

疾患特異的 iPS 細胞

カタログ

(第3版)

2019年7月

理研セルバンク

はじめに

平素より、理研細胞バンクのご利用をありがとうございます。

細胞ご利用研究者の皆様には既に周知のことと存じ上げますが、iPS 細胞技術は、再生医療分野のみならず、疾患由来の iPS 細胞（疾患特異的 iPS 細胞）を介した疾患研究や創薬研究の分野において、大きな期待を集めており、たくさんの成果も出始めております。

世界中で大型プロジェクトとして、疾患特異的 iPS 細胞の作製が進められておりますが、iPS 細胞発祥の地である日本においても、国家プロジェクトとして、多種多様な疾患特異的 iPS 細胞が作製され、それら細胞株が理研細胞バンクに寄託されております。

本カタログは、理研細胞バンクが既に寄託を受けている疾患特異的 iPS 細胞を網羅したものではありませんが、寄託細胞は随時増えております。従いまして、本カタログのみでなく、理研細胞バンクのウェブカタログもご覧いただければ幸甚です（下記）。

<http://cell.brc.riken.jp/ja/hps>

疾患特異的 iPS 細胞には臨床情報（検査結果、家族歴等）が付随した細胞株もあります。カタログ内におきましても、その有無が容易に判別できるように表記してあります。尚、臨床情報は要配慮個人情報に該当するものでありまして、その利用には倫理的な手続きが必要となります。理研細胞バンクのホームページにて、ご利用方法をご確認ください。

どのような事でありましても、ご不明な点がございましたら、遠慮なく下記メールアドレスにご連絡をください。

cellips.brc@riken.jp

国立研究開発法人 理化学研究所
バイオリソース研究センター
細胞材料開発室
室長 中村 幸夫

2019年7月8日

疾患群	疾患数	患者数	株数	ページ
指定難病				
神経・筋疾患	62	305	1201	1
代謝系疾患	9	40	168	13
皮膚・結合組織疾患	8	23	126	14
免疫系疾患	23	53	259	16
循環器系疾患	3	28	60	18
血液系疾患	8	26	128	19
腎・泌尿器系疾患	7	17	67	20
骨・関節系疾患	11	41	126	21
内分泌系疾患	9	25	130	23
呼吸器系疾患	9	19	106	24
視覚系疾患	4	15	26	25
聴覚・平衡機能系疾患	1	1	3	26
消化器系疾患	8	19	114	26
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	18	25	118	27
指定難病 以外	51	116	478	29
合計	231	753	3110	
健常人由来（患者血縁者）	9	13	64	35
健常人由来（健康に関する附随情報あり）		58	343	36
健常人由来（健康に関する附随情報なし）		59	311	39
合計	9	130	718	

神経・筋疾患

指定難病 番号	疾患名	ページ
1	球脊髄性筋萎縮症	1
2	筋萎縮性側索硬化症	1
3	脊髄性筋萎縮症	3
4	原発性側索硬化症	3
5	進行性核上性麻痺	3
6	パーキンソン病	4
7	大脳皮質基底核変性症	4
8	ハンチントン病	4
10	シャルコー・マリー・トゥース病	4
11	重症筋無力症	4
12	先天性筋無力症候群	4
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	4
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	4
15	封入体筋炎	5
16	クロウ・深瀬症候群	5
17	多系統萎縮症	5
18	脊髄小脳変性症	5
22	もやもや病	6
24	亜急性性硬化性全脳炎	6
25	進行性多巣性白質脳症	6
27	ファール病	6
29	ウルリッヒ病	6
30	遠位型ミオパチー	7
31	ベスレムミオパチー	7
32	自己貪食空胞性ミオパチー	7
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	7
111	先天性ミオパチー	7
113	筋ジストロフィー	7
115	遺伝性周期性四肢麻痺	8
117	脊髄空洞症	8
119	アイザックス症候群	8
120	遺伝性ジストニア	9
121	神経フェリチン症	9
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	9
126	ペリー症候群	9
127	前頭側頭葉変性症	9
129	痙攣重積型（二相性）急性脳症	9
130	先天性無痛無汗症	9
131	アレキサンダー病	9
135	アイカルディ症候群	9
136	片側巨脳症	9
137	限局性皮質異形成	10
138	神経細胞移動異常症	10
140	ドラベ症候群	10
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	10
142	ミオクロニー欠神てんかん	10
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	10
144	レノックス・ガストー症候群	10
145	ウエスト症候群	10
146	大田原症候群	10
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	11
150	環状20番染色体症候群	11
151	ラスムッセン脳炎	11
152	PCDH19関連症候群	11
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	11
155	ランドウ・クレフナー症候群	11

神経・筋疾患

指定難病 番号	疾患名	ページ
156	レット症候群	11
157	スタージ・ウェーバー症候群	11
158	結節性硬化症	12
159	色素性乾皮症	12
201	アンジェルマン症候群	12
320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症	12

代謝系疾患

指定難病 番号	疾患名	ページ
19	ライソゾーム病	13
13	副腎白質ジストロフィー	13
21	ミトコンドリア病	13
28	全身性アミロイドーシス	14
171	ウィルソン病	14
240	フェニルケトン尿症	14
251	尿素サイクル異常症	14
256	筋型糖原病	14
257	肝型糖原病	14

皮膚・結合組織疾患

指定難病 番号	疾患名	ページ
34	神経繊維腫症	14
35	天疱瘡	15
37	膿疱性乾癬	15
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	15
51	全身性強皮症	15
160	先天性魚鱗癬	15
162	類天疱瘡	15
168	エーラス・ダンロス症候群	15

免疫系疾患

指定難病 番号	疾患名	ページ
40	高安動脈炎	16
41	巨細胞性動脈炎	16
42	結節性多発動脈炎	16
43	顕微鏡的多発血管炎	16
44	多発血管炎性肉芽腫症	16
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	16
46	悪性関節リウマチ	16
47	バージャー病	16
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	17
49	全身性エリテマトーデス	17
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	17
52	混合性結合組織病	17
53	シェーグレン症候群	17
54	成人スチル病	17
55	再発性多発軟骨炎	17
56	ベーチェット病	17

免疫系疾患

指定難病 番号	疾患名	ページ
106	クリオピリン関連周期熱症候群	18
108	TNF受容体関連周期性症候群	18
266	家族性地中海熱	18
268	中條・西村症候群	18
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	18
300	IgG4関連疾患	18
306	好酸球性副鼻腔炎	18

循環器系疾患

指定難病 番号	疾患名	ページ
57	特発性拡張型心筋症	18
58	肥大型心筋症	19
212	三尖弁閉鎖症	19

血液系疾患

指定難病 番号	疾患名	ページ
60	再生不良性貧血	19
61	自己免疫性溶血性貧血	19
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	19
63	特発性血小板減少性紫斑病	19
64	血栓性血小板減少性紫斑病	19
65	原発性免疫不全症候群	19
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	20
285	ファンコニ貧血	20

腎・泌尿器系疾患

指定難病 番号	疾患名	ページ
66	IgA腎症	20
67	多発性嚢胞腎	21
109	非典型溶血性尿毒症症候群	21
219	ギャロウェイ・モフト症候群	21
220	急速進行性糸球体腎炎	21
221	抗糸球体基底膜腎炎	21
222	一次性ネフローゼ症候群	21

骨・関節系疾患

指定難病 番号	疾患名	ページ
68	黄色靭帯骨化症	21
69	後縦靭帯骨化症	21
70	広範脊柱管狭窄症	21
71	特発性大腿骨頭壊死症	21
172	低フォスファターゼ症	22
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	22
271	強直性脊椎炎	22
272	進行性骨化性線維異形成症	22
274	骨形成不全症	22
275	タナトフォリック骨異形成症	22

骨・関節系疾患

指定難病 番号	疾患名	ページ
276	軟骨無形成症	22

内分泌系疾患

指定難病 番号	疾患名	ページ
72	下垂体性ADH分泌異常症	23
73	下垂体性TSH分泌亢進症	23
74	下垂体性PRL分泌亢進症	23
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	23
78	下垂体前葉機能低下症	23
80	甲状腺ホルモン不応症	24
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	24
83	アジソン病	24
235	副甲状腺機能低下症	24

呼吸器系疾患

指定難病 番号	疾患名	ページ
84	サルコイドーシス	24
85	特発性間質性肺炎	24
86	肺動脈性肺高血圧症	24
87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	24
88	慢性血栓性肺高血圧症	25
89	リンパ脈管筋腫症	25
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	25
230	肺胞低換気症候群	25
294	先天性横隔膜ヘルニア	25

視覚系疾患

指定難病 番号	疾患名	ページ
90	網膜色素変性症	25
301	黄斑ジストロフィー	25
302	レーベル遺伝性視神経症	25
332	膠様滴状角膜ジストロフィー	25

視覚系疾患

指定難病 番号	疾患名	ページ
190	鯉耳腎症候群	26

消化器系疾患

指定難病 番号	疾患名	ページ
93	原発性胆汁性肝硬変	26
94	原発性硬化性胆管炎	26
95	自己免疫性肝炎	26
96	クローン病	26
97	潰瘍性大腸炎	26
98	好酸球性消化管疾患	26

消化器系疾患

指定難病 番号	疾患名	ページ
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	27
291	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）	27

染色体または遺伝子に変化を伴う症候群

指定難病 番号	疾患名	ページ
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	27
103	CFC症候群	27
165	肥厚性皮膚骨膜炎	27
179	ウィリアムズ症候群	27
180	ATR-X症候群	27
185	コフィン・シリス症候群	27
187	歌舞伎症候群	27
191	ウェルナー症候群	27
192	コケイン症候群	27
193	プラダー・ウィリ症候群	27
194	ソトス症候群	28
195	ヌーナン症候群	28
197	1p36欠失症候群	28
198	4p欠失症候群	28
199	5p欠失症候群	28
202	スミス・マギニス症候群	28
203	22q11.2欠失症候群	28
287	Epstein症候群	28

指定難病 以外

指定難病 番号	疾患名	ページ
	バルデー・ビードル症候群	29
	先天性好中球減少症	29
	若年性ネフロン癆	29
	ペンドレッド症候群	29
	アルツハイマー病	29
	アルツハイマー型認知症	29
	てんかん	29
	加齢黄斑変性	30
	クリスタリン網膜症	30
	限局性強皮症（自己免疫性肝炎合併例）	30
	関節リウマチ	30
	還元小体ミオパチー	30
	家族性突然死症候群（QT延長症候群）	30
	ベルナルル・スーリエ症候群	30
	ランゲルハンス細胞組織球症	30
	難治性ネフローゼ症候群	31
	牟婁病（筋萎縮性側索硬化症/パーキンソン認知症複合）	31
	RAS関連自己免疫性リンパ球増殖症候群様疾患	31
	アトピー性皮膚炎	31
	杉花粉症	31
	大腸がん	31
	劇症肝炎	31
	家族性心房細動、洞不全症候群	31
	不整脈源性右室心筋症	31
	膵炎	31

指定難病 以外

指定難病 番号	疾患名	ページ
	骨髄異形成症候群	32
	硬化性萎縮性苔癬	32
	プロテインS欠乏症	32
	肝内結石症	32
	二次性抗リン脂質抗体症候群	32
	前縦靱帯骨化症	32
	原発性アルドステロン症	32
	ギラン・バレー症候群	32
	びまん性汎細気管支炎	32
	骨髄線維症	32
	アイカルディ・ゴーティエ症候群	32
	多発性内分泌腫瘍症	32
	フォン・ヒッペル・リンドウ病	32
	遺伝性褐色細胞腫・パラグングリオーマ症候群	32
	先天代謝異常症	33
	NGLY1欠損症	33
	自閉症スペクトラム障害	33
	尿崩症＋結合組織異常	33
	新生児糖尿病（DEND症候群）	33
	軟骨低形成症	33
	大腸癌（S状結腸癌）	33
	家族性大腸腺腫症	33
	胃癌	33
	網膜芽腫	34
	X連鎖血小板減少症	34
	痙性対麻痺	34
	ダウン症	34
	先天性筋型ラミノパチー	34

指定難病番号順

指定難病 番号	疾患名	ページ
1	球脊髄性筋萎縮症	1
2	筋萎縮性側索硬化症	1
3	脊髄性筋萎縮症	3
4	原発性側索硬化症	3
5	進行性核上性麻痺	3
6	パーキンソン病	4
7	大脳皮質基底核変性症	4
8	ハンチントン病	4
10	シャルコー・マリー・トゥース病	4
11	重症筋無力症	4
12	先天性筋無力症候群	4
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	4
13	副腎白質ジストロフィー	13
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	4
15	封入体筋炎	5
16	クロウ・深瀬症候群	5
17	多系統萎縮症	5
18	脊髄小脳変性症	5
19	ライソゾーム病	13
21	ミトコンドリア病	13
22	もやもや病	6
24	亜急性硬化性全脳炎	6
25	進行性多巣性白質脳症	6
27	ファール病	6
28	全身性アミロイドーシス	14
29	ウルリッヒ病	6
30	遠位型ミオパチー	7
31	ベスレムミオパチー	7
32	自己貪食空胞性ミオパチー	7
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	7
34	神経繊維腫症	14
35	天疱瘡	15
37	膿疱性乾癬	15
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	15
40	高安動脈炎	16
41	巨細胞性動脈炎	16
42	結節性多発動脈炎	16
43	顕微鏡的多発血管炎	16
44	多発血管炎性肉芽腫症	16
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	16
46	悪性関節リウマチ	16
47	パージャール病	16
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	17
49	全身性エリテマトーデス	17
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	17
51	全身性強皮症	15
52	混合性結合組織病	17
53	シェーグレン症候群	17
54	成人スチル病	17
55	再発性多発軟骨炎	17
56	ベーチェット病	17
57	特発性拡張型心筋症	18
58	肥大型心筋症	19
60	再生不良性貧血	19
61	自己免疫性溶血性貧血	19
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	19

指定難病番号順

指定難病 番号	疾患名	ページ
63	特発性血小板減少性紫斑病	19
64	血栓性血小板減少性紫斑病	19
65	原発性免疫不全症候群	19
66	IgA腎症	20
67	多発性嚢胞腎	21
68	黄色靭帯骨化症	21
69	後縦靭帯骨化症	21
70	広範脊柱管狭窄症	21
71	特発性大腿骨頭壊死症	21
72	下垂体性ADH分泌異常症	23
73	下垂体性TSH分泌亢進症	23
74	下垂体性PRL分泌亢進症	23
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	23
78	下垂体前葉機能低下症	23
80	甲状腺ホルモン不応症	24
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	24
83	アジソン病	24
84	サルコイドーシス	24
85	特発性間質性肺炎	24
86	肺動脈性肺高血圧症	24
87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	24
88	慢性血栓性肺高血圧症	25
89	リンパ脈管筋腫症	25
90	網膜色素変性症	25
93	原発性胆汁性肝硬変	26
94	原発性硬化性胆管炎	26
95	自己免疫性肝炎	26
96	クローン病	26
97	潰瘍性大腸炎	26
98	好酸球性消化管疾患	26
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	27
103	CFC症候群	27
106	クリオピリン関連周期熱症候群	18
108	TNF受容体関連周期性症候群	18
109	非典型溶血性尿毒症症候群	21
111	先天性ミオパチー	7
113	筋ジストロフィー	7
115	遺伝性周期性四肢麻痺	8
117	脊髄空洞症	8
119	アイザックス症候群	8
120	遺伝性ジストニア	9
121	神経フェリチン症	9
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	9
126	ペリー症候群	9
127	前頭側頭葉変性症	9
129	痙攣重積型（二相性）急性脳症	9
130	先天性無痛無汗症	9
131	アレキサンダー病	9
135	アイカルディ症候群	9
136	片側巨脳症	9
137	限局性皮質異形成	10
138	神経細胞移動異常症	10
140	ドラベ症候群	10
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	10
142	ミオクロニー欠神てんかん	10
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	10

指定難病番号順

指定難病 番号	疾患名	ページ
144	レノックス・ガストー症候群	10
145	ウエスト症候群	10
146	大田原症候群	10
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	11
150	環状20番染色体症候群	11
151	ラスムッセン脳炎	11
152	PCDH19関連症候群	11
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	11
155	ランドウ・クレフナー症候群	11
156	レット症候群	11
157	スタージ・ウェーバー症候群	11
158	結節性硬化症	12
159	色素性乾皮症	12
160	先天性魚鱗癬	15
162	類天疱瘡	15
165	肥厚性皮膚骨膜炎	27
168	エーラス・ダンロス症候群	15
171	ウィルソン病	14
172	低フォスファターゼ症	22
179	ウィリアムズ症候群	27
180	ATR-X症候群	27
185	コフィン・シリス症候群	27
187	歌舞伎症候群	27
190	鰓耳腎症候群	26
191	ウェルナー症候群	27
192	コケイン症候群	27
193	プラダー・ウィリ症候群	27
194	ソトス症候群	28
195	ヌーナン症候群	28
197	1p36欠失症候群	28
198	4p欠失症候群	28
199	5p欠失症候群	28
201	アンジェルマン症候群	12
202	スミス・マギニス症候群	28
203	22q11.2欠失症候群	28
212	三尖弁閉鎖症	19
219	ギャロウェイ・モワト症候群	21
220	急速進行性糸球体腎炎	21
221	抗糸球体基底膜腎炎	21
222	一次性ネフローゼ症候群	21
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	25
230	肺胞低換気症候群	25
235	副甲状腺機能低下症	24
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	22
240	フェニルケトン尿症	14
251	尿素サイクル異常症	14
256	筋型糖原病	14
257	肝型糖原病	14
266	家族性地中海熱	18
268	中條・西村症候群	18
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	18
271	強直性脊椎炎	22
272	進行性骨化性線維異形成症	22
274	骨形成不全症	22
275	タナトフォリック骨異形成症	22
276	軟骨無形成症	22

指定難病番号順

指定難病 番号	疾患名	ページ
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	20
285	ファンコニ貧血	20
287	Epstein症候群	28
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	27
291	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）	27
294	先天性横隔膜ヘルニア	25
300	IgG4関連疾患	18
301	黄斑ジストロフィー	25
302	レーベル遺伝性視神経症	25
306	好酸球性副鼻腔炎	18
320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症	12
332	膠様滴状角膜ジストロフィー	25

神経・筋疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号	
1	球脊髄性筋萎縮症		1	50代	男性			要	不要	HPS0654	HPS0655	HPS0656	
											HPS0657	HPS0658	HPS0659
			2	60代	男性			要	不要	HPS0479	HPS0480	HPS0481	
			3	70代	男性			要	不要	HPS0482	HPS0483	HPS0484	
2	筋萎縮性側索硬化症		1	30代	男性		非営利のみ		要	HPS0253			
			2	30代	男性			要	不要	HPS0564	HPS0565	HPS0566	
											HPS0567	HPS0568	HPS0569
			3	40代	男性		非営利のみ		要	HPS0059			
			4	40代	男性		非営利のみ		要	HPS0251	HPS1719		
			5	40代	男性		非営利のみ		要	HPS0252	HPS1720		
			6	40代	男性			要	不要	HPS0558	HPS0559	HPS0560	
											HPS0561	HPS0562	HPS0563
			7	40代	男性			要	不要	HPS0648	HPS0649	HPS0650	
											HPS0651	HPS0652	HPS0653
			8	40代	男性			要	不要	HPS0754	HPS0755	HPS0756	
											HPS0757	HPS0758	HPS0759
			9	40代	男性			要	不要	HPS0794	HPS0795	HPS0796	
											HPS0797	HPS0798	HPS0799
			10	40代	男性			要	不要	HPS0860	HPS0861	HPS0862	
											HPS0863	HPS0864	HPS0865
			11	50代	男性			要	不要	HPS0473	HPS0474	HPS0475	
			12	50代	男性			要	不要	HPS0476	HPS0477	HPS0478	
			13	50代	男性			要	不要	HPS0630	HPS0631	HPS0632	
											HPS0633	HPS0634	HPS0635
			14	50代	男性			要	不要	HPS0724	HPS0725	HPS0726	
											HPS0727	HPS0728	HPS0729
			15	50代	男性			要	不要	HPS0788	HPS0789	HPS0790	
											HPS0791	HPS0792	HPS0793
			16	50代	男性			要	要	HPS1828	HPS1829		
			17	60代	男性				非営利のみ		要	HPS0248	
18	60代	男性			要	要	HPS0419	HPS0420	HPS0421				
19	60代	男性			要	不要	HPS0736	HPS0737	HPS0738				
								HPS0739	HPS0740	HPS0741			
20	60代	男性			要	不要	HPS0824	HPS0825	HPS0826				
								HPS0827	HPS0828	HPS0829			
21	60代	男性			要	不要	HPS0896	HPS0897	HPS0898				
								HPS0899	HPS0900	HPS0901			
22	60代	男性			要	要	HPS1831	HPS1832	HPS1833				
								HPS1834					
23	60代	男性						要	HPS3821	HPS3822	HPS3823		
24	70代	男性			要	不要	HPS0636	HPS0637	HPS0638				
								HPS0639	HPS0640	HPS0641			
25	70代	男性			要	不要	HPS0642	HPS0643	HPS0644				
								HPS0645	HPS0646	HPS0647			
26	70代	男性			要	不要	HPS0730	HPS0731	HPS0732				
								HPS0733	HPS0734	HPS0735			

神経・筋疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号
2	筋萎縮性側索硬化症	筋萎縮性側索硬化症	27	70代	男性			要	不要	HPS0748 HPS0749 HPS0750 HPS0751 HPS0752 HPS0753		
			28	70代	男性			要	要	HPS1056		
			29	70代	男性			要	要	HPS1821		
			30	70代	男性			要	要	HPS3818		
			31	70代	男性			要	要	HPS3824		
			32	80代	男性			要	要	HPS1826 HPS1827		
			33	30代	女性			要	不要	HPS0618 HPS0619 HPS0620 HPS0621 HPS0622 HPS0623		
			34	30代	女性			要	要	HPS1055		
			35	40代	女性	非営利のみ			要	HPS0250		
			36	40代	女性			要	不要	HPS0485 HPS0486 HPS0487		
			37	40代	女性			要	不要	HPS0612 HPS0613 HPS0614 HPS0615 HPS0616 HPS0617		
			38	40代	女性			要	不要	HPS0624 HPS0625 HPS0626 HPS0627 HPS0628 HPS0629		
			39	40代	女性			要	不要	HPS0766 HPS0767 HPS0768 HPS0769 HPS0770 HPS0771		
			40	40代	女性			要	不要	HPS0908 HPS0909 HPS0910 HPS0911 HPS0912 HPS0913		
			41	40代	女性			要	要	HPS1723 HPS1724		
			42	50代	女性	非営利のみ			要	HPS0249 HPS1721 HPS1722		
			43	50代	女性			要	不要	HPS0576 HPS0577 HPS0578 HPS0579 HPS0580 HPS0581		
			44	50代	女性			要	不要	HPS0914 HPS0915 HPS0916 HPS0917 HPS0918 HPS0919		
			45	50代	女性			要	要	HPS1891		
			46	60代	女性			要	不要	HPS0760 HPS0761 HPS0762 HPS0763 HPS0764 HPS0765		
			47	60代	女性			要	不要	HPS0782 HPS0783 HPS0784 HPS0785 HPS0786 HPS0787		
			48	60代	女性			要	不要	HPS0890 HPS0891 HPS0892 HPS0893 HPS0894 HPS0895		
			49	60代	女性			要	不要	HPS0920 HPS0921 HPS0922 HPS0923 HPS0924 HPS0925		
			50	60代	女性			要	不要	HPS0926 HPS0927 HPS0928 HPS0929 HPS0930 HPS0931		
			51	60代	女性			要	要	HPS1818		
			52	60代	女性			要	要	HPS1819 HPS1820		
			53	60代	女性			要	要	HPS1835		
			54	60代	女性			要	要	HPS3825		
			55	70代	女性			要	不要	HPS0742 HPS0743 HPS0744 HPS0745 HPS0746 HPS0747		
			56	70代	女性			要	要	HPS1830		
			57	80代	女性	非営利のみ			要	HPS0247		
			58	80代	女性			要	不要	HPS0902 HPS0903 HPS0904 HPS0905 HPS0906 HPS0907		
			59	80代	女性			要	要	HPS1822 HPS1823		

神経・筋疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号	
2	筋萎縮性側索硬化症												
		筋萎縮性側索硬化症	60	80代	女性				要	要	HPS1824	HPS1825	
		筋萎縮性側索硬化症 TDP-43遺伝子変異	1	50代	男性		非営利のみ			要	HPS0290	HPS0291	HPS0327
			2	60代	女性		非営利のみ			要	HPS0292	HPS0293	HPS0294
											HPS1717		
		家族性筋萎縮性側索硬化症	1	50代	女性					要	HPS0140	HPS0141	HPS0142
		孤発性筋萎縮性側索硬化症 (bulbar, with UMN)	1	70代	男性					要	HPS0146	HPS0147	HPS0148
		孤発性筋萎縮性側索硬化症 (classical, with UMN)	1	50代	男性					要	HPS0129	HPS0130	
		孤発性筋萎縮性側索硬化症 (pseudo-polyneuritic, w/o UMN)	1	60代	女性					要	HPS0134	HPS0136	
		筋萎縮性側索硬化症 ALS-PD	1	70代	女性				要	不要	HPS0878	HPS0879	HPS0880
											HPS0881	HPS0882	HPS0883
	牟婁病												
		牟婁病	1	60代	男性		国内のみ 神経細胞を用いた研究のみ		要	不要	HPS1742		
			2	70代	女性		国内のみ 神経細胞を用いた研究のみ		要	不要	HPS1780		
	3		80代	女性		国内のみ 神経細胞を用いた研究のみ		要	不要	HPS1781			
3	脊髄性筋萎縮症												
		脊髄性筋萎縮症	1	1歳以上 10歳未満	女性				要	要	HPS3871	HPS3872	
			2	10代	女性				要	不要	HPS0932	HPS0933	HPS0934
										HPS0935	HPS0936	HPS0937	
		脊髄性筋萎縮症I型	1	1歳以上 10歳未満	男性					要	HPS0158	HPS0159	
	脊髄性筋萎縮症II型	1	10代	男性	有			要	不要	HPS1391	HPS1392	HPS1393	
										HPS1394	HPS1395	HPS1396	
4	原発性側索硬化症												
		原発性側索硬化症	1	70代	男性				要	要	HPS0417	HPS0418	
			2	70代	女性				要	要	HPS0414	HPS0415	
		原発性側索硬化症 遺伝子型不明	1	60代	男性	有			要	不要	HPS2906	HPS2907	HPS2908
										HPS2909	HPS2910	HPS2911	
5	進行性核上性麻痺												
		進行性核上性麻痺	1	70代	男性	有			要	不要	HPS2715	HPS2716	HPS2717
										HPS2718	HPS2719		
6	パーキンソン病												
		パーキンソン病	1	40代	男性		非営利のみ			要	HPS0264		
			2	50代	男性				要	不要	HPS0491	HPS0492	HPS0493
			3	60代	男性		非営利のみ		要	要	HPS0510		
									要	不要	HPS0842	HPS0843	HPS0844
											HPS0845	HPS0846	HPS0847
			4	70代	男性		非営利のみ		要	要	HPS0800	HPS0801	HPS0802
										HPS0803	HPS0804	HPS0805	
		5	40代	女性				要	不要	HPS0830	HPS0831	HPS0832	
										HPS0833	HPS0834	HPS0835	
	6	50代	女性				要	不要	HPS0848	HPS0849	HPS0850		
									HPS0851	HPS0852	HPS0853		
	家族性パーキンソン病 PARK2	1	50代	男性		国内のみ			要	HPS0097	HPS0098	HPS0099	
		2	70代	女性		国内のみ			要	HPS0304	HPS0305		

神経・筋疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号	
7	大脳皮質基底核変性症	大脳皮質基底核変性症	1	70代	男性	有		要	不要	HPS2401	HPS2402	HPS2403	
										HPS2404	HPS2405	HPS2406	
8	ハンチントン病	ハンチントン病	1	60代	男性		非営利のみ		要	HPS0263			
		ハンチントン病 IT15変異	1	70代	男性	有		要	不要	HPS2377	HPS2378	HPS2379	
										HPS2380	HPS2381	HPS2382	
10	シャルコー・マリー・トゥース病	シャルコー・マリー・トゥース病	1	40代	男性			要	要	HPS0508			
			2	60代	男性			要	要	HPS0429	HPS0430	HPS0431	
			3	60代	男性				要	不要	HPS0552	HPS0553	HPS0554
											HPS0555	HPS0556	HPS0557
									要	要	HPS1047		
			4	60代	男性				要	要	HPS1049	HPS1718	
			5	60代	男性				要	要	HPS1814		
			6	20代	女性				要	要	HPS1050		
			7	30代	女性				要	要	HPS0433	HPS0434	
			8	40代	女性				要	要	HPS0426	HPS0427	HPS0428
			9	40代	女性				要	要	HPS0507		
10	50代	女性				要	要	HPS1048					
11	60代	女性				要	要	HPS1815					
11	重症筋無力症	アセチルコリン受容体抗体陽性	1	80代	女性	有		要	不要	HPS2220	HPS2221	HPS2222	
										HPS2223	HPS2224	HPS2225	
12	先天性筋無力症候群	先天性筋無力症候群	1	10代	男性			要	不要	HPS0983	HPS0984	HPS0985	
											HPS0986	HPS0987	HPS0988
												HPS0989	HPS0990
			2	10代	男性			要	不要	HPS1066	HPS1067	HPS1068	
												HPS1069	HPS1070
			3	30代	男性			要	不要	HPS1855	HPS3523	HPS3524	
			4	1歳以上 10歳未満	女性			要	不要	HPS1851	HPS1852		
5	10代	女性			要	不要	HPS1850						
6	30代	女性			要	不要	HPS1845	HPS1846					
	先天性筋無力症候群 GFPT1遺伝子変異	1	20代	男性	有		要	不要	HPS2894	HPS2895	HPS2896		
										HPS2897	HPS2898	HPS2899	
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	視神経脊髄炎	1	30代	女性	有		要	不要	HPS2912	HPS2913	HPS2914	
											HPS2915	HPS2916	HPS2917
		再発寛解型	1	40代	女性	有		要	不要	HPS1454	HPS1455	HPS1456	
											HPS1457	HPS1458	HPS1459
		2	40代	女性	有		要	不要	HPS3137	HPS3138	HPS3139		
									HPS3140	HPS3141	HPS3142		
1	30代	女性	有		要	不要	HPS1526	HPS1527	HPS1528				
										HPS1529	HPS1530	HPS1531	
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	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	1	50代	男性	有		要	不要	HPS2174	HPS2175	HPS2176	
										HPS2177	HPS2178	HPS2179	

神経・筋疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号
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	運動優位型ニューロパチー	1	80代	男性	有		要	不要	HPS1544 HPS1545 HPS1546 HPS1547 HPS1548 HPS1549		
		封入体筋炎	1	30代	男性				要	HPS0351 HPS0352 HPS0353		
15	封入体筋炎		2	40代	女性				要	HPS0183		
		クロウ・深瀬症候群	1	60代	男性	有		要	不要	HPS1622 HPS1623 HPS1624 HPS1625		
16	クロウ・深瀬症候群	クロウ・深瀬症候群	1	60代	男性	有		要	不要	HPS2347 HPS2348 HPS2349 HPS2350 HPS2351 HPS2352		
		クロウ・深瀬症候群 可能性例	1	60代	男性	有		要	不要	HPS2347 HPS2348 HPS2349 HPS2350 HPS2351 HPS2352		
17	多系統萎縮症		1	50代	男性			要	不要	HPS2214 HPS2215 HPS2216 HPS2217 HPS2218 HPS2219		
			2	60代	男性			要	不要	HPS0818 HPS0819 HPS0820 HPS0821 HPS0822 HPS0823		
			3	70代	男性		国内のみ 神経細胞を用いた研究のみ	要	不要	HPS1739		
			4	40代	女性		国内のみ 神経細胞を用いた研究のみ	要	不要	HPS1737		
			5	40代	女性		国内のみ 神経細胞を用いた研究のみ	要	不要	HPS1738		
			6	50代	女性			要	不要	HPS0772 HPS0773 HPS0774 HPS0775		
			18	脊髄小脳変性症	脊髄小脳変性症	1	20代	男性			要	要
			2	30代	男性			要	不要	HPS0600 HPS0601 HPS0602 HPS0603 HPS0604 HPS0605		
			3	40代	男性			要	不要	HPS0464 HPS0465 HPS0466		
			4	50代	男性			要	要	HPS0425		
			5	50代	男性			要	不要	HPS0570 HPS0571 HPS0572 HPS0573 HPS0574 HPS0575		
			6	50代	男性			要	不要	HPS0588 HPS0589 HPS0590 HPS0591 HPS0592 HPS0593		
			7	60代	男性			要	要	HPS0422 HPS0424		
			8	60代	男性			要	不要	HPS0776 HPS0777 HPS0778 HPS0779 HPS0780 HPS0781		
			9	60代	男性			要	不要	HPS0836 HPS0837 HPS0838 HPS0839 HPS0840 HPS0841		
			10	60代	男性			要	不要	HPS0866 HPS0867 HPS0868 HPS0869 HPS0870 HPS0871		
								要	要	HPS1034		
			11	60代	男性			要	不要	HPS0873 HPS0874 HPS0875 HPS0876 HPS0877		
								要	要	HPS1035		
			12	20代	女性			要	要	HPS1725		
			13	30代	女性			要	不要	HPS0467 HPS0468 HPS0469		
			14	30代	女性			要	不要	HPS0594 HPS0595 HPS0596 HPS0597 HPS0598 HPS0599		
			15	50代	女性			要	不要	HPS0606 HPS0607 HPS0608 HPS0609 HPS0610 HPS0611		

神経・筋疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号	
18	脊髄小脳変性症	脊髄小脳変性症	16	60代	女性			要	不要	HPS0582 HPS0583 HPS0584 HPS0585 HPS0586 HPS0587			
			17	60代	女性			要	不要	HPS0806 HPS0807 HPS0808 HPS0809 HPS0810 HPS0811			
		脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く）、孤発性	1	80代	男性	有		要	不要	HPS2226 HPS2227 HPS2228 HPS2229 HPS2230 HPS2231			
		脊髄小脳変性症 1型	1	60代	男性			国内のみ 神経細胞を用いた研究のみ	要	不要	HPS1741		
			2	40代	女性			国内のみ 神経細胞を用いた研究のみ	要	不要	HPS1740		
		脊髄小脳変性症 31型	1	70代	女性				要	要	HPS1898 HPS1899		
		脊髄小脳変性症 42型	1	30代	男性				要	要	HPS1894 HPS1895		
			2	30代	男性				要	要	HPS1896 HPS1897		
			3	20代	女性				要	要	HPS1074 HPS1772		
			4	20代	女性				要	要	HPS1773		
			5	20代	女性				要	要	HPS1890		
			6	50代	女性				要	要	HPS1774 HPS1775		
			7	70代	女性				要	要	HPS1892 HPS1893		
		脊髄小脳変性症 6型	1	50代	男性				要	要	HPS1888 HPS1889		
2	60代		男性				要	要	HPS1887				
22	もやもや病	もやもや病	1	1歳以上 10歳未満	女性				要	HPS0215 HPS0216 HPS0217			
			2	60代	女性	有		要	不要	HPS2066 HPS2067 HPS2068 HPS2069 HPS2070 HPS2071			
			3	70代	女性	有		要	不要	HPS3012 HPS3013 HPS3014 HPS3015 HPS3016 HPS3017			
		もやもや病 両側型	1	40代	女性	有		要	不要	HPS1667 HPS1668 HPS1669 HPS1670 HPS1671 HPS1672			
24	亜急性硬化性全脳炎	亜急性硬化性全脳炎	1	30代	男性	有		要	不要	HPS1638 HPS1639 HPS1640 HPS1641 HPS1642 HPS1643			
			2	40代	女性	有		要	不要	HPS2430 HPS2431 HPS2432 HPS2433 HPS2434 HPS2435			
25	進行性多巣性白質脳症	進行性多巣性白質脳症	1	60代	男性	有		要	不要	HPS2280 HPS2281 HPS2282 HPS2283 HPS2284			
27	ファール病	ファール病	1	20代	男性			要	要	HPS1036 HPS1705			
			2	20代	男性			要	要	HPS1037 HPS1708 HPS1709			
			3	20代	男性			要	要	HPS1706 HPS1707			
			4	50代	男性			要	要	HPS1038 HPS1710 HPS1711			
			5	50代	男性			要	要	HPS1053			
			6	70代	男性			要	要	HPS3844 HPS3845 HPS3846			
			7	10代	女性			要	要	HPS1054 HPS3842 HPS3843			
29	ウルリッヒ病	ウルリッヒ病	1	1歳以上 10歳未満	女性			要	要	HPS1849			
		ウルリッヒ型先天性筋ジストロフィー	1	1歳以上 10歳未満	男性			要	要	HPS3862 HPS3863 HPS3864			

神経・筋疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号	
30	遠位型ミオパチー	遠位型ミオパチー	1	50代	男性	有		要	不要	HPS2971 HPS2972 HPS2973 HPS2974 HPS2975 HPS2976			
		縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー (GNE遺伝子変異)	1	70代	男性	有		要	不要	HPS1436 HPS1437 HPS1438 HPS1439 HPS1440 HPS1441			
			2	50代	女性	有		要	不要	HPS2126 HPS2127 HPS2128 HPS2129 HPS2130 HPS2131			
		三好型ミオパチー	1	40代	男性			要	要	HPS0397 HPS0398 HPS0399			
			2	50代	男性			要	要	HPS0390 HPS0391 HPS0392			
			3	40代	女性			要	要	HPS0408 HPS0409 HPS0410			
			4	50代	女性			要	要	HPS1029 HPS1030 HPS1031			
		先天性ミオパチー (三好型ミオパチー)	1	20代	男性			要	要	HPS0961 HPS0962 HPS0963 HPS0964 HPS0965 HPS0966			
			2	50代	男性			要	要	HPS0973 HPS0974 HPS0975 HPS0976 HPS0977 HPS0978			
		31	ベスレムミオパチー	ベスレムミオパチー	1	1歳以上 10歳未満	男性			要	不要	HPS1847 HPS1848	
2	20代				男性	有		要	不要	HPS3209 HPS3210 HPS3211 HPS3212 HPS3213 HPS3214			
3	10代				女性			要	要	HPS1017 HPS1018 HPS1019			
32	自己食食空胞性ミオパチー	Danon病/拡張相肥大型心筋症	1	20代	女性		国内のみ	要	要	HPS1805			
			2	20代	女性		国内のみ	要	要	HPS3664			
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	シュワルツ・ヤンペル症候群	1	1歳以上 10歳未満	男性			要	要	HPS1023 HPS1024 HPS1025			
111	先天性ミオパチー	先天性筋繊維タイプ不均衡症	1	40代	女性				要	HPS0143 HPS0144 HPS0145			
		ミオチューブラーミオパチー	1	1歳以上 10歳未満	男性			要	要	HPS3865 HPS3866 HPS3867			
			2	20代	男性			要	要	HPS1020 HPS1021 HPS1022			
		シュワルツ・ヤンペル症候群 MTM1遺伝子変異	1	10代	男性			要	不要	HPS2882 HPS2883 HPS2884 HPS2885 HPS2886 HPS2887			
113	筋ジストロフィー	デュシェンヌ型筋ジストロフィー	1	1歳以上 10歳未満	男性				要	HPS0169 HPS0171			
			2	1歳以上 10歳未満	男性		営利・非営利(要共同研究)		要	HPS0312 HPS0313 HPS0314 HPS0315 HPS0316			
			3	1歳以上 10歳未満	男性			要	要	HPS1026 HPS1027 HPS1028			
			4	10代	男性				要	HPS0164			
			5	20代	男性			要	要	HPS3944			
			6	20代	男性			要	要	HPS3945 HPS3946 HPS3947			
			7	20代	男性			要	要	HPS3959 HPS3960			
		デュシェンヌ型筋ジストロフィー Dystrophin遺伝子のエクソン44欠損	1	1歳以上 10歳未満	男性			非営利のみ	要	要	HPS0383		
		Dystrophin遺伝子修復							要	要	HPS0384 HPS0385 HPS0386 HPS0387		

神経・筋疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号	
113	筋ジストロフィー												
	デュシェンヌ型筋ジストロフィー 症候性キャリア	1	40代	女性		営利・非営利(要共同研究)		要		HPS0317	HPS0318	HPS0319	
										HPS0320	HPS0321	HPS0322	
										HPS0323	HPS0324	HPS0325	
	ベッカー型筋ジストロフィー	1	1歳以上 10歳未満	男性				要		HPS0233	HPS0234		
	肢体型筋ジストロフィー	1	50代	女性				要		HPS0200			
	三好型筋ジストロフィー	1	30代	女性				要		HPS0133			
	筋強直性ジストロフィー (筋緊張性ジストロフィー)	1	30代	男性				要	要		HPS1032		
		2	30代	男性				要	要		HPS1033		
		3	30代	男性				要	要		HPS1052		
		4	30代	女性				要	要		HPS1051	HPS1703	HPS1704
		5	40代	女性				要	要		HPS0540	HPS0541	HPS0542
	筋強直性ジストロフィー (筋緊張性ジストロフィー)、type 1	1	1歳以上 10歳未満	女性				要	要		HPS0393	HPS0394	
		2	40代	女性				要	要		HPS0395	HPS0396	
	筋チャンネル病 (筋強直性ジストロフィー、type 1)	1	10代	男性				要	要		HPS0991	HPS0992	HPS0993
											HPS0994	HPS0995	HPS0996
											HPS0997		
		2	40代	男性				要	要		HPS0979	HPS0980	HPS0981
								要	要		HPS1058	HPS1059	HPS1060
											HPS1061		
								要	要		HPS0967	HPS0968	HPS0969
											HPS0970	HPS0971	HPS0972
	ジストロフィン異常症 ジストロフィンエクソン3-7欠損	1	30代	男性	有			要	不要		HPS1367	HPS1368	HPS1369
											HPS1370	HPS1371	HPS1372
ジストロフィン異常症 ジストロフィンエクソン47-52欠損	1	20代	男性	有			要	不要		HPS1337	HPS1338	HPS1339	
										HPS1340	HPS1341	HPS1342	
							要	不要		HPS1349	HPS1350	HPS1351	
										HPS1352	HPS1353	HPS1354	
ジストロフィン異常症 ジストロフィンエクソン49-50欠損	1	20代	男性	有			要	不要		HPS1343	HPS1344	HPS1345	
										HPS1346	HPS1347	HPS1348	
ジストロフィン異常症 ジストロフィンエクソン49-52欠損	1	40代	男性	有			要	不要		HPS1355	HPS1356	HPS1357	
										HPS1358	HPS1359	HPS1360	
メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	1	1歳以上 10歳未満	女性				要	要		HPS3859	HPS3860	HPS3861	
顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー2型	1	40代	男性				要	要		HPS3941	HPS3942	HPS3943	
	2	50代	女性				要	要		HPS3962	HPS3963	HPS3964	
115	遺伝性周期性四肢麻痺												
	遺伝性周期性四肢麻痺	1	30代	男性				要	不要		HPS1062	HPS1063	HPS1064
										HPS1065			
117	脊髄空洞症												
	脊髄空洞症	1	40代	男性	有			要	不要		HPS2285	HPS2286	HPS2287
										HPS2288	HPS2289		
119	アイザックス症候群												
	アイザックス症候群	1	50代	男性	有			要	不要		HPS2238	HPS2239	HPS2240
										HPS2241	HPS2242	HPS2243	

神経・筋疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号	
120	遺伝性ジストニア	1	10代	男性			要	要	HPS1039	HPS1712		
		2	20代	男性			要	要	HPS1816	HPS1817		
		3	20代	男性	有			要	不要	HPS1942	HPS1943	HPS1944
		4	1歳以上 10歳未満	女性				要	要	HPS1040	HPS1713	HPS1714
121	神経フェリチン症	1	40代	女性		国内のみ 神経細胞を用いた研究のみ	要	不要	HPS1785			
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	遺伝性脳小血管病	1	40代	男性			要	要	HPS3852		
			2	40代	男性			要	要	HPS3853		
			3	50代	男性			要	要	HPS3849		
			4	50代	男性			要	要	HPS3850		
			5	50代	男性			要	要	HPS3851		
			6	40代	女性			要	要	HPS3848		
			7	50代	女性			要	要	HPS3847		
126	ペリー-症候群	1	不明	男性			要	要	HPS1041			
							要	不要	HPS1715	HPS1716		
127	前頭側頭葉変性症	前頭側頭葉変性症 意味性認知症	1	50代	男性	有		要	不要	HPS1906	HPS1907	HPS1908
			2	60代	女性	有		要	不要	HPS1568	HPS1569	HPS1570
		1	60代	女性				要	不要	HPS1571	HPS1572	
129	痙攣重積型（二相性）急性脳症	1	10代	女性	有		要	不要	HPS0470	HPS0471	HPS0472	
130	先天性無痛無汗症	先天性無痛無汗症 遺伝子型不明	1	30代	男性	有		要	不要	HPS1924	HPS1925	HPS1926
			1	1歳以上 10歳未満	男性				要	不要	HPS1927	HPS1928
131	アレキサンダー病	アレキサンダー病	1	40代	女性			要	要	HPS2012	HPS2013	HPS2014
			2	60代	女性	有		要	不要	HPS2015	HPS2016	HPS2017
		1	40代	男性	有			要	不要	HPS1076	HPS1077	
		1	40代	男性	有			要	不要	HPS2341	HPS2342	HPS2343
		1	10代	女性	有			要	不要	HPS2344	HPS2345	HPS2346
135	アレキサンダー病 2型 (GFAP遺伝子変異)	1	30代	女性	有		要	不要	HPS2780	HPS2781	HPS2782	
136	アレキサンダー病 2型	1	10代	女性	有		要	不要	HPS2783	HPS2784	HPS2785	
136	アレキサンダー病 3型	1	30代	女性	有		要	不要	HPS2792	HPS2793	HPS2794	
136	片側巨脳症	1	20代	女性	有		要	不要	HPS2795	HPS2796	HPS2797	
136	片側巨脳症	1	20代	女性	有		要	不要	HPS2720	HPS2721	HPS2722	
136	片側巨脳症	1	20代	女性	有		要	不要	HPS2723	HPS2724	HPS2725	

神経・筋疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号	
137	限局性皮質異形成											
	限局性皮質異形成	1	20代	女性	有		要	不要	HPS1591 HPS1592 HPS1593 HPS1594 HPS1595 HPS1596			
	限局性皮質異形成 type 2a	1	10代	女性	有		要	不要	HPS2442 HPS2443 HPS2444 HPS2445 HPS2446 HPS2447			
138	神経細胞移動異常症											
	神経細胞移動異常症 裂脳症	1	20代	女性	有		要	不要	HPS1615 HPS1616 HPS1617 HPS1618 HPS1619 HPS1620			
	神経細胞移動異常症 多小脳回/遺伝子型不明	1	30代	女性	有		要	不要	HPS2156 HPS2157 HPS2158 HPS2159 HPS2160 HPS2161			
	神経細胞移動異常症 PIK3R2変異	1	10代	女性	有		要	不要	HPS2936 HPS2937 HPS2938 HPS2939 HPS2940 HPS2941			
140	ドラベ症候群											
	ドラベ症候群 SCN1Aヘテロ型	1	1歳以上 10歳未満	女性	有		要	不要	HPS1460 HPS1461 HPS1462 HPS1463 HPS1464 HPS1465			
	ドラベ症候群 SCN1A変異	1	1歳以上 10歳未満	女性	有		要	不要	HPS2096 HPS2097 HPS2098 HPS2099 HPS2100 HPS2101			
	ドラベ症候群 SCN1A変異	2	1歳以上 10歳未満	女性	有		要	不要	HPS2834 HPS2835 HPS2836 HPS2837 HPS2838 HPS2839			
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん											
	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	1	50代	男性	有		要	不要	HPS1609 HPS1610 HPS1611 HPS1612 HPS1613 HPS1614			
		2	40代	女性	有		要	不要	HPS2436 HPS2437 HPS2438 HPS2439 HPS2440 HPS2441			
142	ミオクロニー欠神てんかん											
	ミオクロニー欠神てんかん	1	1歳以上 10歳未満	女性			要	不要	HPS1514 HPS1515 HPS1516 HPS1517 HPS1518 HPS1519			
		2	40代	女性	有		要	不要	HPS2319 HPS2320 HPS2321 HPS2322 HPS2323 HPS2324			
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん											
ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	1	1歳以上 10歳未満	男性	有		要	不要	HPS1930 HPS1931 HPS1932 HPS1933 HPS1934 HPS1935				
144	レノックス・ガストー症候群											
	レノックス・ガストー症候群	1	20代	男性	有		要	不要	HPS1603 HPS1604 HPS1605 HPS1606 HPS1607 HPS1608			
	レノックス・ガストー症候群 15番染色体重複逆位	1	20代	男性	有		要	不要	HPS2120 HPS2121 HPS2122 HPS2123 HPS2124 HPS2125			
145	ウエスト症候群											
ウエスト症候群	1	1歳以上 10歳未満	男性	有		要	不要	HPS3224 HPS3225 HPS3226 HPS3227 HPS3228 HPS3229				
146	大田原症候群											
大田原症候群 STXBP1変異	1	1歳以上 10歳未満	男性	有		要	不要	HPS3179 HPS3180 HPS3181 HPS3182 HPS3183 HPS3184				

神経・筋疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群 遺伝子型不明	1	1歳以上10歳未満	男性	有		要	不要	HPS2048 HPS2049 HPS2050	HPS2051 HPS2052 HPS2053	
			2	10代	男性	有		要	不要	HPS2460 HPS2461 HPS2462	HPS2463 HPS2464 HPS2465	
150	環状20番染色体症候群	環状20番染色体症候群	1	1歳以上10歳未満	男性	有		要	不要	HPS2138 HPS2139 HPS2140	HPS2141 HPS2142 HPS2143	
			2	40代	女性	有		要	不要	HPS1421 HPS1422 HPS1423	HPS1424 HPS1425 HPS1426	
151	ラスムッセン脳炎	ラスムッセン脳炎	1	80代	女性	有		要	不要	HPS1585 HPS1586 HPS1587	HPS1588 HPS1589 HPS1590	
		ラスムッセン脳炎 partA	1	10代	女性	有		要	不要	HPS2180 HPS2181 HPS2182	HPS2183 HPS2184 HPS2185	
152	PCDH19関連症候群	PCDH19関連症候群 PCDH19変異	1	10代	女性	有		要	不要	HPS1655 HPS1656 HPS1657	HPS1658 HPS1659 HPS1660	
			2	10代	女性	有		要	不要	HPS2313 HPS2314 HPS2315	HPS2316 HPS2317 HPS2318	
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症 遺伝子型不明	1	1歳以上10歳未満	男性	有		要	不要	HPS1644 HPS1645 HPS1646	HPS1647 HPS1648 HPS1649	
			2	1歳以上10歳未満	男性	有		要	不要	HPS2331 HPS2332 HPS2333	HPS2334 HPS2335 HPS2336	
			3	10代	女性	有		要	不要	HPS3326 HPS3327 HPS3328	HPS3329 HPS3330 HPS3331	
155	ランドウ・クレフナー症候群	ランドウ・クレフナー症候群 遺伝子型不明	1	10代	女性	有		要	不要	HPS2732 HPS2733 HPS2734	HPS2735 HPS2736 HPS2737	
156	レット症候群	レット症候群	1	20代	女性			要	不要	HPS1156 HPS1157 HPS1158	HPS1159 HPS1160 HPS1161	
			2	30代	女性			要	不要	HPS3084 HPS3085 HPS3086	HPS3087 HPS3088 HPS3089	
			3	30代	女性			要	不要	HPS3090 HPS3091 HPS3092	HPS3093 HPS3094 HPS3095	
		レット症候群 Shank3遺伝子変異 (c. 3100del)	1	20代	女性			要	不要	HPS3036 HPS3037 HPS3038	HPS3039 HPS3040 HPS3041	
		レット症候群 MECP2遺伝子変異 (S134C)	1	20代	女性			要	不要	HPS3042 HPS3043 HPS3044	HPS3045 HPS3046 HPS3047	
		レット症候群 MECP2遺伝子変異 (R306H)	1	1歳以上10歳未満	女性			要	不要	HPS3048 HPS3049 HPS3050	HPS3051 HPS3052 HPS3053	
157	スタージ・ウェーバー症候群	スタージ・ウェーバー症候群 遺伝子型不明	1	40代	男性	有		要	不要	HPS1661 HPS1662 HPS1663	HPS1664 HPS1665 HPS1666	

神経・筋疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号								
158	結節性硬化症	結節性硬化症 遺伝子型不明	1	10代	男性	有		要	不要	HPS2395	HPS2396	HPS2397								
										HPS2398	HPS2399	HPS2400								
159	色素性乾皮症		1	1歳以上10歳未満	不明		ヒトゲノム遺伝子解析研究に使用する場合は、倫理委員会の承認が必要		要		HPS3652	HPS3653	HPS3654							
											HPS3655	HPS3656								
											色素性乾皮症 A群	1	不明	女性		不要	営利機関要	HPS1750		
											色素性乾皮症 C群	1	10代	男性		不要	不要	HPS1000	HPS1001	HPS1002
																		HPS1003	HPS1004	
	2	30代	男性		不要	営利機関要	HPS1751													
色素性乾皮症 XPA変異	1	50代	女性	有	要	不要	HPS2000	HPS2001	HPS2002											
										HPS2003	HPS2004	HPS2005								
201	アンジェルマン症候群		1	1歳以上10歳未満	男性		国内のみ神経細胞を用いた研究のみ	要	不要		HPS1782									
											2	10代	男性	国内のみ神経細胞を用いた研究のみ	要	不要	HPS1735			
											3	10代	男性	国内のみ神経細胞を用いた研究のみ	要	不要	HPS1736			
											4	10代	男性	国内のみ神経細胞を用いた研究のみ	要	不要	HPS1784			
											5	10代	女性	国内のみ神経細胞を用いた研究のみ	要	不要	HPS1734			
											6	10代	女性	国内のみ神経細胞を用いた研究のみ	要	不要	HPS1783			
											7	不明	女性	国内のみ神経細胞を用いた研究のみ	要	不要	HPS1786			
											アンジェルマン症候群 15番染色体部分欠失	1	10代	女性	有	要	不要	HPS1597	HPS1598	HPS1599
																		HPS1600	HPS1601	HPS1602
											アンジェルマン症候群 15q11.2-15q11.3欠失	1	10代	女性	有	要	不要	HPS2084	HPS2085	HPS2086
							HPS2087	HPS2088	HPS2089											
アンジェルマン症候群 遺伝子型不明	1	1歳以上10歳未満	男性	有	要	不要	HPS2798	HPS2799	HPS2800											
							HPS2801	HPS2802	HPS2803											
アンジェルマン症候群 てんかん患者由来	1	30代	女性		非営利のみ	要	要	HPS3660												
320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール (GPI) 欠損症		1	10代	男性			要	不要		HPS3102	HPS3103	HPS3104							
											HPS3105	HPS3106	HPS3107							
			2	10代	男性			要	不要	HPS3108	HPS3109	HPS3110								
										HPS3111	HPS3112									
	高ホスファターゼ症-精神遅滞症候群+先天性GPI欠損症、先天性糖鎖合成異常症	1	10代	男性			要	不要	HPS2989	HPS2990	HPS2991									
									HPS2992	HPS2993	HPS2994									

代謝系疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号	
19	ライソゾーム病												
		異染性白質ジストロフィー	1	20代	女性				要		HPS0240		
		Tay-Sachs病 (RCB0697 GM2-1TKB)	1	1歳以上10歳未満	女性				要		HPS0149	HPS0150	
		ニーマンピック病、C型	1	40代	男性				要	不要	HPS0488	HPS0489	HPS0490
		ムコ多糖症	1	40代	女性				要	不要	HPS0660	HPS0661	HPS0662
											HPS0663	HPS0664	HPS0665
		ムコ多糖症VI型	1	10代	男性				要	不要	HPS0549	HPS0550	HPS0551
			2	1歳以上10歳未満	女性				要	不要	HPS0546	HPS0547	HPS0548
		Sanfilippo症候群、3.C型	1	30代	女性	有			要	不要	HPS2870	HPS2871	HPS2872
											HPS2873	HPS2874	HPS2875
		Fabry病	1	30代	男性	有			要	不要	HPS3284	HPS3285	HPS3286
											HPS3287	HPS3288	HPS3289
		Fabry病、顕性ヘテロ接合型 / 遺伝子不明	1	70代	女性	有			要	不要	HPS2108	HPS2109	HPS2110
											HPS2111	HPS2112	HPS2113
		Fabry病 偽遺伝子変異	1	40代	男性	有			要	不要	HPS1632	HPS1633	HPS1634
											HPS1635	HPS1636	HPS1637
		GM1ガングリオシドーシス	1	60代	男性	有			要	不要	HPS1532	HPS1533	HPS1534
			2	50代	女性	有			要	不要	HPS1535	HPS1536	HPS1537
											HPS2337	HPS2338	HPS2339
										HPS2340			
	Hunter症候群、遺伝子型不明	1	10代	男性	有			要	不要	HPS2359	HPS2360	HPS2361	
										HPS2362	HPS2363	HPS2364	
	Hunter症候群、IDS偽遺伝子組換え型	1	20代	男性	有			要	不要	HPS1478	HPS1479	HPS1480	
										HPS1481	HPS1482	HPS1483	
	シスチン症	1	20代	男性	有			要	不要	HPS1427	HPS1428	HPS1429	
	ガラクトシアリドーシス、若年及び成人型	1	70代	女性	有			要	不要	HPS1936	HPS1937	HPS1938	
										HPS1939	HPS1940	HPS1941	
	ゴーシェ病、1.1型 / glucocerebrosidase変異あり	1	30代	男性	有			要	不要	HPS2383	HPS2384	HPS2385	
										HPS2386	HPS2387	HPS2388	
20	副腎白質ジストロフィー												
		副腎白質ジストロフィー	1	1歳以上10歳未満	男性				要	不要	HPS1090	HPS1091	HPS1092
			2	10代	男性				要	不要	HPS1093	HPS1094	HPS1095
										HPS1096	HPS1097	HPS1098	
										HPS1099	HPS1100	HPS1101	
21	ミトコンドリア病												
		ミトコンドリア病	1	30代	男性				要		HPS0070	HPS0071	
			2	1歳以上10歳未満	女性				要	不要	HPS1854		
			3	40代	女性				要	不要	HPS0458	HPS0459	HPS0460
			4	40代	女性				要	不要	HPS0461	HPS0462	HPS0463
			5	40代	女性				要	不要	HPS1853		
		ミトコンドリア病 MELAS	1	30代	男性	有			要	不要	HPS2864	HPS2865	HPS2866
										HPS2867	HPS2868	HPS2869	

代謝系疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号	
28	全身性アミロイドーシス	全身性アミロイドーシス 家族性	1	30代	男性	有		要	不要	HPS2018 HPS2019 HPS2020 HPS2021 HPS2022 HPS2023			
		全身性アミロイドーシス 免疫性	1	50代	男性	有		要	不要	HPS2024 HPS2025 HPS2026 HPS2027 HPS2028 HPS2029			
		家族性アミロイドポリニューロパチー	1	30代	女性				要		HPS0227 HPS0228		
			2	50代	女性				要		HPS0224 HPS0225 HPS0226		
		171	ウィルソン病	ウィルソン病 RCB0390 NCU-F3	1	不明	男性				不要	HPS0049 HPS0050 HPS0051 HPS0052	
		ウィルソン病 RCB0391 NCU-F4	1	不明	女性				不要	HPS0053 HPS0054 HPS0055 HPS0056			
		ウィルソン病 RCB0395 NCU-F8	1	不明	女性				不要	HPS0045 HPS0046 HPS0047 HPS0048			
		ウィルソン病 遺伝子型不明	1	40代	女性	有		要	不要	HPS2804 HPS2805 HPS2806 HPS2807 HPS2808 HPS2809			
240	フェニルケトン尿症	フェニルケトン尿症 PHA欠損症	1	30代	女性	有		要	不要	HPS2858 HPS2859 HPS2860 HPS2861 HPS2862 HPS2863			
251	尿素サイクル異常症	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症 RCB0492 OTCD1TKB	1	10代	男性				不要	HPS0087			
256	筋型糖原病	ホスホリラーゼ欠損症	1	70代	男性	有		要	不要	HPS3254 HPS3255 HPS3256 HPS3257 HPS3258 HPS3259			
		ポンペ病	1	1歳以上 10歳未満	女性				要	HPS0175 HPS0176 HPS0177			
		ポンペ病、成人型 / 遺伝子変異不明	1	30代	男性	有		要	不要	HPS2389 HPS2390 HPS2391 HPS2392 HPS2393 HPS2394			
257	肝型糖原病	糖原病 1a型	1	30代	女性		公開から2年間(2020年9月まで)は、承諾および共同研究		要	HPS3924 HPS3925 HPS3926			
		糖原病 1b型	1	30代	男性				要	HPS0064			

皮膚・結合組織疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号
34	神経繊維腫症	神経繊維腫症 I 型	1	40代	女性	有		要	不要	HPS2250 HPS2251 HPS2252 HPS2253 HPS2254 HPS2255		
			2	70代	女性	有		要	不要	HPS1312 HPS1313 HPS1314 HPS1315 HPS1316 HPS1317		
		神経繊維腫症 II 型	1	20代	女性	有		要	不要	HPS2274 HPS2275 HPS2276 HPS2277 HPS2278 HPS2279		

皮膚・結合組織疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号		
35	天疱瘡	尋常性天疱瘡	1	70代	男性	有		要	不要	HPS1228	HPS1229	HPS1230		
										HPS1231	HPS1232	HPS1233		
			2	80代	男性	有		要	不要	HPS1210	HPS1211	HPS1212		
										HPS1213	HPS1214	HPS1215		
			3	40代	女性	有		要	不要	HPS2648	HPS2649	HPS2650		
										HPS2651	HPS2652	HPS2653		
	落葉状天疱瘡		1	70代	女性	有		要	不要	HPS1325	HPS1326	HPS1327		
										HPS1328	HPS1329	HPS1330		
37	膿疱性乾癬	膿疱性乾癬	1	80代	女性	有		要	不要	HPS3266	HPS3267	HPS3268		
										HPS3269	HPS3270	HPS3271		
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	スティーヴンス・ジョンソン症候群	1	40代	女性	有		要	不要	HPS2828	HPS2829	HPS2830		
										HPS2831	HPS2832	HPS2833		
51	全身性強皮症	全身性強皮症	1	40代	女性				要		HPS0184	HPS0185	HPS0186	
										要	HPS0178	HPS0179	HPS0180	
			2	70代	女性							HPS1216	HPS1217	HPS1218
								有		要	不要	HPS1219	HPS1220	HPS1221
			3	70代	女性	有			要	不要	HPS1240	HPS1241	HPS1242	
												HPS1243	HPS1244	HPS1245
			4	70代	女性	有			要	不要	HPS1258	HPS1259	HPS1260	
												HPS1261	HPS1262	HPS1263
5	70代	女性	有			要	不要	HPS1409	HPS1410	HPS1411				
									HPS1412	HPS1413	HPS1414			
6	70代	女性	有			要	不要	HPS2168	HPS2169	HPS2170				
									HPS2171	HPS2172	HPS2173			
7	70代	女性	有			要	不要							
160	先天性魚鱗癬	先天性魚鱗癬	1	20代	男性	有		要	不要	HPS2006	HPS2007	HPS2008		
										HPS2009	HPS2010	HPS2011		
162	類天疱瘡	類天疱瘡	1	50代	女性	有		要	不要	HPS1331	HPS1332	HPS1333		
										HPS1334	HPS1335	HPS1336		
		類天疱瘡 抗BP180抗体陽性	1	60代	男性	有		要	不要	HPS2983	HPS2984	HPS2985		
										HPS2986	HPS2987	HPS2988		
			2	70代	男性	有		要	不要	HPS2078	HPS2079	HPS2080		
									HPS2081	HPS2082	HPS2083			
168	エーラス・ダンロス症候群	新型エーラス・ダンロス症候群	1	不明	不明				要	HPS0214				
			1	30代	男性	有		要	不要	HPS1650	HPS1651	HPS1652		
									HPS1653	HPS1654				
			1	40代	男性	有		要	不要	HPS2301	HPS2302	HPS2303		
									HPS2304	HPS2305	HPS2306			

免疫系疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号
40	高安動脈炎	高安動脈炎 混合型	1	50代	女性	有		要	不要	HPS2072 HPS2073 HPS2074 HPS2075 HPS2076 HPS2077		
			2	70代	女性	有		要	不要	HPS2774 HPS2775 HPS2776 HPS2777 HPS2778 HPS2779		
		高安動脈炎 異型大動脈縮窄型	1	70代	男性	有		要	不要	HPS2995 HPS2996 HPS2997 HPS2998 HPS2999 HPS3000		
		高安動脈炎 分類不明	1	70代	男性	有		要	不要	HPS1192 HPS1193 HPS1194 HPS1195 HPS1196 HPS1197		
41	巨細胞性動脈炎	巨細胞性動脈炎	1	80代	男性	有		要	不要	HPS3320 HPS3321 HPS3322 HPS3323 HPS3324 HPS3325		
			2	80代	女性	有		要	不要	HPS2244 HPS2245 HPS2246 HPS2247 HPS2248 HPS2249		
		巨細胞性動脈炎 限局性	1	80代	男性	有		要	不要	HPS1579 HPS1580 HPS1581 HPS1582 HPS1583 HPS1584		
42	結節性多発動脈炎	結節性多発動脈炎	1	60代	女性			要	不要	HPS2256 HPS2257 HPS2258 HPS2259 HPS2260 HPS2261		
		結節性多発動脈炎 MPO-ANCA陽性	1	70代	女性			要	不要	HPS1306 HPS1307 HPS1308 HPS1309 HPS1310 HPS1311		
43	顕微鏡的多発血管炎	顕微鏡的多発血管炎	1	70代	男性	有		要	不要	HPS2144 HPS2145 HPS2146 HPS2147 HPS2148 HPS2149		
			2	80代	男性	有		要	不要	HPS2325 HPS2326 HPS2327 HPS2328 HPS2329 HPS2330		
44	多発血管炎性肉芽腫症	多発血管炎性肉芽腫症	1	60代	女性	有		要	不要	HPS1679 HPS1680 HPS1681 HPS1682 HPS1683 HPS1684		
			2	60代	女性	有		要	不要	HPS2186 HPS2187 HPS2188 HPS2189 HPS2190 HPS2191		
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	1	60代	男性	有		要	不要	HPS1472 HPS1473 HPS1474 HPS1475 HPS1476 HPS1477		
			2	70代	女性	有		要	不要	HPS2150 HPS2151 HPS2152 HPS2153 HPS2154 HPS2155		
		アレルギー性肉芽腫性血管炎	1	60代	男性	有		要	不要	HPS1918 HPS1919 HPS1920 HPS1921 HPS1922 HPS1923		
46	悪性関節リウマチ	悪性関節リウマチ	1	50代	男性	有		要	不要	HPS1691 HPS1692 HPS1693 HPS1694 HPS1695 HPS1696		
			2	60代	男性	有		要	不要	HPS2365 HPS2366 HPS2367 HPS2368 HPS2369 HPS2370		
47	パージャール病	パージャール病	1	40代	男性	有		要	不要	HPS1379 HPS1380 HPS1381 HPS1382 HPS1383 HPS1384		
			2	40代	男性	有		要	不要	HPS2102 HPS2103 HPS2104 HPS2105 HPS2106 HPS2107		

免疫系疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	原発性抗リン脂質抗体症候群 動・静脈領域のAPS	1	60代	女性	有		要	不要	HPS2660 HPS2661 HPS2662 HPS2663 HPS2664 HPS2665		
		原発性抗リン脂質抗体症候群 類天疱瘡合併例	1	60代	男性	有		要	不要	HPS3191 HPS3192 HPS3193 HPS3194 HPS3195 HPS3196		
49	全身性エリテマトーデス	全身性エリテマトーデス	1	20代	女性	有		要	不要	HPS2684 HPS2685 HPS2686 HPS2687 HPS2688 HPS2689		
			2	50代	女性			要	不要	HPS3956 HPS3957 HPS3958		
			3	50代	女性		共同研究・遺伝子解析不可	要	要	HPS1752 HPS1753		
			4	50代	女性		共同研究・遺伝子解析不可	要	要	HPS1754 HPS1755		
			5	50代	女性			要		HPS3968 HPS3969 HPS3970		
50	皮膚筋炎	皮膚筋炎	1	不明	不明			要	HPS0174			
			2	30代	女性	有		要	不要	HPS2424 HPS2425 HPS2426 HPS2427 HPS2428 HPS2429		
	多発性筋炎	多発性筋炎	1	50代	男性			要	不要	HPS3965 HPS3966 HPS3967		
			2	60代	男性		共同研究・遺伝子解析不可	要	要	HPS1841 HPS1842		
			3	70代	男性		共同研究・遺伝子解析不可	要	要	HPS1788 HPS1789		
			4	40代	女性		共同研究・遺伝子解析不可	要	要	HPS3658 HPS3659		
			5	50代	女性		共同研究・遺伝子解析不可	要	要	HPS1790 HPS1791		
52	混合性結合組織病	混合性結合組織病 抗U1-RNP抗体陽性	1	40代	女性	有		要	不要	HPS1288 HPS1289 HPS1290 HPS1291 HPS1292 HPS1293		
			2	40代	女性	有		要	不要	HPS2654 HPS2655 HPS2656 HPS2657 HPS2658 HPS2659		
53	シェーグレン症候群	シェーグレン症候群	1	50代	女性		共同研究・遺伝子解析不可	要	要	HPS1777		
		血液由来	2	40代	女性			要	不要	HPS0437 HPS0438 HPS0439		
		皮膚線維芽細胞由来						要	不要	HPS0706 HPS0707 HPS0708 HPS0709 HPS0710 HPS0711		
54	成人スチル病	成人スチル病	1	70代	男性	有		要	不要	HPS2708 HPS2709 HPS2710 HPS2711 HPS2712 HPS2713		
			2	30代	女性			要	不要	HPS2562 HPS2563 HPS2564 HPS2565 HPS2566 HPS2567		
55	再発性多発軟骨炎	再発性多発軟骨炎	1	50代	男性	有		要	不要	HPS1988 HPS1989 HPS1990 HPS1991 HPS1992 HPS1993		
56	ベーチェット病	ベーチェット病 完全型	1	60代	男性	有		要	不要	HPS1294 HPS1295 HPS1296 HPS1297 HPS1298 HPS1299		
		ベーチェット病 神経型/HLA-B51	1	50代	男性	有		要	不要	HPS2466 HPS2467 HPS2468 HPS2469 HPS2470 HPS2471		
			2	60代	女性	有		要	不要	HPS2060 HPS2061 HPS2062 HPS2063 HPS2064 HPS2065		

免疫系疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号
106	クリオピリン関連周期性熱症候群	モザイク型慢性乳児神経皮膚関節炎症候群	1	10代	男性				要	HPS0117		
			2	10代	男性				要	HPS0119 HPS0120		
108	TNF受容体関連周期性熱症候群	TNF受容体関連周期性熱症候群	1	60代	女性				要	不要	HPS3203 HPS3204 HPS3205	HPS3206 HPS3207 HPS3208
266	家族性地中海熱	家族性地中海熱 典型的FMF	1	30代	女性	有			要	不要	HPS2924 HPS2925 HPS2926	HPS2927 HPS2928 HPS2929
268	中條・西村症候群	中條・西村症候群	1	1歳以上 10歳未満	男性				要	要	HPS0517	
			2	30代	男性				要	要	HPS0518	
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	1	10代	男性				要	不要	HPS2604 HPS2605 HPS2606	HPS2607 HPS2608 HPS2609
300	IgG4関連疾患	IgG4関連甲状腺炎	1	50代	女性	有			要	不要	HPS2672 HPS2673 HPS2674	HPS2675 HPS2676 HPS2677
306	好酸球性副鼻腔炎	好酸球性副鼻腔炎	1	40代	女性	有			要	不要	HPS2918 HPS2919 HPS2920	HPS2921 HPS2922 HPS2923

循環器系疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号	
57	特発性拡張型心筋症	特発性拡張型心筋症	1	30代	男性	有			要	不要	HPS3006	HPS3007 HPS3008	HPS3009 HPS3010 HPS3011
			2	40代	男性		国内のみ		要	要	HPS4276 HPS4277 HPS4278		
			3	50代	男性	有			要	不要	HPS2407	HPS2408 HPS2409	HPS2410 HPS2411 HPS2412
			4	50代	男性		国内のみ		要	要	HPS3971 HPS3972 HPS3973		
			5	60代	男性		国内のみ		要	要	HPS3974 HPS3975 HPS3976		
		拡張型心筋症	1	50代	女性		国内のみ		要	要	HPS0406		
			2	60代	女性		国内のみ		要	要	HPS0404 HPS0405		
		家族性拡張型心筋症	1	10代	男性		国内のみ		要	要	HPS1800		
			2	10代	男性		国内のみ		要	要	HPS3526		
			3	60代	男性		国内のみ		要	要	HPS1803		
			4	60代	男性		国内のみ		要	要	HPS3662		
			5	10代	女性		国内のみ		要	要	HPS1801		
			6	10代	女性		国内のみ		要	要	HPS3527		
			7	40代	女性		国内のみ		要	要	HPS1799		
			8	40代	女性		国内のみ		要	要	HPS1804		
9	40代	女性		国内のみ		要	要	HPS3525					
10	40代	女性		国内のみ		要	要	HPS3663					

循環器系疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号	
58	肥大型心筋症	肥大型心筋症	1	20代	男性		国内のみ	要	要	HPS0957	HPS0958		
			2	30代	男性		国内のみ	要	要	HPS0402	HPS0403		
		家族性肥大型心筋症	1	10代	男性		国内のみ	要	要	HPS0959	HPS0960		
			2	20代	男性		国内のみ	要	要	HPS1802	HPS3528		
			3	60代	男性		国内のみ	要	要	HPS1844			
			4	60代	男性		国内のみ	要	要	HPS3661			
		家族性、拡張相肥大型心筋症	1	40代	女性		国内のみ	要	要	HPS1811	HPS1812		
		心室中部閉塞性心筋症	1	40代	女性	有			要	不要	HPS2944	HPS2945	HPS2946
		Danon病/拡張相肥大型心筋症	1	20代	女性		国内のみ	要	要	HPS1805			
			2	20代	女性		国内のみ	要	要	HPS3664			
212	三尖弁閉鎖症	三尖弁閉鎖症	1	10代	女性	有			要	不要	HPS3248	HPS3249	HPS3250
											HPS3251	HPS3252	HPS3253

血液系疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号	
60	再生不良性貧血	再生不良性貧血 特発性	1	60代	女性	有			要	不要	HPS2690	HPS2691	HPS2692
											HPS2693	HPS2694	HPS2695
61	自己免疫性溶血性貧血	特発性温式再生不良性貧血	1	70代	女性	有			要	不要	HPS1994	HPS1995	HPS1996
											HPS1997	HPS1998	HPS1999
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	発作性夜間ヘモグロビン尿症 骨髄不全型	1	60代	男性	有			要	不要	HPS3149	HPS3150	HPS3151
											HPS3152	HPS3153	HPS3154
			2	40代	女性	有			要	不要	HPS2198	HPS2199	HPS2200
										HPS2201			
			3	70代	女性	有			要	不要	HPS1403	HPS1404	HPS1405
										HPS1406	HPS1407	HPS1408	
63	特発性血小板減少性紫斑病	特発性血小板減少性紫斑病	1	70代	男性	有			要	不要	HPS2307	HPS2308	HPS2309
											HPS2310	HPS2311	HPS2312
			2	70代	女性	有			要	不要	HPS1318	HPS1319	HPS1320
										HPS1321	HPS1322	HPS1323	
64	血栓性血小板減少性紫斑病	血栓性血小板減少性紫斑病	1	60代	男性	有			要	不要	HPS1966	HPS1967	HPS1968
											HPS1969	HPS1970	HPS1971
65	原発性免疫不全症候群	原発性免疫不全症候群	1	1歳未満	男性				要	不要	HPS2618	HPS2619	HPS2620
											HPS2621	HPS2622	HPS2623
		Adenosine deaminase (ADA) 欠損症	1	10代	男性		共同研究、遺伝子解析不可		要		HPS0265	HPS0266	HPS0267
										HPS0268	HPS0269		
		慢性肉芽腫症 (CGD, p47phox欠損症)	1	30代	女性		共同研究、遺伝子解析不可		要		HPS0334	HPS0335	HPS0336

血液系疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号		
65	原発性免疫不全症候群	X連鎖慢性肉芽腫症 (X-CGD)	1	1歳以上 10歳未満	男性		共同研究、遺伝子解析不可		要	HPS0337 HPS0338 HPS0339				
			2	1歳以上 10歳未満	女性			要	不要	HPS3954 HPS3955				
		X連鎖無ガンマグロブリン血症	1	10代	男性	有		要	不要	HPS3314 HPS3315 HPS3316 HPS3317 HPS3318 HPS3319				
			1	30代	女性	有		要	不要	HPS1361 HPS1362 HPS1363 HPS1364 HPS1365 HPS1366				
		細網異形成症	1	1歳未満	男性			要	要	HPS3502 HPS3503 HPS3520 HPS3521 HPS3522 HPS3858				
			2	1歳未満	女性			要	要	HPS3500 HPS3501 HPS3518 HPS3519 HPS3857				
		チェディアック・東症候群	1	1歳以上 10歳未満	女性		非営利のみ	要	要	HPS0515				
			2	1歳以上 10歳未満	女性		非営利のみ	要	要	HPS0516				
		ウイスコットオールドリッチ症候群	1	1歳未満	男性		共同研究・遺伝子解析不可	要	要	HPS1839 HPS1840				
			2	1歳以上 10歳未満	男性		共同研究・遺伝子解析不可	要	要	HPS1837 HPS1838				
		284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	1	不明	不明			要	要	HPS3517		
					血液由来	2	10代	男性			要	不要	HPS1126 HPS1127 HPS1128 HPS1129 HPS1130 HPS1131	
皮膚線維芽細胞由来							非営利のみ	要	不要	HPS1132 HPS1133 HPS1134 HPS1135 HPS1136 HPS1137				
血液由来	3			不明	不明			要	要	HPS3504 HPS3505 HPS3506 HPS3507 HPS3508 HPS3509 HPS3510				
皮膚線維芽細胞由来										HPS3511 HPS3512 HPS3513 HPS3514 HPS3515 HPS3516				
285	ファンconi貧血			ファンconi貧血	1	不明	男性		非営利のみ	要	要	HPS0512		
		FANCA遺伝子構成的発現									HPS3493 HPS3494 HPS3495 HPS3497 HPS3498 HPS3499			
		FANCA遺伝子構成的発現	2	不明	女性		非営利のみ	要	要	HPS3492				

腎・泌尿器系疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号
66	IgA腎症	IgA腎症	1	50代	男性	有		要	不要	HPS1180 HPS1181 HPS1182 HPS1183 HPS1184 HPS1185		
			2	70代	男性	有		要	不要	HPS1573 HPS1574 HPS1575 HPS1576 HPS1577 HPS1578		
			3	20代	女性	有		要	不要	HPS1520 HPS1521 HPS1522 HPS1523 HPS1524 HPS1525		

腎・泌尿器系疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号
67	多発性嚢胞腎	常染色体優性多発性嚢胞腎	1	40代	男性	有		要	不要	HPS2192 HPS2193 HPS2194 HPS2195 HPS2196 HPS2197		
			2	40代	男性				要	HPS3951		
			3	70代	男性	有		要	不要	HPS2636 HPS2637 HPS2638 HPS2639 HPS2640 HPS2641		
			4	70代	男性				要	HPS3950		
			5	40代	女性				要	HPS3948		
			6	40代	女性				要	HPS3952		
			7	60代	女性				要	HPS3949		
			8	60代	女性				要	HPS3953		
		多発性嚢胞腎 遺伝子型不明	1	60代	女性	有		要	不要	HPS1264 HPS1265 HPS1266 HPS1267 HPS1268 HPS1269		
109	非典型溶血性尿毒症症候群	非典型溶血性尿毒症症候群 B因子変異	1	10代	女性	有		要	不要	HPS2036 HPS2037 HPS2038 HPS2039 HPS2040 HPS2041		
219	ギャロウエイ・モフト症候群	ギャロウエイ・モフト症候群	1	10代	女性		国内のみ 神経細胞を用いた研究のみ	要	不要	HPS1743		
220	急速進行性糸球体腎炎	急速進行性糸球体腎炎 MPO-ANCA陽性	1	20代	男性	有		要	不要	HPS2666 HPS2667 HPS2668 HPS2669 HPS2670 HPS2671		
221	抗糸球体基底膜腎炎	抗糸球体基底膜腎炎	1	50代	女性	有		要	不要	HPS2750 HPS2751 HPS2752 HPS2753 HPS2754 HPS2755		
222	一次性ネフローゼ症候群	一次性ネフローゼ症候群 微小変異型	1	60代	男性	有		要	不要	HPS2738 HPS2739 HPS2740 HPS2741 HPS2742 HPS2743		

骨・関節系疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号
68	黄色靭帯骨化症	黄色靭帯骨化症	1	50代	女性	有		要	不要	HPS1948 HPS1949 HPS1950 HPS1951 HPS1952 HPS1953		
69	後縦靭帯骨化症	後縦靭帯骨化症	1	60代	女性	有		要	不要	HPS2702 HPS2703 HPS2704 HPS2705 HPS2706 HPS2707		
70	広範脊柱管狭窄症	広範脊柱管狭窄症	1	60代	男性	有		要	不要	HPS1978 HPS1979 HPS1980 HPS1981		
71	特発性大腿骨頭壊死症	特発性大腿骨頭壊死症 Type C-1	1	40代	男性	有		要	不要	HPS2756 HPS2757 HPS2758 HPS2759 HPS2760 HPS2761		

骨・関節系疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号	
172	低フォスファターゼ症											
	低フォスファターゼ症	1	1歳未満	男性				要	HPS0333			
		2	1歳未満	女性				要	HPS0332			
	低フォスファターゼ症 TNSALP変異	1	1歳以上 10歳未満	女性	有		要	不要	HPS2030 HPS2031 HPS2032 HPS2033 HPS2034 HPS2035			
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症											
	ビタミンD抵抗性骨軟化症	1	70代	女性	有		要	不要	HPS2840 HPS2841 HPS2842 HPS2843 HPS2844 HPS2845			
		低リン血症性くる病	1	60代	男性			要	要	HPS3450		
271	強直性脊椎炎											
	強直性脊椎炎 HLA-B27陽性	1	30代	男性	有		要	不要	HPS2696 HPS2697 HPS2698 HPS2699 HPS2700 HPS2701			
272	進行性骨化性線維異形成症											
	進行性骨化性線維異形成症	1	10代	男性		非営利のみ	要	要	HPS0376 HPS0377			
		2	50代	男性		非営利のみ	要	要	HPS0378			
274	骨形成不全症											
	骨形成不全症	1	1歳以上 10歳未満	男性				要	要	HPS3487 HPS3488 HPS3489 HPS3490		
		2	1歳以上 10歳未満	男性				要	要	HPS3491		
		3	10代	男性				要	要	HPS0945 HPS0946 HPS0947 HPS0948 HPS0949		
		4	10代	男性				要	要	HPS0950 HPS0951 HPS0952		
		5	20代	男性				要	要	HPS3485 HPS3486		
		6	10代	女性				要	要	HPS0525 HPS0527 HPS0528		
		7	10代	女性				要	要	HPS0942 HPS0943 HPS0944		
		8	10代	女性				要	要	HPS3451		
		9	10代	女性				要	要	HPS3482 HPS3483 HPS3484		
		10	不明	不明				要	要	HPS3452		
		11	不明	不明				要	要	HPS3453		
骨形成不全症 遺伝子型不明	1	10代	女性	有			要	不要	HPS2768 HPS2769 HPS2770 HPS2771 HPS2772 HPS2773			
275	タナトフォリック骨異形成症											
	タナトフォリック骨異形成症 FGFR3遺伝子変異	1	20代	男性	有		要	不要	HPS3236 HPS3237 HPS3238 HPS3239 HPS3240 HPS3241			
276	軟骨無形成症											
	軟骨無形成症	1	1歳以上 10歳未満	男性				要	要	HPS3447		
		2	10代	男性				要	要	HPS0939 HPS0940 HPS0941		
		3	10代	男性				要	要	HPS0953 HPS0954		
		4	10代	男性				要	要	HPS3461 HPS3462 HPS3463		
		5	10代	男性				要	要	HPS3464 HPS3465		
		6	10代	男性				要	要	HPS3466 HPS3467 HPS3468		
		7	10代	男性				要	要	HPS3477 HPS3478 HPS3479		
		8	1歳以上 10歳未満	女性				要	要	HPS3446		
		9	1歳以上 10歳未満	女性				要	要	HPS3448		
		10	1歳以上 10歳未満	女性				要	要	HPS3458 HPS3459 HPS3460		
		11	10代	女性				要	要	HPS0388 HPS0389		

骨・関節系疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号	
276	軟骨無形成症		12	10代	女性			要	要	HPS0522 HPS0523	HPS0524		
			13	10代	女性			要	要	HPS3469 HPS3470			
			14	10代	女性			要	要	HPS3471 HPS3472 HPS3473			
			15	10代	女性			要	要	HPS3474 HPS3475 HPS3476			
		軟骨無形成症 遺伝子型不明		1	1歳以上 10歳未満	女性	有		要	不要	HPS2965 HPS2966 HPS2967	HPS2968 HPS2969 HPS2970	

内分泌系疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号		
72	下垂体性ADH分泌異常症	中枢性尿崩症	1	40代	男性	有		要	不要	HPS3302 HPS3303 HPS3304	HPS3305 HPS3306 HPS3307			
			2	60代	女性	有		要	不要	HPS1282 HPS1283 HPS1284	HPS1285 HPS1286 HPS1287			
			中枢性尿崩症 (疑い例)		1	40代	女性	有		要	不要	HPS2132 HPS2133 HPS2134	HPS2135 HPS2136 HPS2137	
			家族性中枢性尿崩症		1	30代	男性			要	要	HPS1011	HPS1904	
				2	70代	男性			要	要	HPS0407	HPS1010		
			家族性中枢性尿崩症 (下垂体ADH分泌異常)		1	30代	男性			要	要	HPS1763 HPS1764 HPS1765		
73	下垂体性TSH分泌亢進症													
	TSH産生下垂体腺腫		1	60代	女性	有		要	不要	HPS1960 HPS1961 HPS1962	HPS1963 HPS1964 HPS1965			
74	下垂体性PRL分泌亢進症													
	PRL産生下垂体腺腫		1	50代	男性	有		要	不要	HPS1954 HPS1955 HPS1956	HPS1957 HPS1958 HPS1959			
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	下垂体腺腫	1	70代	女性	有		要	不要	HPS1562 HPS1563 HPS1564	HPS1565 HPS1566 HPS1567			
			2	70代	女性	有		要	不要	HPS2630 HPS2631 HPS2632	HPS2633 HPS2634 HPS2635			

78	下垂体前葉機能低下症	下垂体前葉機能低下症	1	10代	男性			要	要	HPS1766 HPS1767 HPS1768				
			2	10代	男性			要	要	HPS1769 HPS1770 HPS1771				
			3	20代	女性			要	要	HPS1073 HPS1901 HPS1902				
			汎下垂体機能低下症 (トルコ鞍空洞症候群)		1	50代	女性	有		要	不要	HPS2232 HPS2233 HPS2234	HPS2235 HPS2236 HPS2237	
			下垂体前葉機能低下症 下垂体腺腫		1	50代	男性	有		要	不要	HPS2930 HPS2931 HPS2932	HPS2933 HPS2934 HPS2935	
			下垂体前葉機能低下症 クッシング症候群合併例		1	30代	女性	有		要	不要	HPS3230 HPS3231 HPS3232	HPS3233 HPS3234 HPS3235	
			下垂体前葉機能低下症 下垂体基断裂		1	50代	男性	有		要	不要	HPS3296 HPS3297 HPS3298	HPS3299 HPS3300 HPS3301	
			下垂体前葉機能低下症 分娩時障害による下垂体基断裂		1	50代	男性	有		要	不要	HPS1300 HPS1301 HPS1302	HPS1303 HPS1304 HPS1305	

内分泌系疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号
80	甲状腺ホルモン不応症	甲状腺ホルモン不応症 TRβ 遺伝子変異	1	20代	女性	有		要	不要	HPS2448 HPS2449 HPS2450 HPS2451 HPS2452 HPS2453		
			2	50代	女性	有		要	不要	HPS1673 HPS1674 HPS1675 HPS1676 HPS1677 HPS1678		
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	21-水酸化酵素欠損症 (単純男性化型)	1	40代	男性	有		要	不要	HPS1448 HPS1449 HPS1450 HPS1451 HPS1452 HPS1453		
			1	30代	男性	有		要	不要	HPS2162 HPS2163 HPS2164 HPS2165 HPS2166 HPS2167		
		2	20代	女性	有		要	不要	HPS3308 HPS3309 HPS3310 HPS3311 HPS3312 HPS3313			
83	アジソン病	自己免疫性副腎炎	1	70代	女性	有		要	不要	HPS2726 HPS2727 HPS2728 HPS2729 HPS2730 HPS2731		
			235	副甲状腺機能低下症	1	60代	男性	有	要	不要	HPS3167 HPS3168 HPS3169 HPS3170 HPS3171 HPS3172	

呼吸器系疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号
84	サルコイドーシス	サルコイドーシス	1	30代	男性	有		要	不要	HPS2090 HPS2091 HPS2092 HPS2093 HPS2094 HPS2095		
			2	60代	女性	有		要	不要	HPS1496 HPS1497 HPS1498 HPS1499 HPS1500 HPS1501		
85	特発性間質性肺炎	特発性肺線維症	1	60代	男性	有		要	不要	HPS1324		
			2	60代	男性	有		要	不要	HPS1466 HPS1467 HPS1468 HPS1469 HPS1470 HPS1471		
		3	70代	女性	有		要	不要	HPS3143 HPS3144 HPS3145 HPS3146 HPS3147 HPS3148			
86	肺動脈性肺高血圧症	肺動脈性肺高血圧症	1	50代	女性				要	HPS0209 HPS0210 HPS0211		
			1	20代	女性	有		要	不要	HPS3155 HPS3156 HPS3157 HPS3158 HPS3159 HPS3160		
		2	30代	女性	有		要	不要	HPS1385 HPS1386 HPS1387 HPS1388 HPS1389 HPS1390			
		1	30代	男性	有		要	不要	HPS1373 HPS1374 HPS1375 HPS1376 HPS1377 HPS1378			
87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	1	20代	女性	有		要	不要	HPS1484 HPS1485 HPS1486 HPS1487 HPS1488 HPS1489		
			2	60代	女性	有		要	不要	HPS2290 HPS2291 HPS2292 HPS2293 HPS2294 HPS2295		

呼吸器系疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号
88	慢性血拴塞栓性肺高血圧症	慢性血拴塞栓性肺高血圧症	1	50代	男性	有		要	不要	HPS1538 HPS1539 HPS1540 HPS1541 HPS1542 HPS1543		
			2	40代	女性	有		要	不要	HPS2202 HPS2203 HPS2204 HPS2205 HPS2206 HPS2207		
89	リンパ脈管筋腫症	リンパ脈管筋腫症 孤発性LAM	1	30代	女性	有		要	不要	HPS3290 HPS3291 HPS3292 HPS3293 HPS3294 HPS3295		
			2	40代	女性	有		要	不要	HPS1502 HPS1503 HPS1504 HPS1505 HPS1506 HPS1507		
		リンパ脈管筋腫症 結節性硬化症に合併したLAM	1	30代	女性	有		要	不要	HPS2114 HPS2115 HPS2116 HPS2117 HPS2118 HPS2119		
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	肺胞蛋白症 自己免疫性	1	60代	男性	有		要	不要	HPS2371 HPS2372 HPS2373 HPS2374 HPS2375 HPS2376		
230	肺胞低換気症候群	肺胞低換気症候群 PHOX2遺伝子変異	1	20代	女性	有		要	不要	HPS2413 HPS2414 HPS2415 HPS2416 HPS2417 HPS2418		
294	先天性横隔膜ヘルニア	先天性横隔膜ヘルニア	1	10代	女性	有		要	不要	HPS2888 HPS2889 HPS2890 HPS2891 HPS2892 HPS2893		

視覚系疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号	
90	網膜色素変性症	網膜色素変性症	1	20代	男性			要	営利機関要	HPS1075			
			2	40代	男性					要	HPS0061		
			3	40代	男性						HPS0062 HPS0104 HPS0105		
			4	60代	男性				要	営利機関要	HPS0938		
			5	40代	女性						HPS0072 HPS0106 HPS0107		
			6	40代	女性						HPS0075		
			7	60代	女性						HPS0073		
			8	60代	女性						HPS0074		
301	黄斑ジストロフィー	網膜血管腫状増殖	1	80代	女性			要	要	HPS1072 HPS1756			
			2	90代	女性			要	要	HPS1757 HPS1758 HPS1759			
		卵黄様黄斑ジストロフィー (ベスト病)	1	20代	女性			要	要	HPS1012 HPS1760 HPS1761 HPS1762			
302	レーベル遺伝性視神経症	レーベル遺伝性視神経症	1	40代	男性			要	営利機関要	HPS1071			
			1	20代	男性			要	要	HPS1776			
			2	60代	男性			要	要	HPS1900			
332	膠様滴状角膜ジストロフィー	膠様滴状角膜ジストロフィー	1	50代	女性		非営利のみ	要	要	HPS1013 HPS1903			

聴覚・平衡機能系疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号
190	聴耳腎症候群											
		聴耳腎症候群	1	50代	男性				要	要	HPS3981	HPS3982

消化器系疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号	
93	原発性胆汁性肝硬変												
		原発性胆汁性肝硬変	1	70代	男性	有			要	不要	HPS1174	HPS1175	HPS1176 HPS1177
			2	30代	女性	有			要	不要	HPS1246	HPS1247	HPS1248 HPS1249
			3	60代	女性	有			要	不要	HPS1276	HPS1277	HPS1278 HPS1279
			4	70代	女性	有			要	不要	HPS1234	HPS1235	HPS1236 HPS1237
			5	70代	女性	有			要	不要	HPS1490	HPS1491	HPS1492 HPS1493
										HPS1494	HPS1495		
94	原発性硬化性胆管炎												
		原発性硬化性胆管炎	1	20代	男性	有			要	不要	HPS1972	HPS1973	HPS1974 HPS1975
95	自己免疫性肝炎												
		自己免疫性肝炎	1	40代	女性	有			要	不要	HPS1222	HPS1223	HPS1224 HPS1225
			2	60代	女性	有			要	不要	HPS1270	HPS1271	HPS1272 HPS1273
		自己免疫性肝炎 抗ミトコンドリア抗体陽性	1	50代	女性	有			要	不要	HPS2472	HPS2473	HPS2474 HPS2475
										HPS2476	HPS2477		
96	クローン病												
		クローン病 小腸型	1	20代	男性	有			要	不要	HPS2816	HPS2817	HPS2818 HPS2819
			2	60代	男性	有			要	不要	HPS1508	HPS1509	HPS1510 HPS1511
		クローン病 小腸大腸型	1	30代	男性	有			要	不要	HPS2054	HPS2055	HPS2056 HPS2057
		クローン病 大腸型	1	40代	男性	有			要	不要	HPS3278	HPS3279	HPS3280 HPS3281
										HPS3282	HPS3283		
97	潰瘍性大腸炎												
		潰瘍性大腸炎 全大腸型	1	20代	男性	有			要	不要	HPS1397	HPS1398	HPS1399 HPS1400
			2	20代	男性	有			要	不要	HPS1430	HPS1431	HPS1432 HPS1433
		潰瘍性大腸炎 直腸炎型	1	50代	男性	有			要	不要	HPS2678	HPS2679	HPS2680 HPS2681
										HPS2682	HPS2683		
98	好酸球性消化管疾患												
		好酸球性胃腸炎	1	10代	女性	有			要	不要	HPS2268	HPS2269	HPS2270 HPS2271
										HPS2272	HPS2273		

消化器系疾患

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号
290	非特異性多発性小腸潰瘍症											
		非特異性多発性小腸潰瘍症	1	50代	女性	有		要	不要	HPS2977 HPS2978 HPS2979 HPS2980 HPS2981 HPS2982		
291	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）											
		非特異性多発性小腸潰瘍症 全結腸型	1	1歳以上 10歳未満	男性	有		要	不要	HPS3242 HPS3243 HPS3244 HPS3245 HPS3246 HPS3247		

染色体または遺伝子に変化を伴う症候群

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群											
		ルビンシュタイン・テイビ症候群 CREBBP遺伝子変異	1	10代	女性	有		要	不要	HPS2876 HPS2877 HPS2878 HPS2879 HPS2880 HPS2881		
103	CFC症候群											
		CFC症候群 BRAF遺伝子変異	1	1歳以上 10歳未満	男性	有		要	不要	HPS3161 HPS3162 HPS3163 HPS3164 HPS3165 HPS3166		
165	肥厚性皮膚骨膜炎											
		肥厚性皮膚骨膜炎 疑い例	1	60代	男性	有		要	不要	HPS3260 HPS3261 HPS3262 HPS3263 HPS3264 HPS3265		
179	ウィリアムズ症候群											
		ウィリアムズ症候群	1	20代	女性			要	不要	HPS2550 HPS2551 HPS2552 HPS2553 HPS2554 HPS2555		
			2	40代	女性			要	不要	HPS3332 HPS3333 HPS3334 HPS3335 HPS3336 HPS3337		
180	ATR-X症候群											
		ATR-X症候群	1	20代	男性				要	HPS0207 HPS0208		
	2		不明	男性				要	HPS1007 HPS1008 HPS1009			
185	コフィン・シリス症候群											
		コフィン・シリス症候群 ARID1B変異	1	1歳以上 10歳未満	女性	有		要	不要	HPS2822 HPS2823 HPS2824 HPS2825 HPS2826 HPS2827		
187	歌舞伎症候群											
		歌舞伎症候群	1	20代	女性			要	不要	HPS3096 HPS3097 HPS3098 HPS3099 HPS3100 HPS3101		
191	ウェルナー症候群											
		ウェルナー症候群 RCB0407 WS2TKB	1	20代	女性		非営利のみ	不要	不要	HPS0193 HPS0284 HPS0285 HPS0287 HPS0288		
192	コケイン症候群											
		コケイン症候群 RCB0397 NCU-F10	1	不明	女性				要	HPS0083 HPS0085		
193	ブラダー・ウィリ症候群											
		ブラダー・ウィリ症候群	1	1歳以上 10歳未満	女性		国内のみ 神経細胞を用いた研究のみ	要	不要	HPS1787		
		ブラダー・ウィリ症候群 RCB1560 PWS-Yamaguchi	1	20代	女性				要	HPS0082		
		ブラダー・ウィリ症候群 15番染色体メチル化異常	1	1歳以上 10歳未満	女性	有		要	不要	HPS2846 HPS2847 HPS2848 HPS2849 HPS2850 HPS2851		

染色体または遺伝子に変化を伴う症候群

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号
194	ソトス症候群	ソトス症候群 5番染色体長腕部分欠失	1	1歳以上 10歳未満	女性	有		要	不要	HPS1556 HPS1557 HPS1558	HPS1559 HPS1560 HPS1561	
			2	20代	女性	有		要	不要	HPS2353 HPS2354 HPS2355	HPS2356 HPS2357 HPS2358	
195	ヌーナン症候群	ヌーナン症候群	1	1歳以上 10歳未満	男性		国内のみ	要	要	HPS0998 HPS0999		
197	1p36欠失症候群	1p36欠失症候群	1	10代	女性	有		要	不要	HPS1912 HPS1913 HPS1914	HPS1915 HPS1916 HPS1917	
198	4p欠失症候群	4p欠失症候群 4p16.3領域欠失	1	30代	男性	有		要	不要	HPS3001 HPS3002 HPS3003	HPS3004 HPS3005	
199	5p欠失症候群	5p欠失症候群	1	1歳以上 10歳未満	男性	有		要	不要	HPS2208 HPS2209 HPS2210	HPS2211 HPS2212 HPS2213	
			2	1歳以上 10歳未満	女性	有		要	不要	HPS1685 HPS1686 HPS1687	HPS1688 HPS1689 HPS1690	
202	スミス・マギニス症候群	スミス・マギニス症候群 17番染色体短腕部分欠失型	1	10代	男性	有		要	不要	HPS1550 HPS1551 HPS1552	HPS1553 HPS1554 HPS1555	
203	22q11.2欠失症候群	22q11.2欠失症候群	1	1歳以上 10歳未満	男性	有		要	不要	HPS2296 HPS2297 HPS2298	HPS2299 HPS2300	
			2	1歳以上 10歳未満	女性	有		要	不要	HPS1627 HPS1628 HPS1629	HPS1630 HPS1631	
287	Epstein症候群	Epstein症候群	1	1歳以上 10歳未満	男性			要	不要	HPS0452 HPS0453 HPS0454		

指定難病 以外

提供可能株

指定難病番号	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号	
バルデー・ビードル症候群												
	バルデー・ビードル症候群	1	20代	女性				要	HPS0156	HPS0157		
先天性好中球減少症												
	コストマン症候群	1	10代	男性			要	要	HPS0519	HPS0520	HPS0521	
若年性ネフロン癆												
	若年性ネフロン癆	1	30代	男性			要	不要	HPS0449	HPS0450	HPS0451	
		2	30代	女性			要	不要	HPS0446	HPS0447	HPS0448	
ペンドレッド症候群												
	ペンドレッド症候群	1	1歳以上 10歳未満	女性		国内のみ 神経細胞を用いた研究のみ	要	不要	HPS1744			
		2	1歳以上 10歳未満	女性		国内のみ 神経細胞を用いた研究のみ	要	不要	HPS1778			
		3	30代	女性		国内のみ 神経細胞を用いた研究のみ	要	不要	HPS1779			
アルツハイマー病												
	アルツハイマー病	1	40代	男性		非営利のみ		要	HPS0256			
		2	40代	男性		非営利のみ		要	要	HPS3854		
		3	50代	男性		非営利のみ			要	HPS0255		
		4	50代	男性				要	不要	HPS0854	HPS0855	HPS0856
		5	50代	男性		非営利のみ		要	要	HPS3833		
		6	60代	男性		非営利のみ			要	HPS0254	HPS1746	
		7	70代	男性		非営利のみ			要	HPS0257		
		8	70代	男性		非営利のみ			要	HPS0258		
		9	70代	男性		非営利のみ			要	HPS0259		
		10	70代	男性				要	要	HPS3832		
		11	40代	女性				要	要	HPS3830		
		12	40代	女性				要	要	HPS3831		
		13	50代	女性					要	HPS0262		
		14	50代	女性		非営利のみ		要	要	HPS1745	HPS1747	
		15	50代	女性				要	要	HPS3829		
		16	70代	女性		非営利のみ			要	HPS0260		
		17	70代	女性		非営利のみ			要	HPS0261		
	家族性アルツハイマー病 Presenilin1変異	1	30代	女性				要	HPS0363			
	家族性アルツハイマー病 Presenilin2変異	1	80代	女性				要	HPS0365			
アルツハイマー型認知症												
	アルツハイマー型認知症	1	50代	男性		非営利のみ		要	HPS0060			
		2						要	不要	HPS0812	HPS0813	HPS0814
									HPS0815	HPS0816	HPS0817	
てんかん												
	てんかん	1	30代	男性			要	要	HPS1728	HPS1729	HPS1730	
		2	60代	男性				要	要	HPS1731		
		3	20代	女性				要	要	HPS3815		
		4	20代	女性				要	要	HPS3816		
		5	20代	女性				要	要	HPS3817		
		6	30代	女性				要	要	HPS1732	HPS1733	
		7	30代	女性		非営利のみ		要	要	HPS3660		

指定難病 以外

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号
加齢黄斑変性												
	加齢黄斑変性		1	60代	男性			要	不要	HPS0666 HPS0667 HPS0668 HPS0669 HPS0670 HPS0671		
			2	70代	男性			要	不要	HPS0678 HPS0679 HPS0680 HPS0681 HPS0682 HPS0683		
クリスタリン網膜症												
	クリスタリン網膜症		1	50代	男性			要	不要	HPS0672 HPS0673 HPS0674 HPS0675 HPS0676 HPS0677		
			2	50代	女性			要	不要	HPS0688 HPS0689 HPS0690 HPS0691 HPS0692 HPS0693		
			3	50代	女性			要	不要	HPS0694 HPS0695 HPS0696 HPS0697 HPS0698 HPS0699		
			4	60代	女性			要	不要	HPS0700 HPS0701 HPS0702 HPS0703 HPS0704 HPS0705		
限局性強皮症（自己免疫性肝炎合併例）												
	限局性強皮症 （自己免疫性肝炎合併例）		1	60代	女性	有		要	不要	HPS1198 HPS1199 HPS1200 HPS1201 HPS1202 HPS1203		
関節リウマチ												
	関節リウマチ		1	60代	女性			要	不要	HPS2610 HPS2611		
	慢性関節リウマチ		1	40代	女性			要	不要	HPS1108 HPS1109 HPS1110 HPS1111 HPS1112 HPS1113		
		2	50代	女性			要	不要	HPS1114 HPS1115 HPS1116 HPS1117 HPS1118 HPS1119			
		3	60代	女性			要	不要	HPS1102 HPS1103 HPS1104 HPS1105 HPS1106 HPS1107			
	血液由来 皮膚線維芽細胞由来		4	40代	女性			要	不要	HPS0440 HPS0441 HPS0442 HPS1078 HPS1079 HPS1080 HPS1081 HPS1082 HPS1083		
	血液由来 皮膚線維芽細胞由来		5	40代	女性			要	不要	HPS0443 HPS0444 HPS0445 HPS1084 HPS1085 HPS1086 HPS1087 HPS1088 HPS1089		
還元小体ミオパチー												
	還元小体ミオパチー		1	20代	男性			要	要	HPS3961		
		2	50代	女性			要	要	HPS1014 HPS1015 HPS1016			
家族性突然死症候群（QT延長症候群）												
ベルナル・スーリエ症候群												
	ベルナル・スーリエ症候群		1	1歳以上 10歳未満	女性		共同研究		要	HPS0078 HPS0191		
ランゲルハンス細胞組織球症												
	ランゲルハンス細胞組織球症		1	40代	男性	有		要	不要	HPS1204 HPS1205 HPS1206 HPS1207 HPS1208 HPS1209		
		2	50代	男性	有		要	不要	HPS1252 HPS1253 HPS1254 HPS1255 HPS1256 HPS1257			

指定難病 以外

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号
難治性ネフローゼ症候群												
	難治性ネフローゼ症候群		1	30代	男性	有		要	不要	HPS2262 HPS2263 HPS2264	HPS2265 HPS2266 HPS2267	
			2	60代	女性	有		要	不要	HPS1186 HPS1187 HPS1188	HPS1189 HPS1190 HPS1191	
牟婁病（筋萎縮性側索硬化症/パーキンソン認知症複合）												
	牟婁病		1	60代	男性		国内のみ 神経細胞を用いた研究のみ	要	不要	HPS1742		
			2	70代	女性		国内のみ 神経細胞を用いた研究のみ	要	不要	HPS1780		
			3	80代	女性		国内のみ 神経細胞を用いた研究のみ	要	不要	HPS1781		
RAS関連自己免疫性リンパ球増殖症候群様疾患												
	RAS関連自己免疫性リンパ球増殖症候群様疾患		1	1歳以上 10歳未満	男性		共同研究・遺伝子解析不可	要	要	HPS1795 HPS1796 HPS1797	HPS1798	
			2	20代	男性		共同研究・遺伝子解析不可	要	要	HPS1792 HPS1793 HPS1794		
アトピー性皮膚炎												
	アトピー性皮膚炎		1	30代	女性		共同研究・遺伝子解析不可	要	要	HPS0270 HPS0271 HPS0272		
杉花粉症												
	杉花粉症 カニアレルギーも		1	50代	男性		共同研究		要	HPS0192		
大腸がん												
	大腸癌（S状結腸癌）		1	50代	男性		ヒトゲノム遺伝子解析研究に 使用する場合は、倫理委員会 の承認が必要		要	HPS3537 HPS3538 HPS3539	HPS3540 HPS3541 HPS3542	HPS3543 HPS3544 HPS3545
										HPS3546 HPS3547 HPS3548	HPS3549 HPS3550 HPS3551	HPS3552 HPS3553 HPS3554
										HPS3555		
	大腸癌（S状結腸癌）		1	70代	男性		ヒトゲノム遺伝子解析研究に 使用する場合は、倫理委員会 の承認が必要		要	HPS3556 HPS3557		
	がん細胞(DLD1)から樹立した iPS細胞類似細胞株		1	不明	男性		営利機関（寄託機関とMTA締結）		要	HPS0112		
劇症肝炎												
	劇症肝炎		1	1歳未満	男性		非営利機関の商業利用、営利 機関（寄託機関とMTA締結）		要	HPS1813		
			2	1歳未満	女性		非営利機関の商業利用、営利 機関（寄託機関とMTA締結）		営利機関要	HPS3855		
			3	不明	不明		非営利機関の商業利用、営利 機関（寄託機関とMTA締結）		営利機関要	HPS3856		
	劇症肝炎 A型肝炎		1	60代	男性	有		要	不要	HPS3173 HPS3174 HPS3175	HPS3176 HPS3177 HPS3178	
家族性心房細動、洞不全症候群												
	家族性心房細動、洞不全症候群		1	60代	男性		国内のみ	要	要	HPS1808		
			2	60代	男性		国内のみ	要	要	HPS3667		
			3	80代	女性		国内のみ	要	要	HPS1807		
			4	80代	女性		国内のみ	要	要	HPS3666		
不整脈源性右室心筋症												
	不整脈源性右室心筋症		1	20代	男性		国内のみ		要	HPS1809 HPS1810		
膵炎												
	重症急性膵炎		1	60代	男性	有		要	不要	HPS2762 HPS2763 HPS2764	HPS2765 HPS2766 HPS2767	

指定難病 以外

提供可能株

指定難病番号	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号
肺炎											
	慢性肺炎	1	60代	男性	有		要	不要	HPS2744 HPS2745 HPS2746 HPS2747 HPS2748 HPS2749		
		2	70代	男性	有		要	不要	HPS3272 HPS3273 HPS3274 HPS3275 HPS3276 HPS3277		
骨髄異形成症候群											
	骨髄異形成症候群	1	60代	女性		非営利のみ	要	要	HPS1905		
硬化性萎縮性苔癬											
	硬化性萎縮性苔癬	1	60代	女性	有		要	不要	HPS1982 HPS1983 HPS1984 HPS1985 HPS1986 HPS1987		
		2	60代	女性	有		要	不要	HPS2454 HPS2455 HPS2456 HPS2457 HPS2458 HPS2459		
プロテインS欠乏症											
	プロテインS欠乏症	1	70代	女性	有		要	不要	HPS2852 HPS2853 HPS2854 HPS2855 HPS2856 HPS2857		
肝内結石症											
	肝内結石症	1	70代	男性	有		要	不要	HPS2942 HPS2943		
二次性抗リン脂質抗体症候群											
	二次性抗リン脂質抗体症候群	1	60代	女性	有		要	不要	HPS3185 HPS3186 HPS3187 HPS3188 HPS3189 HPS3190		
前縦帯骨化症											
	前縦帯骨化症	1	70代	女性	有		要	不要	HPS2900 HPS2901 HPS2902 HPS2903 HPS2904 HPS2905		
原発性アルドステロン症											
	原発性アルドステロン症	1	50代	男性	有		要	不要	HPS2642 HPS2643 HPS2644 HPS2645 HPS2646 HPS2647		
ギラン・バレー症候群											
	ギラン・バレー症候群	1	30代	男性	有		要	不要	HPS2810 HPS2811 HPS2812 HPS2813 HPS2814 HPS2815		
びまん性汎細気管支炎											
	びまん性汎細気管支炎	1	60代	男性	有		要	不要	HPS3218 HPS3219 HPS3220 HPS3221 HPS3222 HPS3223		
骨髄線維症											
	骨髄線維症 JAK2変異	1	70代	男性	有		要	不要	HPS3215 HPS3216 HPS3217		
アイカルディ・ゴーティエ症候群											
	アイカルディ・ゴーティエ症候群	1	20代	女性			要	不要	HPS2556 HPS2557 HPS2558 HPS2559 HPS2560 HPS2561		
多発性内分泌腫瘍症											
	多発性内分泌腫瘍症	1	20代	女性			要	不要	HPS2568 HPS2569 HPS2570 HPS2571 HPS2572 HPS2573		
フォン・ヒッペル・リンドウ病											
	フォン・ヒッペル・リンドウ病	1	40代	男性			要	不要	HPS2574 HPS2575 HPS2576 HPS2577 HPS2578 HPS2579		
		2	40代	女性			要	不要	HPS2592 HPS2593 HPS2594 HPS2595 HPS2596 HPS2597		
		3	不明	不明			要	不要	HPS2580 HPS2581 HPS2582 HPS2583 HPS2584 HPS2585		
遺伝性褐色細胞腫・パラガングリオーマ症候群											
	遺伝性褐色細胞腫・パラガングリオーマ症候群	1	30代	男性			要	不要	HPS2586 HPS2587 HPS2588 HPS2589 HPS2590 HPS2591		

指定難病 以外

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号
先天代謝異常症												
	先天代謝異常症		1	不明	不明			要	不要	HPS2598 HPS2599 HPS2600 HPS2601 HPS2602 HPS2603		
NGLY1欠損症												
	NGLY1欠損症		1	10代	男性		非営利のみ	要	不要	HPS3054 HPS3055 HPS3056 HPS3057 HPS3058 HPS3059		
			2	1歳以上 10歳未満	女性		非営利のみ	要	不要	HPS3018 HPS3019 HPS3020 HPS3021 HPS3022 HPS3023		
			3	1歳以上 10歳未満	女性		非営利のみ	要	不要	HPS3060 HPS3061 HPS3062 HPS3063 HPS3064 HPS3065		
自閉症スペクトラム障害												
	自閉症スペクトラム障害		1	1歳以上 10歳未満	男性			要	不要	HPS3197 HPS3198 HPS3199 HPS3200 HPS3201 HPS3202		
	自閉症スペクトラム障害+X染色体微細欠失		1	1歳以上 10歳未満	女性			要	不要	HPS2612 HPS2613 HPS2614 HPS2615 HPS2616 HPS2617		
	自閉症スペクトラム障害+局在関連てんかん		1	1歳以上 10歳未満	男性			要	不要	HPS2959 HPS2960 HPS2961 HPS2962 HPS2963 HPS2964		
尿崩症+結合組織異常												
	尿崩症+結合組織異常		1	10代	女性			要	不要	HPS2624 HPS2625 HPS2626 HPS2627 HPS2628 HPS2629		
新生児糖尿病 (DEND症候群)												
	新生児糖尿病 (DEND症候群)		1	1歳以上 10歳未満	男性			要	不要	HPS3113 HPS3114 HPS3115 HPS3116 HPS3117 HPS3118		
軟骨低形成症												
	軟骨低形成症		1	10代	男性			要	要	HPS3449		
				2	10代	女性			要	要	HPS3480 HPS3481	
家族性大腸腺腫症												
	家族性大腸腺腫症		1	20代	男性		ヒトゲノム遺伝子解析研究に使用する場合は、倫理委員会承認が必要		要	HPS3531 HPS3532 HPS3533 HPS3534		
				2	20代	女性		ヒトゲノム遺伝子解析研究に使用する場合は、倫理委員会承認が必要		要	HPS3535 HPS3536	
胃癌												
	胃癌 癌部位		1	60代	男性		ヒトゲノム遺伝子解析研究に使用する場合は、倫理委員会承認が必要		要	HPS3558 HPS3559 HPS3560 HPS3561 HPS3562 HPS3563 HPS3564 HPS3565 HPS3566 HPS3567 HPS3568 HPS3569 HPS3570 HPS3571 HPS3572 HPS3573		
		胃癌 非癌部位									HPS3590 HPS3591 HPS3592 HPS3593	

指定難病 以外

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号
胃癌												
	胃癌		1	60代	女性		ヒトゲノム遺伝子解析研究に使用する場合は、倫理委員会の承認が必要		要	HPS3574 HPS3575 HPS3576 HPS3577 HPS3578 HPS3579 HPS3580 HPS3581 HPS3582 HPS3583 HPS3584 HPS3585		
網膜芽腫												
	網膜芽腫(片側性)		1	1歳以上 10歳未満	不明		ヒトゲノム遺伝子解析研究に使用する場合は、倫理委員会の承認が必要		要	HPS3618 HPS3619 HPS3620 HPS3621 HPS3622 HPS3623 HPS3624 HPS3625 HPS3626 HPS3627 HPS3628 HPS3629 HPS3630 HPS3631 HPS3632 HPS3633 HPS3634 HPS3635 HPS3636 HPS3637 HPS3638 HPS3639 HPS3640 HPS3641 HPS3642 HPS3643 HPS3644 HPS3645 HPS3646 HPS3647 HPS3648 HPS3649 HPS3650 HPS3651		
	網膜芽腫(両側性)		1	1歳以上 10歳未満	男性		ヒトゲノム遺伝子解析研究に使用する場合は、倫理委員会の承認が必要		要	HPS3606 HPS3607 HPS3608 HPS3609 HPS3610 HPS3611 HPS3612		
			2	1歳以上 10歳未満	不明		ヒトゲノム遺伝子解析研究に使用する場合は、倫理委員会の承認が必要		要	HPS3613 HPS3614 HPS3615 HPS3616 HPS3617		
X連鎖血小板減少症												
	X連鎖血小板減少症		1	30代	男性		共同研究・遺伝子解析不可	要	要	HPS3657		
痙性対麻痺												
	痙性対麻痺		1	10代	男性			要	要	HPS3826 HPS3827 HPS3828		
ダウン症												
	ダウン症		1	20代	男性			要	要	HPS3840 HPS3841		
	ダウン症 (XY, +21)		1	1歳以上 10歳未満	男性			要	不要	HPS4270		
	父親由来21番染色体(P)消去 誘導型ダイソミー21 (核型46, XY)									HPS4271		
	母親由来21番染色体1本(M1)消去 誘導型ダイソミー21 (核型46, XY)									HPS4272		
	母親由来21番染色体1本(M2)消去 誘導型ダイソミー21 (核型46, XY)									HPS4273		
先天性筋型ラミノパチー												
	先天性筋型ラミノパチー		1	10代	男性		共同研究・遺伝子解析不可	要	要	HPS3938 HPS3939 HPS3940		

健常人由来（患者血縁者）

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号
30	遠位型ミオパチー（患者血縁者）											
	HPS0408～HPS0410の家族		1	40代	女性			要	要	HPS0411	HPS0412	HPS0415
32	自己食空胞性ミオパチー（患者血縁者）											
	Danon病の家族		1	50代	女性		国内のみ	要	要	HPS1806	HPS3665	
58	肥大型心筋症（患者血縁者）											
	肥大型心筋症の家族		1	10代	男性		国内のみ	要	要	HPS0955	HPS0956	
111	先天性ミオパチー（患者血縁者）											
	ミオチューブラーミオパチーの家族		1	30代	女性			要	要	HPS3868	HPS3869	HPS3870
190	聴覚腎症候群（患者血縁者）											
	聴覚腎症候群の家族		1	50代	女性			要	要	HPS3984	HPS3985	HPS3986
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血（患者血縁者）											
	HPS1126～HPS1137の家族 血液由来		1	40代	女性			要	不要	HPS1138	HPS1139	HPS1140
										HPS1141	HPS1142	HPS1143
	皮膚線維芽細胞由来							要	不要	HPS1144	HPS1145	HPS1146
									HPS1147	HPS1148	HPS1149	
287	エプスタイン（Epstein）症候群（患者血縁者）											
	HPS0452～HPS0454の血縁者		1	40代	男性			要	不要	HPS0455	HPS0456	HPS0457
	関節リウマチ（患者血縁者）											
	HPS1114～HPS1119の血縁者		1	50代	女性			要	不要	HPS1120	HPS1121	HPS1122
									HPS1123	HPS1124	HPS1125	
	NGLY1欠損症（患者血縁者）											
	HPS3018～HPS3023の家族		1	40代	男性		非営利のみ	要	不要	HPS3030	HPS3031	HPS3032
										HPS3033	HPS3034	HPS3035
			2	30代	女性		非営利のみ	要	不要	HPS3024	HPS3025	HPS3026
										HPS3027	HPS3028	HPS3029
	HPS3060～HPS3065の家族		1	40代	男性		非営利のみ	要	不要	HPS3066	HPS3067	HPS3068
										HPS3069	HPS3070	HPS3071
2			10代	女性		非営利のみ	要	不要	HPS3078	HPS3079	HPS3080	
									HPS3081	HPS3082	HPS3083	
		3	40代	女性		非営利のみ	要	不要	HPS3072	HPS3073	HPS3074	
									HPS3075	HPS3076	HPS3077	

健康人由来（健康に関する附随情報あり）

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号		
		末梢血単核球	1	30代	男性	有		要	不要	HPS2484	HPS2485	HPS2486		
										HPS2487	HPS2488	HPS2489		
			2	30代	男性	有		要	不要	HPS2490	HPS2491	HPS2492		
										HPS2493	HPS2494	HPS2495		
			3	30代	男性	有		要	不要	HPS2496	HPS2497	HPS2498		
										HPS2499	HPS2500	HPS2501		
			4	30代	男性	有		要	不要	HPS2502	HPS2503	HPS2504		
										HPS2505	HPS2506	HPS2507		
			5	30代	男性	有		要	不要	HPS2514	HPS2515	HPS2516		
										HPS2517	HPS2518	HPS2519		
		6	30代	男性	有		要	不要	HPS2520	HPS2521	HPS2522			
									HPS2523	HPS2524	HPS2525			
		7	30代	男性	有		要	不要	HPS2526	HPS2527	HPS2528			
									HPS2529	HPS2530	HPS2531			
		8	30代	男性	有		要	不要	HPS2532	HPS2533	HPS2534			
									HPS2535	HPS2536	HPS2537			
		9	30代	男性	有		要	不要	HPS2538	HPS2539	HPS2540			
									HPS2541	HPS2542	HPS2543			
		10	30代	男性	有		要	不要	HPS2544	HPS2545	HPS2546			
									HPS2547	HPS2548	HPS2549			
				末梢血単核球	1	30代	女性	有		要	不要	HPS2478	HPS2479	HPS2480
											HPS2481	HPS2482	HPS2483	
		2	30代		女性	有		要	不要	HPS3686	HPS3687	HPS3688		
										HPS3689	HPS3690	HPS3691		
				3	30代	女性	有		要	不要	HPS3702	HPS3810	HPS3811	
											HPS3812	HPS3813	HPS3814	
				末梢血単核球	1	40代	男性	有		要	不要	HPS3344	HPS3345	HPS3346
											HPS3347	HPS3720	HPS3721	
		2	40代		男性	有		要	不要	HPS3348	HPS3349	HPS3350		
											HPS3351	HPS3352	HPS3353	
		3	40代		男性	有		要	不要	HPS3354	HPS3355	HPS3356		
									HPS3357	HPS3358	HPS3359			
4	40代	男性	有			要	不要	HPS3360	HPS3361	HPS3362				
									HPS3363	HPS3364	HPS3365			
5	40代	男性	有			要	不要	HPS3366	HPS3722	HPS3723				
									HPS3724	HPS3725	HPS3726			
6	40代	男性	有		要	不要	HPS3367	HPS3368	HPS3727					
								HPS3728	HPS3729	HPS3730				
7	40代	男性	有		要	不要	HPS3369	HPS3731	HPS3732					
								HPS3733	HPS3734	HPS3735				
8	40代	男性	有		要	不要	HPS3370	HPS3371	HPS3736					
								HPS3737	HPS3738	HPS3739				
9	40代	男性	有		要	不要	HPS3372	HPS3373	HPS3374					
								HPS3375	HPS3740	HPS3741				
10	40代	男性	有		要	不要	HPS3376	HPS3377	HPS3378					
								HPS3379	HPS3742	HPS3743				
		末梢血単核球	1	40代	女性	有		要	不要	HPS2508	HPS2509	HPS2510		
									HPS2511	HPS2512	HPS2513			

健康人由来（健康に関する附随情報あり）

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号	
		末梢血単核球	2	40代	女性	有		要	不要	HPS3681	HPS3682	HPS3683	
										HPS3684	HPS3685	HPS3800	
		3	40代	女性	有		要	不要	HPS3692	HPS3693	HPS3694		
											HPS3695	HPS3801	HPS3802
		末梢血単核球	1	50代	男性	有		要	不要	HPS3338	HPS3339	HPS3340	
											HPS3341	HPS3342	HPS3343
			2	50代	男性	有		要	不要	HPS3380	HPS3381	HPS3744	
											HPS3745	HPS3746	
			3	50代	男性	有		要	不要	HPS3382	HPS3383	HPS3384	
											HPS3385	HPS3747	HPS3748
			4	50代	男性	有		要	不要	HPS3386	HPS3387	HPS3388	
											HPS3389	HPS3390	HPS3391
			5	50代	男性	有		要	不要	HPS3392	HPS3393	HPS3394	
											HPS3395	HPS3396	HPS3749
		6	50代	男性	有		要	不要	HPS3397	HPS3750	HPS3751		
										HPS3752	HPS3753	HPS3754	
		7	50代	男性	有		要	不要	HPS3398	HPS3399	HPS3400		
										HPS3401	HPS3755	HPS3756	
		8	50代	男性	有		要	不要	HPS3402	HPS3403	HPS3404		
										HPS3405	HPS3406	HPS3407	
		9	50代	男性	有		要	不要	HPS3408	HPS3757	HPS3758		
										HPS3759	HPS3760	HPS3761	
		10	50代	男性	有		要	不要	HPS3409	HPS3762	HPS3763		
										HPS3764	HPS3765	HPS3766	
		末梢血単核球	1	50代	女性	有		要	不要	HPS3131	HPS3132	HPS3133	
											HPS3134	HPS3135	HPS3136
			2	50代	女性	有		要	不要	HPS3676	HPS3678	HPS3679	
										HPS3680	HPS3799		
		2	50代	女性	有		要	不要	HPS3696	HPS3697	HPS3698		
										HPS3699	HPS3700	HPS3701	
末梢血単核球	1	60代	男性	有		要	不要	HPS3125	HPS3126	HPS3127			
									HPS3128	HPS3129	HPS3130		
	2	60代	男性	有		要	不要	HPS3419	HPS3420	HPS3421			
									HPS3422	HPS3423	HPS3424		
	3	60代	男性	有		要	不要	HPS3425	HPS3426	HPS3427			
									HPS3428	HPS3776	HPS3777		
	4	60代	男性	有		要	不要	HPS3429	HPS3430	HPS3778			
									HPS3779				
	5	60代	男性	有		要	不要	HPS3431	HPS3432	HPS3433			
								HPS3434	HPS3780	HPS3781			
6	60代	男性	有		要	不要	HPS3435	HPS3436	HPS3437				
								HPS3438	HPS3787	HPS3788			
7	60代	男性	有		要	不要	HPS3439	HPS3440	HPS3441				
								HPS3442	HPS3443	HPS3789			
8	60代	男性	有		要	不要	HPS3670	HPS3793	HPS3794				
								HPS3795	HPS3796	HPS3797			
9	60代	男性	有		要	不要	HPS3671	HPS3672	HPS3673				
								HPS3674	HPS3675	HPS3798			

健康人由来（健康に関する附随情報あり）

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号
		末梢血単核球	10	60代	男性	有		要	不要	HPS3703 HPS3803 HPS3804 HPS3805 HPS3806 HPS3807		
		末梢血単核球	1	70代	男性	有		要	不要	HPS3119 HPS3120 HPS3121 HPS3122 HPS3123 HPS3124		
			2	70代	男性	有		要	不要	HPS3410 HPS3767 HPS3768 HPS3769 HPS3770 HPS3771		
			3	70代	男性	有		要	不要	HPS3411 HPS3412 HPS3413 HPS3414 HPS3415 HPS3416		
			4	70代	男性	有		要	不要	HPS3417 HPS3418 HPS3772 HPS3773 HPS3774 HPS3775		
			5	70代	男性	有		要	不要	HPS3444 HPS3445 HPS3790 HPS3791 HPS3792		
			6	70代	男性	有		要	不要	HPS3669 HPS3782 HPS3783 HPS3784 HPS3785 HPS3786		
			7	70代	男性	有		要	不要	HPS3710 HPS3711 HPS3712 HPS3713 HPS3808 HPS3809		
			8	70代	男性	有		要	不要	HPS3714 HPS3715 HPS3716 HPS3717 HPS3718 HPS3719		
		末梢血単核球	1	80代	男性	有		要	不要	HPS3704 HPS3705 HPS3706 HPS3707 HPS3708 HPS3709		

健康人由来（健康に関する附随情報なし）

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号	
		血液単核球	1	10代	女性			要	要	HPS3839			
		末梢血単核球	1	20代	男性		国内のみ	要	要	HPS1843			
		末梢血単核球	1	30代	男性			要	不要	HPS0354 HPS0357	HPS0355	HPS0356	
			2	30代	男性			要	不要	HPS0358 HPS0361	HPS0359	HPS0360	
			3	30代	男性		国内のみ	要	要	HPS0400	HPS0401		
			4	30代	男性				要	要	HPS0536 HPS0539	HPS0537	HPS0538
			5	30代	男性				要	不要	HPS4014 HPS4017	HPS4015	HPS4016 HPS4018 HPS4019
			6	30代	男性				要	不要	HPS4038 HPS4041	HPS4039	HPS4040 HPS4042 HPS4043
		皮膚線維芽細胞	1	30代	男性			要	要	HPS0532 HPS0535	HPS0533	HPS0534	
		末梢血単核球	1	40代	男性			要	不要	HPS1150 HPS1153	HPS1151	HPS1152 HPS1154 HPS1155	
			2	40代	男性			要	不要	HPS1162 HPS1165	HPS1163	HPS1164 HPS1166 HPS1167	
			3	40代	男性			要	不要	HPS1168 HPS1171	HPS1169	HPS1170 HPS1172 HPS1173	
			4	40代	男性			要	不要	HPS4140 HPS4143	HPS4141	HPS4142 HPS4144 HPS4145	
			5	40代	男性			要	不要	HPS4175 HPS4178	HPS4176	HPS4177 HPS4179 HPS4180	
			6	40代	男性			要	不要	HPS4181 HPS4184	HPS4182	HPS4183 HPS4185 HPS4186	
			7	40代	男性			要	不要	HPS4241 HPS4244	HPS4242	HPS4243 HPS4245 HPS4246	
		末梢血単核球	1	40代	男性			要	不要	HPS0884 HPS0887	HPS0885	HPS0886 HPS0888 HPS0889	
		血液単核球						要	要	HPS1046			
		血液単核球	1	40代	男性			要	要	HPS3834	HPS3835		
		末梢血単核球	1	40代	女性			要	不要	HPS4110 HPS4113	HPS4111	HPS4112 HPS4114 HPS4115	
			2	40代	女性			要	不要	HPS4146 HPS4149	HPS4147	HPS4148 HPS4150	
			3	40代	女性			要	不要	HPS4151 HPS4154	HPS4152	HPS4153 HPS4155 HPS4156	
			4	40代	女性			要	不要	HPS4193 HPS4196	HPS4194	HPS4195 HPS4197 HPS4198	
			5	40代	女性			要	不要	HPS4211 HPS4214	HPS4212	HPS4213 HPS4215 HPS4216	
			6	40代	女性			要	不要	HPS4217 HPS4220	HPS4218	HPS4219 HPS4221 HPS4222	
		血液単核球	1	40代	女性			要	要	HPS3836	HPS3837	HPS3838	
		末梢血単核球	1	50代	男性			要	不要	HPS4008 HPS4011	HPS4009	HPS4010 HPS4012 HPS4013	

健康人由来（健康に関する附随情報なし）

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号
	末梢血単核球		2	50代	男性			要	不要	HPS4098 HPS4099 HPS4100	HPS4101 HPS4102 HPS4103	
			3	50代	男性			要	不要	HPS4205 HPS4206 HPS4207	HPS4208 HPS4209 HPS4210	
	末梢血単核球		1	50代	女性			要	不要	HPS4026 HPS4027 HPS4028	HPS4029 HPS4030 HPS4031	
			2	50代	女性			要	不要	HPS4032 HPS4033 HPS4034	HPS4035 HPS4036 HPS4037	
			3	50代	女性			要	不要	HPS4062 HPS4063 HPS4064	HPS4065 HPS4066 HPS4067	
			4	50代	女性			要	不要	HPS4068 HPS4069 HPS4070	HPS4071 HPS4072 HPS4073	
			5	50代	女性			要	不要	HPS4074 HPS4075 HPS4076	HPS4077 HPS4078 HPS4079	
			6	50代	女性			要	不要	HPS4080 HPS4081 HPS4082	HPS4083 HPS4084 HPS4085	
			7	50代	女性			要	不要	HPS4086 HPS4087 HPS4088	HPS4089 HPS4090 HPS4091	
			8	50代	女性			要	不要	HPS4104 HPS4105 HPS4106	HPS4107 HPS4108 HPS4109	
			9	50代	女性			要	不要	HPS4122 HPS4123 HPS4124	HPS4125 HPS4126 HPS4127	
			10	50代	女性			要	不要	HPS4157 HPS4158 HPS4159	HPS4160 HPS4161 HPS4162	
			11	50代	女性			要	不要	HPS4187 HPS4188 HPS4189	HPS4190 HPS4191 HPS4192	
	末梢血単核球		1	60代	男性			要	不要	HPS4050 HPS4051 HPS4052	HPS4053 HPS4054 HPS4055	
			2	60代	男性			要	不要	HPS4092 HPS4093 HPS4094	HPS4095 HPS4096 HPS4097	
			3	60代	男性			要	不要	HPS4116 HPS4117 HPS4118	HPS4119 HPS4120 HPS4121	
			4	60代	男性			要	不要	HPS4134 HPS4135 HPS4136	HPS4137 HPS4138 HPS4139	
			5	60代	男性			要	不要	HPS4229 HPS4230 HPS4231	HPS4232 HPS4233 HPS4234	
			6	60代	男性			要	不要	HPS4235 HPS4236 HPS4237	HPS4238 HPS4239 HPS4240	
	末梢血単核球		1	60代	男性			要	不要	HPS0712 HPS0713 HPS0714	HPS0715 HPS0716 HPS0717	
		血液単核球						要	要	HPS1042		
		不明								HPS1748		
	血液単核球		1	60代	男性			要	要	HPS1043		
末梢血単核球		1	60代	女性			要	不要	HPS0718 HPS0719 HPS0720	HPS0721 HPS0722 HPS0723		
		2	60代	女性			要	不要	HPS4020 HPS4021 HPS4022	HPS4023 HPS4024 HPS4025		
		3	60代	女性			要	不要	HPS4199 HPS4200 HPS4201	HPS4202 HPS4203 HPS4204		

健康人由来（健康に関する附随情報なし）

提供可能株

指定難病番号	疾患名	疾患名	患者No.	年齢	性別	患者情報	提供条件	倫理委員会承認	承諾書	識別番号	識別番号	識別番号
		末梢血単核球	4	60代	女性			要	不要	HPS4223 HPS4224 HPS4225 HPS4226 HPS4227 HPS4228		
		血液単核球	1	60代	女性			要	要	HPS1045		
		血液単核球	1	60代	女性			要	要	HPS1044		
		不明								HPS1749		
		末梢血単核球	1	70代	男性			要	不要	HPS4044 HPS4045 HPS4046 HPS4047 HPS4048 HPS4049		
			2	70代	男性			要	不要	HPS4056 HPS4057 HPS4058 HPS4059 HPS4060 HPS4061		
			3	70代	男性			要	不要	HPS4169 HPS4170 HPS4171 HPS4172 HPS4173 HPS4174		
		末梢血単核球	1	70代	女性			要	不要	HPS4163 HPS4164 HPS4165 HPS4166 HPS4167 HPS4168		
		皮膚付着細胞	1	70代	女性			要	不要	HPS0684 HPS0685 HPS0686 HPS0687		
		末梢血単核球	1	80代	女性			要	不要	HPS4128 HPS4129 HPS4130 HPS4131 HPS4132 HPS4133		

国立研究開発法人理化学研究所

バイオリソース研究センター

細胞材料開発室

<http://cell.brc.riken.jp/ja/>

〒305-0074 茨城県つくば市高野台 3-1-1

疾患特異的 iPS 細胞に関するお問い合わせ：

E-mail : cellips.brc@riken.jp

提供に関するお問い合わせ：

E-mail : cellbank.brc@riken.jp

細胞材料（疾患特異的 iPS 細胞以外）に

関するお問い合わせ：

E-mail : cellqa.brc@riken.jp