

9. 難病

(1) 特定疾患

難病のうち特定疾患については、治療がきわめて困難であり、治療費も高額となるので、患者の負担軽減を図るため、昭和48年度から特定疾患治療研究事業として、医療費の自己負担分（一部自己負担あり）を給付していた。

その後、難病の患者に対する医療等に関する法律の施行（平成27年1月1日）により、指定難病の医療費助成等について新たな制度ができたが、一部の対象疾病（スモン、プリオン病（ヒト由来乾燥硬膜移植によるクロイツフェルト・ヤコブ病に限る）は特定疾患治療研究事業で継続している。

	H27年度末	H28年度末
受給者数（人）	14	12

[平成28年度医療給付等の状況]

平成28年3月～平成29年2月診療分

種 別		延件数（件）	公費負担額（千円）	備 考
医 療	入 院	57	2,848	
	通 院	208	566	
	訪 問 看 護	0	0	
介 護		5	27	
合 計		270	3,441	

(2) 特定医療(指定難病)

平成27年1月1日に「難病の患者に対する医療等に関する法律」が施行され、原因が不明で治療法が確立されていない、いわゆる難病のうち、国が指定した「指定難病」にかかり、認定基準を満たした方を対象に医療費を公費で負担している。

平成28年度末現在の対象疾病は306疾病、平成28年度末における認定患者数は6,754人である。

	H27年度末	H28年度末
対象疾病数	306	306
受給者数（人）	6,509	6,754

[平成28年度医療給付等の状況]

平成28年3月～平成29年2月診療分

種 別		延件数（件）	公費負担額（千円）	備 考
医 療	入 院	9,188	374,595	
	通 院	68,627	625,481	
	訪 問 看 護	2,138	32,851	
介 護		1,458	5,438	
合 計		81,411	1,038,365	

	疾患名	年度	年度末数	新規認定	疾患名	年度	年度末数	新規認定
1	球脊髄性筋萎縮症		4	1	61	自己免疫性溶血性貧血	4	2
2	筋萎縮性側索硬化症		77	21	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	3	
3	脊髄性筋萎縮症		5		63	特発性血小板減少性紫斑病	278	17
4	原発性側索硬化症				64	血栓性血小板減少性紫斑病	2	
5	進行性核上性麻痺		77	20	65	原発性免疫不全症候群	3	
6	パーキンソン病		910	138	66	IgA 腎症	84	34
7	大脳皮質基底核変性症		26	6	67	多発性嚢胞腎	52	16
8	ハンチントン病		12	2	68	黄色靱帯骨化症	60	17
9	神経有棘赤血球症		1		69	後縦靱帯骨化症	362	66
10	シャルコー・マリー・トゥース病		4	1	70	広範脊柱管狭窄症	26	4
11	重症筋無力症		132	14	71	特発性大腿骨頭壊死症	135	22
12	先天性筋無力症候群				72	下垂体性ADH分泌異常症	15	5
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎		87	6	73	下垂体性TSH分泌亢進症		
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		24	4	74	下垂体性PRL分泌亢進症	17	6
15	封入体筋炎				75	クッシング病	8	
16	クロウ・深瀬症候群				76	下垂体性ゴナドトロピン分泌		
17	多系統萎縮症		95	18	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	23	2
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を 除く。)		296	19	78	下垂体前葉機能低下症	57	9
19	ライソゾーム病		9		79	家族性高コレステロール血症（ホ モ接合体）	2	
20	副腎白質ジストロフィー				80	甲状腺ホルモン不応症		
21	ミトコンドリア病		5	1	81	先天性副腎皮質酵素欠損症	4	
22	もやもや病		120	5	82	先天性副腎低形成症		
23	プリオン病				83	アジソン病		
24	亜急性硬化性全脳炎		3		84	サルコイドーシス	242	13
25	進行性多巣性白質脳症				85	特発性間質性肺炎	55	26
26	HTLV-1関連脊髄症		2	1	86	肺動脈性肺高血圧症	9	2
27	特発性基底核石灰化症				87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症		
28	全身性アミロイドーシス		32	7	88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	20	1
29	ウルリッヒ病				89	リンパ脈管筋腫症	2	
30	遠位型ミオパチー		1	1	90	網膜色素変性症	295	17
31	ベスレムミオパチー				91	バッド・キアリ症候群	3	
32	自己食空胞性ミオパチー				92	特発性門脈圧亢進症		
33	シュワルツ・ヤンペル症候群				93	原発性胆汁性肝硬変	84	13
34	神経線維腫症		24	1	94	原発性硬化性胆管炎	3	
35	天疱瘡		38	4	95	自己免疫性肝炎	37	18
36	表皮水疱症		5		96	クローン病	253	16
37	膿疱性乾癬（汎発型）		16	1	97	潰瘍性大腸炎	855	58
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群				98	好酸球性消化管疾患	5	4
39	中毒性表皮壊死症				99	慢性特発性偽性腸閉塞症	1	1
40	高安動脈炎		21		100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症		
41	巨細胞性動脈炎		3	2	101	腸管神経節細胞僅少症		
42	結節性多発動脈炎		33	1	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群		
43	顕微鏡的多発血管炎		71	11	103	CFC症候群		
44	多発血管炎性肉芽腫症		8	1	104	コステロ症候群		
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症		17	3	105	チャージ症候群		
46	悪性関節リウマチ		61	9	106	クリオピリン関連周期熱症候群		
47	バージャー病		38		107	全身型若年性特発性関節炎	2	
48	原発性抗リン脂質抗体症候群		3	1	108	TNF受容体関連周期性症候群		
49	全身性エリテマトーデス		378	23	109	非典型溶血性尿毒症症候群		
50	皮膚筋炎／多発性筋炎		178	21	110	ブラウ症候群		
51	全身性強皮症		242	16	111	先天性ミオパチー		
52	混合性結合組織病		83	2	112	マリネスコ・シェーグレン症候群		
53	シェーグレン症候群		61	18	113	筋ジストロフィー	14	6
54	成人スチル病		22	10	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群		
55	再発性多発軟骨炎		2		115	遺伝性周期性四肢麻痺		
56	ベーチェット病		155	7	116	アトピー性脊髄炎		
57	特発性拡張型心筋症		93	7	117	脊髄空洞症	1	
58	肥大型心筋症		17	1	118	脊髄髄膜瘤		
59	拘束型心筋症				119	アイザックス症候群		
60	再生不良性貧血		60	3	120	遺伝性ジストニア		

[特定医療費（指定難病）認定疾病数の状況]

平成28年度

	疾患名	年度	年度末数	新規認定		疾患名	年度	年度末数	新規認定
121	神経フェリチン症				181	クルーゾン症候群			
122	脳表ヘモジデリン沈着症				182	アペール症候群			
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症		1		183	ファイファー症候群			
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症				184	アントレー・ピクスラー症候群			
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				185	コフィン・シリズ症候群			
126	ペリー症候群				186	ロスムンド・トムソン症候群			
127	前頭側頭葉変性症		7	6	187	歌舞伎症候群			
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎				188	多脾症候群			
129	痙攣重積型（二相性）急性脳症				189	無脾症候群			
130	先天性無痛無汗症				190	鯉耳腎症候群			
131	アレキサンダー病				191	ウエルナー症候群			
132	先天性核上性球麻痺				192	コケイン症候群			
133	メビウス症候群				193	ブラダー・ウィリ症候群			
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群				194	ソトス症候群			
135	アイカルディ症候群				195	ヌーナン症候群			
136	片側巨脳症				196	ヤング・シンプソン症候群			
137	限局性皮質異形成				197	1p36欠失症候群			
138	神経細胞移動異常症				198	4p欠失症候群			
139	先天性大脳白質形成不全症				199	5p欠失症候群			
140	ドラベ症候群				200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群			
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん				201	アンジェルマン症候群			
142	ミオクロニー欠伸てんかん				202	スミス・マギニス症候群			
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん				203	22q11.2欠失症候群			
144	レノックス・ガストー症候群				204	エマヌエル症候群			
145	ウエスト症候群				205	脆弱X症候群関連疾患			
146	大田原症候群				206	脆弱X症候群			
147	早期ミオクロニー脳症				207	総動脈幹遺残症			
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん		1	1	208	修正大血管転位症		1	2
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群				209	完全大血管転位症			
150	環状20番染色体症候群				210	単心室症		2	1
151	ラスムッセン脳炎		2	2	211	左心低形成症候群			
152	P C D H 19 関連症候群				212	三尖弁閉鎖症		1	
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎				213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症			
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症				214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症			
155	ランドウ・クレフナー症候群				215	ファロー四徴症		1	1
156	レット症候群				216	両大血管右室起始症			
157	スタージ・ウェーバー症候群				217	エプスタイン病			
158	結節性硬化症		2	1	218	アルポート症候群			
159	色素性乾皮症				219	ギャロウェイ・モワト症候群			
160	先天性魚鱗癬		1	1	220	急速進行性糸球体腎炎		4	3
161	家族性良性慢性天疱瘡				221	抗糸球体基底膜腎炎			
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)		8	5	222	一次性ネフローゼ症候群		45	23
163	特発性後天性全身性無汗症			1	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎		1	1
164	眼皮膚白皮症				224	紫斑病性腎炎		4	1
165	肥厚性皮膚骨膜炎				225	先天性腎性尿崩症			
166	弾性線維性仮性黄色腫				226	間質性膀胱炎（ハンナ型）		4	2
167	マルファン症候群				227	オスラー病		3	3
168	エーラス・ダンロス症候群				228	閉塞性細気管支炎			
169	メンケス病				229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）			
170	オクシピタル・ホーン症候群				230	肺胞低換気症候群			
171	ウィルソン病		8	2	231	α1-アンチトリプシン欠乏症			
172	低ホスファターゼ症				232	カーニー複合			
173	VATER症候群				233	ウォルフラム症候群			
174	那須・ハコラ病				234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）			
175	ウィーバー症候群				235	副甲状腺機能低下症		1	
176	コフィン・ローリー症候群				236	偽性副甲状腺機能低下症			
177	有馬症候群				237	副腎皮質刺激ホルモン不応症			
178	モワット・ウィルソン症候群				238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化			
179	ウィリアムズ症候群				239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化			
180	A T R - X 症候群				240	フェニルケトン尿症		1	

[特定医療費（指定難病）認定疾病数の状況]

平成28年度

	疾患名	年度	年度末数	新規認定		疾患名	年度	年度末数	新規認定
241	高チロシン血症1型				301	黄斑ジストロフィー		2	2
242	高チロシン血症2型				302	レーベル遺伝性視神経症			
243	高チロシン血症3型				303	アッシャー症候群			
244	メープルシロップ尿症				304	若年発症型両側性感音難聴			
245	プロピオン酸血症				305	遅発性内リンパ水腫			
246	メチルマロン酸血症				306	好酸球性副鼻腔炎		34	18
247	イソ吉草酸血症					計		6,754	877
248	グルコーストランスポーター1欠損症				(注) 1～110 平成27年1月より 111～306 平成27年7月より ※「新規」には転入、疾病追加を含む。 ※受給者実数 6,567人				
249	グルタル酸血症1型								
250	グルタル酸血症2型				複数の疾病で認定されている場合は、それぞれの 疾病に計上。				
251	尿素サイクル異常症								
252	リジン尿性蛋白不耐症								
253	先天性葉酸吸収不全								
254	ポルフィリン症								
255	複合カルボキシラーゼ欠損症								
256	筋型糖原病								
257	肝型糖原病								
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								
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								
260	シロステロール血症								
261	タンジール病								
262	原発性高カイロミクロン血症								
263	脳腱黄色腫症								
264	無βリポタンパク血症								
265	脂肪萎縮症		1						
266	家族性地中海熱								
267	高IgD症候群								
268	中條・西村症候群		1						
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮 症・アクネ症候群								
270	慢性再発性多発性骨髄炎								
271	強直性脊椎炎		33	12					
272	進行性骨化性線維異形成症		1						
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症								
274	骨形成不全症								
275	タナトフォリック骨異形成症								
276	軟骨無形成症								
277	リンパ管腫症/ゴーム病								
278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）								
279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん 性病変）								
280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）		1						
281	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群		2	1					
282	先天性赤血球形成異常性貧血								
283	後天性赤芽球癆		2	1					
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血								
285	ファンコニ貧血								
286	遺伝性鉄芽球性貧血								
287	エプスタイン症候群								
288	自己免疫性出血病XIII		1	1					
289	クロンカイト・カナダ症候群								
290	非特異性多発性小腸潰瘍症								
291	ヒルシュスプルング病（全結腸型 又は小腸型）								
292	総排泄腔外反症								
293	総排泄腔遺残								
294	先天性横隔膜ヘルニア								
295	乳幼児肝巨大血管腫								
296	胆道閉鎖症		1						
297	アラジール症候群								
298	遺伝性膵炎		1						
299	嚢胞性線維症								
300	IgG4関連疾患		9	4					