

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 令和元年度

疾病名	実	延
筋萎縮性側索硬化症	2	5
多発性硬化症／視神経脊髄炎	1	1
筋ジストロフィー	2	4
合計	5	10

表2 相談件数

令和元年度

(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	23	130
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	45
6 パーキンソン病	250	347
7 大脳皮質基底核変性症	10	11
8 ハンチントン病	6	9
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	38	42
12 先天性筋無力症候群		
13 多発性硬化症／視神経脊髄炎	35	54
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	6	8
15 封入体筋炎	1	1
16 クロウ・深瀬症候群		
17 多系統萎縮症	25	33
18 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	52	68
19 ライツゾーム病	5	5
20 副腎白質ジストロフィー	1	1
21 ミトコンドリア病	5	5
22 もやもや病	17	20
23 プリオン病	1	1
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	5	6
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・ヤンペル症候群		
34 神経線維腫症	5	9
35 天疱瘡	5	6
36 表皮水疱症		
37 膿疱性乾癬(汎発型)	1	1
38 スティーヴンス・ジョンソン症候群		
39 中毒性表皮壊死症		
40 高安動脈炎	11	2
41 巨細胞性動脈炎	2	3
42 結節性多発動脈炎	3	3
43 顕微鏡的多発血管炎	21	27
44 多発血管炎性肉芽腫症	7	9
45 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	16	29
46 悪性関節リウマチ	7	8
47 バージャー病	10	16
48 原発性抗リン脂質抗体症候群	1	3

	疾 病 名	実	延
49	全身性エリテマトーデス	116	141
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	48	54
51	全身性強皮症	67	79
52	混合性結合組織病	16	21
53	シェーグレン症候群	37	49
54	成人スチル病	7	10
55	再発性多発軟骨炎	2	2
56	ベーチェット病	34	37
57	特発性拡張型心筋症	70	84
58	肥大型心筋症	14	15
59	拘束型心筋症		
60	再生不良性貧血	19	31
61	自己免疫性溶血性貧血	4	9
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	2	2
63	特発性血小板減少性紫斑病	52	61
64	血栓性血小板減少性紫斑病		
65	原発性免疫不全症候群	3	3
66	Ig A 腎症	16	26
67	多発性嚢胞腎	17	22
68	黄色靭帯骨化症	13	19
69	後縦靭帯骨化症	67	107
70	広範脊柱管狭窄症	1	1
71	特発性大腿骨頭壊死症	37	48
72	下垂体性ADH 分泌異常症	10	12
73	下垂体性TSH 分泌亢進症		
74	下垂体性PRL 分泌亢進症	3	3
75	クッシング病	2	3
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	7	9
78	下垂体前葉機能低下症	29	40
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		
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	6	7
82	先天性副腎低形成症		
83	アジソン病	3	3
84	サルコイドーシス	48	62
85	特発性間質性肺炎	34	61
86	肺動脈性肺高血圧症	9	13
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	8	8
89	リンパ管筋腫症	3	4
90	網膜色素変性症	22	27
91	バッド・キアリ症候群		
92	特発性門脈圧亢進症	1	1
93	原発性胆汁性肝硬変	38	45
94	原発性硬化性胆管炎		
95	自己免疫性肝炎	17	20
96	クローン病	79	92
97	潰瘍性大腸炎	187	254

	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	コストロ症候群		
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	2	4
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	17
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	2	2
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症		
124	皮質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	ペリー症候群		
127	前頭側頭葉変性症	2	2
128	ピ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 早期ミオクロニー脳症		
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 難治頻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	2	5
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。）	6	6
163 特発性後天性全身性無汗症	1	1
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	1	1
167 マルフアン症候群		
168 エーラス・ダンロス症候群		
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 アントレイ・ピクスラー症候群		
185 コフィン・シリス症候群		
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 プラダー・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	2	2
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	1	1
219 ギャロウェイ・モワト症候群		
220 急速進行性糸球体腎炎	1	1
221 抗糸球体基底膜腎炎	1	1
222 一次性ネフローゼ症候群	13	20
223 一次性膜性増殖性糸球体腎炎	1	1
224 紫斑病性腎炎	2	3
225 先天性腎性尿崩症		
226 間質性膀胱炎（ハンナ型）	1	2
227 オスラー病	2	3
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	2
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	1	7
267	高IgD症候群		
268	中條・西村症候群		
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・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	11	13
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・トレノナー・ウェーバー症候群		
282	先天性赤血球形成異常性貧血		
283	後天性赤芽球癆		
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	ヒルシュスプルング病(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	遺伝性睥炎		
299	嚢胞性線維症		
300	I g G 4 関連疾患	8	8
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	好酸性球性副鼻腔炎	5	4
307	カナバン病		
308	進行性白質脳症		
309	進行性ミオクローヌステんかん		
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)/LMX1B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(GPI)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	1	1
328	前眼部形成異常		
329	無虹彩症		
330	先天異常症候群		
331	特発性多中心性キャッスルマン病	1	1
332	膠様滴状角膜ジストロフィー		
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群		
	その他	13	13
	合 計	1,849	2,545

(2) 難病相談会 (表3)

後縦靭帯骨化症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

令和元年度

月 日	会 場	対象疾患	参加人数	テ ー マ ・ 内 容
R1. 9. 7	小松市 うらら	パーキンソン病	本人 15 家族 5	パーキンソン病患者の生活および 保健所の取り組みについて
R1. 10. 21	南加賀保健福祉 センター	筋萎縮性側索硬 化症、脊髄小脳変 性症	本人 3 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
R1. 11. 29	同 上	パーキンソン病	本人 7 家族 4	パーキンソン病関連疾患患者・家族のつどい
R1. 12. 6	同 上	後縦靭帯骨化症	本人 6	後縦靭帯骨化症等患者・家族のつどい