

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	進行性ミオクローヌステんかん	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号番を記載。

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。)

別表 疾患別受給者証所持者数①

総数	943,460
1 球脊髄性筋萎縮症	1,230
2 筋萎縮性側索硬化症	9,434
3 脊髄性筋萎縮症	874
4 原発性側索硬化症	50
5 進行性核上性麻痺	8,895
6 パーキンソン病	121,966
7 大脳皮質基底核変性症	3,952
8 ハンチントン病	899
9 神経有棘赤血球症	15
10 シャルコー・マリー・トウス病	336
11 重症筋無力症	22,242
12 先天性筋無力症候群	5
13 多発性硬化症／視神経脊髄炎	19,645
14 慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー	4,676
15 封入体筋炎	239
16 クロウ・深瀬症候群	80
17 多系統萎縮症	11,712
18 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	26,767
19 ラインゾーム病	1,116
20 副腎白質ジストロフィー	221
21 ミトコンドリア病	1,481
22 もやもや病	17,172
23 プリオン病	445
24 亜急性硬化性全脳炎	74
25 進行性多巣性白質脳症	19
26 HTLV-1関連脊髄症	587
27 特発性基底核石灰化症	32
28 全身性アミロイドーシス	2,304
29 ウルリッヒ病	6
30 遠位型ミオパチー	168
31 ベスレムミオパチー	5
32 自己貪食空胞性ミオパチー	7
33 シュワルツ・ヤンベル症候群	2
34 神経線維腫症	4,060
35 天疱瘡	5,777
36 表皮水疱症	332
37 膿疱性乾癬(汎発型)	2,034
38 スティーヴンス・ジョンソン症候群	154
39 中毒性表皮壊死症	45
40 高安動脈炎	6,119
41 巨細胞性動脈炎	199
42 結節性多発動脈炎	3,442
43 顕微鏡的多発血管炎	8,511
44 多発血管炎性肉芽腫症	2,534
45 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	1,356
46 悪性関節リウマチ	6,185
47 パーチャー病	6,401
48 原発性抗リン脂質抗体症候群	217
49 全身性エリテマトーデス	62,988
50 皮膚筋炎／多発性筋炎	21,031

51 全身性強皮症	30,786
52 混合性結合組織病	10,811
53 シェーグレン症候群	9,111
54 成人スチル病	1,843
55 再発性多発軟骨炎	389
56 ベーチェット病	19,244
57 特発性拡張型心筋症	27,831
58 肥大型心筋症	4,527
59 拘束型心筋症	61
60 再生不良性貧血	10,505
61 自己免疫性溶血性貧血	613
62 発作性夜間ヘモグロビン尿症	342
63 特発性血小板減少性紫斑病	25,236
64 血栓性血小板減少性紫斑病	125
65 原発性免疫不全症候群	1,582
66 IgA 腎症	5,104
67 多発性嚢胞腎	4,691
68 黄色靱帯骨化症	4,718
69 後縦靱帯骨化症	37,805
70 広範脊柱管狭窄症	5,906
71 特発性大腿骨頭壊死症	16,575
72 下垂体性ADH分泌異常症	2,606
73 下垂体性TSH分泌亢進症	157
74 下垂体性PRL分泌亢進症	2,524
75 クッシング病	802
76 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	232
77 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	4,068
78 下垂体前葉機能低下症	12,582
79 家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	168
80 甲状腺ホルモン不応症	23
81 先天性副腎皮質酵素欠損症	437
82 先天性副腎低形成症	16
83 アジソン病	142
84 サルコイドーシス	24,645
85 特発性間質性肺炎	9,104
86 肺動脈性肺高血圧症	2,999
87 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	18
88 慢性血栓性肺高血圧症	2,829
89 リンパ脈管筋腫症	744
90 網膜色素変性症	26,987
91 バッド・キアリ症候群	289
92 特発性門脈圧亢進症	192
93 原発性胆汁性肝硬変	22,145
94 原発性硬化性胆管炎	429
95 自己免疫性肝炎	3,199
96 クローン病	41,279
97 潰瘍性大腸炎	166,085
98 好酸球性消化管疾患	276
99 慢性特発性偽性腸閉塞症	70
100 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	4

101 腸管神経節細胞僅少症	5
102 ルビシニク・テイビ症候群	3
103 CFC症候群	3
104 コステロ症候群	3
105 チャーヅ症候群	10
106 クリオピリン関連周期熱症候群	43
107 全身型若年性特発性関節炎	74
108 TNF受容体関連周期性症候群	8
109 非典型溶血性尿毒症症候群	43
110 フラウ症候群	3
111 先天性ミオパチー	65
112 マリネスコ・シェーグレン症候群	4
113 筋ジストロフィー	1,280
114 非ジストロフィー性ミオトニー症候群	6
115 遺伝性周期性四肢麻痺	19
116 アトピー性脊髄炎	26
117 脊髄空洞症	203
118 脊髄髄膜瘤	19
119 アイザックス症候群	37
120 遺伝性ジストニア	24
121 神経フェリチン症	1
122 脳表へモジデリン沈着症	45
123 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	2
124 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	18
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	13
126 ベリー症候群	1
127 前頭側頭葉変性症	202
128 ビツカースタッフ脳幹脳炎	18
129 痙攣重積型(二相性)急性脳症	10
130 先天性無痛無汗症	8
131 アレキサンダー病	10
132 先天性核上性球麻痺	2
133 メビウス症候群	6
134 中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群	1
135 アイカルディ症候群	-
136 片側巨脳症	4
137 限局性皮質異形成	14
138 神経細胞移動異常症	12
139 先天性大脳白質形成不全症	8
140 ドラベ症候群	6
141 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	14
142 ミオクロニー欠神てんかん	2
143 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	1
144 レノックス・ガストー症候群	45
145 ウエスト症候群	27
146 大田原症候群	5
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	2
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	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

別表 疾患別受給者証所持者数②

151	ラスムッセン脳炎	6
152	PCDH19関連症候群	2
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	6
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	6
155	ランドウ・クレフナー症候群	2
156	レット症候群	19
157	スタージ・ウェーバー症候群	33
158	結節性硬化症	182
159	色素性乾皮症	30
160	先天性魚鱗癬	36
161	家族性良性慢性天疱瘡	14
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	724
163	特発性後天性全身性無汗症	46
164	眼皮膚白皮症	3
165	肥厚性皮膚骨膜炎	8
166	弾性線維性仮性黄色腫	23
167	マルファン症候群	297
168	エーラス・ダンロス症候群	64
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	223
172	低ホスファターゼ症	3
173	VATER症候群	7
174	那須・ハコラ病	4
175	ウィーバー症候群	-
176	コフィン・ローリー症候群	2
177	有馬症候群	1
178	モワット・ウィルソン症候群	7
179	ウィリアムズ症候群	8
180	ATR-X症候群	5
181	クルーゾン症候群	2
182	アペール症候群	-
183	ファイファー症候群	1
184	アントレー・ビクスラー症候群	-
185	コフィン・シリウス症候群	2
186	ロスマンド・トムソン症候群	-
187	歌舞伎症候群	1
188	多脾症候群	11
189	無脾症候群	20
190	鰓耳腎症候群	1
191	ウェルナー症候群	47
192	コケイン症候群	2
193	ブラダー・ウィリ症候群	73
194	ソトス症候群	2
195	ヌーナン症候群	18
196	ヤング・シンブロン症候群	-
197	1p36欠失症候群	1
198	4p欠失症候群	3
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	3

201	アンジェルマン症候群	8
202	スミス・マギニス症候群	-
203	22q11.2欠失症候群	17
204	エマヌエル症候群	3
205	脆弱X症候群関連疾患	-
206	脆弱X症候群	2
207	総動脈幹遺残症	6
208	修正大血管転位症	36
209	完全大血管転位症	33
210	単心室症	71
211	左心低形成症候群	6
212	三尖弁閉鎖症	39
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	17
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	25
215	ファロー四徴症	123
216	両大血管管起始症	47
217	エプスタイン病	22
218	アルポート症候群	33
219	ギャロウェイ・モフト症候群	1
220	急速進行性糸球体腎炎	187
221	抗糸球体基底膜腎炎	42
222	一次性ネフローゼ症候群	2,690
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	43
224	紫斑病性腎炎	182
225	先天性腎性尿崩症	12
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	296
227	オスラー病	192
228	閉塞性細気管支炎	5
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	52
230	肺胞低換気症候群	14
231	α1-アンチトリプシン欠乏症	2
232	カーニー複合	6
233	ウォルフラム症候群	3
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	69
236	偽性副甲状腺機能低下症	49
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	1
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	58
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	2
240	フェニルケトン尿症	107
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	メーブルシロップ尿症	4
245	プロピオン酸血症	2
246	メチルmalon酸血症	10
247	イソ吉草酸血症	1
248	グルコーストランスポート-1欠損症	4
249	グルタル酸血症1型	1
250	グルタル酸血症2型	-

251	尿素サイクル異常症	34
252	リジン尿性蛋白不耐症	15
253	先天性葉酸吸収不全	-
254	ポルフィリン症	21
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	1
256	筋型糖原病	5
257	肝型糖原病	38
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	2
260	シトステロール血症	4
261	タンジール病	2
262	原発性高カイロミクロン血症	7
263	脳腱黄色腫症	14
264	無βリポタンパク血症	-
265	脂肪萎縮症	15
266	家族性地中海熱	38
267	高IgD症候群	-
268	中條・西村症候群	3
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	6
270	慢性再発性多発性骨髄炎	6
271	強直性脊椎炎	947
272	進行性骨化性線維異形成症	8
273	肋骨異常を伴う先天性側彎症	8
274	骨形成不全症	26
275	タナトフォリック骨異形成症	3
276	軟骨無形成症	20
277	リンパ管腫症/ゴーハム病	16
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	4
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	8
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	41
281	クリッペル・トレフナー・ウェーバー症候群	78
282	先天性赤血球形成異常性貧血	3
283	後天性赤芽球癆	167
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	4
285	ファンconi貧血	1
286	遺伝性鉄芽球性貧血	2
287	エプスタイン症候群	1
288	自己免疫性出血病XIII	-
289	クローンカイト・カナダ症候群	52
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	26
291	ヒルシュスブルグ病(全結腸型又は小腸型)	5
292	総排泄腔外反症	2
293	総排泄腔遺残	15
294	先天性横隔膜ヘルニア	1
295	乳幼児肝巨大血管腫	-
296	胆道閉鎖症	107
297	アラシール症候群	10
298	遺伝性膝炎	4
299	嚢胞性線維症	7
300	IgG4関連疾患	521
301	黄斑ジストロフィー	26
302	レーベル遺伝性視神経症	28
303	アッシュヤー症候群	3
304	若年発症型両側性感音難聴	3
305	遅発性内リンパ水腫	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