

### 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や状況把握を行うことで、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5年度 (人)

疾病名	実	延
筋萎縮性側索硬化症	1	1
パーキンソン病	1	1
合計	2	2

表2 相談件数 令和5年度 (人)

疾病名	実	延
1 球脊髄性筋萎縮症	11	9
2 筋萎縮性側索硬化症	75	30
3 脊髄性筋萎縮症	2	2
4 原発性側索硬化症	0	0
5 進行性核上性麻痺	46	38
6 パーキンソン病	378	320
7 大脳皮質基底核変性症	16	14
8 ハンチントン病	5	5
9 神経有棘赤血球症	0	0
10 シャルコー・マリー・トウス病	1	1
11 重症筋無力症	51	47
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	40	34
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	12	11
15 封入体筋炎	2	2
16 クロウ・深瀬症候群	0	0
17 多系統萎縮症	43	37
18 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	66	58
19 ライソゾーム病	5	5
20 副腎白質ジストロフィー	1	1
21 ミトコンドリア病	6	6
22 もやもや病	15	14
23 プリオン病	2	2
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	17	14
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 自己貪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	2	2
35 天疱瘡	4	4
36 表皮水疱症	0	0
37 膿疱性乾癬(汎発型)	3	3
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	14	13
41 巨細胞性動脈炎	14	9
42 結節性多発動脈炎	6	5
43 顕微鏡的多発血管炎	47	38
44 多発血管炎性肉芽腫症	13	12
45 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	31	26
46 悪性関節リウマチ	6	6
47 バージャー病	11	11
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	139	121
50	皮膚筋炎/多発性筋炎	70	58
51	全身性強皮症	91	79
52	混合性結合組織病	11	10
53	シェーグレン症候群	47	41
54	成人スチル病	7	7
55	再発性多発軟骨炎	3	3
56	ベーチェット病	37	33
57	特発性拡張型心筋症	60	56
58	肥大型心筋症	12	10
59	拘束型心筋症	0	0
60	再生不良性貧血	27	23
61	自己免疫性溶血性貧血	8	6
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	5	3
63	特発性血小板減少性紫斑病	54	49
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	4	3
66	IgA 腎症	28	25
67	多発性嚢胞腎	32	22
68	黄色靱帯骨化症	16	13
69	後縦靱帯骨化症	79	70
70	広範脊柱管狭窄症	2	2
71	特発性大腿骨頭壊死症	45	40
72	下垂体性ADH分泌異常症	17	16
73	下垂体性TSH分泌亢進症	0	0
74	下垂体性PRL分泌亢進症	3	3
75	クッシング病	3	3
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	11	9
78	下垂体前葉機能低下症	45	36
79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	1	1
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	6	6
82	先天性副腎低形成症	0	0
83	アジソン病	2	2
84	サルコイドーシス	57	54
85	特発性間質性肺炎	64	47
86	肺動脈性肺高血圧症	10	9
87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	0	0
88	慢性血栓性肺高血圧症	11	9
89	リンパ脈管筋腫症	6	4
90	網膜色素変性症	23	23
91	パッド・キアリ症候群	1	1
92	特発性門脈圧亢進症	4	2
93	原発性胆汁性肝硬変	37	35
94	原発性硬化性胆管炎	1	1
95	自己免疫性肝炎	23	22
96	クローン病	114	94
97	潰瘍性大腸炎	267	223

	疾 病 名	実	延
98	好酸球性消化管疾患	5	4
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	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	9	5
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	1	1
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	7	6
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	1	1
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	脳表ヘモジゲリン沈着症	2	2
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	ベリー症候群	0	0
127	前頭側頭葉変性症	4	4
128	ピ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	ミオクロニー欠伸てんかん	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	早期ミオクローニー脳症	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	ラスムッセン脳炎	0	0
152	PCDH19関連症候群	0	0
153	難治顔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	1	1
158	結節性硬化症	2	2
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	2	1
162	類天疱瘡（後天性表皮水疱瘡を含む。）	7	7
163	特発性後天性全身性無汗症	1	1
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	1	1
168	エーラス・ダンロス症候群	1	1
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	VATER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	ATR-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	鯉耳腎症候群	0	0
191	ウェルナー症候群	0	0
192	コケイン症候群	0	0
193	ブラダー・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	1p36欠失症候群	0	0
198	4p欠失症候群	0	0
199	5p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	22q11.2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	3	1
211	左心低形成症候群	0	0
212	三尖弁閉鎖症	1	1
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	1	1
219	ギャロウェイ・モフト症候群	0	0
220	急速進行性糸球体腎炎	2	1
221	抗糸球体基底膜腎炎	1	1
222	一次性ネフローゼ症候群	23	22
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	2	2
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）	1	1
227	オスラー病	2	2
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）	0	0
230	肺胞低換気症候群	2	2
231	$\alpha 1$ -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	ベルオキシソーム病（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	1	1
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	3	3
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	3	2
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	メープルシロップ尿症	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	ポルフィリン症	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リポタンパク血症	0	0
265	脂肪萎縮症	0	0
266	家族性地中海熱	2	2
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	1	1
270	慢性再発性多発性骨髄炎	0	0
271	強直性脊椎炎	21	19
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)	1	1
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	0	0
283	後天性赤芽球癆	3	3
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	0	0
285	ファンコニ貧血	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	2	2
289	クローンカイト・カナダ症候群	1	1
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	0	0
291	ヒルシュスプルング病(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	3	2
297	アラジール症候群	0	0
298	遺伝性膀胱炎	0	0
299	嚢胞性線維症	0	0
300	I g G 4 関連疾患	17	15
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	45	39
307	カナパン病	0	0
308	進行性白質脳症	0	0
309	進行性ミオクロウスムてんかん	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) / LMX 1 B 関連腎症	0	0
316	カルニチン回路異常症	0	0
317	三頭酵素欠損症	0	0
318	シトリン欠損症	0	0
319	セピ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(GP1)欠損症	0	0
321	非ケト-シス型高グリシン血症	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	1	1
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ッスルマン病	0	0
332	膠様滴状角膜ジストロフィー	0	0
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	0	0
334	脳クレアチン欠乏症候群	0	0
335	ネフロン癆	0	0
336	家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)	0	0
337	ホモシチン尿症	0	0
338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	0	0
	その他	0	0
	合 計	2,623	2,225

(2) 難病相談会 (表3)

後縦靭帯骨化症・パーキンソン病関連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5年度

月 日	会 場	対象疾患	参加人数	テ ー マ ・ 内 容
R5. 9. 25	南加賀保健福祉センター	潰瘍性大腸炎 クローン病	本人 4 家族 3	炎症性腸疾患患者・家族のつどい
R5. 12. 1	加賀市市民会館	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 19 家族 14 その他 2	パーキンソン病関連疾患患者・家族のつどい
R5. 12. 8	南加賀保健福祉センター	筋萎縮性側索硬化症、脊髄小脳変性症、球脊髄性筋萎縮症	本人 1 家族 2	医療相談会 助言者：独立行政法人国立病院機構 医王病院名誉院長 駒井 清暢