症
	232	263 脳髄黄色腫症
	233	122 脳表ヘモジデリン沈着症
	234	37 膿疱性乾癬（汎発型）
	235	299 嚢胞性線維症
は	236	6 パーキンソン病
	237	47 パージャー病
	238	87 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
	239	86 肺動脈性肺高血圧症
	240	229 肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
	241	230 肺胞低換気症候群
	242	91 バッド・キアリ症候群
	243	8 ハンチントン病
	244	321 非ケトーシス型高グリシン血症
	245	165 肥厚性皮膚骨膜症
	246	114 非ジストロフィー性ミオトニー症候群

	告示 番号	指定難病（平成29年4月現在）
247	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
248	58	肥大型心筋症
249	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
250	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
251	314	左肺動脈右肺動脈起始症
252	128	ピッカースタッフ脳幹脳炎
253	109	非典型溶血性尿毒症症候群
254	290	非特異性多発性小腸潰瘍症
255	36	表皮水疱症
256	291	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)
257	183	ファイファー症候群
258	215	ファロー四徴症
259	285	ファンconi貧血
260	15	封入体筋炎
261	240	フェニルケトン尿症
262	255	複合カルボキシラーゼ欠損症
263	235	副甲状腺機能低下症
264	20	副腎白質ジストロフィー
265	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症
266	110	ブラウ症候群
267	193	ブラダー・ウィリ症候群
268	23	プリオン病
269	245	プロピオン酸血症
270	228	閉塞性細気管支炎
271	56	ベーチェット病
272	31	ベスレムミオパチー
273	126	ベリー症候群
274	234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)
275	136	片側巨脳症
276	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
277	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
278	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症
279	254	ポルフィリン症
280	112	マリネスコ・シェーグレン症候群
281	167	マルファン症候群
282	14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多巣性運動ニューロパチー

ま

	告示 番号	指定難病（平成29年4月現在）
	283	88 慢性血栓塞栓性肺高血圧症
	284	270 慢性再発性多発性骨髄炎
	285	99 慢性特発性偽性腸閉塞症
	286	142 ミオクロニー欠神てんかん
	287	143 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
	288	21 ミトコンドリア病
	289	329 無虹彩症
	290	189 無脾症候群
	291	264 無 β リポタンパク血症
	292	244 メープルシロップ尿症
	293	324 メチルグルタコン酸尿症
	294	246 メチルマロン酸血症
	295	133 メビウス症候群
	296	169 メンケス病
	297	90 網膜色素変性症
	298	22 もやもや病
	299	178 モワット・ウィルソン症候群
や	300	196 ヤング・シンプソン症候群
	301	148 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
ら	302	19 ライソゾーム病
	303	151 ラスマッセン脳炎
	304	155 ランドウ・クレフナー症候群
	305	252 リジン尿性蛋白不耐症
	306	216 両大血管右室起始症
	307	277 リンパ管腫症/ゴーハム病
	308	89 リンパ脈管筋腫症
	309	162 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)
	310	102 ルビンシュタイン・テイビ症候群
	311	302 レーベル遺伝性視神経症
	312	259 レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症
	313	156 レット症候群
	314	144 レノックス・ガストー症候群
	315	186 ロスマンド・トムソン症候群
	316	273 肋骨異常を伴う先天性側弯症

アルファベット

	告示 番号	指定難病（平成29年4月現在）
317	231	α 1-アンチトリプシン欠乏症
318	180	ATR-X症候群
319	322	β -ケトチオラーゼ欠損症
320	103	CFC症候群
321	26	HTLV-1関連脊髄症
322	66	IgA 腎症
323	300	IgG4関連疾患
324	152	PCDH19関連症候群
325	108	TNF受容体関連周期性症候群
326	173	VATER症候群

数字

	告示 番号	指定難病（平成29年4月現在）
327	197	1p36欠失症候群
328	198	4p欠失症候群
329	199	5p欠失症候群
330	203	22q11.2欠失症候群

参考資料 2. 指定難病の 5 要件

(厚生労働省疾病対策部会指定難病検討委員会資料「指定難病の要件について」(平成 26 年 10 月 8 日)より)

(1) 「発病の機構が明らかでない」ことについて

- ① 原因が不明または病態が未解明な疾病が該当するものとする。
- ② 原因遺伝子などが判明している場合であっても病態の解明が不十分な場合は、①に該当するものとする。
- ③ 外傷や薬剤の作用など、特定の外的要因によって疾病が発症することが明確であり、当該要因を回避・予防することにより発症させないことが可能な場合は①に該当しないものとする。
- ④ ウイルス等の感染が原因となって発症する疾病については、原則として①に該当しないものとする。ただし、ウイルス等の感染が契機となって発症するものであって、一般的に知られた感染症状と異なる発症形態を示し、症状が出現する機序が未解明なものなどについては、個別に検討を行うものとする。
- ⑤ 何らかの疾病(原疾患)によって引き起こされることが明らかな二次性の疾病は、原則として①に該当しないものとして、原疾患によってそれぞれ判断を行うものとする。

(2) 「治療方法が確立していない」ことについて

- 以下のいずれかの場合に該当するものを対象とする。
- ① 治療方法が全くない。
 - ② 対症療法や症状の進行を遅らせる治療方法はあるが、根治のための治療方法はない。
 - ③ 一部の患者で寛解状態を得られることはあるが、継続的な治療が必要。
- 治療を終了することが可能となる標準的な治療方法が存在する場合には、該当しないものとするが、臓器移植を含む移植医療については、機会が限定的であることから現時点では完治することが可能な治療方法には含めないこととする。

(3) 「長期の療養を必要とする」ことについて

- ① 疾病に起因する症状が長期にわたって継続する場合であり、基本的には発症してから治癒することなく生涯にわたり症状が持続もしくは潜在する場合を該当するものとする。
- ② ある一定の期間のみ症状が出現し、その期間が終了した後は症状が出現しないようなもの（急性疾患等）は該当しないものとする。
- ③ 症状が総じて療養を必要としない程度にとどまり、生活面への支障が生じない疾患については、該当しないものとする。

(4) 「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

○ 「一定の人数」として示されている「人口の0.1%程度以下」について、以下のよう
に整理する。

- ① 本検討会で議論を行う時点で入手可能な直近の情報に基づいて、計算する。
※本邦の人口は約1.27億人、その0.1%は約12.7万人（「人口推計」（平成26年
1月確定値）（総務省統計局）より）
- ② 当面の間は、0.15%未満を目安とすることとし、具体的には患者数が18万人
（0.142%）未満であった場合には「0.1%程度以下」に該当するものとする。
- ③ この基準の適用に当たっては、上記を参考にしつつ、個別具体的に判断を行う
ものとする。

○ 患者数の取扱いについては、以下のように整理する。

- ① 希少疾患の患者数をより正確に把握するためには、(a)一定の診断基準に基づい
て診断された当該疾患の(b)全国規模の(c)全数調査という3つの要件を満たす
調査が望ましいものとする。
- ② 医療費助成の対象疾患については、上記3つの要件を最も満たし得る調査とし
て、難病患者データベース（仮称）に登録された患者数（※）をもって判断す
るものとする。

※ 医療受給者証保持者数と、医療費助成の対象外だが登録されている者の数の
合計

- ③ 医療費助成の対象疾患ではない場合などは、研究班や学会が収集した各種データを用いて総合的に判断する。当該疾患が指定難病として指定された場合などには、その後、難病患者データベースの登録状況を踏まえ、本要件を満たすかどうか、改めて判断するものとする。

(5) 「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

- ① 血液等の検体検査、画像検査、遺伝子解析検査、生理学的検査、病理検査等の結果とともに、視診、聴診、打診、触診等の理学的所見も、客観的な指標とする。
- ② 「一定の基準」とは、以下に該当するものとする。
- i. 関連学会等（国際的な専門家の会合を含む）による承認を受けた基準や、すでに国際的に使用されている基準等、専門家間で一定の合意が得られているもの。
- ii. iには該当しないものの、専門家間で一定の共通認識があり、客観的な指標により診断されることが明らかなもので、iの合意を得ることを目指しているなどiに相当すると認められるもの。この場合、関連学会等のとりまとめ状況を適宜把握する。