

### 第3節 難病対策

#### 1 難病患者訪問相談事業

##### (1) 訪問・相談 (表1、表2)

特定医療(指定難病)費助成申請時に、保健師等による面接を行い状況を把握し、病気や療養生活について相談に応じている。また、その他の来所や電話相談には、随時対応した。

表1 訪問件数 平成29年度

(人)			
	疾 病 名	実	延
2	筋萎縮性側索硬化症	2	8
43	顕微鏡的多発血管炎	1	1
69	後縦靱帯骨化症	1	3
113	筋ジストロフィー	2	13
	合 計	6	25

表2 相談件数

平成29年度

(人)

疾 病 名		実	延
1	球脊髄性筋萎縮症	8	10
2	筋萎縮性側索硬化症	38	83
3	脊髄性筋萎縮症		
4	原発性側索硬化症		
5	進行性核上性麻痺	34	36
6	パーキンソン病	274	281
7	大脳皮質基底核変性症	10	10
8	ハンチントン病	7	7
9	神経有棘赤血球症		
10	シャルコー・マリー・トゥース病	1	1
11	重症筋無力症	39	39
12	先天性筋無力症候群		
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	34	34
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	9	9
15	封入体筋炎	1	2
16	クロウ・深瀬症候群		
17	多系統萎縮症	22	22
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	59	61
19	ライソゾーム病	4	4
20	副腎白質ジストロフィー	1	1
21	ミトコンドリア病	4	4
22	もやもや病	17	17
23	プリオン病		
24	亜急性硬化性全脳炎		
25	進行性多巣性白質脳症		
26	HTLV-1 関連脊髄症		
27	特発性基底核石灰化症		
28	全身性アミロイドーシス	4	4
29	ウルリッヒ病		
30	遠位型ミオパチー		
31	ベスレムミオパチー		
32	自己食空胞性ミオパチー		
33	シュワルツ・ヤンベル症候群		
34	神経線維腫症	5	6
35	天疱瘡	5	5
36	表皮水疱症		
37	膿疱性乾癬(汎発型)	3	3
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	1	1
39	中毒性表皮壊死症	1	1
40	高安動脈炎	10	12
41	巨細胞性動脈炎	3	3
42	結節性多発動脈炎	4	4
43	顕微鏡的多発血管炎	22	27
44	多発血管炎性肉芽腫症	6	6
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	5	5
46	悪性関節リウマチ	8	9
47	バージャー病	14	15
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	1	1

疾病名	実	延
49 全身性エリテマトーデス	127	133
50 皮膚筋炎／多発性筋炎	46	46
51 全身性強皮症	74	77
52 混合性結合組織病	17	17
53 シェーグレン症候群	25	25
54 成人スチル病	7	7
55 再発性多発軟骨炎	2	2
56 ペーチェット病	34	34
57 特発性拡張型心筋症	71	74
58 肥大型心筋症	14	14
59 拘束型心筋症		
60 再生不良性貧血	30	33
61 自己免疫性溶血性貧血	1	1
62 発作性夜間ヘモグロビン尿症	2	3
63 特発性血小板減少性紫斑病	56	60
64 血栓性血小板減少性紫斑病		
65 原発性免疫不全症候群	2	2
66 Ig A 腎症	21	22
67 多発性嚢胞腎	13	13
68 黄色靭帯骨化症	16	16
69 後縦靭帯骨化症	100	123
70 広範脊柱管狭窄症	1	1
71 特発性大腿骨頭壊死症	42	44
72 下垂体性ADH 分泌異常症	10	10
73 下垂体性TSH 分泌亢進症		
74 下垂体性PRL 分泌亢進症	4	4
75 クッシング病		
76 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症		
77 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	11	11
78 下垂体前葉機能低下症	27	27
79 家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）		
80 甲状腺ホルモン不応症	1	1
81 先天性副腎皮質酵素欠損症	4	4
82 先天性副腎低形成症		
83 アジソン病	2	3
84 サルコイドーシス	61	61
85 特発性間質性肺炎	32	34
86 肺動脈性肺高血圧症	7	7
87 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症		
88 慢性血栓性肺高血圧症	4	4
89 リンパ脈管筋腫症	1	1
90 網膜色素変性症	25	25
91 バッド・キアリ症候群		
92 特発性門脈圧亢進症	2	3
93 原発性胆汁性肝硬変	54	56
94 原発性硬化性胆管炎	3	3
95 自己免疫性肝炎	20	21
96 クローン病	76	79
97 潰瘍性大腸炎	230	234

疾病名	実	延
98 好酸球性消化管疾患	2	2
99 慢性特発性偽性腸閉塞症		
100 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症		
101 腸管神経節細胞僅少症		
102 ルビンシュタイン・テイビ症候群		
103 CFC 症候群		
104 コステロ症候群		
105 チャージ症候群		
106 クリオピリン関連周期熱症候群		
107 全身型若年性特発性関節炎	1	1
108 TNF 受容体関連周期性症候群		
109 非典型溶血性尿毒症症候群		
110 ブラウ症候群		
111 先天性ミオパチー		
112 マリネスコ・シェーグレン症候群		
113 筋ジストロフィー	3	6
114 非ジストロフィー性ミオトニー症候群		
115 遺伝性周期性四肢麻痺		
116 アトピー性脊髄炎		
117 脊髄空洞症		
118 脊髄髄膜瘤		
119 アイザックス症候群		
120 遺伝性ジストニア		
121 神経フェリチン症		
122 脳表ヘモジデリン沈着症	1	1
123 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症		
124 皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症		
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		
126 ベリー症候群		
127 前頭側頭葉変性症	3	4
128 ビッカースタッフ脳幹脳炎		
129 痙攣重積型（二相性）急性脳症		
130 先天性無痛無汗症		
131 アレキサンダー病		
132 先天性核上性球麻痺		
133 メビウス症候群		
134 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群		
135 アイカルディ症候群		
136 片側巨脳症		
137 限局性皮質異形成		
138 神経細胞移動異常症		
139 先天性大脳白質形成不全症		
140 ドラベ症候群		
141 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん		
142 ミオクロニー欠神てんかん		
143 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん		
144 レノックス・ガストー症候群		
145 ウエスト症候群		
146 大田原症候群		

疾病名	実	延
147 早期ミオクローネー脳症		
148 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん		
149 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群		
150 環状20番染色体症候群		
151 ラスムッセン脳炎		
152 P C D H 19 関連症候群		
153 難治頰回部分発作重積型急性脳炎		
154 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症		
155 ランドウ・クレフナー症候群		
156 レット症候群		
157 スタージ・ウェーバー症候群	1	1
158 結節性硬化症	1	1
159 色素性乾皮症		
160 先天性魚鱗癬		
161 家族性良性慢性天疱瘡		
162 類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	7	7
163 特発性後天性全身性無汗症		
164 眼皮膚白皮症		
165 肥厚性皮膚骨膜炎		
166 弾性線維性仮性黄色腫	2	10
167 マルフアン症候群	1	5
168 エーラス・ダンロス症候群	1	1
169 メンケス病		
170 オクシピタル・ホーン症候群		
171 ウィルソン病		
172 低ホスファターゼ症		
173 V A T E R 症候群		
174 那須・ハコラ病		
175 ウィーバー症候群		
176 コフィン・ローリー症候群		
177 有馬症候群		
178 モワット・ウィルソン症候群		
179 ウィリアムズ症候群		
180 A T R - X 症候群		
181 クルーゾン症候群		
182 アペール症候群		
183 ファイファー症候群		
184 アントレー・ビクスラー症候群		
185 コフィン・シリズ症候群		
186 ロスマンド・トムソン症候群		
187 歌舞伎症候群		
188 多脾症候群		
189 無脾症候群		
190 鰓耳腎症候群		
191 ウェルナー症候群		
192 コケイン症候群		
193 ブラダー・ウィリ症候群		
194 ソトス症候群		

疾病名	実	延
195 ヌーナン症候群		
196 ヤング・シンプソン症候群		
197 1 p 36 欠失症候群		
198 4 p 欠失症候群		
199 5 p 欠失症候群		
200 第14番染色体父親性ダイソミー症候群		
201 アンジェルマン症候群		
202 スミス・マギニス症候群		
203 22 q 11.2 欠失症候群		
204 エマヌエル症候群		
205 脆弱X 症候群関連疾患		
206 脆弱X 症候群		
207 総動脈幹遺残症		
208 修正大血管転位症		
209 完全大血管転位症		
210 単心室症		
211 左心低形成症候群		
212 三尖弁閉鎖症	1	1
213 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症		
214 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症		
215 ファロー四徴症		
216 両大血管右室起始症		
217 エプスタイン病		
218 アルポート症候群		
219 ギャロウェイ・モフト症候群		
220 急速進行性糸球体腎炎	1	1
221 抗糸球体基底膜腎炎	2	2
222 一次性ネフローゼ症候群	11	11
223 一次性膜性増殖性糸球体腎炎		
224 紫斑病性腎炎	2	2
225 先天性腎性尿崩症		
226 間質性膀胱炎（ハンナ型）		
227 オスラー病	2	2
228 閉塞性細気管支炎		
229 肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）		
230 肺胞低換気症候群		
231 α 1 - アンチトリプシン欠乏症		
232 カーニー複合		
233 ウォルフラム症候群		
234 ベルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）		
235 副甲状腺機能低下症		
236 偽性副甲状腺機能低下症		
237 副腎皮質刺激ホルモン不応症		
238 ビタミンD 抵抗性くる病/ 骨軟化症	1	1
239 ビタミンD 依存性くる病/ 骨軟化症		
240 フェニルケトン尿症		
241 高チロシン血症1 型		
242 高チロシン血症2 型		

	疾 病 名	実	延
243	高チロシン血症3 型		
244	メープルシロップ尿症		
245	プロピオン酸血症		
246	メチルマロン酸血症		
247	イソ吉草酸血症		
248	グルコーストランスポーター1 欠損症		
249	グルタル酸血症1 型		
250	グルタル酸血症2 型		
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	レン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	シトステロール血症		
261	タンジール病		
262	原発性高カイロミクロン血症		
263	脳髄黄色腫症		
264	無β リポタンパク血症		
265	脂肪萎縮症		
266	家族性地中海熱		
267	高 I g D 症候群		
268	中條・西村症候群		
269	化膿性無菌性関節炎・膿疽性膿皮症・アクネ症候群	1	1
270	慢性再発性多発性骨髄炎		
271	強直性脊椎炎	9	10
272	進行性骨化性線維異形成症		
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/ ゴーハム病		
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)		
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	2	5
282	先天性赤血球形成異常性貧血		
283	後天性赤芽球癆	2	2
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	自己免疫性出血病XIII		
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	ヒルシュスブルング病 ( 全結腸型又は小腸型)		
292	総排泄腔外反症		

	疾 病 名	実	延
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	1
297	アラジール症候群		
298	遺伝性膝炎		
299	嚢胞性線維症		
300	I g G 4 関連疾患	8	9
301	黄斑ジストロフィー		
302	レーベル遺伝性視神経症		
303	アッシュャー症候群		
304	若年発症型両側性感音難聴		
305	遅発性内リンパ水腫		
306	好酸球性副鼻腔炎	6	6
307	カナパン病		
308	進行性白質脳症		
309	進行性ミオクロヌステんかん		
310	先天異常症候群		
311	先天性三尖弁狭窄症		
312	先天性僧房弁狭窄症		
313	先天性肺静脈狭窄症		
314	左肺動脈右肺動脈起始症		
315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群) / LMX 1 B関連腎症		
316	カルニチン回路異常症		
317	三頭酵素欠損症		
318	シトリン欠損症		
319	セピアプテリン還元酵素 (SR)欠損症		
320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール (GP1)欠損症		
321	非ケトーシス型高グリシン血症		
322	β-ケトチオラーゼ欠損症		
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症		
324	メチルグルタコン酸尿症		
325	遺伝性自己炎症疾患		
326	大理石骨病		
327	特発性血栓症		
328	前眼部形成異常		
329	無虹彩症		
330	先天異常症候群		
	その他	16	21
	合 計	2,017	2,172

(2) 難病相談会 (表3)

後縦靭帯骨化症、筋萎縮性側索硬化症及びパーキンソン病の患者家族を対象としたつどいを開催し、神経難病を対象とした医療相談会を開催した。

表3 難病相談会

平成29年度

月 日	会 場	対象疾患	参加人数	テ ー マ ・ 内 容
H29. 9. 28	南加賀保健福祉センター	後縦靭帯骨化症 黄色靭帯骨化症	本人 15 家族 6 その他 1	後縦靭帯骨化症等患者・家族のつどい
H29. 10. 13	同 上	筋萎縮性側索硬化症	本人 2 家族 2	筋萎縮性側索硬化症患者・家族のつどい
H29. 10. 31	同 上	パーキンソン病	本人 14 家族 10 その他 1	パーキンソン病関連疾患患者・家族のつどい
H29. 11. 5	同 上	筋萎縮性側索硬化症、脊髄小脳変性症	本人 4 家族 3	「医療相談会」 助言者：独立行政法人国立病院機構 医王病院院長 駒井 清暢