

指定難病(平成29年度実施分)疾病(一覧)

	病名		病名
1	カナバン病	13	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症
2	進行性白質脳症	14	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
3	進行性ミオクロームスてんかん	15	非ケトーシス型高グリシン血症
4	先天異常症候群	16	β -ケトチオラーゼ欠損症
5	先天性三尖弁狭窄症	17	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
6	先天性僧帽弁狭窄症	18	メチルグルタコン酸尿症
7	先天性肺静脈狭窄症	19	遺伝性自己炎症疾患
8	左肺動脈右肺動脈起始症	20	大理石骨病
9	爪膝蓋骨症候群(ネイルパテラ症候群)/LMX1B関連腎症	21	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因による)
10	カルニチン回路異常症	22	前眼部形成異常
11	三頭酵素欠損症	23	無虹彩症
12	シトリン欠損症	24	先天性気管狭窄症

既存の指定難病のうち、疾病の名称を変更するもの
(厚生労働省厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会における検討結果)

※号欄は、告示に規定されている番号を記載。

号	旧病名	号	新病名
93	原発性胆汁性肝硬変	93	原発性胆汁性胆管炎
288	自己免疫性出血病XⅢ	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症

(注) 「後天性血友病A(自己免疫性第Ⅷ/8因子欠乏症)」及び「自己免疫性von Willebrand病」を含めるため、疾病の名称を変更するものである。

今後のスケジュール

第18回指定難病検討委員会
(平成28年12月12日)

指定難病(平成29年度実施分)に関するとりまとめ



平成28年度第1回疾病対策部会
(平成29年1月予定)

厚生労働大臣からの意見聴取について



平成29年3月中
(予算成立後速やかに)

指定難病(平成29年度実施分)告示



平成29年4月(予定)

指定難病(平成29年度実施分)医療費助成開始

○ 平成28年11月17日に指定難病の受給者証所持者数などが集計された平成27年度衛生行政報告例が公表された。

○ 平成27年度末現在の医療受給者証の所持者数は、延べ94万3千人あまりとなっている。(疾患別の受給者証所持者数は別表のとおり。)

1

別表 疾患別受給者証所持者数①

総数	943,460	51	全身性強皮症	30,786	101	腸管神経節細胞腫減少症	5	
1	球脊髄性筋萎縮症	1,230	52	混合型結合組織病	10,811	102	ルビシシュタイン・ダイビ	3
2	筋萎縮性側索硬化症	9,434	53	シェーグレン症候群	9,111	103	症候群	3
3	脊髄性筋萎縮症	874	54	成人スチル病	1,843	104	コステロイド症候群	9
4	原発性側索硬化症	50	55	再発性多発軟骨炎	389	105	チャーシュ症候群	10
5	進行性核上性麻痺	8,895	56	ペーテット病	19,244	106	クリオピリン関連周期性熱	43
6	パーキンソン病	121,966	57	特発性拡張型心筋症	27,831	106	症候群	43
7	大脳皮質基底核変性症	3,952	58	肥大型心筋症	4,827	107	全身型若年性特発性関節炎	74
8	ハンテントン病	899	59	拘束型心筋症	61	108	TNF受容体関連周期性熱	8
9	神経有棘赤血球症	15	60	再生不良性貧血	10,505	109	症候群	8
10	シャルコー・マリエー・トウ	336	61	自己免疫性溶血性貧血	613	109	非典型性溶血性尿毒症症	43
11	ス病	22,242	62	発作性夜間ヘモグロビン	342	110	症候群	3
12	重症筋無力症	22,242	63	原発性血小板減少性紫	25,236	110	ブラウ症候群	3
13	先天性筋力症候群	5	64	斑病	125	111	先天性ミオパチー	55
13	多発性硬化症／視神経	19,645	65	血性血小板減少性紫	125	112	マリネスコ・シェーグレン	4
	脊髄炎		66	原発性免疫不全症候群	1,582	113	筋ジストロフィー	1,280
14	慢性炎症性脱髄性多発	4,676	66	IGA腎症	5,104	114	非ジストロフィー性ミオ	6
	神経炎／多発性運動		67	多発性囊腫腎	4,691	115	ニ一症候群	6
	ニューロパチー		68	黄色靱帯骨化症	4,718	115	遺伝性周期性四肢麻痺	19
15	封入体筋炎	239	69	後縦靱帯骨化症	37,805	117	脊髄空洞症	203
16	クローウ・ラングム症候群	80	70	広範囲骨質減少症	5,906	118	脊髄腫瘍	19
17	多系統萎縮症	11,712	71	特発性大脳骨頭壊死症	16,975	119	アイザックス症候群	37
18	脊髄小脳変性症(多系統	26,767	72	下垂体性ADH分泌異常	2,606	120	遺伝性ジストロフィー	24
	薬除く)		73	下垂体性TSH分泌亢進	157	121	脳塞ヘモジエリン沈着症	1
19	ライソゾーム病	1,116	74	下垂体性PRL分泌亢進	2,524	122	発頭と変形性骨粗症を伴	2
20	副腎白質ジストロフィー	221	75	クッシング病	802	123	う常染色体劣性白質脳	2
21	ミトコンドリア病	1,481	76	下垂体性ゴナドトロピン	232	124	皮質下梗塞と白質脳症を	18
22	モヤモヤ病	17,172	77	分泌亢進症	4,068	125	伴う常染色体優性脳動	13
23	カウチ病	445	78	下垂体性成長ホルモン分	12,582	126	脈症	1
24	亜急性硬化性全脳炎	74	79	家族性高コレステロール	168	127	神経軸索スフェロイド形	202
25	進行性多巣性白質脳症	19	80	血症(ホモ接合体)	23	128	成を伴う遺伝性びまん性	18
26	HTLV-1関連脊髄症	587	81	甲狀腺ホルモン不応症	437	129	性脳症	10
27	特発性基底核石灰化症	32	82	先天性副腎低形成症	16	130	先天性無痛汗症	8
28	全身性アミロイドーシス	2,304	83	アムノ病	142	131	アレキサンダー病	10
29	ウルリッヒ病	6	84	サルコイドーシス	24,645	132	先天性核上性緑内障	2
30	遺伝型ミオパチー	168	85	特発性閉塞性肺炎	9,104	133	ロレウス症候群	5
31	ベスレムミオパチー	5	86	肺動脈性肺高血圧症	2,999	134	中隔神経形成異常症	1
32	自己食空胞性ミオパチー	7	87	肺静脈閉塞症／肺毛細	18	135	ドモルシア症候群	1
33	シュフルツ・ヤンベル症	2	88	慢性血栓性肺高血	2,829	136	アイカルディ症候群	—
34	検群	4,060	89	圧症	744	138	片側巨脳症	—
35	神経線維腫症	5,777	90	リンパ脈管筋腫症	26,987	139	脳内出血質形成	14
36	未分化腫瘍	199	91	網膜色素上皮症	289	138	神経細胞移動異常症	12
37	筋性多発動脈炎	3,442	92	バット・キアリ症候群	192	139	先天性大脳白質形成不	8
38	巨細胞性多発動脈炎	8,511	93	特発性門脈圧亢進症	22,145	140	全症	6
39	多発性血管炎性肉芽腫	2,534	94	原発性胆汁性肝硬変	429	141	海馬硬化を伴う内側頭	14
40	好酸球性多発血管炎性	1,356	95	自己免疫性肝炎	3,199	142	ミオクローニ一欠神てんか	2
41	肉芽腫症	6,185	96	クローン病	41,279	143	ん	1
42	慢性関節リウマチ	6,401	97	潰瘍性大腸炎	166,085	144	ニ一脱力発作を	1
43	パーキンソン病	217	98	好酸球性消化管疾患	276	145	をてんかん	—
44	原発性抗リン脂質抗体症	217	99	慢性特発性偽性腸閉塞	70	146	レノックス・ガスター症候	45
45	候群	217	100	巨大膀胱短小結腸腸管	4	147	群	27
46	全身性エリテマトーデス	62,988		蠕動不全症		148	大田原症候群	5
47	皮膚筋炎／多発性筋炎	21,031				149	早期ミオクローニ一脳症	—
						148	遊走性焦痂発作を伴う乳	2
						149	肌側痙攣・片麻痺・てん	—
						150	かん症候群	—
						150	環状20番染色体異常症	2

※ 出典：平成27年度衛生行政報告例 第1表 特定医療費(指定難病)受給者証所持者数、年齢階級・対象疾患別

2

別表 疾患別受給者証所持者数②

151	ラスムッセン脳炎	6	201	アンジェルマン症候群	8	251	原薬サイタル異答症	34
152	PCDH19関連症候群	2	202	スミス・マギニス症候群	-	252	リン-脂性蛋白質貯症	15
153	難治型回部分発作重積型急性脳炎	6	203	22q11.2欠失症候群	17	253	先天性聴覚吸収不全	-
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	6	204	エマヌエル症候群	3	254	ホルワリン症	21
155	ランドウ・クレフナー症候群	2	205	脆弱X症候群関連疾患	-	255	複合カルボキシラーゼ欠損症	1
156	レット症候群	19	206	脆弱X症候群	2	256	胎盤腫瘍	5
157	スタージ・ウェーバー症候群	33	207	総動脈幹遺残症	6	257	胎盤腫瘍	38
158	結節性硬化症	182	208	修正大血管転位症	36	258	カリシトラス1ーリンDR	-
159	色素性乾皮症	30	209	完全大血管転位症	33	カリシトラスフェラーゼ欠損症	-	
160	先天性魚鱗癬	35	210	単心室症	71	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	2
161	家庭性良性慢性天疱瘡	14	211	左心低形成症候群	6	260	シトステロール血症	4
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	724	212	三尖弁閉鎖症	39	261	タンジール病	2
163	特発性後天性全身性無汗症	46	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	17	262	原発性高カロミクロン血症	7
164	眼皮膚白皮症	3	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	25	263	脳腫瘍色腫瘍	14
165	肥厚性皮膚骨膜症	8	215	アロ-四徴症	123	264	無βリボタンパク血症	-
166	弾性線維性假性黄色腫	23	216	胸大血管右室起始症	47	265	胎前産後	15
167	マルファン症候群	297	217	エプスタイン病	22	266	家族性地中海熱	38
168	エーラス・ダンロス症候群	64	218	アルポート症候群	33	267	高カロミクロン血症	-
169	マンケス病	-	219	ギヤロウェイ・モフト症候群	1	268	中枢・末梢神経	3
170	オクシタル・ホーン症候群	-	220	急速進行性糸球体腎炎	187	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	6
171	ウィルソン病	223	221	抗糸球体基底膜腎炎	42	270	機性再発性多発性骨髄	6
172	低ホスファターゼ症	3	222	一次性ホフローゼ症候群	2,090	271	強直性脊椎炎	947
173	VACTERB症候群	7	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	43	272	進行性骨化性線維腫形成症	8
174	那須・ハコラ病	4	224	紫斑病性腎炎	182	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	8
175	ウィーバー症候群	-	225	先天性腎性尿崩症	12	274	骨形成不全症	26
176	コフィン・ローリー症候群	2	226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	296	275	タナトフォリック骨異形成症	3
177	有馬症候群	1	227	オスラ-病	192	276	軟骨無形成症	20
178	モフット・ウィルソン症候群	7	228	閉塞性細気管支炎	5	277	リンパ管腫瘍/ゴーマム酒	16
179	ウリアムズ症候群	8	229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	52	278	巨大リンパ管奇形(頸部・顔面腫瘍)	4
180	ATIR-X症候群	5	230	肺動脈低換気症候群	14	279	巨大動脈奇形(頸部・顔面腫瘍びまん性病変)	8
181	カルマン症候群	2	231	α1-アンチトリプシン欠乏症	2	280	巨大動脈奇形(頸部・顔面又は四肢病変)	41
182	アペール症候群	-	232	カーニ-複合	6	281	クリッペル・レノブ-ウィーバー症候群	78
183	ファイファー症候群	1	233	ウオルフラム症候群	3	282	先天性赤血球形成異常性貧血	3
184	アントレー・ピクスラ-症候群	-	234	腎白質ジストロフィー(劇性)	-	283	後天性赤血球球壁	167
185	コフィン・シリス症候群	2	235	副甲状腺機能低下症	69	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	4
186	ロスムンド・トムソン症候群	-	236	偽性副甲状腺機能低下症	49	285	ブロンコ二貧血	1
187	歌舞伎症候群	1	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	1	286	遺伝性鉄芽球性貧血	2
188	多脾症候群	11	238	副腎皮質刺激ホルモン不応症	1	287	エプスタイン症候群	1
189	無脾症候群	20	239	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	58	288	自己免疫性出血病XIII	-
190	聴覚腎症候群	1	240	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	2	289	クロンカイト/カナダ症候群	52
191	フェルナー症候群	47	241	フェニルケトン尿症	107	290	非特異性多発性小腸潰瘍	26
192	コクイン症候群	2	242	高チロシン血症1型	-	291	ヒルシュスプルング病(全腸型又は小腸型)	5
193	ブラザー・ウィリアムズ症候群	73	243	高チロシン血症2型	-	292	経排胆臓外反症	2
194	ノース症候群	2	244	高チロシン血症3型	-	293	経排胆臓真珠	15
195	ヌーナン症候群	18	245	メチルマロン酸血症	4	294	先天性横膈膜ヘルニア	1
196	ヤング・シンパソン症候群	-	246	プロピオン酸血症	2	295	乳幼児肝巨大血管腫	-
197	1p36欠失症候群	1	247	メチルマロン酸血症	10	296	胆道閉鎖症	107
198	4p欠失症候群	3	248	心ノ吉草酸血症	1	297	アジール症候群	10
199	5p欠失症候群	-	249	グルコーストランスポート1欠損症	4	298	遺伝性聴覚	4
200	第14番染色体父親性ダイミー症候群	3	250	グルタル酸血症1型	1	299	難溶性糖症	7
				グルタル酸血症2型	-	300	ICG4関連疾患	521
						301	難溶性糖症	26
						302	レーベル遺伝性視神経	28
						303	アッパ-症候群	3
						304	若年発症型両側性感音	3
						305	遅発性肉リンパ水腫	8
						306	好酸球性副鼻腔炎	1,369

※ 出典:平成27年度衛生行政報告例 第1表 特定医療費(指定難病)受給者証所持者数、年齢階級・対象疾患別