

14. 難病対策

※重複あり

(1) 特定医療費(指定難病)受給者数(年齢階級別)

(令和2年3月31日現在)

疾患番号	疾患名	合計	男	女	0～19歳	20～29歳	30～39歳	40～49歳	50～59歳	60～69歳	70歳以上	65歳以上 (再掲)
1	球脊髄性筋萎縮症	1	1	—	—	—	—	—	—	1	—	—
2	筋萎縮性側索硬化症	12	8	4	—	—	—	2	1	3	6	8
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	20	13	7	—	—	—	1	1	4	14	16
6	パーキンソン病	155	63	92	—	—	—	1	11	24	119	135
7	大脳皮質基底核変性症	10	1	9	—	—	—	—	—	—	10	10
8	ハンチントン病	1	—	1	—	—	—	1	—	—	—	—
9	神経有棘赤血球症	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
10	シャルコー・マリー・トウス病	1	—	1	—	—	—	—	—	—	1	1
11	重症筋無力症	27	15	12	—	—	1	4	5	6	11	16
12	先天性筋無力症候群	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	16	3	13	—	—	3	4	3	5	1	4
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多発性運動ニューロパチー	4	1	3	—	—	1	1	—	—	2	2
15	封入体筋炎	2	1	1	—	—	—	—	—	2	—	1
16	クローウ・深瀬症候群	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
17	多系統萎縮症	17	8	9	—	—	—	—	6	6	5	8
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	33	18	15	—	1	2	7	5	9	9	16
19	ライソゾーム病	1	—	1	—	1	—	—	—	—	—	—
20	副腎白質ジストロフィー	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
21	ミトコンドリア病	3	1	2	—	1	1	1	—	—	—	—
22	もやもや病	7	3	4	—	—	1	2	3	—	1	1
23	プリオン病	1	—	1	—	—	—	—	—	—	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	1	—	1	—	—	—	—	—	—	1	1
28	全身性アミロイドーシス	6	4	2	—	—	—	—	1	3	2	4
29	ウルリッヒ病	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
30	遠位型ミオパチー	1	1	—	—	—	—	—	1	—	—	—
31	ペスレムミオパチー	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
32	自己食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	8	3	5	—	1	2	2	—	2	1	2
35	天疱瘡	2	1	1	—	—	—	—	2	—	—	—
36	表皮水疱症	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
37	膿疱性乾癬(汎発型)	4	2	2	—	—	—	1	1	1	1	2
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	5	1	4	—	1	—	2	1	—	1	1
41	巨細胞性動脈炎	2	—	2	—	—	—	—	—	1	1	1
42	結節性多発動脈炎	3	3	—	—	—	—	—	1	—	2	2
43	顕微鏡的多発血管炎	11	7	4	—	—	1	1	1	—	8	8
44	多発血管炎性肉芽腫症	1	1	—	—	—	—	—	—	—	1	1
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	5	—	5	—	—	1	—	1	1	2	3
46	悪性関節リウマチ	8	3	5	—	—	—	—	1	4	3	7
47	バージャー病	4	2	2	—	—	—	2	—	—	2	2

疾患 番号	疾患名	合計	男	女	0～19歳	20～29歳	30～39歳	40～49歳	50～59歳	60～69歳	70歳以上	65歳以上 (再掲)
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
49	全身性エリテマトーデス	65	9	56	1	5	7	12	15	16	9	21
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	24	5	19	—	—	2	5	6	7	4	9
51	全身性強皮症	30	5	25	—	1	—	1	7	10	11	18
52	混合性結合組織病	11	1	10	—	1	1	6	1	—	2	2
53	シェーグレン症候群	17	—	17	—	—	1	2	3	5	6	10
54	成人スチル病	3	—	3	—	—	—	1	—	1	1	1
55	再発性多発軟骨炎	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
56	ベーチェット病	13	8	5	—	2	1	5	1	3	1	3
57	特発性拡張型心筋症	28	21	7	—	—	1	3	6	6	12	16
58	肥大型心筋症	3	1	2	—	—	—	—	—	1	2	3
59	拘束型心筋症	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
60	再生不良性貧血	11	4	7	—	1	1	—	3	1	5	5
61	自己免疫性溶血性貧血	1	1	—	—	—	—	—	—	1	—	1
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
63	特発性血小板減少性紫斑病	20	7	13	—	2	3	4	2	5	4	8
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	1	2	—	—	1	1	1	—	—	—
66	IgA 腎症	14	7	7	—	2	3	3	4	2	—	1
67	多発性嚢胞腎	11	5	6	—	—	1	3	4	1	2	2
68	黄色靭帯骨化症	5	3	2	—	—	—	1	2	—	2	2
69	後縦靭帯骨化症	50	34	16	—	—	—	2	9	13	26	33
70	広範脊柱管狭窄症	38	31	7	—	—	—	—	2	12	24	31
71	特発性大腿骨頭壊死症	24	11	13	—	—	4	4	4	4	8	10
72	下垂体性ADH分泌異常症	4	2	2	—	—	3	—	—	—	1	1
73	下垂体性TSH分泌亢進症	1	—	1	—	—	—	—	1	—	—	—
74	下垂体性PRL分泌亢進症	3	2	1	—	—	3	—	—	—	—	—
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	7	2	5	—	—	—	2	1	3	1	3
78	下垂体前葉機能低下症	12	6	6	2	2	1	2	1	2	2	3
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	1	—	1	—	1	—	—	—	—	—	—
82	先天性副腎低形成症	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
83	アジソン病	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
84	サルコイドーシス	23	9	14	—	—	—	2	2	9	10	19
85	特発性間質性肺炎	17	8	9	—	—	—	1	—	3	13	15
86	肺動脈性肺高血圧症	6	1	5	—	—	—	1	—	1	4	5
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	1	—	1	—	—	—	—	—	—	1	1
89	リンパ脈管筋腫症	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
90	網膜色素変性症	28	11	17	—	1	2	3	1	7	14	17
91	バッド・キアリ症候群	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
92	特発性門脈圧亢進症	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
93	原発性胆汁性胆管炎	23	5	18	—	—	—	2	5	10	6	12
94	原発性硬化性胆管炎	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
95	自己免疫性肝炎	1	—	1	—	—	—	—	—	—	1	1
96	クローン病	47	34	13	1	11	5	19	6	1	4	4
97	潰瘍性大腸炎	167	92	75	—	27	37	35	26	23	19	36
98	好酸球性消化管疾患	2	—	2	—	—	—	1	—	1	—	—

疾患番号	疾患名	合計	男	女	0～19歳	20～29歳	30～39歳	40～49歳	50～59歳	60～69歳	70歳以上	65歳以上 (再掲)
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	1	—	1	—	—	—	—	—	—	1	1
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
101	腸管神経節細胞減少症	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
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	—	1	—	—	—	—	—	—
108	TNF受容体関連周期性症候群	1	—	1	—	—	1	—	—	—	—	—
109	非典型溶血性尿毒症症候群	1	—	1	—	—	—	—	1	—	—	—
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	2	1	—	—	1	1	—	1	—	—
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	1	—	1	—	—	—	1	—	—	—	—
118	脊髄髄膜瘤	1	1	—	—	1	—	—	—	—	—	—
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	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
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	ベリー症候群	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
127	前頭側頭葉変性症	1	1	—	—	—	—	—	1	—	—	—
128	ピッカーstaff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	1	1	—	—	1	—	—	—	—	—	—
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	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
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	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—

疾患 番号	疾患名	合計	男	女	0～19歳	20～29歳	30～39歳	40～49歳	50～59歳	60～69歳	70歳以上	65歳以上 (再掲)
150	環状20番染色体症候群	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
151	ラスムッセン脳炎	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
152	PCDH19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	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
158	結節性硬化症	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
159	色素性乾皮症	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
160	先天性魚鱗癬	1	—	1	—	—	1	—	—	—	—	—
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。)	5	1	4	—	—	—	—	—	1	4	5
163	特発性後天性全身性無汗症	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
164	眼皮皮膚白皮症	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
165	肥厚性皮膚骨膜炎	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
166	弾性線維性仮性黄色腫	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
167	マルファン症候群	3	2	1	—	2	1	—	—	—	—	—
168	エーラス・ダンロス症候群	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
169	メンケス病	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
170	オクシタル・ホーン症候群	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
171	ウィルソン病	1	1	—	—	—	1	—	—	—	—	—
172	低ホスファターゼ症	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
173	VATER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	ATR-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・ピクスラー症候群	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
185	コフィン・シリス症候群	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
186	ロスモンド・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	1	1	—	—	—	1	—	—	—	—	—
193	ブラダー・ウィリ症候群	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
194	ソトス症候群	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
195	ヌーナン症候群	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
196	ヤング・シンプソン症候群	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
197	1p36欠失症候群	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
198	4p欠失症候群	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
199	5p欠失症候群	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—

疾患番号	疾患名	合計	男	女	0～19歳	20～29歳	30～39歳	40～49歳	50～59歳	60～69歳	70歳以上	65歳以上 (再掲)
201	アンジェルマン症候群	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
202	スミス・マガニス症候群	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
203	22q11.2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	1	—	1	—	1	—	—	—	—	—	—
211	左心低形成症候群	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
212	三尖弁閉鎖症	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
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	1	—	1	1	—	—	—	—	—	—	—
217	エプスタイン病	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
218	アルポート症候群	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
219	ギャロウェイ・モワト症候群	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
220	急速進行性糸球体腎炎	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
221	抗糸球体基底膜腎炎	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
222	一次性ネフローゼ症候群	12	6	6	—	2	—	6	—	2	2	3
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
224	紫斑病性腎炎	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
225	先天性腎性尿崩症	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	2	—	2	—	—	1	—	1	—	—	—
227	オスラー病	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
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	ペルオキシソーム病(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	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
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	1	1	—	—	—	1	—	—	—	—	—
241	高チロシン血症1型	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
242	高チロシン血症2型	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
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	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—

疾患番号	疾患名	合計	男	女	0～19歳	20～29歳	30～39歳	40～49歳	50～59歳	60～69歳	70歳以上	65歳以上 (再掲)
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	脳腱黄色腫症	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
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	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
270	慢性再発性多発性骨髄炎	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
271	強直性脊椎炎	5	2	3	—	2	1	1	1	—	—	—
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	1	—	1	1	—	—	—	—	—	—	—
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	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
282	先天性赤血球形成異常性貧血	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
283	後天性赤芽球癆	1	—	1	—	—	—	—	—	—	1	1
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
285	ファンコニ貧血	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
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	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
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	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
297	アラジール症候群	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
298	遺伝性膵炎	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
299	嚢胞性線維症	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
300	IgG4関連疾患	3	2	1	—	—	—	—	—	—	3	3
301	黄斑ジストロフィー	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
302	レーベル遺伝性視神経症	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—

疾患番号	疾患名	合計	男	女	0～19歳	20～29歳	30～39歳	40～49歳	50～59歳	60～69歳	70歳以上	65歳以上(再掲)
303	アッシャー症候群	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
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	8	1	7	—	—	3	1	2	2	—	—
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	先天性僧帽弁狭窄症	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
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(遺伝性血栓性素因によるものに限る)	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
328	前眼部形成異常	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
329	無虹彩症	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
331	特発性多中心性キャッスルマン病	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
332	膠様滴上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	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
	計	1,143	512	631	6	71	102	163	164	226	411	559

※難病患者に対する医療費助成制度については、平成26年5月に成立した「難病の患者に対する医療等に関する法律」(以下、難病法という。)に基づき、平成27年1月から、新たな制度として実施している。以前は、56疾患であったが、平成27年1月1日より、第一次実施分として110疾病が指定され、平成27年7月1日より196疾病が追加され、306疾病が対象となった。さらに、平成29年4月1日より330疾病、平成30年4月1日より331疾病、令和元年7月1日より333疾病が対象となっている。

(2)特定疾患医療受給者数(年齢階級別)

(令和2年3月31日現在)

疾患番号	疾患名	合計	男	女	0～19歳	20～29歳	30～39歳	40～49歳	50～59歳	60～69歳	70歳以上	65歳以上(再掲)
5	スモン	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
18	難治性肝炎のうち劇症肝炎	1	1	—	—	—	—	—	—	—	1	1
32	重症急性膵炎	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
54	重症多形滲出性紅斑	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
	計	1	1	—	—	—	—	—	—	—	1	1

(3)相談会・交流会の開催

①特定医療費(指定難病)受給者証更新時相談会

日 時: 令和元年7月(3日間) 参加者8名

内 訳: 滋賀県難病相談・支援センター 支援員: 6名

滋賀県立リハビリテーションセンター セラピスト: 2名

②進行性核上性麻痺・大脳皮質基底核変性症 医療講演会・交流会

日 時: 令和元年9月9日(月) 参加者28名(湖東圏域からは9名)

内 容: (1)講演「進行性核上性麻痺・大脳皮質基底核変性症のリハビリテーション」

講 師: 滋賀県立総合病院 リハビリテーション科 中馬 孝容 氏

(2)交流会

※湖東、湖北、東近江3圏域で合同開催

③パーキンソン病医療講演会・交流会

第1回 日 時: 令和元年6月4日(火) 参加者20名

内 容: (1)体験「体操等レクリエーションとボッチャ」

講 師: 滋賀県立障害者福祉センター 岩田早苗 氏 ・ 土田健太 氏

(2)交流会

第2回 日 時: 令和元年10月4日(金) 参加者14名

内 容: (1)体験「体操等レクリエーションと吹き矢」

講 師: 滋賀県立障害者福祉センター 岩田早苗 氏 ・ 田中千恵 氏

(2)交流会

第3回 日 時: 令和元年10月24日(木) 参加者31名

内 容: (1)講演「パーキンソン病との付き合い方」

講 師: 彦根市立病院 神経内科部長 上古眞理 氏

(2)交流会

④ALS患者・家族交流会

日 時: 令和元年9月26日(木) 参加者30名程度

内 容: 交流「深めよう交流・広めようみんなの輪～」

※ALS協会主催、彦根市立病院と彦根保健所が協力

(4)難病支援従事者研修会

日 時: 令和2年2月17日(月) 参加者約50名(居宅介護支援専門員対象)

内 容: 湖東圏域 高度な医療を要する方の災害医療対策について

※入退院支援合同会議後に実施

(5)湖東圏域難病対策地域協議会

日 時: 令和2年1月30日(金)

内容: (1)湖東圏域における難病患者の概況口

(2)滋賀県と湖東圏域の難病医療提供体制について

(3)コミュニケーション支援について

(4)難病患者の災害対策

(6)個別支援

○訪問相談事業: 実15件、延40件

○面接相談事業: 実30件、延38件、申請時: 143件

○ケース会議 : 実7件、延21件

(7)災害時対策について

○災害対策基本法により、平成26年度より市町からの依頼に基づき、災害時要支援者リストを情報提供。

令和元年度は、管内全市町(彦根市・愛荘町・甲良町・多賀町・豊郷町)へ、依頼に基づき情報提供を実施。

○災害時個別対応計画評価: 6名

(8)ひかり協会行政協力

○森永ヒ素ミルク中毒被害者 対象者 1名

(9)小児慢性特定疾病医療受給者証所持者数

※重複あり

(令和2年3月31日現在)

		未就学児	小学校就学 ～18歳未満	18歳～ 20歳未満	計
悪	性 新 生 物	4	11	-	15
慢	性 腎 疾 患	1	11	1	13
慢	性 呼 吸 器 疾 患	1	2	-	3
慢	性 心 疾 患	18	35	3	56
内	分 泌 疾 患	3	24	4	31
膠	原 病	-	1	2	3
糖	尿 病	-	6	-	6
先	天 性 代 謝 異 常	-	5	1	6
血	液 疾 患	-	3	-	3
免	疫 疾 患	-	2	1	3
神	経 ・ 筋 疾 患	5	15	-	20
慢	性 消 化 器 疾 患	3	8	1	12
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群		1	-	-	1
皮 膚 疾 患		-	-	-	-
骨 系 統 疾 患		-	-	-	-
脈 管 系 疾 患		-	-	-	-
計		36	123	13	172
男		23	60	7	90
女		13	63	6	82

(10)小児慢性特定疾病面接・訪問相談実施状況

(令和2年3月31日現在)

	疾患名	実人員	延人員	相談経路(実数)			相談内容(延数)										
				医療券申請	医療機関	その他	申請、制度等	医療、治療	療養家庭看護	福祉制度	学校生活就学	栄養等	歯科	病状予後等	家族会等の紹介	その他	
面 接 相 談	悪性新生物	1	1	1	-	-	-	1	-	-	1	-	-	-	1	2	
	慢性腎疾患	4	4	4	-	-	-	5	-	-	-	-	-	-	1	6	
	慢性呼吸器疾患	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
	慢性心疾患	49	53	49	-	-	-	2	4	-	4	-	-	-	6	53	
	内分泌疾患	5	7	5	-	-	-	3	-	-	1	-	-	-	1	9	
	膠原病	3	3	3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	3	
	糖尿病	2	2	2	-	-	-	2	-	-	1	-	-	-	-	-	
	先天性代謝異常	3	3	3	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	2	5	
	血液疾患	2	2	2	-	-	-	2	-	-	-	-	-	-	-	3	
	免疫疾患	3	3	3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	3	
	神経・筋疾患	26	28	26	-	-	-	5	1	-	2	-	-	-	4	32	
	慢性消化器疾患	2	2	2	-	-	-	1	-	-	2	-	-	1	1	1	
	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	1	1	1	-	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	1	
	皮膚疾患	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
	骨系統疾患	1	1	1	-	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-	
	脈管系疾患	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
		男	45	49	45	-	-	-	9	1	-	4	-	-	-	6	45
		女	57	61	57	-	-	-	14	4	-	8	-	-	1	10	73
		計	102	110	102	-	-	-	23	5	-	12	-	-	1	16	118
訪 問 相 談	悪性新生物	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
	慢性腎疾患	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
	慢性呼吸器疾患	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
	慢性心疾患	1	1	1	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	-	2	
	内分泌疾患	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
	膠原病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
	糖尿病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
	先天性代謝異常	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
	血液疾患	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
	免疫疾患	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
	神経・筋疾患	2	4	2	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	5	
	慢性消化器疾患	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
	皮膚疾患	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
	骨系統疾患	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
	脈管系疾患	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
		男	1	1	0	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2
		女	2	4	3	-	-	-	-	1	1	-	-	-	-	-	5
		計	3	5	3	-	-	-	-	1	1	-	-	-	-	-	7