

特定疾患治療研究事業の 対象疾患受給者証所持者数 一覧

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	後縦靱帯骨化症	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	黄色靱帯骨化症	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	後縦靱帯骨化症	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	ウェゲナー肉芽腫症	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	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	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	黄色靱帯骨化症	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

別紙 3

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	ベーチェット病	昭和47年 4月	・昭和47 年4月より スモン、 ベーチェ ット病、重症 筋無力症、 全身性エ リテマトー デス の4疾患 につき受療 者に協力謝 金を支給す ることです ター。	2,767	15,022	16,186	・平成9年 健康保険制 度改正によ り、健康保 険被保険者 本人に係る 一部負担割 合が1割か ら2割負担 へ改正。 ・平成10 年5月特定 疾患治療研 究事業に患 者一部自己 負担を導入 (外来1日 につき 1,000円 〈月2 回〉、入院 1月につき 1,400円)	16,834	・平成15 年4月健康 保険制度改 正により、 被保険者本 人の一部負 担割合を2 割→3割へ 改正 ・平成15 年10月特 定疾患治療 研究事業に おける一律 定額の患者 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)	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 研究事業に 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		10,101		11,938		14,227	
3	重症筋無力症	昭和47年4 月		1,506	9,740	11,035		13,785		14,851		17,125	
4	全身性エリテマトーデス	"		4,810	41,219	44,777		52,452		53,825		57,253	
5	スモン	"		2,904	1,916	2,005		2,062		1,926		1,756	
6	再生不良性貧血	昭和48年4 月		2,748	8,494	9,324		10,593		9,010		9,479	
7	サルコイドーシス	昭和49年 10月		432	13,008	15,932		21,334		17,953		20,150	
8	筋萎縮性側索硬化症	"		257	3,794	4,418		6,646		7,695		8,492	
9	強皮症、皮膚筋炎及び多発性筋炎	"		862	20,877	24,178		31,568		36,110		41,648	
10	特発性血小板減少性紫斑病	"		852	24,414	28,305		31,429		23,196		22,853	
11	結節性動脈周囲炎	昭和50年 10月			2,011	2,454		3,749		5,159		7,185	
12	潰瘍性大腸炎	"			41,243	51,477		77,073		90,627		113,306	
13	大動脈炎症候群	"			4,731	4,982		5,378		5,233		5,572	
14	ビュルガー病	"			10,061	10,369		9,758		8,121		7,591	
15	天疱瘡	"			2,403	2,782		3,481		3,843		4,557	
16	脊髄小脳変性症	昭和51年 10月			13,586	15,864		23,483		19,948		23,233	
17	クローン病	"			12,645	15,440		22,010		25,700		30,891	
18	難治性の肝炎のうち劇症肝炎	"			677	744		366		245		266	
19	悪性関節リウマチ	昭和52年 10月			4,885	5,384		5,304		5,566		6,049	
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		104,400	
21	アミロイドーシス	昭和54年 10月			604	840		948		1,163		1,419	
22	後縦靱帯骨化症	昭和55年 10月			13,587	16,924		22,146		25,024		29,291	
23	ハンチントン病	昭和56年 10月			411	489		645		705		796	
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		12,885	
25	ウェグナー肉芽腫症	昭和59年 1月			605	731		989		1,267		1,607	
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		22,134	
27	多系統萎縮症	平成15年 10月			429	524		779		9,779		11,119	
28	表皮水疱症(接合部型及び栄養障害型)	昭和62年 1月			306	324		339		327		329	
29	膿疱性乾癬	昭和63年 1月			778	976		1,338		1,487		1,635	
30	広範脊柱管狭窄症	昭和64年 1月			782	1,171		2,119		3,012		3,986	
31	原発性胆汁性肝硬変	平成2年 1月			5,838	8,159		11,937		14,382		17,056	
32	重症急性肺炎	平成3年 1月			812	1,219		1,277		1,169		1,185	
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		13,316	
34	混合性結合組織病	平成5年 1月			2,522	3,913		6,602		7,837		9,016	
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		1,162	
36	特発性間質性肺炎	平成7年 1月			1,342	2,127		3,482		4,166		5,681	
37	網膜色素変性症	平成8年 1月			1,950	14,337		21,830		23,938		25,952	
38	ブリオン病	平成14年 6月				147		280		332		424	
39	原発性肺高血圧症	平成10年 1月				69		637		961		1,272	
40	神経線維腫症	平成10年 5月						1,800		2,277		2,990	
41	亜急性硬化性全脳炎	平成10年 12月						101		100		95	
42	バッド・キアリ(Budd-Chiari)症候	"						186		236		248	
43	特発性慢性肺血栓性肺高血圧症(肺高血圧型)	"						464		800		1,105	
44	ライソゾーム病	平成14年 6月						263		496		730	
45	副腎白質ジストロフィー	平成12年 4月						107		151		176	
46	家族性高コレステロール血症(ホモ接合)	平成21年 10月											
47	脊髄性筋萎縮症	"											
48	球脊髄性筋萎縮症	"											
49	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	"											
50	肥大型心筋症	"											
51	拘束型心筋症	"											
52	ミトコンドリア病	"											
53	リンパ管筋腫症(LAM)	"											
54	重症多形滲出性紅斑(急性期)	"											
55	黄色靱帯骨化症	"											
56	間脳下垂体機能障害	"											
合計				17,595	320,330	393,890		528,024		585,824		679,335	

疾患	患者数(人)
血液系疾患	
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
免疫系疾患	
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
内分泌系疾患	
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
代謝系疾患	
原発性高脂血症	1,950,000
神経筋疾患	
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
ベルオキシソーム病	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蹈病	100
HTLV-1関連脊髄症(HAM)	1,422
視覚系疾患	
加齢黄斑変性	340,000
難治性視神経症	5,000
聴覚・平衡機能系疾患	
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
循環器系疾患	
家族性突然死症候群	190
呼吸器系疾患	
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
消化器系疾患	
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
皮膚結合組織疾患	
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
骨関節系疾患	
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
腎泌尿器系疾患	
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	疾患番号	疾患名
1	遺伝性ボルフィリン症	56	進行性下顎頭吸収
2	遺伝性高チロシン血症Ⅰ型	57	進行性心臓伝導障害
3	遺伝性出血性末梢血管拡張症(オスラー病)	58	腎性低尿酸血症
4	遺伝性女性化乳房	59	腎性尿崩症
5	遺伝性多発性外骨腫	60	瀬川病
6	遺伝性鉄芽球形貧血	61	性分化疾患
7	遺伝性脳小血管病	62	脆弱X症候群
8	遺伝性不整脈	63	脊髄障害性疼痛症候群
9	一過性骨髄異常増殖症	64	脊柱変形疾患に合併した胸郭不全症候群
10	遠位型ミオパチー	65	先天性QT延長症候群
11	家族性寒冷自己炎症性症候群	66	先天性横軸形成障害
12	家族性血小板異常症	67	先天性角化不全症
13	家族性地中海熱	68	先天性及び後天性の難治性白斑・白皮症
14	家族性良性慢性天疱瘡(Hailey-Hailey病)	69	先天性筋無力症候群
15	歌舞伎症候群	70	先天性好中球減少症
16	過剰運動(hypermobility)症候群類縁疾患	71	先天性高インスリン血症
17	外リンパ瘻	72	先天性赤芽球形(Diamond Blackfan)貧血
18	外胚葉形成不全免疫不全症	73	先天性大脳白質形成不全症
19	褐色細胞腫	74	先天性無痛症(HSAN4型、5型)
20	肝型糖原病	75	先天性顆粒放出異常
21	難治性間質性膀胱炎	76	先天白内障
22	急激退行症(21トリソミーに伴う)	77	全身性炎症性肉芽腫性疾患
23	急性大動脈症候群	78	早期再分極(early repolarization)症候群
24	筋チャネル病	79	早期発症型侵襲性歯周炎
25	筋強直性ジストロフィー(筋緊張性ジストロフィー)	80	鰓弓耳腎症候群
26	筋型糖原病	81	総排泄管残存症
27	劇症1型糖尿病	82	多発肝のう胞
28	血管新生黄斑症	83	多発性内分泌腺病
29	血球貪食症候群	84	胎児仙尾部奇形腫
30	原発性リンパ浮腫	85	単純性潰瘍/非特異性多発性小腸潰瘍症
31	原発性局所多汗症	86	胆道閉鎖症、新生児乳児胆汁うっ滞症候群
32	後天性血友病XⅢ	87	弾性線維性仮性黄色腫
33	好酸球性食道炎・好酸球性胃腸炎	88	致死性骨異形成症
34	好酸球性膿疱性毛包炎	89	中性脂肪蓄積心筋血管症
35	好酸球性副鼻腔炎	90	中條一西村症候群
36	孔脳症	91	長鎖脂肪酸代謝異常症
37	高IgD症候群	92	低フォスファターゼ症
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	93	道化師様魚鱗瘡
39	高グリシン血症	94	特発性角膜内皮炎
40	膠様滴状角膜変性症	95	特発性周辺部角膜潰瘍
41	骨形成不全症	96	那須ハコラ病
42	骨系統疾患におけるCNP治療適応疾患	97	内臓錯位症候群
43	再発性多発軟骨炎	98	軟骨無形成症
44	細網異形成症	99	難治性(特発性)慢性好酸球性肺炎
45	自己貪食空胞性ミオパチー	100	難治性血管腫・血管奇形(混合血管奇形など)
46	若年性特発性関節炎(全身型)	101	難治性川崎病
47	周産期の難聴	102	難治性脳形成障害症
48	周産期心筋症(産褥心筋症)	103	難治性不育症
49	重症・難治性急性脳症	104	難治性慢性痒疹・皮膚そう痒症
50	小眼球(症)	105	難治性類天疱瘡
51	小児慢性腎臓病	106	難治性頭部分発作重積型急性脳炎
52	症候性頭蓋縫合早期癒合症(クルーゼン/アペルト/ファイファー/アンドレー・ビクスラー症候群)	107	乳児ランゲルハンス細胞組織球症
53	新生児・乳児食物蛋白誘発胃腸炎	108	乳児期QT延長症候群
54	新生児・乳児巨大肝血管腫	109	乳児特発性僧帽弁腱索断裂
55	新生児一過性糖尿病・新生児糖尿病	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
111	肺静脈閉塞症
112	肺胞蛋白症
113	反復胎状奇胎
114	肥厚性硬膜炎
115	肥厚性皮膚骨膜炎
116	非もやもや病小児閉塞性脳血管障害
117	封入体筋炎
118	分類不能型免疫不全症
119	芳香族アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
120	慢性活動性EBウイルス感染症
121	慢性偽性腸閉塞症
122	牟婁病(紀伊ALS/PDC)
123	毛細血管拡張性小脳失調症
124	優性遺伝形式を取る遺伝性難聴
125	両側小耳症・外耳道閉鎖症(両側伝音難聴)
126	両側性蝸牛神経形成不全症
127	アトピー性脊髄炎
128	アラジール(Alagille)症候群
129	アレキサンダー病
130	アンジェルマン症候群(AS)
131	インターロイキン1受容体関連キナーゼ4(IRAK4)欠損症
132	ウエルナー(Werner)症候群
133	ウォルフヒルシュホーン症候群
134	ウルリッヒ病(Ullrich disease)
135	エーラスダンロス症候群
136	エマヌエル症候群
137	オカルト黄斑ジストロフィー
138	オピッツ三角頭蓋症候群
139	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症
140	カルバミルリン酸合成酵素I欠損
141	コケイン症候群
142	コステロ症候群
143	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症
144	サクシニル-CoA:3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ欠損症
145	サラセミア
146	ジストニア
147	シトリン欠損症
148	ステロイド依存性感音難聴
149	セピアブテリン還元酵素欠損症
150	ソトス症候群
151	チロシン水酸化酵素欠損症
152	トゥレット症候群
153	ヌーナン症候群(Noonan症候群)
154	バルデー・ピードル症候群
155	ピオチン代謝異常症
156	ピッカースタッフ型脳幹脳炎
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)
158	フックス角膜内皮変性症
159	ブラダー・ウィリー症候群
160	プロピオン酸血症(プロピオン酸尿症)
161	ベスレムミオパシー
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

疾患番号	疾患名
166	ミクリッツ病
167	ミトコンドリアHMG-CoA合成酵素欠損症
168	メチルマロン酸血症(メチルマロン酸尿症)
169	ヤング・シンプソン症候群
170	リジン尿性蛋白不耐
171	リンパ管腫
172	レリーワイル症候群
173	ロイス・デイツ症候群
174	Aicardi-Goutières(エカルディ-グティエール)症候群
175	Aicardi症候群
176	ATR-X(X連鎖αサラセミア・精神遅滞)症候群
177	Beckwith-Wiedemann症候群
178	Bloom症候
179	Brugada症候群
180	Calciophylaxis
181	Carney複合
182	CFC症候群
183	Charcot-Marie-Tooth病
184	CHARGE症候群
185	CINCA症候群
186	Congenital dyserythropoietic anemia(CDA)
187	EEC症候群
188	Ellis-van Creveld症候群
189	Galloway-Mowat 症候群
190	Gorlin症候群
191	HMG-CoAリアーゼ欠損症
192	IgG4関連全身硬化性疾患
193	IgG4関連多臓器リンパ増殖性疾患
194	Menkes病・occipital horn症候群
195	Microscopic colitis
196	MODY1-6
197	Mowat-Wilson症候群
198	Muckle-Wells症候群
199	Pelizaeus-Merzbacher病
200	Pendred症候群
201	Perry(ペリー)症候群
202	Ret症候群
203	Rubinstein-Taybi症候群
204	Shwachman-Diamond症候群
205	Silver-Russell症候群
206	TNF受容体関連周期性症候群
207	Usher症候群
208	VATER症候群
209	von Hippel-Lindau 病
210	Wolfram症候群
211	β-ケトチオラーゼ欠損症
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
213	1p36欠失症候群
214	22q11.2欠失症候群

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	・ 希少性※1 (患者数が概ね5万人未満※2) ・ 原因不明 ・ 効果的な治療法が未確立 ・ 生活面への長期にわたる支障 (長期療養を必要とする)	・ 希少性※1 (患者数が20万人未満) ・ 有効な治療法が未確立	・ 希少性※1 (患者数が1万人に5人以下) ・ 有効な治療法が未確立 ・ 生活に重大な困難を及ぼす、非常に重症な状態
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

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. 後縦靱帯骨化症
- 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. 黄色靱帯骨化症

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)

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