

疾患群	障害者総合支援法	難病患者等居宅生活支援事業
免疫系疾患	67 せいじん びょう 成人ステル病	せいじん びょう 成人ステイル病
	71 ぜんしんせい 全身性エリテマトーデス	ぜんしんせい 全身性エリテマトーデス (SLE)
	76 そくとうどうみやくえん 側頭動脈炎	そくとうどうみやくえん 側頭動脈炎
	77 だいどうみやくえんしょうこうぐん 大動脈炎症候群	だいどうみやくえんしょうこうぐん たかやすどうみやくえん 大動脈炎症候群 (高安動脈炎)、 たかやすびょう 高安病
	81 たはつきんえん 多発筋炎	ひふきんえんおよ しばつせいきんえん 皮膚筋炎及び多発性筋炎 (PM/DM)
	110 ひふきんえん 皮膚筋炎	
	116 べーちエット びょう ベーチェット病	べーちエット びょう ベーチェット病
内分泌系疾患	3 アジソン びょう アジソン病	ふくじんでいけいせい びょう 副腎低形成 (アジソン病)
	8 ふてきごうぶんびつしょうこうぐん ADH不適合分泌症候群	ぶんびつじょうしょう ADH分泌異常症
	85 ちゅうさうせいにようほうしょう 中枢性尿崩症	
	11 かすいたいぜんようきのうていかしょう 下垂体前葉機能低下症	かすいたいきのうていかしょう 下垂体機能低下症
		ぶんびつじょうしょう PRL分泌異常症
		ぶんびつじょうしょう ゴナドトロピン分泌異常症
		かすいたいせい ぶんびつじょうしょう 下垂体性TSH分泌異常症
	16 ぎせいてい しょう 偽性低アルドステロン症	ぎせいてい しょう 偽性低アルドステロン症
	17 ぎせいふくこうじょうせんきのうていかしょう 偽性副甲状腺機能低下症	ぎせいふくこうじょうせんきのうていかしょう 偽性副甲状腺機能低下症
	23 クッシング びょう クッシング病	クッシング びょう クッシング病
	24 ていこうしょう グルココルチコイド抵抗症	ていこうしょう グルココルチコイド抵抗症
	31 げんばつせい しょう 原発性アルドステロン症	げんばつせい しょう 原発性アルドステロン症
(つづく) 42 こう けつしょう 高プロラクチン血症	ぶんびつじょうしょう PRL分泌異常症	

疾患群	障害者総合支援法	難病患者等居宅生活支援事業	
内分泌系疾患	46	ゴナドトロピン ^{ぶんびつかにょうしょう} 分泌過剰症	ゴナドトロピン ^{ぶんびつかにょうしょう} 分泌異常症
	58	しんけいせいしやくしやくしょう 神経性過食症	ちゅうすうせいせつしやくいじょうしょう 中枢性摂食異常症
	59	しんけいせいしやくよくふしんしょう 神経性食欲不振症	
	72	せんたんきょだいしょう 先端巨大症	せんたんきょだいしょう 先端巨大症
	75	せんてんせいふくじんひしつこうそけつそんしょう 先天性副腎皮質酵素欠損症	ふくじんこうそけつそんしょう 副腎酵素欠損症
	87	さんせいかさいたいせんしゅ TSH産生下垂体腺腫	かさいたいせい ぶんびつかにょうしょう 下垂体性TSH分泌異常症
	88	じゅようたいいじょうしょう TSH受容体異常症	じゅようたいいじょうしょう TSH受容体異常症
	109	いぞんしょうにがた ビタミンD依存症二型	じゅようきこういじょうしょう ビタミンD受容機構異常症
	130	しょうこうぐん レフェトフ症候群	こうじょうせん ふおうしょう 甲状腺ホルモン不応症
代謝系疾患	4	しろう アミロイド症	アミロイドーシス
	33	げんぱつせいこうしけつしょう 原発性高脂血症	げんぱつせいこうしけつしょう 原発性高脂血症
神経・筋疾患	2	あきゅうせいこうかせいぜんのうえん 亜急性硬化性全脳炎	あきゅうせいこうかせいぜんのうえん 亜急性硬化性全脳炎 (SSPE)
	7	かんれんせきずいしょう HTLV-1関連脊髄症	かんれんせきずいしょう HTLV-1関連脊髄症 (HAM)
	18	きゅうせきずいせいきんいしやくしょう 球脊髄性筋萎縮症	きゅうせきずいせいきんいしやくしょう 球脊髄性筋萎縮症、 Kennedy-Alter-Sung ^{びょう} 病
	21	しょうこうぐん ギラン・バレー症候群	しょうこうぐん ギラン・バレー症候群 (GBS)
	22	きんいしやくせいそくさくこうかしょう 筋萎縮性側索硬化症	きんいしやくせいそくさくこうかしょう 筋萎縮性側索硬化症 (ALS)
	25	ふかせしょうこうぐん クローウ・深瀬症候群	たん こうたい ともな まっしょうしんけいえん 単クローン抗体を伴う末梢神経炎 (クローウ・フカセ症候群)
	34	げんぱつせいそくさくこうかしょう 原発性側索硬化症	げんぱつせいそくさくこうかしょう 原発性側索硬化症
	(つづく)	じゅうしょうきんむりよくしょう 重症筋無力症	じゅうしょうきんむりよくしょう 重症筋無力症 (MG)

疾患群	障害者総合支援法	難病患者等居宅生活支援事業	
神経・筋疾患 (つづく)	61	しんこうせいかくじょうせい ま ひ 進行性核上性麻痺	しんこうせいかくじょうせい ま ひ 進行性核上性麻痺
	63	しんこうせいたそうせいはいくつしょう 進行性多巣性白質脳症	しんこうせいたそうせいはいくつしょうえん 進行性多巣性白質脳炎 (PML)
	66	せいじょうあつすいとうしょう 正常圧水頭症	せいじょうあつすいとうしょう 正常圧水頭症
	68	せきずいくどうしょう 脊髄空洞症	せきずいくどうしょう 脊髄空洞症
	69	せきずいしょうのうへんせいしょう 脊髄小脳変性症	せきずいしょうのうへんせいしょう 脊髄小脳変性症
	70	せきずいせいきんいしゆくしょう 脊髄性筋萎縮症	せきずいせいきんいしゆくしょう せきずいせいしんこうせいきんいしゆくしょう 脊髄性筋萎縮症、脊髄性進行性筋萎縮症
	78	だいのうひしつきていかくへんせいしょう 大脳皮質基底核変性症	だいのうひしつきていかくへんせいしょう 大脳皮質基底核変性症
	79	たけいとういしゆくしょう 多系統萎縮症	たけいとういしゆくしょう 多系統萎縮症 (せんじょうたいこくしつへんせいしょう 線条体黒質変性症、 オリーブ橋小脳萎縮症、 シャイ・ドレーガー症候群)
	80	たそうせいうんどう 多巣性運動ニューロパチー	たそうせいうんどう 多巣性運動ニューロパチー (ルイス・サムナー症候群)
	82	たはつせいこうかしょう 多発性硬化症	たはつせいこうかしょう 多発性硬化症 (MS)
	101	パーキンソン病	パーキンソン病
	106	ハンチントン病	ハンチントン病
	114	フィッシャー症候群	フィッシャー症候群
	115	プリオン病	クロイツフェルト・ヤコブ病 (CJD)
			ゲルストマン・ストロイスラー・ シャインカー病 (GSS)
			ちしせいかにぞくせいふみんしょう 致死性家族性不眠症
	117	ペルオキシソーム病	ふくじんはくしつ 副腎白質ジストロフィー
			ペルオキシソーム病
119	まんせいえんしょうせいだつずいせいたはつしんけいえん 慢性炎症性脱髄性多発神経炎	まんせいえんしょうせいだつずいせいたはつしんけいえん 慢性炎症性脱髄性多発神経炎 (CIDP)	

疾患群	障害者総合支援法		難病患者等居宅生活支援事業
神経・筋疾患	122	ミトコンドリア病 ^{びょう}	ミトコンドリア病 ^{びょう}
	125	もやもや病 ^{びょう}	モヤモヤ病 ^{びょう} （ウィリス動脈輪閉塞症 ^{どうみやくりんへいそくしょう} ）
	126	有棘赤血球舞蹈病 ^{ゆうきよくせつけっきゅうぶとうびょう}	有棘赤血球舞蹈病 ^{ゆうきよくせつけっきゅうぶとうびょう} 、 有棘赤血球を伴う舞蹈病 ^{ゆうきよくせつけっきゅうともぶとうびょう}
	128	リソソーム病 ^{びょう}	ライソゾーム病 ^{びょう} ファブリー病 ^{びょう} 、Fabry病 ^{びょう} 【循環器系】
視覚系疾患	12	加齢性黄斑変性症 ^{かれいせいおうはんへんせいしょう}	加齢性黄斑変性症 ^{かれいせいおうはんへんせいしょう}
	54	視神経症 ^{ししんけいしょう}	難治性視神経症 ^{なんちせいししんけいしょう}
	124	網膜色素変性症 ^{もうまくしきそへんせいしょう}	網膜色素変性症 ^{もうまくしきそへんせいしょう}
聴覚・平衡機能系疾患	84	遅発性内リンパ水腫 ^{ちはつせいない すいしゅ}	遅発性内リンパ水腫 ^{ちはつせいない すいしゅ}
	96	特発性両側性感音難聴 ^{とくはつせいりょうそくせいかんおんなんちょう}	特発性両側性感音難聴 ^{とくはつせいりょうそくせいかんおんなんちょう}
	97	突発性難聴 ^{とつぱつせいなんちょう}	突発性難聴 ^{とつぱつせいなんちょう}
	123	メニエール病 ^{びょう}	メニエール病 ^{びょう}
循環器系疾患	40	拘束型心筋症 ^{こうそくがたしんきんしょう}	拘束型心筋症 ^{こうそくがたしんきんしょう}
	90	特発性拡張型心筋症 ^{とくはつせいかくちょうがたしんきんしょう}	特発性拡張型（うっ血型）心筋症 ^{けつがた しんきんしょう}
	73	先天性QT延長症候群 ^{せんてんせい えんちょうしょうこうぐん}	家族性突然死症候群 ^{かぞくせいとつぜんししょうこうぐん}
	108	肥大型心筋症 ^{ひだいがたしんきんしょう}	肥大型心筋症 ^{ひだいがたしんきんしょう}
呼吸器系疾患 (つづく)	49	サルコイドーシス	サルコイドーシス
	55	若年性肺気腫 ^{じゃくねんせいはいきしゅ}	若年性肺気腫 ^{じゃくねんせいはいきしゅ}
	91	特発性間質性肺炎 ^{とくはつせいかんしつせいはいえん}	特発性間質性肺炎 ^{とくはつせいかんしつせいはいえん}
	103	肺動脈性肺高血圧症 ^{はいどうみやくせいはいこうけつあつしょう}	肺動脈性肺高血圧症 ^{はいどうみやくせいはいこうけつあつしょう} 、 原発性肺高血圧症 ^{げんぱつせいはいこうけつあつしょう}

疾患群	障害者総合支援法	難病患者等居宅生活支援事業	
呼吸器系疾患	104	はいほうていかんきしょうこうぐん 肺胞低換気症候群	はいほうていかんきしょうこうぐん 肺胞低換気症候群
	111	せいはんさいきかんしえん びまん性汎細気管支炎	せいはんさいきかんしえん びまん性汎細気管支炎
	112	ひまんでいかんきしょうこうぐん 肥満低換気症候群	ひまんでいかんきしょうこうぐん 肥満低換気症候群
	120	まんせいけつせんそくせんせいはいこうけつあつしょう 慢性血栓塞栓性肺高血圧症	まんせいけつせんそくせんせいはいこうけつあつしょう 慢性血栓塞栓性肺高血圧症、 まんせいはいけつせんそくせんしょう 慢性肺血栓塞栓症
	127	さいぼうそしききゅうしょう ランゲルハンス細胞組織球症	さいぼうそしききゅうしょう ランゲルハンス細胞組織球症
	129	かんきんしゅうしょう リンパ管筋腫症	みやくかんきんしゅうしょう リンパ脈管筋腫症（LAM）、 はい みやくかんきんしゅうしょう 肺リンパ脈管筋腫症（LAM）
消化器系疾患	10	かいようせいだいちょうえん 潰瘍性大腸炎	かいようせいだいちょうえん 潰瘍性大腸炎
	13	かのがいもんみやくへいそくしょう 肝外門脈閉塞症	かのがいもんみやくへいそくしょう 肝外門脈閉塞症
	15	かんないけつせきしょう 肝内結石症	かんないけつせきしょう 肝内結石症
	26	びょう クローン病	びょう クローン病
	27	げきしょうかんえん 劇症肝炎	げきしょうかんえん 劇症肝炎
	32	げんぼつせいこうかせいたんかんえん 原発性硬化性胆管炎	かんないたんかんしょうがい 肝内胆管障害
	35	げんぼつせいたんじゅうせいかんこうへん 原発性胆汁性肝硬変	げんぼつせいたんじゅうせいかんこうへん 原発性胆汁性肝硬変
	52	じこめんえきせいかんえん 自己免疫性肝炎	じこめんえきせいかんえん 自己免疫性肝炎
	56	じゅうしょうきゅうせいすいえん 重症急性膵炎	じゅうしょうきゅうせいすいえん 重症急性膵炎
	95	とくはつせいもんみやくあつこうしんしょう 特発性門脈圧亢進症	とくはつせいもんみやくあつこうしんしょう 特発性門脈圧亢進症
	100	のうほうせいせんいしょう 嚢胞性線維症	すいのうほうせんいしょう 膵嚢胞線維症
	105	しょうこうぐん バット・キアリ症候群	しょうこうぐん バッド・キアリ（Budd-Chiari）症候群
121	まんせいすいえん 慢性膵炎	まんせいすいえん 慢性膵炎	

疾患群	障害者総合支援法	難病患者等居宅生活支援事業	
皮膚・結合組織疾患	20	きょうひしょう 強皮症	きょうひしょう 強皮症
	28	けっせつせいこうかしょう 結節性硬化症	けっせつせいこうかしょう 結節性硬化症（プリングル病）
	38	こうさんきゅうせいきんまくえん 好酸球性筋膜炎	こうさんきゅうせいきんまくえん 好酸球性筋膜炎
	37	こうかせいしゆくせいたいせん 硬化性萎縮性苔癬	こうかせいしゆくせいたいせん 硬化性萎縮性苔癬
	47	こんごうせいけつごうそしきびょう 混合性結合組織病	こんごうせいけつごうそしきびょう 混合性結合組織病
	51	しきそせいかにびしょう 色素性乾皮症	しきそせいかにびしょう 色素性乾皮症（XP）
	60	しんけいせんいしゆしょう 神経線維腫症	しんけいせんいしゆしょう がた 神経線維腫症Ⅰ型 （レックリング・ハウゼン病、 レックリングハウゼン病）
			しんけいせんいしゆしょう がた 神経線維腫症（Ⅱ型）、 しんけいせんいしゆしょう がた 神経線維腫症Ⅱ型
	64	スティーヴンス・ジョンソン症候群 ^{しょうこうぐん}	じゅうしょうたけいしんしゆつせいこうはん きゅうせいき 重症多形滲出性紅斑（急性期）
	86	ちゆうどくせいひょうひえ ししょう 中毒性表皮壊死症	
	74	せんてんせいぎょりんせんようこうひしょう 先天性魚鱗癬様紅皮症	せんてんせいぎょりんせんようこうひしょう 先天性魚鱗癬様紅皮症
	89	てんぼうそう 天疱瘡	てんぼうそう 天疱瘡
99	のうほうせいかにせん 膿疱性乾癬	のうほうせいかにせん 膿疱性乾癬	
113	ひょうひすいほうしょう 表皮水疱症	ひょうひすいほうしょう 表皮水疱症	
骨・関節系疾患	9	おうしょくじんたいこっかしょう 黄色靭帯骨化症	おうしょくじんたいこっかしょう 黄色靭帯骨化症
	39	こうじゅうじんたいこっかしょう 後縦靭帯骨化症	こうじゅうじんたいこっかしょう 後縦靭帯骨化症
	41	こうはんせきちゅうかんきょうさくしょう 広範脊柱管狭窄症	こうはんせきちゅうかんきょうさくしょう 広範脊柱管狭窄症
	62	しんこうせいこつかせいせんいけいせいじょうしょう 進行性骨化性線維形成異常症	しんこうせいこつかせいせんいけいせいじょうしょう 進行性骨化性線維異形成症（FOP）
	94	とくはつせいだいたいこつとうえししょう 特発性大腿骨頭壊死	とくはつせい 特発性ステロイド性骨壊死症
			とくはつせいだいたいこつとうえししょう 特発性大腿骨頭壊死症
107	はんぱつせいとくはつせいこつぞうしょくしょう 汎発性特発性骨増殖症	ぜんじゅうじんたいこっかしょう 前縦靭帯骨化症	

疾患群	障害者総合支援法		難病患者等居宅生活支援事業	
腎・泌尿器系疾患	1	I g A腎症 ^{じんしょう}	I g A腎症 ^{じんしょう}	
	19	急速進行性糸球体腎炎 ^{きゅうそくしんこうせい し きゅうたいじんえん}	急速進行性糸球体腎炎 ^{きゅうそくしんこうせい し きゅうたいじんえん}	
	83	多発性嚢胞腎 ^{たはつせいのうほうじん}	多発性嚢胞腎 ^{たはつせいのうほうじん}	
	98	難治性ネフローゼ症候群 ^{なんちせい しょうこうぐん}	難治性ネフローゼ症候群 ^{なんちせい しょうこうぐん}	
スモン	65	スモン	スモン	

II. 難病等の基礎知識

1. 難病とは

(1) 難病の定義

昭和47年に策定された「難病対策要綱」において、難病は、

①原因不明、治療方法未確立であり、かつ、後遺症を残すおそれが少ない疾病

②経過が慢性にわたり、単に経済的な問題のみならず介護等に著しく人手を要するために家庭の負担が重く、また精神的にも負担の大きい疾病と定義されています。

【参考】難治性疾患克服研究事業概要

症例数が少なく、原因不明で治療方法も未確立であり、かつ、生活面で長期にわたる支障がある疾患について、研究班を設置し、原因の究明、治療方法の確立に向けた研究を行う。

現在 130 疾患が対象。

また、「特定疾患治療研究事業」では、調査研究を進めている疾患のうち、

①診断基準が一応確立し、

②かつ難治度、重症度が高く患者数が比較的少ないため、公費負担の方法をとらないと原因の究明、治療方法の開発等に困難をきたすおそれのある疾患を対象としています。

【参考】特定疾患治療研究事業概要

難病患者の医療費の助成制度。治療費の自己負担分の一部を国と都道府県が公費負担として助成する。認定されると「特定疾患医療受給者証」が交付される。

現在 56 疾患が対象。

(2) 難病対策の見直し

平成23年9月から、厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会において、今後の難病対策の在り方について検討が進められています。平成24年2月に閣議決定された社会保障・税一体改革大綱にも難病対策の見直しが盛り込まれ、平成24年8月には難病対策委員会で「今後の難病対策の在り方（中間報告）」がとりまとめられました。

この中間報告においては、難病対策の必要性と理念として、「いわゆる難病は、まれではあるが国民の中に一定の割合で発症する可能性のあるものである。難病患者は、治療方法が確立していない疾患に罹患し、往々にして生涯にわたる長期間の療養を必要とすることから、生活面における制約や経済的な負担が大きい。また、病名や病態が知られていないために、社会の理解が進んでおらず、就業など社会生活への参加が進みにくい状態にある。このため、難病対策の見直しに当たっては、難病の治療研究を進め、疾患の克服を目指すとともに、難病患者の社会参加を支援し、難病にかかっても地域で尊厳を持って生きられる共生社会の実現を目指す。また、患者の長期かつ重度の精神的・身体的・経済的負担を社会全体で支えることを目指す」ことを掲げています。