

## 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。

	R3年度末	R4年度末
受給者数（人）	8	8

[令和4年度医療給付等の状況]

令和4年3月～令和5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	25	750	
	通 院	164	273	
	訪 問 看 護	0	0	
介 護		0	0	
合 計		189	1,023	

### (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。

令和4年度末現在の対象疾病は338疾病、令和4年度末における認定患者数6,152人である。

	R3年度末	R4年度末
対象疾病数	338	338
受給者数（人）	5,942	6,152

[令和4年度医療給付等の状況]

令和4年3月～令和5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	8,037	404,293	
	通 院	62,433	770,598	
	訪 問 看 護	4,038	92,686	
介 護		2,384	7,802	
合 計		76,892	1,275,379	

[特定医療費（指定難病）認定疾病数の状況]

令和4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
1 球脊髄性筋萎縮症		5		61 自己免疫性溶血性貧血		4	3
2 筋萎縮性側索硬化症		93	28	62 発作性夜間ヘモグロビン尿症		3	
3 脊髄性筋萎縮症		4	1	63 特発性血小板減少性紫斑病		119	25
4 原発性側索硬化症				64 血栓性血小板減少性紫斑病		4	1
5 進行性核上性麻痺		97	22	65 原発性免疫不全症候群		7	1
6 パーキンソン病		874	117	66 IgA 腎症		93	14
7 大脳皮質基底核変性症		29	2	67 多発性嚢胞腎		85	15
8 ハンチントン病		9		68 黄色靱帯骨化症		70	21
9 神経有棘赤血球症		2	1	69 後縦靱帯骨化症		327	55
10 シャルコー・マリー・トゥース病		7	2	70 広範脊柱管狭窄症		24	1
11 重症筋無力症		170	16	71 特発性大腿骨頭壊死症		127	16
12 先天性筋無力症候群				72 下垂体性ADH分泌異常症		17	3
13 多発性硬化症／視神経脊髄炎		103	13	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		21	3	74 下垂体性PRL分泌亢進症		16	4
15 封入体筋炎		5	2	75 クッシング病		4	
16 クロウ・深瀬症候群		1	1	76 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症			
17 多系統萎縮症		95	20	77 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症		17	1
18 脊髄小脳変性症 (多系統萎縮症を除く。)		272	24	78 下垂体前葉機能低下症		72	9
19 ライソゾーム病		8		79 家族性高コレステロール血症 (ホモ接合体)		1	
20 副腎白質ジストロフィー		1		80 甲状腺ホルモン不応症			
21 ミトコンドリア病		4		81 先天性副腎皮質酵素欠損症		8	
22 もやもや病		80	11	82 先天性副腎低形成症			
23 プリオン病		1	1	83 アジソン病		3	1
24 亜急性硬化性全脳炎		3		84 サルコイドーシス		115	8
25 進行性多巣性白質脳症				85 特発性間質性肺炎		50	16
26 HTLV-1関連脊髄症		2		86 肺動脈性肺高血圧症		19	6
27 特発性基底核石灰化症		1		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		83	20	88 慢性血栓塞栓性肺高血圧症		23	3
29 ウルリッヒ病				89 リンパ脈管腫症		1	
30 遠位型ミオパチー				90 網膜色素変性症		136	2
31 ベスレムミオパチー				91 バッド・キアリ症候群		1	
32 自己食空胞性ミオパチー				92 特発性門脈圧亢進症		1	
33 シュワルツ・ヤンペル症候群				93 原発性胆汁性胆管炎		57	6
34 神経線維腫症		22	2	94 原発性硬化性胆管炎		5	
35 天疱瘡		10	1	95 自己免疫性肝炎		30	12
36 表皮水疱症		4		96 クローン病		275	20
37 膿疱性乾癬（汎発型）		12	3	97 潰瘍性大腸炎		568	60
38 スティーヴンス・ジョンソン症候群		3	1	98 好酸球性消化管疾患		5	1
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		15	2	100 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症			
41 巨細胞性動脈炎		23	3	101 腸管神経節細胞減少症			
42 結節性多発動脈炎		20	4	102 ルピンシュタイン・テイビ症候群			
43 顕微鏡的多発血管炎		58	14	103 CFC症候群			
44 多発血管炎性肉芽腫症		12	3	104 コステロ症候群			
45 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症		41	3	105 チャージ症候群			
46 悪性関節リウマチ		45	5	106 クリオピリン関連周期熱症候群			
47 バージャー病		10	1	107 若年性特発性関節炎		11	1
48 原発性抗リン脂質抗体症候群		2		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		380	21	109 非典型性溶血性尿毒症症候群			
50 皮膚筋炎／多発性筋炎		179	20	110 ブラウ症候群			
51 全身性強皮症		177	6	111 先天性ミオパチー		2	
52 混合性結合組織病		67	4	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		109	12	113 筋ジストロフィー		24	5
54 成人スチル病		30	6	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		5	1	115 遺伝性周期性四肢麻痺		1	
56 ベーチェット病		96	10	116 アトピー性脊髄炎			
57 特発性拡張型心筋症		55	7	117 脊髄空洞症		6	1
58 肥大型心筋症		20	2	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		34	3	120 遺伝性ジストニア		1	

[特定医療費（指定難病）認定疾病数の状況]

令和4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		1		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		2		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・シリス症候群			
126 ペリー症候群				186 ロスマンド・トムソン症候群			
127 前頭側頭葉変性症		9		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		1	
129 痙攣重積型（二相性）急性脳症				189 無脾症候群		1	
130 先天性無痛無汗症				190 鰓耳腎症候群			
131 アレキサンダー病				191 ウェルナー症候群			
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 スーナン症候群			
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 1 p36欠失症候群			
138 神経細胞移動異常症				198 4 p欠失症候群			
139 先天性大脳白質形成不全症				199 5 p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・ガスター症候群		1		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		2		208 修正大血管転位症		1	
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 ラスマッセン脳炎		1		211 左心低形成症候群			
152 PCDH19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		2	
156 レット症候群				216 両大血管右室起始症		1	
157 スタージ・ウェーバー症候群				217 エプスタイン病		1	
158 結節性硬化症		5	1	218 アルポート症候群		1	1
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		2		220 急速進行性糸球体腎炎		12	3
161 家族性良性慢性天疱瘡				221 抗糸球体基底膜腎炎		1	
162 類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）		11	8	222 一次性ネフローゼ症候群		65	14
163 特発性後天性全身性無汗症		3	3	223 一次性膜性増殖性糸球体腎炎		3	
164 眼皮膚白皮症				224 紫斑病性腎炎		4	
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		2		226 間質性膀胱炎（ハンナ型）		13	3
167 マルファン症候群		5	2	227 オスラー病		9	2
168 エーラス・ダンロス症候群		1		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）		1	
170 オクシピタル・ホーン症候群				230 肺胞低換気症候群		1	
171 ウィルソン病		12	1	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			
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/骨軟化症		1	
179 ウィリアムズ症候群				239 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症			
180 ATR-X症候群				240 フェニルケトン尿症		2	

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	1	
242	高チロシン血症2型			302	レーベル遺伝性視神経症	1	
243	高チロシン血症3型			303	アッシュヤー症候群		
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	130	44
247	イソ吉草酸血症			307	カナバン病		
248	グルコーストランスポーター1欠損症			308	進行性白質脳症		
249	グルタル酸血症1型			309	進行性ミオクローヌスてんかん		
250	グルタル酸血症2型			310	先天異常症候群		
251	尿素サイクル異常症			311	先天性三尖弁狭窄症		
252	リジン尿性蛋白不耐症			312	先天性僧帽弁狭窄症		
253	先天性葉酸吸収不全			313	先天性肺静脈狭窄症		
254	ポルフィリン症			314	左肺動脈右肺動脈起始症		
255	複合カルボキシラーゼ欠損症			315	ネイルパテラ症候群 (爪膝蓋骨症候群) / LMX1B関連腎症		
256	筋型糖原病			316	カルニチン回路異常症		
257	肝型糖原病			317	三頭酵素欠損症		
258	ガラクトースー1ーリン酸 ウリジルトランスフェラーゼ欠損 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			318	シトリン欠損症		
259	シトステロール血症			319	セピアプテリン還元酵素 (SR)欠損症		
260	タンジール病			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		
261	原発性高カイロミクロン血症			321	非ケトーシス型高グリシン血症		
262	脳髄黄色腫症			322	β-ケトチオラーゼ欠損症		
263	無βリポタンパク血症			323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症		
264	脂肪萎縮症	1		324	メチルグルタコン酸尿症		
265	家族性地中海熱	2	1	325	遺伝性自己炎症疾患		
266	高IgD症候群			326	大理石骨病 特発性血栓症 (遺伝性血栓性素因によるものに 限る。)		
267	中條・西村症候群		1	327	前眼部形成異常		
268	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮 症・			328	無虹彩症		
269	慢性再発性多発性骨髄炎			329	先天性気管狭窄症		
270	強直性脊椎炎	45	3	330	特発性多中心性キャッスルマン病	22	1
271	進行性骨化性線維異形成症			331	膠様滴状角膜ジストロフィー		
272	肋骨異常を伴う先天性側弯症			332	ハッチンソン・ギルフォード症候群		
273	骨形成不全症	1		333	脳クレアチン欠乏症候群		
274	タナトフォリック骨異形成症			334	ネフロン癆		
275	軟骨無形成症	1		335	家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)		
276	リンパ管腫症/ゴーハム病			336	ホモシスチン尿症		
277	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)			337	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症		
278	巨大静脈奇形 (頸動静脈頭頭びきり性疾患)	1			計	6,152	820
279	巨大動静脈奇形 (頸部頸部又は四肢疾患)	1					
280	クローバー症候群	2					
281	先天性赤血球形成異常性貧血						
282	後天性赤芽球癆	4	2				
283	ダイヤモンド・ブラックファン貧血						
284	ファンconi貧血						
285	遺伝性鉄芽球性貧血						
286	エプスタイン症候群						
287	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	1					
288	クローンカイト・カナダ症候群						
289	非特異性多発性小腸潰瘍症						
290	ヒルシュシュタンク病 (全結腸型又は小腸型)						
291	総排泄腔外反症						
292	総排泄腔遺残						
293	先天性横隔膜ヘルニア						
294	乳幼児肝巨大血管腫						
295	胆道閉鎖症	1					
296	アラジール症候群						
297	遺伝性膵炎	1					
298	嚢胞性線維症						
299	IgG4関連疾患	23					
300							

(注) 1~110 平成27年1月より  
111~306 平成27年7月より  
307~330 平成29年4月より  
331 平成30年4月より  
332~333 令和元年7月より  
334~338 令和3年11月より  
※「新規」には転入、疾病追加を含む。  
※受給者実数 6,152人

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。