

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。

	R5年度末	R6年度末
受給者数（人）	8	7

○令和6年度医療給付等の状況（令和6年3月～令和7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	43	1,289	
	通 院	165	246	
	訪 問 看 護	13	86	
介 護		7	7	
合 計		228	1,628	

(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6年度末現在の対象疾病は341疾病、令和6年度末における認定患者数6,408人である。

	R5年度末	R6年度末
対象疾病数	338	341
受給者数（人）	6,259	6,408

○令和6年度医療給付等の状況（令和6年3月～令和7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	8,830	466,036	
	通 院	66,914	865,378	
	訪 問 看 護	4,677	121,735	
介 護		2,875	8,736	
合 計		83,296	1,461,885	

○特定医療費（指定難病）認定疾病数の状況

(令和6年度)

疾患名	年度		新規認定	疾患名	年度		新規認定
	年度末数	新規認定			年度末数	新規認定	
1 球脊髄性筋萎縮症	5	1	61	自己免疫性溶血性貧血	5	2	
2 筋萎縮性側索硬化症	98	28	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	2		
3 脊髄性筋萎縮症	3		63	特発性血小板減少性紫斑病	109	23	
4 原発性側索硬化症	2	1	64	血栓性血小板減少性紫斑病	5	1	
5 進行性核上性麻痺	83	18	65	原発性免疫不全症候群	11	2	
6 パーキンソン病	934	169	66	IgA 腎症	100	21	
7 大脳皮質基底核変性症	31	9	67	多発性嚢胞腎	82		
8 ハンチントン病	6	1	68	黄色靱帯骨化症	76	19	
9 神経有棘赤血球症	2		69	後縦靱帯骨化症	322	58	
10 シャルコー・マリー・トゥース病	9	2	70	広範脊柱管狭窄症	17	2	
11 重症筋無力症	185	17	71	特発性大腿骨頭壊死症	132	21	
12 先天性筋無力症候群			72	下垂体性ADH分泌異常症	16	1	
13 多発性硬化症／視神経脊髄炎	108	4	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	30	7	74	下垂体性PRL分泌亢進症	16	3	
15 封入体筋炎	5	1	75	クッシング病	4	1	
16 クロウ・深瀬症候群	2		76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症			
17 多系統萎縮症	89	16	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。)	252	21	78	下垂体前葉機能低下症	77	7	
19 ライツゾーム病	9		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	5		81	先天性副腎皮質酵素欠損症	9	1	
22 もやもや病	80	9	82	先天性副腎低形成症			
23 プリオン病	3	3	83	アジソン病	4	1	
24 亜急性硬化性全脳炎	2		84	サルコイドーシス	114	10	
25 進行性多巣性白質脳症	1		85	特発性間質性肺炎	68	22	
26 HTLV-1関連脊髄症	2	1	86	肺動脈性肺高血圧症	22	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	117	28	88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	32	5	
29 ウルリッヒ病			89	リンパ脈管筋腫症	3	1	
30 遠位型ミオパチー			90	網膜色素変性症	113	5	
31 ベスレムミオパチー			91	バッド・キアリ症候群	2		
32 自己食空腔性ミオパチー			92	特発性門脈圧亢進症	2	1	
33 シュワルツ・ヤンペル症候群			93	原発性胆汁性胆管炎	59	7	
34 神経線維腫症	22	1	94	原発性硬化性胆管炎	5	1	
35 天疱瘡	14	6	95	自己免疫性肝炎	26	15	
36 表皮水疱症	5	1	96	クローン病	283	11	
37 膿疱性乾癬(汎発型)	15	3	97	潰瘍性大腸炎	603	55	
38 スティーヴンス・ジョンソン症候群	3	2	98	好酸球性消化管疾患	9	4	
39 中毒性表皮壊死症			99	慢性特発性偽性腸閉塞症	1		
40 高安動脈炎	15	1	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症			
41 巨細胞性動脈炎	24	1	101	腸管神経節細胞減少症			
42 結節性多発動脈炎	15	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	61	13	103	CFC症候群			
44 多発血管炎性肉芽腫症	14	3	104	コステロ症候群			
45 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	42	7	105	チャージ症候群			
46 悪性関節リウマチ	36	1	106	クリオピリン関連周期熱症候群			
47 バージャー病	8	1	107	若年性特発性関節炎	15		
48 原発性抗リン脂質抗体症候群	2	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	384	18	109	非典型溶血性尿毒症症候群			
50 皮膚筋炎／多発性筋炎	183	19	110	ブラウ症候群			
51 全身性強皮症	167	11	111	先天性ミオパチー	2		
52 混合性結合組織病	72	3	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	111	12	113	筋ジストロフィー	24	5	
54 成人スチル病	40	9	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	6		115	遺伝性周期性四肢麻痺			
56 ベーチェット病	98	8	116	アトピー性脊髄炎			
57 特発性拡張型心筋症	53	5	117	脊髄空洞症	5		
58 肥大型心筋症	21	4	118	脊髄髄膜瘤	1		
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	31	5	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6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	脳表ヘモジリン沈着症	2		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	3	1	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	ロスムンド・トムソン症候群	1	
127	前頭側頭葉変性症	12	3	187	歌舞伎症候群		
128	ビッカーズスタッフ脳幹脳炎			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	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	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	2		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		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	3	
151	ラスムッセン脳炎	1		211	左心低形成症候群		
152	P CDH19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	1	1
155	ランドウ・クレフナー症候群			215	ファロー四徴症	4	1
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	7	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	2		220	急速進行性糸球体腎炎	10	2
161	家族性良性慢性天疱瘡	1	1	221	抗糸球体基底膜腎炎	2	
162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	15	9	222	一次性ネフローゼ症候群	67	14
163	特発性後天性全身性無汗症	4	1	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	3	2
164	眼皮膚白皮症			224	紫斑病性腎炎	3	1
165	肥厚性皮膚骨膜症			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）	9	1
167	マルファン症候群	7		227	オスラー病	9	1
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）	2	1
170	オクシビタル・ホーン症候群			230	肺胞低換気症候群	1	
171	ウィルソン病	11		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	2	
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	2	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	A T R - X 症候群			240	フェニルケトン尿症	2	

疾患名	年度		疾患名	年度	
	年度末数	新規認定		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	196 46
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	進行性ミオクロウズてんかん	
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) / L MX 1 B 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	ウリジルトランスフェラーゼ欠損症		318	シトリン欠損症	
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		319	セピアプテリン還元酵素 (SR) 欠損症	
260	シトステロール血症		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	タンジール病		321	非ケトーシス型高グリシン血症	
262	原発性高カイロミクロン血症		322	β-ケトチオラーゼ欠損症	
263	脳髄黄色腫症		323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	
264	無βリポタンパク血症		324	メチルグルタコン酸尿症	
265	脂肪萎縮症	1	325	遺伝性自己炎症疾患	
266	家族性地中海熱	2	326	大理石骨病	
267	高IgD症候群		327	特発性血栓症 (遺伝性血栓性素因によるものに 限る。)	1
268	中條・西村症候群	1	328	前眼部形成異常	
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・ アクネ症候群		329	無虹彩症	
270	慢性再発性多発性骨髄炎		330	先天性気管狭窄症	
271	強直性脊椎炎	48 6	331	特発性多中心性キャッスルマン病	23
272	進行性骨化性線維異形成症		332	膠様滴状角膜ジストロフィー	
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症		333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	
274	骨形成不全症		334	脳クレアチン欠乏症候群	
275	タナトフォリック骨異形成症		335	ネフロン癆	
276	軟骨無形成症	1	336	家族性低βリポタンパク血症1 (ホモ接合体)	
277	リンパ管腫症/ゴーハム病		337	ホモシスチン尿症	
278	巨大リンパ管奇形 (頸部顔面病変)	1	338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	
279	巨大静脈奇形 (頸部口腔咽頭びまん性病変)		339	MECP2重複症候群	
280	巨大動脈奇形 (頸部顔面又は四肢病変)	2	340	線毛機能不全症候群 (カルタゲナー症候群を含む。)	
281	クリッペル・トレノネー・ ウェーバー症候群	2	341	TRPV4異常症	
282	先天性赤血球形成異常性貧血			計	6408 881
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coni貧血				
286	遺伝性鉄芽球性貧血				
287	エプスタイン症候群				
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	3 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	2 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	I g G 4 関連疾患	20 1			

(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

 339～341 令和6年1月より
 ※「新規」には転入、疾病追加を含む。
 ※受給者実数 6,292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。）