

第9 難病対策

1 特定医療(指定難病)、特定疾患医療受給者数(疾患別)

(1) 疾患別・年齢階級別

(単位:人)

| 指定難病(特定医療) | | 0歳 ～9歳 | 10歳 ～19歳 | 20歳 ～29歳 | 30歳 ～39歳 | 40歳 ～49歳 | 50歳 ～59歳 | 60歳 ～69歳 | 70歳 ～74歳 | 75歳～ | 合計 |
|------------|--|-----------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|------|-----|
| 1 | 球 脊 髄 性 筋 萎 縮 症 | | | | | | 1 | 2 | 1 | | 4 |
| 2 | 筋 萎 縮 性 側 索 硬 化 症 | | | | 1 | 2 | 5 | 12 | 6 | 7 | 33 |
| 3 | 脊 髄 性 筋 萎 縮 症 | | 1 | | | 1 | | | | | 2 |
| 4 | 原 発 性 側 索 硬 化 症 | | | | | | | | 1 | | 1 |
| 5 | 進 行 性 核 上 性 麻 痺 | | | | | | | | 1 | 20 | 21 |
| 6 | パ ー キ ン ソ ン 病 | | | | | 4 | 12 | 53 | 48 | 145 | 262 |
| 7 | 大 脳 皮 質 基 底 核 変 性 症 | | | | | | | 3 | | 4 | 7 |
| 8 | ハ ン チ ン ト ン 病 | | | | | | 1 | 1 | | | 2 |
| 9 | 神 経 有 棘 赤 血 球 症 | | | | | | | | | | |
| 10 | シャルコー・マリー・トゥース病 | | | | | | | | | | |
| 11 | 重 症 筋 無 力 症 | | | 1 | 3 | 8 | 10 | 12 | 2 | 11 | 47 |
| 12 | 先 天 性 筋 無 力 症 候 群 | | | | | | | | | | |
| 13 | 多 発 性 硬 化 症 / 視 神 経 脊 髄 炎 | | | 4 | 10 | 11 | 5 | 5 | 3 | 4 | 42 |
| 14 | 慢 性 炎 症 性 脱 髓 性 多 発 神 経 炎 / 多 巢 性 運 動 ニ ュ ー ロ パ チ ー | | 1 | 4 | | 1 | 2 | 3 | 2 | 3 | 16 |
| 15 | 封 入 体 筋 炎 | | | | | | | | | | |
| 16 | ク ロ ウ ・ 深 瀬 症 候 群 | | | | | | | | | | |
| 17 | 多 系 統 萎 縮 症 | | | | | 1 | 2 | 7 | 8 | 8 | 26 |
| 18 | 脊 髄 小 脳 変 性 症 | | | 1 | 1 | 3 | 5 | 11 | 11 | 9 | 41 |
| 19 | ラ イ ソ ゾ ー ム 病 | | 1 | | | 4 | | 1 | | | 6 |
| 20 | 副 腎 白 質 ジ ス ト ロ フ ィ ー | | | | 1 | | | | | | 1 |
| 21 | ミ ト コ ン ド リ ア 病 | | | 1 | | 1 | 1 | 1 | | | 4 |
| 22 | も や も や 病 | | 2 | 9 | 6 | 6 | 9 | 4 | 1 | | 37 |
| 23 | プ リ オ ン 病 | | | | | | | 1 | 1 | 1 | 3 |
| 24 | 亜 急 性 硬 化 性 全 脳 炎 | | | | | | | | | | |
| 25 | 進 行 性 多 巢 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 | | | | | | 1 | 2 | | 2 | 5 |
| 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 貪 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 | | 3 | | 1 | 2 | 3 | | 1 | | 10 |
| 35 | 天 疱 瘡 | | | | | | 1 | 2 | 1 | 2 | 6 |
| 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 | | | | | | | | | | |
| 40 | 高 安 動 脈 炎 | | | 1 | 2 | 2 | 1 | 2 | 2 | 2 | 12 |
| 41 | 巨 細 胞 性 動 脈 炎 | | | | | | | | 1 | | 1 |
| 42 | 結 節 性 多 発 動 脈 炎 | | | | 1 | | 1 | 2 | 2 | 1 | 7 |
| 43 | 顕 微 鏡 的 多 発 血 管 炎 | | | | | 1 | | 1 | 3 | 7 | 12 |
| 44 | 多 発 血 管 炎 性 肉 芽 腫 症 | | | | | 1 | 2 | | 1 | | 4 |
| 45 | 好 酸 球 性 多 発 血 管 炎 性 肉 芽 腫 症 | | | 2 | 3 | 2 | 1 | | | 1 | 9 |
| 46 | 悪 性 関 節 リ ウ マ チ | | | 2 | 4 | 5 | 2 | 3 | 3 | 1 | 17 |
| 47 | バ ー ジ ャ ー 病 | | | | 2 | | | 4 | | 2 | 8 |
| 48 | 原 発 性 抗 リ ン 脂 質 抗 体 症 候 群 | | | | 1 | 1 | | | | | 2 |
| 49 | 全 身 性 エ リ テ マ ト ー デ ス | | | 12 | 18 | 42 | 24 | 18 | 9 | 8 | 131 |
| 50 | 皮 膚 筋 炎 / 多 発 性 筋 炎 | | | | 5 | 3 | 11 | 13 | 10 | 7 | 49 |
| 51 | 全 身 性 強 皮 症 | | | | 3 | 6 | 4 | 12 | 11 | 12 | 48 |
| 52 | 混 合 性 結 合 組 織 病 | | | 1 | 3 | 6 | 5 | 5 | | 1 | 21 |

| | | 0歳 ～9歳 | 10歳 ～19歳 | 20歳 ～29歳 | 30歳 ～39歳 | 40歳 ～49歳 | 50歳 ～59歳 | 60歳 ～69歳 | 70歳 ～74歳 | 75歳～ | 合計 |
|-----|----------------------|-----------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|------|-----|
| 53 | シェーグレン症候群 | | | | | 3 | 3 | 8 | | 2 | 16 |
| 54 | 成人スチル病 | | | | 2 | | 1 | 3 | | | 6 |
| 55 | 再発性多発軟骨炎 | | | | | | 2 | | | | 2 |
| 56 | ベーチェット病 | | 1 | 1 | 3 | 6 | 4 | 6 | 3 | 8 | 32 |
| 57 | 特発性拡張型心筋症 | | 2 | 2 | 3 | 6 | 10 | 18 | 4 | 26 | 71 |
| 58 | 肥大型心筋症 | | | | 1 | | 1 | 3 | 1 | 2 | 8 |
| 59 | 拘束型心筋症 | | | | | | | | | | 1 |
| 60 | 再生不良性貧血 | | | | 2 | 6 | 3 | 6 | | 9 | 26 |
| 61 | 自己免疫性溶血性貧血 | | | | | | | | | 1 | 1 |
| 62 | 発作性夜間ヘモグロビン尿症 | | | 1 | | 1 | 1 | 1 | | 1 | 5 |
| 63 | 特発性血小板減少性紫斑病 | | | 2 | 2 | 3 | 6 | 14 | 8 | 10 | 45 |
| 64 | 血栓性血小板減少性紫斑病 | | | | | | | | 1 | | 1 |
| 65 | 原発性免疫不全症候群 | | | | | | | | | | |
| 66 | IgA腎症 | | | 3 | 9 | 12 | 9 | 6 | | | 39 |
| 67 | 多発性嚢胞腎 | | | 1 | 3 | 6 | 7 | 5 | 1 | 2 | 25 |
| 68 | 黄色靱帯骨化症 | | | | | | 2 | 4 | 1 | 4 | 11 |
| 69 | 後縦靱帯骨化症 | | | | | 2 | 9 | 15 | 19 | 26 | 71 |
| 70 | 広範脊柱管狭窄症 | | | | | | 3 | 3 | 4 | 13 | 23 |
| 71 | 特発性大腿骨頭壊死症 | | | 1 | 4 | 11 | 10 | 8 | 6 | 8 | 48 |
| 72 | 下垂体性ADH分泌異常症 | | | 1 | | 3 | | | 1 | 1 | 6 |
| 73 | 下垂体性TSH分泌亢進症 | | | | | | | | | | |
| 74 | 下垂体性PRL分泌亢進症 | | | 1 | 1 | 4 | 1 | | | | 7 |
| 75 | クッシング病 | | | | 1 | | 1 | | | | 2 |
| 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 | | | | | 2 | 2 | 1 | 3 | | 8 |
| 78 | 下垂体前葉機能低下症 | 1 | 3 | 7 | 6 | 5 | 6 | 3 | 2 | 2 | 35 |
| 79 | 家族性高コレステロール血症（ホモ接合体） | | | | | | 1 | 1 | | | 2 |
| 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 | | | | 1 | | 4 |
| 82 | 先天性副腎低形成症 | | | | | | | | | | |
| 83 | アジソン病 | | | | 1 | | | | | | 1 |
| 84 | サルコイドーシス | | | 1 | 1 | 7 | 5 | 8 | 3 | 6 | 31 |
| 85 | 特発性間質性肺炎 | | | | | | 1 | 8 | 7 | 7 | 23 |
| 86 | 肺動脈性肺高血圧症 | | | 2 | | 3 | 2 | 2 | | | 9 |
| 87 | 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症 | | | | 1 | | | | | | 1 |
| 88 | 慢性血栓塞栓性肺高血圧症 | | | | | | 1 | 2 | 2 | 1 | 6 |
| 89 | リンパ脈管筋腫症 | | | | 1 | 1 | | | | | 2 |
| 90 | 網膜色素変性症 | | | | 5 | 10 | 7 | 22 | 12 | 19 | 75 |
| 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 | | | | 1 | 5 | 8 | 16 | 7 | 7 | 44 |
| 94 | 原発性硬化性胆管炎 | | | | 1 | | 1 | | | 1 | 3 |
| 95 | 自己免疫性肝炎 | | | | | 1 | | 3 | 2 | 1 | 7 |
| 96 | クローン病 | | 1 | 18 | 29 | 41 | 16 | 2 | | 1 | 108 |
| 97 | 潰瘍性大腸炎 | | 3 | 34 | 66 | 102 | 55 | 61 | 17 | 16 | 354 |
| 98 | 好酸球性消化管疾患 | | 1 | | | | | | | | 1 |
| 99 | 慢性特発性偽性腸閉塞症 | | | 1 | | | | | | | 1 |
| 100 | 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 | | | | | | | | | | |
| 101 | 腸管神経節細胞僅少症 | | | | | | | | | | |
| 102 | ルピンスユタイン・ティビ症候群 | | | | | | | | | | |
| 103 | CF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 | | | | | | | | | | |
| 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 | | | 1 | | | | 1 | | | 2 |

| | | 0歳 ～9歳 | 10歳 ～19歳 | 20歳 ～29歳 | 30歳 ～39歳 | 40歳 ～49歳 | 50歳 ～59歳 | 60歳 ～69歳 | 70歳 ～74歳 | 75歳～ | 合計 |
|-----|----------------------------|-----------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|------|----|
| 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 | | 5 | | 3 | | | 9 |
| 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 | | | | | | | | | | |
| 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 | | | | | | | 1 | | | 1 |
| 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 | ペリー症候群 | | | | | | | | | | |
| 127 | 前頭側頭葉変性症 | | | | | | | 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 | | | | 1 | | | | | | 1 |
| 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 | | | | | | | | | | |
| 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 | | | | | | | | | | |
| 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 | | | 1 | | | | | | | 1 |
| 157 | ステージ・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 | | | | | | | | | | |
| 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。） | | | | | | | | | 2 | 2 |
| 163 | 特発性後天性全身性無汗症 | | | | | | | | | | |
| 164 | 眼皮膚白皮症 | | | | | | | | | | |
| 165 | 肥厚性皮膚骨膜症 | | | | | | | | | | |
| 166 | 弾性線維性仮性黄色腫 | | | | | | | | | | |
| 167 | マルファン症候群 | | | | | 1 | | | | | 1 |
| 168 | エーラス・ダンロス症候群 | | | | | | 1 | | | | 1 |
| 169 | メンケス病 | | | | | | | | | | |
| 170 | オクシピタル・ホーン症候群 | | | | | | | | | | |

| | | 0歳 ～9歳 | 10歳 ～19歳 | 20歳 ～29歳 | 30歳 ～39歳 | 40歳 ～49歳 | 50歳 ～59歳 | 60歳 ～69歳 | 70歳 ～74歳 | 75歳～ | 合計 |
|-----|--------------------|-----------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|------|----|
| 171 | ウィルソン病 | | | | | | | | | | |
| 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・ビクスラー症候群 | | | | | | | | | | |
| 185 | コフィン・シリス症候群 | | | | | | | | | | |
| 186 | ロスマンド・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 | | | | | | | | | | |
| 195 | ヌーナン症候群 | | | | | | | | | | |
| 196 | ヤング・シンブソン症候群 | | | | | | | | | | |
| 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 | | | | | | | | | | |
| 201 | アンジェルマン症候群 | | | | | | | | | | |
| 202 | スミス・マギニス症候群 | | | | | | | | | | |
| 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 | | | 2 | | | | | | | 2 |
| 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 | | | 1 | | | | | | | 1 |
| 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 |
| 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 | | | | | | | 1 | | | 1 |
| 221 | 抗糸球体基底膜腎炎 | | | | | | | | | | |
| 222 | 一次性ネフローゼ症候群 | | | 5 | 2 | 4 | 1 | 1 | | 1 | 14 |
| 223 | 一次性膜性増殖性糸球体腎炎 | | | 1 | | | | | | | 1 |
| 224 | 紫斑病性腎炎 | | | | | 1 | | | | | 1 |
| 225 | 先天性腎性尿崩症 | | | | | | | | | | |
| 226 | 間質性膀胱炎（ハンナ型） | | | | 1 | | 1 | 2 | 1 | | 5 |
| 227 | オスラ病 | | | | | 2 | | | 2 | 1 | 5 |
| 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） | | | | | | | | | | |

| | | 0歳 ～9歳 | 10歳 ～19歳 | 20歳 ～29歳 | 30歳 ～39歳 | 40歳 ～49歳 | 50歳 ～59歳 | 60歳 ～69歳 | 70歳 ～74歳 | 75歳～ | 合計 |
|-----|-----------------------------------|-----------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|------|----|
| 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 - ニ - 複 合 | | | | | | | | | | |
| 233 | ウ オ 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 | | | | | | | | | | |
| 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 | | | | | | | | | | |
| 245 | ブ ロ ビ 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 | | | 1 | | | | | | | 1 |
| 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 バ ク 血 症 | | | | | | | | | | |
| 265 | 脂 肪 萎 縮 症 | | | | | | | | | | |
| 266 | 家 族 性 地 中 海 熱 | | | 1 | | | | | | | 1 |
| 267 | 高 I g D 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 | | | 1 | 1 | 1 | | | | | 3 |
| 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 |
| 274 | 骨 形 成 不 全 症 | | | | | | | | | | |
| 275 | タ ナ ト フ オ リ ッ ク 骨 異 形 成 症 | | | | | | | | | | |
| 276 | 軟 骨 無 形 成 症 | | | | | 1 | | | | | 1 |
| 277 | リンパ管腫症 / ゴーハム病 | | | | | | | | | | |
| 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 | | | 1 | | | | | | | 1 |
| 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 ア 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 | | | | | | | | | | |

| | | 0歳 ～9歳 | 10歳 ～19歳 | 20歳 ～29歳 | 30歳 ～39歳 | 40歳 ～49歳 | 50歳 ～59歳 | 60歳 ～69歳 | 70歳 ～74歳 | 75歳～ | 合計 |
|-----|---------------------------------------|-----------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|------|-------|
| 289 | クローンカイト・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 | | | | | | | | | | |
| 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 | アラジャール症候群 | | | | | | | | | | |
| 298 | 遺伝性腓炎 | | | | | | | | | | |
| 299 | 嚢胞性線維症 | | | | | | | | | | |
| 300 | IgG4関連疾患 | | | | | | 1 | | 2 | | 3 |
| 301 | 黄斑ジストロフィー | | | | | | | | | | |
| 302 | レーベル遺伝性視神経症 | | | | | | | | | | |
| 303 | アツシャー症候群 | | | | | | | | | | |
| 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 | | | | 3 | 4 | 4 | 4 | | 1 | 16 |
| 307 | カナバン病 | | | | | | | | | | |
| 308 | 進行性白質脳症 | | | | | | | | | | |
| 309 | 進行性ミオクロームステんかん | | | | | | | | | | |
| 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)／ L M X 1 B 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 | | | | | | | | | | |
| | 合計 | 2 | 21 | 128 | 212 | 375 | 300 | 424 | 239 | 437 | 2,138 |

特定疾患

| | 病名 | 0歳 ～19歳 | 20歳 ～29歳 | 30歳 ～39歳 | 40歳 ～49歳 | 50歳 ～59歳 | 60歳 ～69歳 | 70歳 ～74歳 | 75歳～ | 合計 |
|----|--------------|------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|------|----|
| 5 | スモン | | | | | | | | 5 | 5 |
| 18 | 難治性肝炎のうち劇症肝炎 | | | | | | 1 | | | 1 |
| 32 | 重症急性膵炎 | | | | | | | | | |
| 54 | 重症多形滲出性紅斑 | | | | | | | | | |
| | 合計 | | | | | | 1 | | 5 | 6 |

(2)市町別・年次別推移

(単位:人)

| | 21年 | 22年 | 23年 | 24年 | 25年 | 26年 | 27年 | 28年 | 29年 |
|-----|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|
| 草津市 | 622 | 653 | 685 | 712 | 769 | 827 | 887 | 934 | 895 |
| 守山市 | 365 | 390 | 408 | 428 | 446 | 476 | 507 | 509 | 487 |
| 栗東市 | 294 | 315 | 333 | 351 | 358 | 368 | 397 | 433 | 408 |
| 野洲市 | 277 | 314 | 328 | 337 | 351 | 343 | 362 | 368 | 348 |
| 合計 | 1,558 | 1,672 | 1,754 | 1,828 | 1,924 | 2,014 | 2,153 | 2,244 | 2,138 |

2 小児慢性特定疾患治療研究事業

(1) 疾患別・市別

(単位：人)

| | 合 計 | 草津市 | 守山市 | 栗東市 | 野洲市 |
|-------------------|-----|-----|-----|-----|-----|
| 悪 性 新 生 物 | 57 | 19 | 18 | 12 | 8 |
| 慢 性 腎 疾 患 | 31 | 9 | 7 | 12 | 3 |
| 慢 性 呼 吸 器 疾 患 | 21 | 5 | 9 | 6 | 1 |
| 慢 性 心 疾 患 | 97 | 49 | 11 | 27 | 10 |
| 内 分 泌 疾 患 | 115 | 39 | 31 | 24 | 21 |
| 膠 原 病 | 26 | 13 | 2 | 9 | 2 |
| 糖 尿 病 | 33 | 13 | 10 | 5 | 5 |
| 先 天 性 代 謝 異 常 | 20 | 6 | 8 | 3 | 3 |
| 血友病等血液・免疫疾患 | 21 | 6 | 8 | 6 | 1 |
| 神 経 ・ 筋 疾 患 | 51 | 18 | 13 | 12 | 8 |
| 慢 性 消 化 器 疾 患 | 30 | 11 | 8 | 7 | 4 |
| 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 | 6 | 3 | 0 | 2 | 1 |
| 皮 膚 疾 患 | 3 | 2 | 0 | 0 | 1 |
| 合 計 | 511 | 193 | 125 | 125 | 68 |

(2) 市別・年次別推移

(単位：人)

| | 22年 | 23年 | 24年 | 25年 | 26年 | 27年 | 28年 | 29年 |
|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|
| 草津市 | 165 | 166 | 163 | 160 | 152 | 169 | 180 | 193 |
| 守山市 | 107 | 109 | 117 | 114 | 109 | 111 | 110 | 125 |
| 栗東市 | 93 | 94 | 97 | 99 | 106 | 109 | 114 | 125 |
| 野洲市 | 58 | 55 | 57 | 58 | 53 | 55 | 57 | 68 |
| 計 | 423 | 424 | 434 | 431 | 420 | 444 | 461 | 511 |

3 小児慢性疾患児療育指導事業

(1) 年齢区分別・疾患別受診券所持者数

(単位：人)

| | 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 | 18 | 39 | 0 | 57 |
| 慢性腎疾患 | 5 | 26 | 0 | 31 |
| 慢性呼吸器疾患 | 17 | 4 | 0 | 21 |
| 慢性心疾患 | 52 | 41 | 4 | 97 |
| 内分泌疾患 | 12 | 96 | 7 | 115 |
| 膠原病 | 5 | 19 | 2 | 26 |
| 糖尿病 | 1 | 25 | 7 | 33 |
| 先天性代謝異常 | 4 | 16 | 0 | 20 |
| 血友病等血液・免疫疾患 | 4 | 14 | 3 | 21 |
| 神経・筋疾患 | 19 | 29 | 3 | 51 |
| 慢性消化器疾患 | 4 | 22 | 4 | 30 |
| 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 | 3 | 3 | 0 | 6 |
| 皮膚疾患 | 1 | 1 | 1 | 3 |
| 男 | 77 | 173 | 21 | 271 |
| 女 | 68 | 162 | 10 | 240 |
| 計 | 145 | 335 | 31 | 511 |

(2) 小児慢性疾患児面接相談等実施状況

(単位：人)

| | 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 | 治療 | 療養家庭看護 | 福祉制度 | 学校生活 | 栄養等 | 歯科 | 病状予後等 | 家族会等の紹介 | その他 | | |
| 悪性新生物 | 2 | 2 | | 1 | 1 | | | 1 | | | | | | | | | 1 |
| 慢性腎疾患 | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 慢性呼吸器疾患 | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 慢性心疾患 | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 内分泌疾患 | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 膠原病 | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 糖尿病 | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 先天性代謝異常 | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 血友病等血液疾患・免疫疾患 | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 神経・筋疾患 | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 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 | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 男 | 2 | 2 | - | 1 | 1 | - | - | 1 | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| 女 | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | 1 |
| 計 | 2 | 2 | 0 | 1 | 1 | 0 | 0 | 1 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 1 |

(3) 小児慢性疾患児訪問実施状況

(単位：人)

| | 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 | 治療 | 療養家庭看護 | 福祉制度 | 学校生活 | 栄養等 | 歯科 | 病状予後等 | 家族会等の紹介 | その他 | | |
| 悪性新生物 | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 慢性腎疾患 | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 慢性呼吸器疾患 | 3 | 3 | | | 3 | | | | | | | | | | | | 3 |
| 慢性心疾患 | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 内分泌疾患 | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 膠原病 | 1 | 1 | | | 1 | | | | | | | | | | | | 1 |
| 糖尿病 | 1 | 1 | | 1 | | | | 1 | | 1 | | | | | | | |
| 先天性代謝異常 | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 血友病等血液疾患・免疫疾患 | 1 | 1 | | | 1 | | | 1 | | | | | | | | | |
| 神経・筋疾患 | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 慢性消化器疾患 | 3 | 6 | | | 3 | | | 1 | | | | | | | | | 5 |
| 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 皮膚疾患 | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 男 | 5 | - | - | 1 | 4 | - | - | 3 | - | 1 | - | - | - | - | - | - | 1 |
| 女 | 4 | 12 | - | - | 4 | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | 8 |
| 計 | 9 | 12 | 0 | 1 | 8 | 0 | 0 | 3 | 0 | 1 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 9 |

4 難病対策

1. 難病相談指導

訪問は随時、本人および家庭内環境の状況把握、調整等を実施。面接は、特定医療費(指定難病)の新規申請時には神経難病患者を中心に実施。その他、特定医療費(指定難病)の継続申請時や医療機関の追加等で来所の際に実施している。

| 件数 | 実人数 | 再 掲(延べ数) | | 電 話 |
|-----|-----|----------|-----|-----|
| | | 訪 問 | 面 接 | |
| 273 | 203 | 42 | 231 | 520 |

2. 医療講演会

(1) 目 的

専門医による講演会をとおして疾患の理解を深め、患者・家族の抱える不安の軽減や、日常生活の質の向上をめざす。

(2) 内 容

| ① 開催日 ②開催場所 | 内 容 | 対象者 | 参加人数 |
|--|--|--|------|
| ① 平成29年 10月12日(木) ②草津保健所 3階大会議室 | パーキンソン病医療講演会・交流会 <講演会> 講演:「パーキンソン病日常生活の工夫とリハビリ」 講師: 済生会滋賀県病院滋賀県病院 神経内科部長 藤井 先生 <交流会> 助言者: 全国パーキンソン病友の会 滋賀県支部 支部長 大神正寿 氏 | 草津保健所管内の 患者および家族 | 26名 |
| ① 平成29年 10月17日(火) ② 津保健所 3階大会議室 | 「毎日体操」の正しいリハビリテーションの方法・スポーツ吹矢 講師: 滋賀県立障害者福祉センター 主任主査(看護師) 岩田 早苗さん <交流会> 助言者: 全国パーキンソン病友の会 滋賀県支部 支部長 大神正寿 氏 | 草津保健所管内の パーキンソン病患者 とその家族 | 10名 |
| ① 平成29年 11月22日(水) ② 草津保健所 3階大会議室 | 「毎日体操」の正しいリハビリテーションの方法・風船バレー 講師: 滋賀県立障害者福祉センター 主任主査(看護師) 岩田 早苗さん <交流会> 助言者: 全国パーキンソン病友の会 滋賀県支部 支部長 大神正寿 氏 | 草津保健所管内の パーキンソン病患者 とその家族 | 10名 |
| ① 平成29年 12月14日(木) ② 草津保健所 3階大会議室 | 「毎日体操」の正しいリハビリテーションの方法・スポーツ吹矢 講師: 滋賀県立障害者福祉センター 主任主査(看護師) 岩田 早苗さん <交流会> 助言者: 全国パーキンソン病友の会 滋賀県支部 支部長 大神正寿 氏 | 草津保健所管内の パーキンソン病患者 とその家族 | 12名 |
| ① 平成29年 12月8日(金) ② 明日都浜大津 ふれあいプラ ザ5階大会議 室 | 医療講演会 講演:「心筋症の病気の理解と日常生活の注意点 ～特発性拡張型心筋症・肥大型心筋症・拘束型心筋 症について～」 講師: 滋賀県立成人病センター 副院長、循環器内科主任部長、総合内科主任部長 池口 滋 医師 | 草津保健所および 大津市保健所管内 の患者および家族 (合同開催) | 20名 |

3. 在宅難病患者等療養生活用機器貸出事業申請状況

| | | 草津市 | 守山市 | 栗東市 | 野洲市 | 計 |
|------------|-------------|-----|-----|-----|-----|---|
| 申請者数(実患者数) | | 0 | 1 | 0 | 0 | 1 |
| 内訳 | レッツチャット | 0 | 1 | 0 | 0 | 1 |
| | ボイスキャリーペチャラ | — | — | — | — | — |

4. 在宅重症難病患者一時入院事業申請状況

| | | 草津市 | 守山市 | 栗東市 | 野洲市 | 計 |
|------------|--|-----|-----|-----|-----|---|
| 申請者数(実患者数) | | 0 | 1 | 0 | 3 | 4 |

(病名) 筋萎縮性側索強化症 1名、パーキンソン病 1名
多系統萎縮症 1名、脊髄性小脳変性症 1名

5. 在宅療養支援計画策定・評価事業実施状況

在宅で療養中の難病患者支援として、支援計画会議を開催又は参加し、患者・家族の療養環境の質の向上を目指す。

| | |
|-----------------|-----|
| 支援計画策定・支援計画評価件数 | 15件 |
|-----------------|-----|