



# 難治性疾患（難病）

なんちせいしっかん（なんびょう）

難病には明確な定義があるわけではありませんが、難病対策要綱（昭和47年・厚生省）において次のように定義されています。

- （1）原因が不明であり治療方法が確立していない、かつ、後遺症を残す恐れが少ない疾病。
- （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、精神的にも負担の重い疾病。

この定義に基づき、厚生労働省では「難治性疾患克服研究事業（臨床調査研究分野）」を進めています。この事業は、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ものです。現在130疾患を対象にこの事業が行われています。

なお、難病患者の医療費助成制度として「特定疾患治療研究事業」があり、現在は56疾患が対象となっています。この事業は、治療費の自己負担分の一部を国と都道府県が助成するものです。疾患ごとに認定基準があり、主治医の診断に基づき都道府県に申請し認定されると、「特定疾患医療受給者証」が交付されます。申請先は最寄りの保健福祉事務所となります。

## 難治性疾患克服研究事業の対象となる130疾患

- |                  |                  |
|------------------|------------------|
| 1. I g A腎症       | 13. 肝外門脈閉塞症      |
| 2. 亜急性硬化性全脳炎     | 14. 関節リウマチ       |
| 3. アジソン病         | 15. 肝内結石症        |
| 4. アミロイド症        | 16. 偽性低アルドステロン症  |
| 5. アレルギー性肉芽腫性血管炎 | 17. 偽性副甲状腺機能低下症  |
| 6. ウェゲナー肉芽腫症     | 18. 球脊髄性筋萎縮症     |
| 7. HTLV-1関連脊髄症   | 19. 急速進行性糸球体腎炎   |
| 8. ADH不適合分泌症候群   | 20. 強皮症          |
| 9. 黄色靭帯骨化症       | 21. ギラン・バレ症候群    |
| 10. 潰瘍性大腸炎       | 22. 筋萎縮性側索硬化症    |
| 11. 下垂体前葉機能低下症   | 23. クッシング病       |
| 12. 加齢性黄斑変性症     | 24. グルココルチコイド抵抗症 |

25. クロウ・深瀬症候群
26. クローン病
27. 劇症肝炎
28. 結節性硬化症
29. 結節性動脈周囲炎
30. 血栓性血小板減少性紫斑病
31. 原発性アルドステロン症
32. 原発性硬化性胆管炎
33. 原発性高脂血症
34. 原発性側索硬化症
35. 原発性胆汁性肝硬変
36. 原発性免疫不全症候群
37. 硬化性萎縮性苔癬
38. 好酸球性筋膜炎
39. 後縦靱帯骨化症
40. 拘束型心筋症
41. 広範脊柱管狭窄症
42. 高プロラクチン血症
43. 抗リン脂質抗体症候群
44. 骨髄異形成症候群
45. 骨髄線維症
46. ゴナドトロピン分泌過剰症
47. 混合性結合組織病
48. 再生不良性貧血
49. サルコイドーシス
50. シェーグレン症候群
51. 色素性乾皮症
52. 自己免疫性肝炎
53. 自己免疫性溶血性貧血
54. 視神経症
55. 若年性肺気腫
56. 重症急性膵炎
57. 重症筋無力症
58. 神経性過食症
59. 神経性食欲不振症
60. 神経線維腫症
61. 進行性核上性麻痺
62. 進行性骨化性線維形成異常症
63. 進行性多巣性白質脳症
64. スティーヴンス・ジョンソン症候群
65. スモン
66. 正常圧水頭症
67. 成人スチル病
68. 脊髄空洞症
69. 脊髄小脳変性症
70. 脊髄性筋萎縮症
71. 全身性エリテマトーデス
72. 先端巨大症
73. 先天性QT延長症候群
74. 先天性魚鱗癬様紅皮症
75. 先天性副腎皮質酵素欠損症
76. 側頭動脈炎
77. 大動脈炎症候群
78. 大脳皮質基底核変性症
79. 多系統委縮症
80. 多巣性運動ニューロパチー
81. 多発筋炎
82. 多発性硬化症
83. 多発性嚢胞腎
84. 遅発性内リンパ水腫
85. 中枢性尿崩症
86. 中毒性表皮壊死症
87. TSH産生下垂体腺腫
88. TSH受容体異常症
89. 天疱瘡
90. 特発性拡張型心筋症
91. 特発性間質性肺炎
92. 特発性血小板減少性紫斑病
93. 特発性血栓症
94. 特発性大腿骨頭壊死
95. 特発性門脈圧亢進症
96. 特発性両側性感音難聴

- |                 |                    |
|-----------------|--------------------|
| 97. 突発性難聴       | 114. フィッシャー症候群     |
| 98. 難治性ネフローゼ症候群 | 115. プリオン病         |
| 99. 膿疱性乾癬       | 116. ベーチェット病       |
| 100. 嚢胞性線維症     | 117. ペルオキシソーム病     |
| 101. パーキンソン病    | 118. 発作性夜間ヘモグロビン尿症 |
| 102. バージャー病     | 119. 慢性炎症性脱髄性多発神経炎 |
| 103. 肺動脈性肺高血圧症  | 120. 慢性血栓塞栓性肺高血圧症  |
| 104. 肺胞低換気症候群   | 121. 慢性膵炎          |
| 105. バッド・キアリ症候群 | 122. ミトコンドリア病      |
| 106. ハンチントン病    | 123. メニエール病        |
| 107. 汎発性特発性骨増殖症 | 124. 網膜色素変性症       |
| 108. 肥大型心筋症     | 125. もやもや病         |
| 109. ビタミンD依存症二型 | 126. 有棘赤血球舞踏病      |
| 110. 皮膚筋炎       | 127. ランゲルハンス細胞組織球症 |
| 111. びまん性汎細気管支炎 | 128. リソソーム病        |
| 112. 肥満低換気症候群   | 129. リンパ管筋腫症       |
| 113. 表皮水疱症      | 130. レフェトフ症候群      |

特定疾患治療研究事業（医療費助成）の対象となる56疾患

- |                     |                    |
|---------------------|--------------------|
| 1. ベーチェット病          | 12. 潰瘍性大腸炎         |
| 2. 多発性硬化症           | 13. 大動脈炎症候群（高安動脈炎） |
| 3. 重症筋無力症           | 14. ビュルガー病（バージャー病） |
| 4. 全身性エリテマトーデス（SLE） | 15. 天疱瘡            |
| 5. スモン              | 16. 脊髄小脳変性症        |
| 6. 再生不良性貧血          | 17. クローン病          |
| 7. サルコイドーシス         | 18. 難治性肝炎のうち劇症肝炎   |
| 8. 筋萎縮性側索硬化症（ALS）   | 19. 悪性関節リウマチ       |
| 9. 強皮症／皮膚筋炎及び多発性筋炎  | 20. パーキンソン病関連疾患    |
| 10. 特発性血小板減少性紫斑病    | （1）進行性核上性麻痺        |
| 11. 結節性動脈周囲炎        | （2）大脳皮質基底核変性症      |
| （1）結節性多発動脈炎         | （3）パーキンソン病         |
| （2）顕微鏡的多発血管炎        |                    |

21. アミロイドーシス  
(免疫グロブリン性・家族性・老人性TTR型)
22. 後縦靭帯骨化症 (O P L L)
23. ハンチントン病
24. モヤモヤ病 (ウィリス動脈輪閉塞症)
25. ウェゲナー肉芽腫症
26. 特発性拡張型 (うっ血型) 心筋症
27. 多系統萎縮症
  - (1) 線条体黒質変性症
  - (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)
29. 膿疱性乾癬
30. 広範脊柱管狭窄症
31. 原発性胆汁性肝硬変
32. 重症急性膵炎
33. 特発性大腿骨頭壊死症
34. 混合性結合組織病
35. 原発性免疫不全症候群
36. 特発性間質性肺炎
37. 網膜色素変性症
38. プリオン病
  - (1) クロイツフェルト・ヤコブ病 (C J D)
  - (2) ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病 (G S S)
  - (3) 致死性家族性不眠症 (F F I)
39. 肺動脈性肺高血圧症
40. 神経線維腫症I型 (レックリングハウゼン病)  
/神経線維腫症II型
41. 亜急性硬化性全脳炎 (S S P E)
42. バッド・キアリ症候群
43. 慢性血栓塞栓性肺高血圧症
44. ライソゾーム病 (ファブリー病を含む)
45. 副腎白質ジストロフィー
46. 家族性高コレステロール血症  
(ホモ接合体)
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. リンパ脈管筋腫症 (L A M)
54. 重症多形滲出性紅斑 (急性期)
55. 黄色靭帯骨化症
56. 間脳下垂体機能障害
  1. P R L分泌異常症
  2. ゴナドトロピン分泌異常症
  3. A D H分泌異常症
  4. 下垂体性T S H分泌異常症
  5. クッシング病
  6. 先端巨大症
  7. 下垂体機能低下症

各疾患の詳細情報については下記を御参照ください。

難病情報センターホームページ : <http://www.nanbyou.or.jp/>