

# 特定疾患治療研究事業の 対象疾患受給者証所持者数 一覽

別紙1

疾患番号	疾患名	実施年月日	受給者証所持者数
1	ベーチェット病	昭和47年 4月	17,693
2	多発性硬化症	昭和48年 4月	14,227
3	重症筋無力症	昭和47年 4月	17,125
4	全身性エリテマトーデス	"	57,253
5	スモン	"	1,756
6	再生不良性貧血	昭和48年 4月	9,479
7	サルコイドーシス	昭和49年10月	20,150
8	筋萎縮性側索硬化症	"	8,492
9	強皮症、皮膚筋炎及び多発性筋炎	"	41,648
10	特発性血小板減少性紫斑病	"	22,853
11	結節性動脈周囲炎	昭和50年10月	7,185
12	潰瘍性大腸炎	"	113,306
13	大動脈炎症候群	"	5,572
14	ビュルガー病	"	7,591
15	天疱瘡	"	4,557
16	脊髄小脳変性症	昭和51年10月	23,233
17	クローン病	"	30,891
18	難治性肝炎のうち劇症肝炎	"	266
19	悪性関節リウマチ	昭和52年10月	6,049
20	パーキンソン病関連疾患		104,400
	①進行性核上性麻痺	平成15年10月	
	②大脳皮質基底核変性症	平成15年10月	
	③パーキンソン病	昭和53年10月	
21	アミロイドーシス	昭和54年10月	1,419
22	後縦靭帯骨化症	昭和55年12月	29,291
23	ハンチントン病	昭和56年10月	796
24	モヤモヤ病(ウイリス動脈輪閉塞症)	昭和57年10月	12,885
25	ウェゲナー肉芽腫症	昭和59年 1月	1,607
26	特発性拡張型(うっ血型)心筋症	昭和60年 1月	22,134
27	多系統萎縮症		11,119
	①線条体黒質変性症	平成15年10月	
	②オリブ橋小脳萎縮症	昭和51年10月	
	③シャイ・ドレーガー症候群	昭和61年 1月	
28	表皮水疱症(接合部型及び栄養障害型)	昭和62年 1月	329
29	膿疱性乾癬	昭和63年 1月	1,635
30	広範脊柱管狭窄症	昭和64年 1月	3,986

疾患番号	疾患名	実施年月日	受給者証所持者数
31	原発性胆汁性肝硬変	平成 2年 1月	17,056
32	重症急性膵炎	平成 3年 1月	1,185
33	特発性大腿骨頭壊死症	平成 4年 1月	13,316
34	混合性結合組織病	平成 5年 1月	9,016
35	原発性免疫不全症候群	平成 6年 1月	1,162
36	特発性間質性肺炎	平成 7年 1月	5,681
37	網膜色素変性症	平成 8年 1月	25,952
38	プリオン病	平成14年 6月統合	424
	①クロイツフェルト・ヤコブ病	平成 9年 1月	
	②ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病	平成14年 6月	
	③致死性家族性不眠症	平成14年 6月	
39	肺動脈性肺高血圧症	平成10年 1月	1,272
40	神経線維腫症	平成10年 5月	2,990
41	亜急性硬化性全脳炎	平成10年12月	95
42	バッド・キアリ(Budd-Chiari)症候群	"	248
43	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	"	1,105
44	ライソゾーム病	平成14年 6月統合	730
	①ファブリー病	平成11年 4月	
	②ライソゾーム病	平成13年 5月	
45	副腎白質ジストロフィー	平成12年 4月	176
46	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	平成21年10月	未集計
47	脊髄性筋萎縮症	平成21年10月	未集計
48	球脊髄性筋萎縮症	平成21年10月	未集計
49	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	平成21年10月	未集計
50	肥大型心筋症	平成21年10月	未集計
51	拘束型心筋症	平成21年10月	未集計
52	ミトコンドリア病	平成21年10月	未集計
53	リンパ管筋腫症(LAM)	平成21年10月	未集計
54	重症多形滲出性紅斑(急性期)	平成21年10月	未集計
55	黄色靭帯骨化症	平成21年10月	未集計
56	間脳下垂体機能障害(PRL分泌異常症、ゴナドトロピン分泌異常症、ADH分泌異常症、下垂体性TSH分泌異常症、クッシング病、先端巨大症、下垂体機能低下症)	平成21年10月	未集計
	合計		679,335

平成21年度末現在

※出典: 衛生行政報告例

※対象疾患は平成21年4月1日現在における対象疾患である。

# 特定疾患治療研究事業の 対象疾患別新規受給者証交付数

別紙2

疾患番号	疾患名	新規受給者証交付数
1	ベーチェット病	1,152
2	多発性硬化症	1,289
3	重症筋無力症	1,319
4	全身性エリテマトーデス	2,769
5	スモン	28
6	再生不良性貧血	1,095
7	サルコイドーシス	2,397
8	筋萎縮性側索硬化症	1,907
9	強皮症、皮膚筋炎及び多発性筋炎	3,773
10	特発性血小板減少性紫斑病	2,802
11	結節性動脈周囲炎	1,132
12	潰瘍性大腸炎	12,725
13	大動脈炎症候群	328
14	ピュルガー病	267
15	天疱瘡	500
16	脊髄小脳変性症	2,172
17	クローン病	2,317
18	難治性肝炎のうち劇症肝炎	271
19	悪性関節リウマチ	603
20	パーキンソン病関連疾患	
	① 進行性核上性麻痺	15,248
	② 大脳皮質基底核変性症	
	③ パーキンソン病	
21	アミロイドーシス	326
22	後縦靭帯骨化症	4,340
23	ハンチントン病	102
24	モヤモヤ病(ウイルス動脈輪閉塞症)	1,162
25	ウエゲナー肉芽腫症	217
26	特発性拡張型(うっ血型)心筋症	2,061
27	多系統萎縮症	
	① 線条体黒質変性症	1,716
	② オリーブ橋小脳萎縮症	
	③ シャイ・ドレーガー症候群	
28	表皮水疱症(接合部型及び栄養障害型)	17
29	膿疱性乾癬	132
30	広範脊柱管狭窄症	618

疾患番号	疾患名	新規受給者証交付数
31	原発性胆汁性肝硬変	618
32	重症急性膵炎	1,578
33	特発性大腿骨頭壊死症	1,738
34	混合性結合組織病	619
35	原発性免疫不全症候群	71
36	特発性間質性肺炎	2,569
37	網膜色素変性症	1,726
38	プリオン病	
	① クロイツフェルト・ヤコブ病	211
	② ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病	
	③ 致死性家族性不眠症	
39	肺動脈性肺高血圧症	213
40	神経線維腫症	434
41	亜急性硬化性全脳炎	1
42	バッド・キアリ(Budd-Chiari)症候群	32
43	慢性血栓栓性肺高血圧症	168
44	ライソゾーム病	
	① ファブリー病	86
	② ライソゾーム病	
45	副腎白質ジストロフィー	22
46	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	未集計
47	脊髄性筋萎縮症	未集計
48	球脊髄性筋萎縮症	未集計
49	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	未集計
50	肥大型心筋症	未集計
51	拘束型心筋症	未集計
52	ミトコンドリア病	未集計
53	リンパ脈管筋腫症(LAM)	未集計
54	重症多形滲出性紅斑(急性期)	未集計
55	黄色靭帯骨化症	未集計
56	間脳下垂体機能障害(PRL分泌異常症、ゴナドトロピン分泌異常症、ADH分泌異常症、下垂体性TSH分泌異常症、クッシング病、先端巨大症、下垂体機能低下症)	未集計
	合計	74,871

※出典:特定疾患調査解析システム(平成21年度)

## 特定疾患治療研究事業における受給者証の推移

番号	疾患名	実施年月日	主な動向	昭和49年度 件数	平成7年度 件数	平成9年度 件数	主な動向	平成14年度 件数	主な動向	平成18年度 件数	主な動向	平成21年度 件数	主な動向
1	ペーチェット病	昭和47年4月	・昭和47年4月よりスモン、ペーチェット病、重症筋無力症、全身性エリテマトーデス、スモン、再生不良性貧血、サルコイドーシス、筋萎縮性側索硬化症、強皮症、皮膚筋炎及び多発性筋炎、特発性血小板減少性紫斑病、結節性動脈周囲炎、潰瘍性大腸炎、大動脈炎症候群、ビュルガー病、天疱瘡、脊髄小脳変性症、クローン病、難治性の肝炎のうち劇症肝炎、悪性関節リウマチ、パーキンソン病関連疾患、アミロイドーシス、後縦靭帯骨化症、ハンテントン病、王ヤモヤ病(ウィリス動脈輪閉塞症)、ウェグナー肉芽腫症、特発性拡張型(うっ血型)心筋症、多系統萎縮症、表皮水疱症(接合部型及び炎症腫瘍型)、膿疱性乾癬、広範脊柱管狭窄症、原発性胆汁性肝硬変、重症急性肺炎、特発性大腿骨頭壊死症、混合性結合組織病、原発性免疫不全症候群、特発性間質性肺炎、網膜色素変性症、プリオン病、原発性肺高血圧症、神経線維腫症、亜急性硬化性全脳炎、バッド・キアリ(Budd-Chiari)症候、特発性慢性肺血栓塞栓症(肺高血圧型)、ライソゾーム病、副腎白質ジストロフィー、家族性高コレステロール血症(ホモ接合)、脊髄性筋萎縮症、球脊髄性筋萎縮症、慢性炎症性脱髄性多発神経炎、肥大型心筋症、拘束型心筋症、ミトコンドリア病、リンパ脈管筋腫症(LAM)、重症多形滲出性紅斑(急性期)、黄色靭帯骨化症、間脳下垂体機能障害	2,767	15,022	16,186	・平成9年健康保険制度改革により、健康保険者、被保険者本人に係る一部負担割合が1割から2割負担へ改正。	16,834	・平成15年4月健康保険制度改革により、被保険者本人の一部負担割合を2割→3割へ改正	16,638	・平成18年に潰瘍性大腸炎、パーキンソン病について、新規認定分を特定疾患治療研究事業の対象から外す議論がなされた。	17,693	・平成21年10月特定疾患治療研究事業の対象疾患に11疾患追加される
2	多発性硬化症	昭和48年4月		457	5,663	6,881	・平成10年5月特定疾患治療研究事業に患者一部自己負担を課す(外来1日につき1,000円、月2回)、入院1月につき1,400円)	10,101	・平成15年10月特定疾患治療研究事業における一律の患者一部負担を所得と治療状況に応じた段階的な患者一部負担へ改正。(A-G区分に基づく自己負担を導入)	11,938	36,110	41,648	
3	重症筋無力症	昭和47年4月		1,506	9,740	11,035		13,785		14,851	23,196	7,185	22,853
4	全身性エリテマトーデス	"		4,810	41,219	44,777		52,452		53,825	5,159	7,185	7,185
5	スモン	"		2,904	1,916	2,005		2,062		1,926	90,627	113,306	113,306
6	再生不良性貧血	昭和48年4月		2,748	8,494	9,324		10,593		9,010	5,233	5,572	5,572
7	サルコイドーシス	昭和49年10月		432	13,008	15,932		21,334		17,953	8,121	7,591	7,591
8	筋萎縮性側索硬化症	"		257	3,794	4,418		6,646		7,695	8,121	7,591	7,591
9	強皮症、皮膚筋炎及び多発性筋炎	"		862	20,877	24,178		31,568		36,110	8,121	7,591	7,591
10	特発性血小板減少性紫斑病	"		852	24,414	28,305		31,429		23,196	5,233	5,572	5,572
11	結節性動脈周囲炎	昭和50年10月			2,011	2,454		3,749		5,159	8,121	7,591	7,591
12	潰瘍性大腸炎	"			41,243	51,477		77,073		90,627	8,121	7,591	7,591
13	大動脈炎症候群	"			4,731	4,982		5,378		5,233	8,121	7,591	7,591
14	ビュルガー病	"			10,061	10,369		9,758		8,121	8,121	7,591	7,591
15	天疱瘡	"			2,403	2,782		3,481		3,843	8,121	7,591	7,591
16	脊髄小脳変性症	昭和51年10月			13,586	15,864		23,483		19,948	8,121	7,591	7,591
17	クローン病	"			12,645	15,440		22,010		25,700	8,121	7,591	7,591
18	難治性の肝炎のうち劇症肝炎	"			677	744		366		245	8,121	7,591	7,591
19	悪性関節リウマチ	昭和52年10月			4,885	5,384		5,304		5,566	8,121	7,591	7,591
20	パーキンソン病関連疾患	平成15年10月			35,676	45,799		66,041		86,452	8,121	7,591	7,591
21	アミロイドーシス	昭和54年10月			604	840		948		1,163	8,121	7,591	7,591
22	後縦靭帯骨化症	昭和55年10月			13,587	16,924		22,146		25,024	8,121	7,591	7,591
23	ハンテントン病	昭和56年10月			411	489		645		705	8,121	7,591	7,591
24	王ヤモヤ病(ウィリス動脈輪閉塞症)	昭和57年10月			5,645	6,669		9,669		10,930	8,121	7,591	7,591
25	ウェグナー肉芽腫症	昭和59年1月			605	731		989		1,267	8,121	7,591	7,591
26	特発性拡張型(うっ血型)心筋症	昭和60年1月			7,301	9,626		14,500		18,636	8,121	7,591	7,591
27	多系統萎縮症	平成15年10月			429	524		779		9,779	8,121	7,591	7,591
28	表皮水疱症(接合部型及び炎症腫瘍型)	昭和62年1月			306	324		339		327	8,121	7,591	7,591
29	膿疱性乾癬	昭和63年1月			778	976		1,338		1,487	8,121	7,591	7,591
30	広範脊柱管狭窄症	昭和64年1月			782	1,171		2,119		3,012	8,121	7,591	7,591
31	原発性胆汁性肝硬変	平成2年1月			5,838	8,159		11,937		14,382	8,121	7,591	7,591
32	重症急性肺炎	平成3年1月			812	1,219		1,277		1,169	8,121	7,591	7,591
33	特発性大腿骨頭壊死症	平成4年1月			4,309	6,168		10,981		11,548	8,121	7,591	7,591
34	混合性結合組織病	平成5年1月			2,522	3,913		6,602		7,837	8,121	7,591	7,591
35	原発性免疫不全症候群	平成6年1月			1,044	1,141		1,158		1,065	8,121	7,591	7,591
36	特発性間質性肺炎	平成7年1月			1,342	2,127		3,482		4,166	8,121	7,591	7,591
37	網膜色素変性症	平成8年1月			1,950	14,337		21,830		23,938	8,121	7,591	7,591
38	プリオン病	平成14年6月				147		280		332	8,121	7,591	7,591
39	原発性肺高血圧症	平成10年1月				69		637		961	8,121	7,591	7,591
40	神経線維腫症	平成10年5月						1,800		2,277	8,121	7,591	7,591
41	亜急性硬化性全脳炎	平成10年12月						101		100	8,121	7,591	7,591
42	バッド・キアリ(Budd-Chiari)症候	"						186		236	8,121	7,591	7,591
43	特発性慢性肺血栓塞栓症(肺高血圧型)	"						464		800	8,121	7,591	7,591
44	ライソゾーム病	平成14年6月						263		496	8,121	7,591	7,591
45	副腎白質ジストロフィー	平成12年4月						107		151	8,121	7,591	7,591
46	家族性高コレステロール血症(ホモ接合)	平成21年10月									8,121	7,591	7,591
47	脊髄性筋萎縮症	"									8,121	7,591	7,591
48	球脊髄性筋萎縮症	"									8,121	7,591	7,591
49	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	"									8,121	7,591	7,591
50	肥大型心筋症	"									8,121	7,591	7,591
51	拘束型心筋症	"									8,121	7,591	7,591
52	ミトコンドリア病	"									8,121	7,591	7,591
53	リンパ脈管筋腫症(LAM)	"									8,121	7,591	7,591
54	重症多形滲出性紅斑(急性期)	"									8,121	7,591	7,591
55	黄色靭帯骨化症	"									8,121	7,591	7,591
56	間脳下垂体機能障害	"									8,121	7,591	7,591
	合計			17,595	320,330	393,890		528,024		585,824		679,335	

疾患	患者数(人)
<b>血液系疾患</b>	
溶血性貧血	
(1)自己免疫性溶血性貧血	1,500
(2)発作性夜間ヘモグロビン尿症	500
不応性貧血(骨髄異形成症候群)	5,000
骨髄線維症	700
特発性血栓症	10,000
血栓性血小板減少性紫斑病(TTP)	6,500
<b>免疫系疾患</b>	
アレルギー性肉芽腫性血管炎	1,900
側頭動脈炎	690
シェーグレン症候群	70,000
成人スティル病	1,300
抗リン脂質抗体症候群	3,700
<b>内分泌系疾患</b>	
ビタミンD受容機構異常症	350
甲状腺ホルモン不応症	22
TSH受容体異常症	130,000
偽性副甲状腺機能低下症	430
原発性アルドステロン症	1,590,000
副腎低形成(アジソン病)	660
グルココルチコイド抵抗症	8
副腎酵素欠損症	7,950
偽性低アルドステロン症	10
中枢性摂食異常症	23,400
<b>代謝系疾患</b>	
原発性高脂血症	1,950,000
<b>神経筋疾患</b>	
進行性多巣性白質脳症(PML)	52
ギラン・バレー症候群	1,950
フィッシャー症候群	98
多巣性運動ニューロパチー(ルイス・サムナー症候群)	300
単クローン抗体を伴う末梢神経炎(クロウ・フカセ症候群)	340
正常圧水頭症	1,500
ペルオキシソーム病	10
脊髄空洞症	2,505
原発性側索硬化症	130
有棘赤血球を伴う舞踏病	100
HTLV-1関連脊髄症(HAM)	1,422
<b>視覚系疾患</b>	
加齢黄斑変性	340,000
難治性視神経症	5,000
<b>聴覚平衡機能系疾患</b>	
メニエール病	19,200
遅発性内リンパ水腫	1,881
突発性難聴	35,000
特発性両側性感音難聴	700
<b>循環器系疾患</b>	
家族性突然死症候群	190
<b>呼吸器系疾患</b>	
びまん性汎細気管支炎	1,500
若年性肺気腫	500
ランゲルハンス細胞組織球症(ヒスチオサイトーシスX)	500

難治性疾患克服研究事業・臨床調査研究分野130疾患(56疾患を除く)患者数

肥満低換気症候群	5,000
肺胞低換気症候群	50
<b>消化器系疾患</b>	
自己免疫性肝炎	700
特発性門脈圧亢進症	1,000
肝外門脈閉塞症	600
肝内結石症	6,000
肝内胆管障害(原発性硬化性胆管炎等)	253
慢性膵炎	47,100
膵嚢胞線維症	30
<b>皮膚結合組織疾患</b>	
好酸球性筋膜炎	1,000
硬化性萎縮性苔癬	15,000
結節性硬化症(プリングル病)	10,000
色素性乾皮症(XP)	600
先天性魚鱗癬様紅皮症	230
<b>骨関節系疾患</b>	
前縦靱帯骨化症	2,500,000
特発性ステロイド性骨壊死症	1,500
進行性骨化性線維異形成症(FOP)	70
<b>腎泌尿器系疾患</b>	
IgA腎症	40,000
急速進行性糸球体腎炎	4,800
難治性ネフローゼ症候群	4,000
多発性嚢胞腎	4,500
総患者数(人)	6,859,931

難治性疾患克服研究事業・研究奨励分野の対象疾患(214疾患)

疾患番号	疾患名
1	遺伝性ポルフィリン症
2	遺伝性高チロシン血症Ⅰ型
3	遺伝性出血性末梢血管拡張症(オスラー病)
4	遺伝性女性化乳房
5	遺伝性多発性外骨腫
6	遺伝性鉄芽球形貧血
7	遺伝性脳小血管病
8	遺伝性不整脈
9	一過性骨髄異常増殖症
10	遠位型ミオパチー
11	家族性寒冷自己炎症性症候群
12	家族性血小板異常症
13	家族性地中海熱
14	家族性良性慢性天疱瘡(Hailey-Hailey病)
15	歌舞伎症候群
16	過剰運動(hypermobility)症候群類縁疾患
17	外リンパ瘻
18	外胚葉形成不全免疫不全症
19	褐色細胞腫
20	肝型糖原病
21	難治性間質性膀胱炎
22	急激進行症(21トリソミーに伴う)
23	急性大動脈症候群
24	筋チャンネル病
25	筋強直性ジストロフィー(筋緊張性ジストロフィー)
26	筋型糖原病
27	劇症1型糖尿病
28	血管新生黄斑症
29	血球貪食症候群
30	原発性リンパ浮腫
31	原発性局所多汗症
32	後天性血友病XⅢ
33	好酸球性食道炎・好酸球性胃腸炎
34	好酸球性膿疱性毛包炎
35	好酸球性副鼻腔炎
36	孔脳症
37	高IgD症候群
38	高カルシウム尿症と腎石灰化を伴う家族性低マグネシウム血症
39	高グリシン血症
40	膠様滴状角膜変性症
41	骨形成不全症
42	骨系統疾患におけるCNP治療適応疾患
43	再発性多発軟骨炎
44	細網異形成症
45	自己貪食空胞性ミオパチー
46	若年性特発性関節炎(全身型)
47	周産期の難聴
48	周産期心筋症(産褥心筋症)
49	重症・難治性急性性脳症
50	小眼球(症)
51	小児慢性腎臓病
52	症候性頭蓋縫合早期癒合症(ホルソン/アバート/ファイアー/アンドレー/ピクラー位換)
53	新生児・乳児食物蛋白誘発胃腸炎
54	新生児・乳児巨大肝血管腫
55	新生児一過性粘尿病・新生児糖尿病

疾患番号	疾患名
56	進行性下顎頭吸収
57	進行性心臓伝導障害
58	腎性低尿酸血症
59	腎性尿崩症
60	瀬川病
61	性分化疾患
62	脆弱X症候群
63	脊髄障害性疼痛症候群
64	脊柱変形疾患に合併した胸郭不全症候群
65	先天性QT延長症候群
66	先天性横軸形成障害
67	先天性角化不全症
68	先天性及び後天性の難治性白斑・白皮症
69	先天性筋無力症候群
70	先天性好中球減少症
71	先天性高インスリン血症
72	先天性赤芽球癆(Diamond Blackfan貧血)
73	先天性大脳白質形成不全症
74	先天性無痛症(HSAN4型、5型)
75	先天性顆粒放出異常
76	先天白内障
77	全身炎症性肉芽腫性疾患
78	早期再分極(early repolarization)症候群
79	早期発症型侵襲性歯周炎
80	鯉弓耳腎症候群
81	総排泄管残存症
82	多発肝のう胞
83	多発性内分泌腫瘍症
84	胎児仙尾部奇形腫
85	単純性潰瘍/非特異性多発性小腸潰瘍症
86	胆道閉鎖症・新生児乳児胆汁うっ滞症候群
87	弾性線維性仮性黄色腫
88	致死性骨異形成症
89	中性脂肪蓄積心筋血管症
90	中條-西村症候群
91	長鎖脂肪酸代謝異常症
92	低フォスファターゼ症
93	道化師様魚鱗瘡
94	特発性角膜内皮炎
95	特発性周辺部角膜潰瘍
96	那須ハコラ病
97	内臓錯位症候群
98	軟骨無形成症
99	難治性(特発性)慢性好酸球性肺炎
100	難治性血管腫・血管奇形(混合血管奇形など)
101	難治性川崎病
102	難治性脳形成障害症
103	難治性不育症
104	難治性慢性痒疹・皮膚そう痒症
105	難治性類天疱瘡
106	難治性頭部分発作重積型急性脳炎
107	乳児ランゲルハンス細胞組織球症
108	乳児期QT延長症候群
109	乳児特発性僧帽弁腱索断裂
110	破局てんかん

難治性疾患克服研究事業・研究奨励分野の対象疾患(214疾患)

疾患番号	疾患名	疾患番号	疾患名
111	肺静脈閉塞症	166	ミクリッツ病
112	肺胞蛋白症	167	ミトコンドリアHMG-CoA合成酵素欠損症
113	反復胎状奇胎	168	メチルマロン酸血症(メチルマロン酸尿症)
114	肥厚性硬膜炎	169	ヤング・シンプソン症候群
115	肥厚性皮膚骨膜炎	170	リジン尿性蛋白不耐
116	非もやもや病小児閉塞性脳血管障害	171	リンパ管腫
117	封入体筋炎	172	レリーワイル症候群
118	分類不能型免疫不全症	173	ロイス・デイツ症候群
119	芳香族アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	174	Aicardi-Goutières(エカルディ-グティエール)症候群
120	慢性活動性EBウイルス感染症	175	Aicardi症候群
121	慢性偽性腸閉塞症	176	ATR-X(X連鎖αサラセミア・精神遅滞)症候群
122	牟婁病(紀伊ALS/PDC)	177	Beckwith-Wiedemann症候群
123	毛細血管拡張性小脳失調症	178	Bloom症候
124	優性遺伝形式を取る遺伝性難聴	179	Brugada症候群
125	両側小耳症・外耳道閉鎖症(両側伝音難聴)	180	Calciophylaxis
126	両側性蝸牛神経形成不全症	181	Carney複合
127	アトピー性脊髄炎	182	CFC症候群
128	アラジール(Alagille)症候群	183	Charcot-Marie-Tooth病
129	アレキサンダー病	184	CHARGE症候群
130	アンジェルマン症候群(AS)	185	CINCA症候群
131	インターロイキン1受容体関連キナーゼ4(IRAK4)欠損症	186	Congenital dyserythropoietic anemia(CDA)
132	ウエルナー(Werner)症候群	187	EEC症候群
133	ウォルフヒルシュホーン症候群	188	Ellis-van Creveld症候群
134	ウルリッヒ病(Ullrich disease)	189	Galloway-Mowat症候群
135	エーラスダンロス症候群	190	Gorlin症候群
136	エマヌエル症候群	191	HMG-CoAリアーゼ欠損症
137	オカルト黄斑ジストロフィー	192	IgG4関連全身硬化性疾患
138	オピッツ三角頭蓋症候群	193	IgG4関連多臓器リンパ増殖性疾患
139	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	194	Menkes病・occipital horn症候群
140	カルバミルリン酸合成酵素欠損	195	Microscopic colitis
141	コケイン症候群	196	MODY1-6
142	コステロ症候群	197	Mowat-Wilson症候群
143	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	198	Muckle-Wells症候群
144	サクシニル-CoA:3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ欠損症	199	Pelizaeus-Merzbacher病
145	サラセミア	200	Pendred症候群
146	ジストニア	201	Perry(ペリー)症候群
147	シトリン欠損症	202	Reit症候群
148	ステロイド依存性感音難聴	203	Rubinstein-Taybi症候群
149	セピアプテリン還元酵素欠損症	204	Shwachman-Diamond症候群
150	ソトス症候群	205	Silver-Russell症候群
151	チロシン水酸化酵素欠損症	206	TNF受容体関連周期性症候群
152	トウレット症候群	207	Usher症候群
153	ヌーナン症候群(Noonan症候群)	208	VATER症候群
154	バルデー・ピードル症候群	209	von Hippel-Lindau病
155	ピオチン代謝異常症	210	Wolfram症候群
156	ピッカースタッフ型脳幹脳炎	211	β-ケトチオラーゼ欠損症
157	ファール病(特発性両側性大脳基底核・小脳歯状核石灰化症)	212	14番染色体父親性関連疾患、14番染色体母親性関連疾患
158	フックス角膜内皮変性症	213	1p36欠失症候群
159	ブラダー・ウイリー症候群	214	22q11.2欠失症候群
160	プロピオン酸血症(プロピオン酸尿症)		
161	ベスレムミオパチー		
162	ヘモクロマトーシス		
163	ペルーシド角膜辺縁変性		
164	マリネスコ-シェーグレン症候群		
165	マルファン症候群		

# 日・米・欧における定義と規定

	日本	米国	欧州
呼称	難病	希少疾患 (Rare Disease)	希少疾患 (Rare Disease)
定義	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 希少性※1 (患者数が概ね5万人未満※2)</li> <li>・ 原因不明</li> <li>・ 効果的な治療法が未確立</li> <li>・ 生活面への長期にわたる支障 (長期療養を必要とする)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 希少性※1 (患者数が20万人未満)</li> <li>・ 有効な治療法が未確立</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 希少性※1 (患者数が1万人に5人以下)</li> <li>・ 有効な治療法が未確立</li> <li>・ 生活に重大な困難を及ぼす、非常に重症な状態</li> </ul>
関連法規	難病対策要綱 (1972) 薬事法等の改正※3 (1993)	希少疾患対策法 Rare Diseases Act of 2002 (2002) 希少疾病医薬品法 Orphan Drug Act (1983)	欧州連合理事会勧告 (2009) 欧州希少医薬品規制 Orphan Medicinal Product Regulation (1999)

注1) 希少性を欧州定義に則った場合：1万人あたり米国7人未満、日本4人未満

注2) 薬事法第77条の2において希少疾病用医薬品又は希少疾病用医療機器と指定する要件として、「対象者の上限を5万人」とされている。

注3) 希少疾病用医薬品の研究開発促進を目的とした薬事法及び医薬品副作用被害救済・研究新興基金法の改正

平成22年5月10日 第11回難病対策委員会 資料2 より引用改編  
「今後の難病対策のあり方に関する研究」研究代表者 国立保健医療科学院 林 謙治



## 疾患の重症度や症状の程度等が 認定基準として指定されている疾患

- 18. 難治性の肝炎のうち劇症肝炎
- 20-3. パーキンソン関連疾患（パーキンソン病）
- 22. 後縦靭帯骨化症
- 30. 広範脊柱管狭窄症
- 32. 重症急性膵炎
- 36. 特発性間質性肺炎
- 37. 網膜色素変性症
- 40-1. 神経線維腫症Ⅰ型
- 55. 黄色靭帯骨化症

# 各都道府県別特定疾患治療研究事業 受給者数

別紙8

	患者数	10万人当たり
全 国	691,321	5.42
北海道	36,410	6.61
青 森	7,544	5.47
岩 手	7,930	5.92
宮 城	13,848	5.92
秋 田	6,697	6.09
山 形	5,728	4.85
福 島	13,541	6.64
茨 城	12,984	4.39
栃 木	9,338	4.65
群 馬	11,765	5.85
埼 玉	32,599	4.57
千 葉	32,691	5.32
東 京	59,427	4.62
神奈川	45,558	5.10
新 潟	15,279	6.42

	患者数	10万人当たり
富 山	6,198	5.63
石 川	6,729	5.80
福 井	4,265	5.27
山 梨	3,378	3.88
長 野	11,534	5.34
岐 阜	9,900	4.74
静 岡	19,853	5.24
愛 知	31,575	4.26
三 重	10,789	5.77
滋 賀	7,365	5.22
京 都	16,088	6.14
大 阪	51,997	5.91
兵 庫	26,849	4.81
奈 良	8,099	5.79
和歌山	5,873	5.87
鳥 取	3,649	6.18

	患者数	10万人当たり
島 根	4,725	6.56
岡 山	13,161	6.78
広 島	14,976	5.24
山 口	9,132	6.30
徳 島	4,974	6.30
香 川	6,112	6.11
愛 媛	8,749	6.08
高 知	5,115	6.64
福 岡	28,669	5.68
佐 賀	5,104	6.00
長 崎	10,334	7.23
熊 本	11,667	6.45
大 分	7,453	6.26
宮 崎	7,040	6.23
鹿児島	11,930	6.98
沖 縄	6,700	4.86

平成21年度衛生行政報告例より

## 特定疾患治療研究事業の医療受給者証から登録者証への変更状況 (平成21年度実績)

番号	都道府県名	総数
1	北海道	91
2	青森	23
3	岩手	19
4	宮城	119
5	秋田	35
6	山形	57
7	福島	2
8	茨城	133
9	栃木	325
10	群馬	137
11	埼玉	219
12	千葉	243
13	東京	677
14	神奈川	753
15	新潟	78
16	富山	61
17	石川	3
18	福井	36
19	山梨	60
20	長野	40
21	岐阜	62
22	静岡	108
23	愛知	319
24	三重	50

番号	都道府県名	総数
25	滋賀	81
26	京都	55
27	大阪	579
28	兵庫	383
29	奈良	64
30	和歌山	56
31	鳥取	28
32	島根	30
33	岡山	93
34	広島	65
35	山口	47
36	徳島	41
37	香川	44
38	愛媛	49
39	高知	35
40	福岡	146
41	佐賀	54
42	長崎	34
43	熊本	21
44	大分	84
45	宮崎	43
46	鹿児島	26
47	沖縄	141
合計		5,849

※1) 特定疾患医療受給者証: 医療費助成が行われる。

※2) 特定疾患登録者証: 「軽快者」と認定された場合交付され医療費助成からは外れるが、増悪すれば再度申請を上げて医療費助成となる医療受給者証が交付される。

※出典: 衛生行政報告例(平成21年度)

## 都道府県別の臨床調査個人票のデータ入力率について

データ入力率	都道府県数
100%以上	28
90%～100%	5
80～90%	6
70%台	1
20～30%	3
10%台	1
5%以下	3

(算出法)

$$\frac{\text{厚労省への送信済み件数}}{\text{平成21年度末の受給者証所持者数}}$$