

指定難病とすべき疾病(検討結果)

○指定難病とすべき疾病(110疾病)

番号	病名	患者数	備考
1	球脊髄性筋萎縮症	960	特定疾患
2	筋萎縮性側索硬化症	9,096	特定疾患
3	脊髄性筋萎縮症	712	特定疾患
4	原発性側索硬化症	175	
5	進行性核上性麻痺	8,100	特定疾患
6	パーキンソン病	108,803	特定疾患
7	大脳皮質基底核変性症	3,500	特定疾患
8	ハンチントン病	851	特定疾患
9	有棘赤血球を伴う舞踏病	100未満	
10	シャルコー・マリー・トウス病	6,250	
11	重症筋無力症	19,670	特定疾患
12	先天性筋無力症候群	100未満	
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	17,073	特定疾患
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	3,423	特定疾患
15	封入体筋炎	1,000	
16	クロー・深瀬症候群	340	
17	多系統萎縮症	11,733	特定疾患
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)	25,447	特定疾患
19	ライソゾーム病	911	特定疾患
20	副腎白質ジストロフィー	193	特定疾患
21	ミトコンドリア病	1,087	特定疾患
22	もやもや病	15,177	特定疾患
23	プリオン病	475	特定疾患
24	亜急性硬化性全脳炎	83	特定疾患
25	進行性多巣性白質脳症	100未満	
26	HTLV-1関連脊髄症	3,000	
27	特発性基底核石灰化症	200	
28	全身性アミロイドーシス	1,802	特定疾患
29	ウルリッヒ病	300	
30	遠位型ミオパチー	400	

注)「患者数」は、平成24年度医療受給者証保持者数または研究班による推計。

○指定難病とすべき疾病(110疾病、つづき)

番号	病名	患者数	備考
31	ベスレムミオパチー	100	
32	自己貪食空胞性ミオパチー	100未満	
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	100未満	
35	神経線維腫症	3,588	特定疾患
36	天疱瘡	5,279	特定疾患
37	表皮水疱症	347	特定疾患
38	膿疱性乾癬	1,843	特定疾患
39	スティーブンス・ジョンソン症候群	59	特定疾患
40	中毒性表皮壊死症		特定疾患
41	高安動脈炎	5,881	特定疾患
42	巨細胞性動脈炎	700	
43	結節性多発動脈炎	9,610	特定疾患
44	顕微鏡的多発血管炎		特定疾患
45	多発血管炎性肉芽腫症	1,942	特定疾患
46	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	1,800	
47	悪性関節リウマチ	6,255	特定疾患
48	バージャー病	7,109	特定疾患
49	原発性抗リン脂質抗体症候群	10,000	
50	全身性エリテマトーデス	60,122	特定疾患
51	皮膚筋炎／多発性筋炎	19,500	特定疾患
52	全身性強皮症	27,800	特定疾患
53	混合性結合組織病	10,146	特定疾患
54	シェーグレン症候群	66,300	
55	成人スチル病	4,800	
56	再発性多発軟骨炎	500	
57	ベーチェット病	18,636	特定疾患
58	特発性拡張型心筋症	25,233	特定疾患
59	肥大型心筋症	3,144	特定疾患
60	拘束型心筋症	24	特定疾患
61	再生不良性貧血	10,287	特定疾患
62	自己免疫性溶血性貧血	2,600	
63	発作性夜間ヘモグロビン尿症	400	
64	特発性血小板減少性紫斑病	24,100	特定疾患
65	血栓性血小板減少性紫斑病	1,100	
66	原発性免疫不全症候群	1,383	特定疾患

注)「患者数」は、平成24年度医療受給者証保持者数または研究班による推計。

○指定難病とすべき疾病(110疾病、つづき)

番号	病名	患者数	備考
67	IgA 腎症	33,000	
68	多発性嚢胞腎	29,000	
69	黄色靱帯骨化症	2,360	特定疾患
70	後縦靱帯骨化症	33,346	特定疾患
71	広範脊柱管狭窄症	5,147	特定疾患
72	特発性大腿骨頭壊死症	15,388	特定疾患
73	下垂体性ADH分泌異常症	1,900	特定疾患
74	下垂体性TSH分泌亢進症	200	特定疾患
75	下垂体性PRL分泌亢進症	2,600	特定疾患
76	下垂体性ACTH分泌亢進症	600	特定疾患
77	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	400	特定疾患
78	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	3,000	特定疾患
79	下垂体前葉機能低下症	8,400	特定疾患
80	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	140	特定疾患
81	甲状腺ホルモン不応症	3,000	
82	先天性副腎皮質酵素欠損症	1,800	
83	先天性副腎低形成症	1,000	
84	アジソン病	1,000	
85	サルコイドーシス	23,088	特定疾患
86	特発性間質性肺炎	7,367	特定疾患
87	肺動脈性肺高血圧症	2,299	特定疾患
88	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	100	
89	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	1,810	特定疾患
90	リンパ管筋腫症	526	特定疾患
91	網膜色素変性症	27,158	特定疾患
92	バッド・キアリ症候群	252	特定疾患
93	特発性門脈圧亢進症	900	
94	原発性胆汁性肝硬変	19,701	特定疾患
95	原発性硬化性胆管炎	400	
96	自己免疫性肝炎	10,000	
99	クローン病	36,418	特定疾患
100	潰瘍性大腸炎	143,733	特定疾患
101	好酸球性消化管疾患	5,000	
102	慢性特発性偽性腸閉塞症	1,400	
103	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	100未満	

注)「患者数」は、平成24年度医療受給者証保持者数または研究班による推計。

○指定難病とすべき疾病(110疾病、つづき)

番号	病名	患者数	備考
104	腸管神経節細胞僅少症	100	
105	ルビンシュタイン・テイビ症候群	200	
106	CFC症候群	200	
107	コステロ症候群	100	
108	チャージ症候群	5,000	
109	クリオピリン関連周期熱症候群	100	
110	全身型若年性特発性関節炎	5,400	
111	TNF受容体関連周期性症候群	100未満	
112	非典型溶血性尿毒症症候群	100未満	
113	ブラウ症候群	100未満	

○指定難病の要件を満たさない疾病(3疾患)

34	スモン	1,524	特定疾患
97	難治性肝炎のうち劇症肝炎	266	特定疾患
98	重症急性膵炎	1,664	特定疾患

注)「患者数」は、平成24年度医療受給者証保持者数または研究班による推計。

以上