

指定難病として検討する疾病(総括表)

番号	病名	患者数	発病の機構	効果的な治療方法	長期の療養	診断基準(※1)	重症度分類(※2)	備考
1	球脊髄性筋萎縮症	960	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
2	筋萎縮性側索硬化症	9,096	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
3	脊髄性筋萎縮症	712	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
4	原発性側索硬化症	175	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	
5	進行性核上性麻痺	8,100	不明	未確立	必要	「研究班」	「臓器別」(神経)	特定疾患
6	パーキンソン病	108,803	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	特定疾患
7	大脳皮質基底核変性症	3,500	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「臓器別」(神経)	特定疾患
8	ハンチントン病	851	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「障害支援区分」および「臓器別」(神経)	特定疾患
9	有棘赤血球を伴う舞踏病	100未満	不明	未確立	必要	「学会」	「障害支援区分」	
10	シャルコー・マリー・トゥース病	6,250	不明	未確立	必要	「研究班」	「臓器別」(神経)	
11	重症筋無力症	19,670	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	特定疾患
12	先天性筋無力症候群	100未満	不明	未確立	必要	「研究班」	「臓器別」(神経)	
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	17,073	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	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	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「臓器別」(神経)	特定疾患
15	封入体筋炎	1,000	不明	未確立	必要	「研究班」	「臓器別」(神経)	
16	クロウ・深瀬症候群	340	不明	未確立	必要	「学会」	「臓器別」(神経)	
17	多系統萎縮症	11,733	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「臓器別」(神経)	特定疾患
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)	25,447	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
19	ライソゾーム病	911	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	特定疾患
20	副腎白質ジストロフィー	193	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
21	ミトコンドリア病	1,087	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
22	モヤモヤ病	15,177	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「臓器別」(神経)	特定疾患
23	プリオン病	475	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「臓器別」(神経)	特定疾患
24	亜急性硬化性全脳炎	83	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
25	進行性多巣性白質脳症	100未満	不明	未確立	必要	「研究班」	「臓器別」(神経)	
26	HTLV-1関連脊髄症	3,000	不明	未確立	必要	「研究班」	「臓器別」(神経)および「疾病特異的」	
27	特発性基底核石灰化症	200	不明	未確立	必要	「研究班」	「臓器別」(神経)	
28	アミロイドーシス	1,802	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	特定疾患

「患者数」は平成24年度医療受給者証保持者数や、研究班による推計。

(※1)「特定疾患」…特定疾患の診断基準、「研究班」…研究班による診断基準、「学会」…関連する学会関与の診断基準

(※2)「疾病特異的」…当該疾患に特化した重症度分類、「臓器別」…臓器領域別に作成した重症度分類(括弧内は該当する臓器領域)

番号	病名	患者数	発病の機構	効果的な治療方法	長期の療養	診断基準(※1)	重症度分類(※2)	備考
29	ウルリッヒ病	300	不明	未確立	必要	「学会」	「臓器別」(神経)	
30	遠位型ミオパチー	400	不明	未確立	必要	「学会」	「臓器別」(神経)	
31	ベスレムミオパチー	100	不明	未確立	必要	「研究班」	「臓器別」(神経)	
32	自己貪食空胞性ミオパチー	100未満	不明	未確立	必要	「学会」	「臓器別」(神経)(循環器)	
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	100未満	不明	未確立	必要	「学会」	「臓器別」(神経)	
34	スモン	1,524	個票参照			「特定疾患」	なし	特定疾患
35	神経線維腫症	3,588	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
36	天疱瘡	5,279	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
37	表皮水疱症	347	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
38	膿胞性乾癬	1,843	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
39	スティーブンス・ジョンソン症候群	59	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
40	中毒性表皮壊死症		不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
41	高安動脈炎	5,881	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
42	巨細胞性動脈炎	700	不明	未確立	必要	「学会」	「疾病特異的」	
43	結節性多発動脈炎	9,610	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
44	顕微鏡的多発血管炎		不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
45	多発血管炎性肉芽腫症	1,942	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
46	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	1,800	不明	未確立	必要	「学会」	「疾病特異的」	
47	悪性関節リウマチ	6,255	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
48	パージャール病	7,109	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
49	原発性抗リン脂質抗体症候群	10,000	不明	未確立	必要	「学会」	「疾病特異的」	
50	全身性エリテマトーデス	60,122	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
51	皮膚筋炎／多発性筋炎	19,500	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	特定疾患
52	全身性強皮症	27,800	不明	未確立	必要	「学会」	「疾病特異的」	特定疾患
53	混合性結合組織病	10,146	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
54	シェーグレン症候群	66,300	不明	未確立	必要	「学会」	「疾病特異的」	
55	成人スチル病	4,800	不明	未確立	必要	「学会」	「疾病特異的」	
56	再発性多発軟骨炎	500	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	
57	ベーチェット病	18,636	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患

「患者数」は平成24年度医療受給者証保持者数や、研究班による推計。

(※1)「特定疾患」…特定疾患の診断基準、「研究班」…研究班による診断基準、「学会」…関連する学会関与の診断基準

(※2)「疾病特異的」…当該疾患に特化した重症度分類、「臓器別」…臓器領域別に作成した重症度分類(括弧内は該当する臓器領域)

番号	病名	患者数	発病の機構	効果的な治療方法	長期の療養	診断基準(※1)	重症度分類(※2)	備考
58	特発性拡張型心筋症	25,233	不明	未確立	必要	「研究班」	「臓器別」(循環器)	特定疾患
59	肥大型心筋症	3,144	不明	未確立	必要	「研究班」	「臓器別」(循環器)	特定疾患
60	拘束型心筋症	24	不明	未確立	必要	「研究班」	「臓器別」(循環器)	特定疾患
61	再生不良性貧血	10,287	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	特定疾患
62	自己免疫性溶血性貧血	2,600	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	
63	発作性夜間ヘモグロビン尿症	400	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	
64	特発性血小板減少性紫斑病	24,100	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	特定疾患
65	血栓性血小板減少性紫斑病	1,100	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	
66	原発性免疫不全症候群	1,383	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	特定疾患
67	IgA 腎症	33,000	不明	未確立	必要	「学会」	「疾病特異的」	
68	多発性嚢胞腎	29,000	不明	未確立	必要	「学会」	「疾病特異的」	
69	黄色靱帯骨化症	2,360	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
70	後縦靱帯骨化症	33,346	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
71	広範脊柱管狭窄症	5,147	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
72	特発性大腿骨頭壊死症	15,388	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
73	下垂体性ADH分泌異常症	1,900	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	特定疾患
74	下垂体性TSH分泌亢進症	200	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	特定疾患
75	下垂体性PRL分泌亢進症	2,600	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	特定疾患
76	下垂体性ACTH分泌亢進症	600	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	特定疾患
77	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	400	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	特定疾患
78	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	3,000	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	特定疾患
79	下垂体前葉機能低下症	8,400	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	特定疾患
80	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	140	不明	未確立	必要	「学会」	診断基準自体を重症度分類とする	特定疾患
81	甲状腺ホルモン不応症	3,000	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	
82	先天性副腎皮質酵素欠損症	1,800	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	
83	先天性副腎低形成症	1,000	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	
84	アジソン病	1,000	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	
85	サルコイドーシス	23,088	不明	未確立	必要	「学会」	「疾病特異的」	特定疾患
86	特発性間質性肺炎	7,367	不明	未確立	必要	「学会」	「疾病特異的」	特定疾患

「患者数」は平成24年度医療受給者証保持者数や、研究班による推計。

(※1)「特定疾患」…特定疾患の診断基準、「研究班」…研究班による診断基準、「学会」…関連する学会関与の診断基準

(※2)「疾病特異的」…当該疾患に特化した重症度分類、「臓器別」…臓器領域別に作成した重症度分類(括弧内は該当する臓器領域)

番号	病名	患者数	発病の機構	効果的な治療方法	長期の療養	診断基準(※1)	重症度分類(※2)	備考
87	肺動脈性肺高血圧症	2,299	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	特定疾患
88	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	100	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	
89	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	1,810	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
90	リンパ脈管筋腫症	526	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
91	網膜色素変性症	27,158	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
92	バッド・キアリ症候群	252	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
93	特発性門脈圧亢進症	900	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	
94	原発性胆汁性肝硬変	19,701	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
95	原発性硬化性胆管炎	400	不明	未確立	必要	「研究班」	「臓器別」(肝臓)	
96	自己免疫性肝炎	10,000	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	
97	難治性肝炎のうち劇症肝炎	266	個票参照			「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
98	重症急性膵炎	1,664	個票参照			「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
99	クローン病	36,418	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
100	潰瘍性大腸炎	143,733	不明	未確立	必要	「特定疾患」	「疾病特異的」	特定疾患
101	好酸球性消化管疾患	5,000	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	
102	慢性特発性偽性腸閉塞症	1,400	不明	未確立	必要	「学会」	「疾病特異的」	
103	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	100未満	不明	未確立	必要	「学会」	「疾病特異的」	
104	腸管神経節細胞僅少症	100	不明	未確立	必要	「学会」	「疾病特異的」	
105	ルビンシュタイン・テイビ症候群	200	不明	未確立	必要	「学会」	「疾病特異的」	
106	CFC症候群	200	不明	未確立	必要	「学会」	「疾病特異的」	
107	コステロ症候群	100	不明	未確立	必要	「学会」	「疾病特異的」	
108	チャージ症候群/チャージ連合	5,000	不明	未確立	必要	「学会」	「疾病特異的」	
109	クリオピリン関連周期熱症候群	100	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	
110	全身型若年性特発性関節炎	5,400	不明	未確立	必要	「学会」	「疾病特異的」	
111	TNF受容体関連周期性症候群	100未満	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	
112	非典型溶血性尿毒症症候群	100未満	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	
113	ブラウ症候群	100未満	不明	未確立	必要	「研究班」	「疾病特異的」	

「患者数」は平成24年度医療受給者証保持者数や、研究班による推計。

(※1)「特定疾患」…特定疾患の診断基準、「研究班」…研究班による診断基準、「学会」…関連する学会関与の診断基準

(※2)「疾病特異的」…当該疾患に特化した重症度分類、「臓器別」…臓器領域別に作成した重症度分類(括弧内は該当する臓器領域)