

### 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2年度 (人)

	疾 病 名	実	延
2	筋萎縮性側索硬化症	1	1
17	多系統萎縮症	1	1
	合 計	2	2

表2 相談件数

令和2年度 (人)

	疾 病 名	実	延
1	球脊髄性筋萎縮症	5	9
2	筋萎縮性側索硬化症	16	31
3	脊髄性筋萎縮症	0	0
4	原発性側索硬化症	0	0
5	進行性核上性麻痺	8	12
6	パーキンソン病	86	101
7	大脳皮質基底核変性症	4	4
8	ハンチントン病	0	0
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	0	0
11	重症筋無力症	5	6
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	8	8
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	3	3
15	封入体筋炎	1	1
16	クロウ・深瀬症候群	0	0
17	多系統萎縮症	7	22
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	7	13
19	ライソゾーム病	1	2
20	副腎白質ジストロフィー	0	0
21	ミトコンドリア病	0	0
22	もやもや病	3	3
23	プリオン病	0	0
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	1	1
29	ウルリッヒ病	0	0
30	遠位型ミオパチー	0	0
31	ベスレムミオパチー	0	0
32	自己食食空胞性ミオパチー	0	0
33	シュワルツ・ヤンベル症候群	0	0
34	神経線維腫症	1	3
35	天疱瘡	0	0
36	表皮水疱症	0	0
37	膿疱性乾癬(汎発型)	0	0
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	0	0
39	中毒性表皮壊死症	0	0
40	高安動脈炎	2	2
41	巨細胞性動脈炎	1	1
42	結節性多発動脈炎	1	1
43	顕微鏡的多発血管炎	13	16
44	多発血管炎性肉芽腫症	10	29
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	6	20
46	悪性関節リウマチ	2	2
47	バージャー病	2	2
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	21	43
50 皮膚筋炎／多発性筋炎	13	20
51 全身性強皮症	9	27
52 混合性結合組織病	3	5
53 シェーグレン症候群	10	20
54 成人スチル病	6	9
55 再発性多発軟骨炎	1	1
56 ベーチェット病	5	9
57 特発性拡張型心筋症	12	21
58 肥大型心筋症	0	0
59 拘束型心筋症	0	0
60 再生不良性貧血	2	2
61 自己免疫性溶血性貧血	3	6
62 発作性夜間ヘモグロビン尿症	1	1
63 特発性血小板減少性紫斑病	8	8
64 血栓性血小板減少性紫斑病	0	0
65 原発性免疫不全症候群	0	0
66 Ig A 腎症	9	10
67 多発性嚢胞腎	1	9
68 黄色靭帯骨化症	7	8
69 後縦靭帯骨化症	19	25
70 広範脊柱管狭窄症	1	4
71 特発性大腿骨頭壊死症	5	6
72 下垂体性ADH 分泌異常症	4	4
73 下垂体性TSH 分泌亢進症	0	0
74 下垂体性PRL 分泌亢進症	1	1
75 クッシング病	2	2
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	3	3
78 下垂体前葉機能低下症	5	5
79 家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	0	0
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	0	0
82 先天性副腎低形成症	0	0
83 アジソン病	1	1
84 サルコイドーシス	9	18
85 特発性間質性肺炎	10	16
86 肺動脈性肺高血圧症	0	0
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	0	0
89 リンパ脈管筋腫症	1	1
90 網膜色素変性症	5	5
91 バッド・キアリ症候群	1	1
92 特発性門脈圧亢進症	0	0
93 原発性胆汁性肝硬変	4	7
94 原発性硬化性胆管炎	0	0
95 自己免疫性肝炎	3	4
96 クローン病	12	13
97 潰瘍性大腸炎	53	81

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	0	0
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 ルビンシュタイン・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	0	0
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 ブラウ症候群	0	0
111 先天性ミオパチー	0	0
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	1	1
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	0
118 脊髄髄膜瘤	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 神経フェリチン症	0	0
122 脳表ヘモジデリン沈着症	0	0
123 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	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	1	1
126 ペリー一症候群	0	0
127 前頭側頭葉変性症	0	0
128 ビ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 先天性大脳白質形成不全症	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	早期ミオクローネー脳症	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 H 19 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	徐波睡眠期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	1	1
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	0	0
162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	3	3
163	特発性後天性全身性無汗症	0	0
164	眼皮膚白皮症	0	0
165	肥厚性皮膚骨膜炎	0	0
166	弾性線維性仮性黄色腫	1	1
167	マルファン症候群	0	0
168	エーラス・ダンロス症候群	0	0
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	V A T E R 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	ウェルナー症候群	0	0
192	コケイン症候群	0	0
193	プラダー・ウィリ症候群	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 p 36 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	22 q 11.2 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	単心室症	0	0
211	左心低形成症候群	0	0
212	三尖弁閉鎖症	0	0
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	ファロー四徴症	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	0	0
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	0	0
221	抗糸球体基底膜腎炎	1	1
222	一次性ネフローゼ症候群	4	5
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	0	0
224	紫斑病性腎炎	1	1
225	先天性腎性尿崩症	0	0
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	0	0
227	オスラー病	1	1
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）	1	1
230	肺胞低換気症候群	0	0
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	ペルオキシソーム病（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	0	0
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	0	0
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	0	0
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 メーブルシロップ尿症	0	0
245 プロピオン酸血症	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 先天性葉酸吸収不全	0	0
254 ボルフィリン症	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 脳髄黄色腫症	0	0
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	0	0
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	0	0
270 慢性再発性多発性骨髄炎	0	0
271 強直性脊椎炎	3	4
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 クリップル・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 後天性赤芽球癆	2	2
284 ダイヤモンド・ブラックファン貧血	0	0
285 ファンconi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	0	0
289 クロンカイト・カナダ症候群	0	0
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	1	1
297 アラジール症候群	0	0
298 遺伝性膝炎	0	0
299 嚢胞性線維症	0	0
300 IgG4関連疾患	4	5
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 アッシュャー症候群	0	0
304 若年発症型両側性感音難聴	0	0
305 遅発性内リンパ水腫	0	0
306 好酸球性副鼻腔炎	3	3
307 カナバン病	0	0
308 進行性白質脳症	0	0
309 進行性ミオクロオスアテんかん	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 ネイルパテラ症候群(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 三頭筋欠損症	0	0
318 シトリン欠損症	0	0
319 セピアアプテリン還元酵素(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osis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	0	0
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スルマン病	0	0
332 膠様滴状角膜ジストロフィー	0	0
333 ハッチソン・ギルフォード症候群	0	0
その他	7	7
合計	481	729

(2) 難病相談会 (表3)

パーキンソン病関連疾患・炎症性腸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2年度

月 日	会 場	対象疾患	参加人数	テ ー マ ・ 内 容
R2. 9. 14	加賀地域センター	進行性核上性麻痺、パーキンソン病、大脳基底核変性麻痺	本人 22 家族 21	パーキンソン病関連疾患患者・家族のつどい
R2. 10. 2	南加賀保健福祉センター	潰瘍性大腸炎、クローン病	本人 12 家族 8	炎症性腸疾患患者・家族のつどい
R2. 12. 9	同 上	球脊髄性筋萎縮症、筋萎縮性側索硬化症、脊髄小脳変性症	本人 4 家族 2	医療相談会 助言者：独立行政法人国立病院機構 医王病院院長 駒井 清暢