

難病指定		小慢免疫系No.	疾患名	研究班	URL	ご担当者について				
疾患群	No.					担当数	ご所属患者会			
神経・筋疾患	117	なし	脊髄空洞症	神経変性疾患領域の基盤的調査研究班	laza.umin.ac.jp/~	6	SMA			
	118	神経・筋疾患2	脊髄髄膜瘤							
	120	なし	遺伝性ジストニア							
	121	なし	神経フェリチン症							
	126	なし	ペリー症候群							
	127	なし	前頭側頭葉変性症							
	116	なし	アトピー性脊髄炎					神経免疫疾患のエビデンスに基づく診断基準・重症度分類・ガイドラインの妥当性と患者QOLの検証研究班	https://www.nan	6
119	なし	アイザックス症候群								
128	なし	ピッカースタッフ脳幹脳炎								
115	なし	遺伝性周期性四肢麻痺	希少難治性筋疾患に関する調査研究班	https://www.nan						
122	なし	脳表へモジゲリン沈着症	運動失語症の医療基盤に関する調査研究班	http://ataxia.umi						
23	なし	プリオン病	プリオン病及び遅発性ウイルス感染症に関する調査研究班	http://prion.umin	6	to smile				
24	神経筋93	亜急性硬化性全脳炎								
123	なし	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	治験を目的とした、成人発症白質脳症のレジストリーと評価方法に関する研究班	https://www.nan						
124	なし	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈硬化								
125	なし	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白								
174	なし	那須・ハコラ病								
131	神経・筋疾患25	アレキサンダー病								
139	神経・筋疾患26	先天性大脳白質形成不全症	遺伝性白質疾患・知的障害をきたす疾患の診断・治療・研究システム構築班	http://plaza.umin	6	to smile				
180	神経・筋疾患26	A T R - X 症候群								
307	神経・筋疾患24	カナパン病								
308	なし	進行性白質脳症								
334	神経・筋疾患34	脳クレアチン欠乏症候群								
132	なし	先天性核上性球麻痺	希少てんかんに関する包括的研究班	http://www.res-r.com/	5	ウルリッヒ				
135	神経・筋疾患64	アイカルディ症候群								
136	神経・筋疾患13	片側巨脳症								
137	なし	限局性皮質異形成								
138	なし	神経細胞移動異常症								
140	神経・筋疾患61	ドラベ症候群（乳児重症ミオクロニ-てんかん）								
141	なし	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん								
142	神経・筋疾患73	ミオクロニ-欠伸てんかん								
143	神経・筋疾患74	ミオクロニ-脱力発作を伴うてんかん								
144	神経・筋疾患63	レノックス・ガスト-症候群								
145	神経・筋疾患62	ウエスト症候群								
146	神経・筋疾患65	大田原症候群								
147	神経・筋疾患70	早期ミオクロニ-脳症								
148	神経・筋疾患75	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん								
149	なし	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群								
150	神経・筋疾患66	環状20番染色体症候群								
151	神経・筋疾患94	ラスムッセン脳炎								
152	神経・筋疾患71	P C D H 19 関連症候群								
154	神経・筋疾患69	徐波睡眠持続性棘徐波を示すてんかん性脳症								
155	なし	ランドウ・クレフナー症候群								
157	神経・筋疾患20	スタージ・ウェーバー症候群								
201	染色体・遺伝子9	アンジェルマン症候群								
309		進行性ミオクロノ-ヌステんかん								
	神経・筋疾患78	進行性ミオクロノ-ヌステんかんの一病型 ウンフェルリヒト・ルトボルグ (Unverricht-Lundborg) 病								
	神経・筋疾患79	進行性ミオクロノ-ヌステんかんの一病型 ラフォラ (Lafora) 病								
なし	神経・筋疾患11	血管奇形に伴うてんかん（小慢の巨脳症-毛細血管奇形症候群に含まれる？）								
なし	神経・筋疾患66	環状14番染色体症候群								
なし	神経・筋疾患68	視床下部過誤腫症候群								
なし	神経・筋疾患70	CDKL5遺伝子関連てんかん（小慢の早期ミオクロニ-脳症に含まれる？）								
なし	神経・筋疾患74	自己免疫介在性脳炎・脳症								
なし	神経・筋疾患76	ビタミンB6依存性てんかん								
129	神経・筋疾患95	痙攣重積型（二相性）急性脳症					小児急性脳症の早期診断・最適治療・ガイドライン策定に向けた体制整備班	https://www.nan		
153	神経・筋疾患97	難治頻回部分発作重積型急性脳炎								
156	神経・筋疾患15	レット症候群	ミトコンドリア病、レット症候群に関する調査研究班	https://www.nan						

難病指定		小慢 疾患群 No.	疾患名	研究班	URL	ご担当者について		
疾患群	No.					担当数	ご所属患者会	
染色体または 遺伝子に変化を 伴う症候群	102	染色体・遺伝子4	ルビンシュタイン・テイビ症候群	先天異常症候群のライフス テージ全体の自然歴と合併症 の把握：Reverse phenotypingを包含したアプ ローチ班	https://www.nabnbyou.or.jp/wp-content/uploads/2022/07/R4_102_kenkyumeibo.pdf	6	t o smile	
	103	染色体・遺伝子16	CFC症候群					
	104	染色体・遺伝子20	コステロ症候群					
	105	染色体・遺伝子21	チャージ症候群					
	133	染色体・遺伝子29	メビウス症候群					
	134	神経・筋疾患8	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群					
	167	染色体・遺伝子17	マルファン症候群				6	t o smile
	168	先天性代謝異常135	エーラス・ダンロス症候群					
	173	染色体・遺伝子32	VATER症候群					
	175	染色体・遺伝子4	ウィーバー症候群					
	176	染色体・遺伝子1	コフィン・ローリー 症候群					
	177	神経・筋疾患14	ジュベール症候群関連疾患					
	178	染色体・遺伝子30	モワット・ウィルソン症候群				1	t o smile
	181	神経・筋疾患37	クルーゾン症候群				1	t o smile
	182	神経・筋疾患36	アペール症候群				1	t o smile
	183	染色体・遺伝子25	ファイファー症候群				3	t o smile
	184	染色体・遺伝子24	アントレー・ピクスラー症候群					
	185	染色体・遺伝子26	コフィン・シリズ症候群					
	187	染色体・遺伝子4	歌舞伎症候群				2	t o smile
	194	染色体・遺伝子2	ソトス症候群					
196	染色体・遺伝子31	ヤング・シンブソン症候群				1	t o smile	
197	なし	1p36欠失症候群				3	t o smile	
198	染色体・遺伝子11	4 p 欠失症候群						
199	染色体・遺伝子10	5 p 欠失症候群						
200	なし	第14番染色体父親性ダイソミー症候群				6	t o smile	
202	染色体・遺伝子3	スミス・マガニス症候群						
204	なし	エマヌエル症候群						
205	なし	脆弱X症候群関連疾患						
206	神経・筋疾患30	脆弱X症候群						
310-1	なし	先天異常症候群 1q部分重複症候群						
310-2	なし	先天異常症候群 9q34欠失症候群				6	t o smile	
310-3	染色体・遺伝子7	先天異常症候群 コルネリア・デランゲ症候群						
310-4	染色体・遺伝子28	先天異常症候群 スミス・レムリ・オビッツ症候群						
なし	染色体・遺伝子8	ベックウィズ・ヴィーデマン症候群						
なし	染色体・遺伝子18	ロイス・ディーツ症候群						
なし	染色体・遺伝子19	カムラティ・エンゲルマン症候群						
なし	染色体・遺伝子22	ハーラマン・ストライフ症候群				6	MECP2	
なし	染色体・遺伝子23	色素失調症						
なし	染色体・遺伝子24	ロー顔一指症候群 1型						
なし	染色体・遺伝子27	シンブソン・ゴラビ・メーベル症候群						
なし	染色体・遺伝子33	MECP2 重複症候群						
なし	染色体・遺伝子34	武内・小崎症候群						
なし	染色体・遺伝子35	バインブリッジ症候群		6	MECP2			
なし	染色体・遺伝子35	ヴィーデマン・スタイナー症候群						
なし	染色体・遺伝子35	コーエン症候群						
なし	染色体・遺伝子35	ビット・ホブキンス症候群						
なし	神経・筋疾患18	基底細胞母斑症候群（ゴーリン症候群）						
なし	神経・筋疾患12	Xp11.3-p11.4欠失(MAOA, MAOB, CASK)						
なし	骨系統16	ビールズ症候群		1	t o smile			
186	なし	ロスムンド・トムソン症候群	早老症のエビデンス集積を通じて診療の質と患者QOLを向上する全国研究班	https://www.nabnbyou.or.jp/wp-content/uploads/2022/07/R4_186_kenkyumeibo.pdf	6	t o smile		
191	神経・筋疾患21	ウェルナー症候群						
333	神経・筋疾患23	ハッチンソン・ギルフォード症候群						
なし	染色体・遺伝子12	先天異常症候群-18トリソミー症候群						
なし	染色体・遺伝子13	先天異常症候群-13トリソミー症候群						
なし	染色体・遺伝子14	先天異常症候群-ダウン症候群（21トリソミー）						
なし	なし	schaaf-yang症候群(シャーフヤング)	Schaaf-Yang 症候群の診断基準策定と疫学に関する研究班	https://www.nabnbyou.or.jp/wp-content/uploads/2022/07/R4_186_kenkyumeibo.pdf	1	t o smile		

【予備調査ワークシート】

※小慢・難病センターのURLはこちら

染色体・遺伝子異常疾	小慢情報センター（染色体または	https://www.shouman.jp/disease/search/group/list/13/%E6%9F%93%E8%89%B2%E4%B9%A0
神経・筋疾患	難病情報センター（染色体または	https://www.nanbyou.or.jp/entry/5491#03
	小慢情報センター（神経筋）	https://www.shouman.jp/disease/search/group/list/11/%E7%A5%9E%E7%B5%8C%E3%83%B0
	難病情報センター（神経筋）	https://www.nanbyou.or.jp/entry/5347#01

難病指定No.	なし	小慢疾患No.	19	(記入欄)	
調査対象疾患名				カムラティ・エンゲルマン症候群	
患者会名とURL				カムラティ・エンゲルマン症候群の交流サイトがありました。 カムラチ仲間 https://r.goope.jp/hayato0204	
学会名とURL				日本小児遺伝学会 https://plaza.umin.ac.jp/p-genet/	
研究班名称・名簿URL				カムラチ・エンゲルマン病の治療法の確立：新規遺伝子探索、モデル構築、分子標的治療薬の探索班 https://mhlw-grants.niph.go.jp/project/23162	
◎リンク依頼,○手がかり多, △一部手がかり少,×手がかり無 備考				○	○
				【備考欄】 大阪医科薬科大学病院 難病総合センター https://hospital.ompu.ac.jp/nanbyou/html/information/data04_p.html カムラティ・エンゲルマン症候群の成長手帳【診療の手引き】 月齢により評価する項目が記載されていたため、一応添付しておきます。 https://raredis.nibiohn.go.jp/malformation/management_guidelines_notebook/41.pdf 検査については、かずさDNA研究所で遺伝子検査が可能。 https://www.kazusa.or.jp/genetest/	
特殊な検査項目と実施施設				URL https://www.shouman.jp/archives/doc/doc_13_01_019_01.pdf かずさDNA研究所かずさ遺伝子検査室 カムラティ・エンゲルマン症候群遺伝子検査 https://www.kazusa.or.jp/genetest/	
診療機関・専門医について				研究班の名簿あり https://www.nanbyou.or.jp/wp-content/uploads/2013_meibopdf/m117.pdf	