

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や状況把握を行うことで、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、隨時対応した。

表1 訪問件数 令和6年度 (人)

	疾病名	実	延
1	球脊髄性筋萎縮症	1	1
2	病筋萎縮性側索硬化症	3	4
	合計	4	5

表2 相談件数 令和6年度 (人)

	疾病名	実	延
1	球脊髄性筋萎縮症	7	18
2	筋萎縮性側索硬化症	29	83
3	脊髄性筋萎縮症	1	1
4	原発性側索硬化症	0	0
5	進行性核上性麻痺	42	59
6	パーキンソン病	314	374
7	大脑皮質基底核変性症	14	15
8	ハンチントン病	4	6
9	神経有棘赤血球症	0	0
10	シャルコー・マリー・トゥース病	1	1
11	重症筋無力症	45	51
12	先天性筋無力症候群	0	0
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	39	55
14	慢性炎症性脱髓性多発神経炎/多巣性運動ニューロパチー	13	17
15	封入体筋炎	2	2
16	クロウ・深瀬症候群	0	0
17	多系統萎縮症	34	41
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	64	71
19	ライソゾーム病	6	7
20	副腎白質ジストロフィー	1	1
21	ミトコンドリア病	6	10
22	もやもや病	18	22
23	ブリオン病	3	6
24	亜急性硬化性全脳炎	0	0
25	進行性多巣性白質脳症	0	0
26	HTLV-1関連脊髄症	0	0
27	特発性基底核石灰化症	0	0
28	全身性アミロイドーシス	19	20
29	ウルリッヒ病	0	0
30	遠位型ミオパチー	0	0
31	ペスレムミオパチー	0	0
32	自己貪食空胞性ミオパチー	0	0
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	0	0
34	神経線維腫症	4	6
35	天疱瘡	5	6
36	表皮水疱症	0	0
37	膿疱性乾癬(汎発型)	5	6
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	2	3
39	中毒性表皮壊死症	0	0
40	高安動脈炎	12	16
41	巨細胞性動脈炎	10	14
42	結節性多発動脈炎	6	6
43	顕微鏡的多発血管炎	36	48
44	多発血管炎性肉芽腫症	10	11
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	27	33
46	悪性関節リウマチ	7	9
47	バージャー病	6	7
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	2	2

疾病名		実	延
49	全身性エリテマトーデス	112	131
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	58	70
51	全身性強皮症	75	84
52	混合性結合組織病	13	16
53	シェーグレン症候群	46	59
54	成人発症スチル病	11	14
55	再発性多発軟骨炎	2	2
56	ベーチェット病	30	35
57	特発性拡張型心筋症	51	58
58	肥大型心筋症	11	12
59	拘束型心筋症	0	0
60	再生不良性貧血	28	38
61	自己免疫性溶血性貧血	7	8
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	3	3
63	特発性血小板減少性紫斑病	41	51
64	血栓性血小板減少性紫斑病	1	1
65	原発性免疫不全症候群	3	4
66	IgA 腎症	29	35
67	多発性嚢胞腎	22	25
68	黄色韌帶骨化症	9	12
69	後縦韌帶骨化症	64	74
70	広範脊柱管狭窄症	2	2
71	特発性大腿骨頭壞死症	32	41
72	下垂体性ADH分泌異常症	15	17
73	下垂体性TSH分泌亢進症	1	1
74	下垂体性PRL分泌亢進症	2	3
75	クッシング病	3	3
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	0	0
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	8	9
78	下垂体前葉機能低下症	42	53
79	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	1	1
80	甲状腺ホルモン不応症	0	0
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	6	6
82	先天性副腎低形成症	0	0
83	アジソン病	2	3
84	サルコイドーシス	48	57
85	特発性間質性肺炎	59	87
86	肺動脈性肺高血圧症	8	8
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	0	0
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	11	16
89	リンパ脈管筋腫症	3	4
90	網膜色素変性症	24	29
91	バッド・キアリ症候群	1	1
92	特発性門脈圧亢進症	2	3
93	原発性胆汁性肝硬変	31	34
94	原発性硬化性胆管炎	0	0
95	自己免疫性肝炎	24	38
96	クローン病	92	111
97	潰瘍性大腸炎	208	254

疾病名		実	延
98	好酸球性消化管疾患	0	0
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	1	1
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	0	0
101	腸管神経節細胞僅少症	0	0
102	ルビンシャタイン・テイビ症候群	0	0
103	CFC症候群	0	0
104	コステロ症候群	0	0
105	チャージ症候群	0	0
106	クリオピリン関連周期熱症候群	0	0
107	全身型若年性特発性関節炎	4	6
108	TNF受容体関連周期性症候群	0	0
109	非典型溶血性尿毒症症候群	0	0
110	プラウ症候群	0	0
111	先天性ミオパチー	1	1
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	0	0
113	筋ジストロフィー	9	9
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	0	0
115	遺伝性周期性四肢麻痺	0	0
116	アトピー性脊髄炎	0	0
117	脊髄空洞症	0	1
118	脊髄髓膜瘤	0	0
119	アイザックス症候群	0	0
120	遺伝性ジストニア	1	1
121	脳内鉄沈着神経変性症	0	0
122	脳表ヘモジデリン沈着症	3	4
123	H T R A 1 関連脳小血管病	0	0
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	0	0
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	2	2
126	ペリー病	0	0
127	前頭側頭葉変性症	3	3
128	ピッカースタッフ脳幹脳炎	0	0
129	痙攣重積型（二相性）急性脳症	0	0
130	先天性無痛無汗症	0	0
131	アレキサンダー病	0	0
132	先天性核上性球麻痺	0	0
133	メビウス症候群	0	0
134	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群	0	0
135	アイカルディ症候群	0	0
136	片側巨脳症	0	0
137	限局性皮質異形成	0	0
138	神経細胞移動異常症	0	0
139	先天性大脑白質形成不全症	0	0
140	ドラベ症候群	0	0
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	0	0
142	ミオクロニー欠神てんかん	0	0
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	0	0
144	レノックス・ガストー症候群	0	0
145	ウエスト症候群	0	0
146	大田原症候群	1	1

疾病名	実	延
147 早期ミオクロニー脳症	0	0
148 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	0	0
149 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	0	0
150 環状20番染色体症候群	0	0
151 ラスマッセン脳炎	0	0
152 P C D H19関連症候群	0	0
153 難治頻回部分発作重積型急性脳炎	0	0
154 徐波睡眠持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	0	0
155 ランドウ・クレフナー症候群	0	0
156 レット症候群	0	0
157 スタージ・ウェーバー症候群	0	0
158 結節性硬化症	2	2
159 色素性乾皮症	0	0
160 先天性魚鱗癬	0	0
161 家族性良性慢性天疱瘡	1	1
162 類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	10	13
163 特発性後天性全身性無汗症	1	1
164 眼皮膚白皮症	0	0
165 肥厚性皮膚骨膜症	0	0
166 弹性線維性仮性黄色腫	1	3
167 マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群	1	1
168 エーラス・ダンロス症候群	2	4
169 メンケス病	0	0
170 オクシピタル・ホーン症候群	0	0
171 ウィルソン病	0	0
172 低ホスファターゼ症	0	0
173 VATER症候群	0	0
174 那須・ハコラ病	0	0
175 ウィーバー症候群	0	0
176 コフィン・ローリー症候群	0	0
177 有馬症候群	0	0
178 モワット・ウィルソン症候群	0	0
179 ウィリアムズ症候群	0	0
180 A T R - X症候群	0	0
181 クルーゾン症候群	0	0
182 アペール症候群	0	0
183 ファイファー症候群	0	0
184 アントレー・ビクスラー症候群	0	0
185 コフィン・シリス症候群	0	0
186 ロスムンド・トムソン症候群	0	0
187 歌舞伎症候群	0	0
188 多脾症候群	0	0
189 無脾症候群	0	0
190 鰓耳腎症候群	0	0
191 ウエルナー症候群	0	0
192 コケイン症候群	0	0
193 プラダー・ウイリ症候群	0	0
194 ソトス症候群	0	0

疾病名	実	延
195 ヌーナン症候群	0	0
196 ヤング・シンプソン症候群	0	0
197 1 p36欠失症候群	0	0
198 4 p欠失症候群	0	0
199 5 p欠失症候群	0	0
200 第14番染色体父親性ダイソミー症候群	0	0
201 アンジェルマン症候群	0	0
202 スミス・マギニス症候群	0	0
203 22q11.2欠失症候群	0	0
204 エマヌエル症候群	0	0
205 脆弱X症候群関連疾患	0	0
206 脆弱X症候群	0	0
207 総動脈幹遺残症	0	0
208 修正大血管転位症	0	0
209 完全大血管転位症	0	0
210 单心室症	1	1
211 左心低形成症候群	0	0
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	0	0
214 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	0	0
215 フアロー四徴症	0	0
216 両大血管右室起始症	0	0
217 エプスタイン病	0	0
218 アルポート症候群	2	2
219 ギャロウェイ・モワト症候群	0	0
220 急速進行性糸球体腎炎	2	2
221 抗糸球体基底膜腎炎	1	1
222 一次性ネフローゼ症候群	19	23
223 一次性膜性増殖性糸球体腎炎	2	2
224 紫斑病性腎炎	1	2
225 先天性腎性尿崩症	0	0
226 間質性膀胱炎（ハンナ型）	2	2
227 オスラー病	2	4
228 閉塞性細気管支炎	0	0
229 肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	0	0
230 肺胞低換気症候群	1	2
231 α 1-アンチトリプシン欠乏症	0	0
232 カーニー複合	0	0
233 ウォルフラム症候群	0	0
234 ベルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く）	0	0
235 副甲状腺機能低下症	0	0
236 偽性副甲状腺機能低下症	1	1
237 副腎皮質刺激ホルモン不応症	0	0
238 ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	4	4
239 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	0	0
240 フェニルケトン尿症	2	2
241 高チロシン血症1型	0	0
242 高チロシン血症2型	0	0

疾病名	実	延
243 高チロシン血症3型	0	0
244 メープルシロップ尿症	0	0
245 プロビオノ酸血症	0	0
246 メチルマロン酸血症	0	0
247 イソ吉草酸血症	0	0
248 グルコーストランスポーター1欠損症	0	0
249 グルタル酸血症1型	0	0
250 グルタル酸血症2型	0	0
251 尿素サイクル異常症	0	0
252 リジン尿性蛋白不耐症	0	0
253 先天性葉酸吸收不全	0	0
254 ポルフィリン症	0	0
255 複合カルボキシラーゼ欠損症	0	0
256 筋型糖原病	0	0
257 肝型糖原病	0	0
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	0	0
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	0	0
260 シトステロール血症	0	0
261 タンジール病	0	0
262 原発性高カイロミクロン血症	0	0
263 脳腫黄色腫症	1	2
264 無βリボタンパク血症	0	0
265 脂肪萎縮症	0	0
266 家族性地中海熱	1	1
267 高IgD症候群	0	0
268 中條・西村症候群	0	0
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	0	0
271 強直性脊椎炎	17	19
272 進行性骨化性線維異形成症	0	0
273 肋骨異常を伴う先天性側弯症	0	0
274 骨形成不全症	0	0
275 タナトフォリック骨異形成症	0	0
276 軟骨無形成症	0	0
277 リンパ管腫症/ゴーハム病	0	0
278 巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	0	0
279 巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	0	0
280 巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	0	0
281 クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	0	0
282 先天性赤血球形成異常性貧血	0	0
283 後天性赤芽球病	2	2
284 ダイアモンド・ブラックファン貧血	0	0
285 ファンコニ貧血	0	0
286 遺伝性鉄芽球性貧血	0	0
287 エプスタイン症候群	0	0
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	1	2
290 非特異性多発性小腸潰瘍症	0	0
291 ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型)	0	0
292 総排泄腔外反症	0	0

疾病名	実	延
293 総排泄腔遺残	0	0
294 先天性横隔膜ヘルニア	0	0
295 乳幼児肝巨大血管腫	0	0
296 胆道閉鎖症	2	2
297 アラジール症候群	0	0
298 遺伝性膵炎	0	0
299 囊胞性線維症	0	0
300 IgG4関連疾患	16	19
301 黄斑ジストロフィー	0	0
302 レーベル遺伝性視神経症	0	0
303 アッシャー症候群	0	0
304 若年発症型両側性感音難聴	0	0
305 遲発性内リンパ水腫	0	0
306 好酸球性副鼻腔炎	42	52
307 カナバン病	0	0
308 進行性白質脳症	0	0
309 進行性ミオクローヌスてんかん	0	0
310 先天異常症候群	0	0
311 先天性三尖弁狭窄症	0	0
312 先天性僧房弁狭窄症	0	0
313 先天性肺静脈狭窄症	0	0
314 左肺動脈右肺動脈起始症	0	0
315 ネイルバテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症	0	0
316 カルニチン回路異常症	0	0
317 三頭酵素欠損症	0	0
318 シトリン欠損症	0	0
319 セビアブリリン還元酵素(SR)欠損症	0	0
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	0	0
321 非ケトーシス型高グリシン血症	0	0
322 β-ケトチオラーゼ欠損症	0	0
323 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	0	0
324 メチルグルタコン酸尿症	0	0
325 遺伝性自己炎症疾患	0	0
326 大理石骨病	0	0
327 特発性血栓症	2	3
328 前眼部形成異常	0	0
329 無虹彩症	0	0
330 先天異常症候群	0	0
331 特発性多中心性キャッスルマン病	0	0
332 膜様滴状角膜ジストロフィー	0	0
333 ハッチンソン・ギルフォード症候群	0	0
334 脳クレアチン欠乏症候群	0	0
335 ネフロン癆	0	0
336 家族性低βリボタンパク血症1(ホモ接合体)	0	0
337 ホモシスチン尿症	0	0
338 進行性家族性肝内胆汁うつ滯症	0	0
その他	1	2
合計	2,206	2,749

(2) 難病相談会 (表3)

後縦靭帯骨化症・パーキンソン病関連疾患の患者家族
を対象としたつどいを開催し、神経難病を対象とした
医療相談を開催した。

表3 難病相談会

令和6年度

月 日	会 場	対象疾患	参加人数	テ 一 マ ・ 内 容
R6. 10. 4	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、球脊髄性筋萎縮症	本人 2 家族 2	医療相談会 助言者：独立行政法人国立病院機構 医王病院名誉院長 駒井 清暢
R6. 10. 16	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 11 家族 4 その他 1	後縦靭帯骨化症等 患者家族のつどい
R6. 11. 1	南加賀保健福祉センター	進行性核上性麻痺 パーキンソン病 大脑基底核変性麻痺	本人 13 家族 4	パーキンソン病関連疾患患者家族のつどい
R6. 11. 28	南加賀保健福祉センター	進行性核上性麻痺 パーキンソン病 大脑基底核変性麻痺	本人 16 家族 11	パーキンソン病関連疾患患者家族のつどい