

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30年度

	疾 病 名	(人)	
		実	延
2	筋萎縮性側索硬化症	2	5
69	後縦靭帯骨化症	1	1
113	筋ジストロフィー	2	2
	合 計	5	8

表2 相談件数

平成30年度

(人)

疾 病 名		実	延
1	球脊髄性筋萎縮症	7	8
2	筋萎縮性側索硬化症	20	66
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	33	43
6	パーキンソン病	253	286
7	大脳皮質基底核変性症	10	11
8	ハンチントン病	7	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	35	42
12	先天性筋無力症候群		
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	32	41
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	9	9
15	封入体筋炎	1	1
16	クロウ・深瀬症候群		
17	多系統萎縮症	23	29
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	53	74
19	ライソゾーム病	4	7
20	副腎白質ジストロフィー	1	1
21	ミトコンドリア病	5	7
22	もやもや病	14	20
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	5
35	天疱瘡	4	5
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	1	2
40	高安動脈炎	11	14
41	巨細胞性動脈炎	2	3
42	結節性多発動脈炎	3	7
43	顕微鏡的多発血管炎	24	28
44	多発血管炎性肉芽腫症	7	10
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	10	11
46	悪性関節リウマチ	7	7
47	バージャー病	12	14
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	1	2

疾病名	実	延
49 全身性エリテマトーデス	121	135
50 皮膚筋炎／多発性筋炎	43	43
51 全身性強皮症	67	78
52 混合性結合組織病	16	16
53 シェーグレン症候群	32	36
54 成人スチル病	7	8
55 再発性多発軟骨炎	2	2
56 ペーチェット病	33	36
57 特発性拡張型心筋症	74	79
58 肥大型心筋症	15	16
59 拘束型心筋症		
60 再生不良性貧血	25	32
61 自己免疫性溶血性貧血	4	4
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	55	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	20	24
67 多発性嚢胞腎	14	16
68 黄色靭帯骨化症	14	20
69 後縦靭帯骨化症	72	78
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	9	9
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		
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	7
78 下垂体前葉機能低下症	30	30
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	5	6
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	52
85 特発性間質性肺炎	34	42
86 肺動脈性肺高血圧症	8	12
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	7	8
89 リンパ脈管筋腫症	2	3
90 網膜色素変性症	27	31
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	42	44
94 原発性硬化性胆管炎	2	3
95 自己免疫性肝炎	16	22
96 クローン病	78	80
97 潰瘍性大腸炎	195	228

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	3	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	1	20
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	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 ベリー症候群		
127 前頭側頭葉変性症	3	5
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nder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	ラスマッセン脳炎		
152	P C D H 19 関連症候群		
153	難治顔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	1	2
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。）	5	10
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	1	1
167	マルファン症候群		
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	アントレー・ピクスラー症候群		
185	コフィン・シリズ症候群		
186	ロスムンド・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	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		
221	抗糸球体基底膜腎炎	1	1
222	一次性ネフローゼ症候群	12	13
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎		
224	紫斑病性腎炎	1	2
225	先天性腎性尿崩症		
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	1	1
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	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	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	1
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	10	11
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 クリップル・トレノナー・ウェーバー症候群	1	3
282 先天性赤血球形成異常性貧血		
283 後天性赤芽球癆	1	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 遺伝性膝炎		
299 嚢胞性線維症		
300 IgG4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	4	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)ノ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osis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
その他	9	9
合計	1,852	2,192

(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

平成30年度

月 日	会 場	対象疾患	参加人数	テ ー マ ・ 内 容
H30.9.11	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 10 家族 5	後縦靭帯骨化症等患者・家族のつどい
H30.11.11	同 上	筋萎縮性側索硬化症、脊髄小脳変性症、パーキンソン病	本人 3 家族 1	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