

第7期

第7期中間見直し

第3章 難病対策

難病は、その多くが原因不明で治療法が確立されておらず、かつ後遺症を残す恐れが少ない疾患である。患者は長期の療養生活を強いられ、医療のみならず保健・福祉・教育・就業等生活全般にわたって様々な問題を抱え、精神的にも負担が大きい。

このため、平成27年1月に施行された、難病の患者に対する医療等に関する法律（以下「難病法」という。）に基づき、良質かつ適切な医療を確保するとともに、患者が長期にわたる療養生活を送りながらも社会参加への機会が確保され、地域社会で尊厳をもって生きることができるとともに、共生社会の実現に向けて、社会福祉その他の関連施策との連携した対策を実施する。

【現 状】

(1) 医療費の公費負担

健康保険等の自己負担分の一部を公費負担することにより患者負担の軽減を図っている。（平成28年度実績は下表のとおり）

（単位：千円）

区分	対象疾患	対象人員	交付額
指定難病	球脊髄性筋萎縮症ほか305疾患	41,181	6,643,222
一般特定疾患	スモンほか3疾患	63	6,962
小児慢性特定疾病	悪性新生物ほか13疾患群(704疾患)	1,638	427,723
先天性血液凝固因子障害	先天性血液凝固因子欠乏症	286	84,979
県単独事業対象疾患	突発性難聴ほか2疾患	12	934
遷延性意識障害	—	60	9,890
合計		43,240	7,173,710

なお、平成29年4月1日より、指定難病は330疾患、小児慢性特定疾病は14疾患群722疾病に公費負担の対象が拡大されたところであるが、国においては、今後も更なる疾患の拡大が検討されている。

(2) 在宅療養生活支援（省略）

(3) 医療体制の整備

重症神経難病患者の療養生活を支援するため、平成14年度から神経難病医療ネットワーク支援事業を開始し、拠点病院を3か所指定（県立尼崎総合医療センター、独立行政法人国立病院機構兵庫中央病院、公立八鹿病院）するとともに、患者の入院受入れを円滑に行うための連絡調整、情報共有等を行う協議会を立ち上げた。さらに、ネットワークの充実を図るため、専門協力病院及び一般協力病院（H15年度～）、一般協力診療所（平成16年度～）の指定を行い、現在、拠点病院3か所、専門協力病院15か所、一般協力病院118か所、一般協力診療所266か所が連携し、地域における受入れ病院の確保や退院後の在宅医療支援を行っている。

今後は、平成29年4月の国通知「都道府県における地域の实情に応じた難病の医療提供体制の構築について」に基づき、難病について早期に正しい診断ができる医療提供体制の構築や、小児期診療科から適切な成人期診療科への連携体制の整備等が求められている。

第3章 難病対策

（同左）

【現 状】

(1) 医療費の公費負担

健康保険等の自己負担分の一部を公費負担することにより患者負担の軽減を図っている。（令和元年度実績は下表のとおり）

（単位：千円）

区分	対象疾患	対象人員	交付額
指定難病	球脊髄性筋萎縮症ほか332疾病	30,814	5,924,072
一般特定疾患	スモンほか3疾患	51	7,128
小児慢性特定疾病	悪性新生物ほか15疾患群(762疾病)	1,537	489,810
先天性血液凝固因子障害	先天性血液凝固因子欠乏症	313	89,740
県単独事業対象疾患	突発性難聴ほか2疾患	6	243
合計		32,721	6,510,993

なお、令和元年7月1日より、指定難病は333疾病、小児慢性特定疾病は16疾患群762疾病に公費負担の対象が拡大されたところであるが、国においては、今後も更なる疾患の拡大が検討されている。

(2) 在宅療養生活支援（省略）

(3) 医療体制の整備

重症神経難病患者の療養生活を支援するため、平成14年度から「神経難病医療ネットワーク支援事業」を開始し、拠点病院、専門協力病院及び一般協力病院・診療所を指定し、地域における受入れ病院の確保や退院後の在宅医療支援を行うとともに、患者の入院受入れを円滑に行うための連絡調整、情報共有等を行う協議会を立ち上げた。

令和元年度以降は、平成29年4月の国通知「都道府県における地域の实情に応じた難病の医療提供体制の構築について」に基づき、難病全般について早期に正しい診断ができ、診断後はより身近な医療機関で適切な医療を受けることができるよう、新たな医療提供体制の構築を目的として、「難病医療ネットワーク支援事業」を開始した。従前の拠点病院等の体制を見直し、新たに「難病診療連携拠点病院」、「難病医療専門協力病院」、「指定難病指定医療機関」を指定した。

区分	選定基準	選定数
拠点病院	県内の神経難病医療の拠点として県内で1ヶ所以上選定	3
専門協力病院	2次保健医療圏域における神経難病医療の中核として、常勤の神経内科医を配置する医療機関を2次保健医療圏域で1ヶ所以上選定	15
一般協力病院・診療所	地域の実情に応じて各二次医療圏域で2ヶ所以上選定	384 (うち診療所 266)

※H29.9月末時点

**【課題】**

難病患者の在宅療養支援の一層の充実を図るとともに、難病について早期に正しい診断ができる医療提供体制の構築や、小児期から成人期への切れ目の無い診療連携体制の整備が必要である。

- ア 難病患者の在宅療養生活の向上をさらに図る必要がある。
- イ 難病について早期に正しい診断ができる医療提供体制を構築するとともに、小児期から成人期への移行医療の連携体制の整備を推進する必要がある。

**【推進方策】**

- (1) 療養生活の支援（県・市町）（省略）
- (2) 医療体制の整備（県）

- ア 病状が悪化し、在宅療養が困難になった人工呼吸器装着患者などの重症神経難病患者に入院施設（神経難病医療ネットワーク拠点病院、専門協力病院、一般協力病院）を確保する。また、入院中の患者が安心して地域に戻れるようかかりつけ医（一般協力診療所）を確保する。
- イ 難病医療提供の核となる拠点病院及び専門病院を指定するとともに、小児期から成人期への切れ目の無い診療連携を支援するため、難病相談センターの機能強化を図るなど、新たな医療連携体制を構築する。

**【目標】**

目標	現状値	目標値（達成年度）
（難病診療分野別）専門病院の指定	—	難病疾患群（15疾患群）のすべてにおいて指定（H35）

区分	選定基準	選定数
難病診療連携拠点病院	県内で1ヶ所以上指定	3
難病医療専門協力病院	地域の実情に応じて二次医療圏域で1ヶ所以上指定	40
指定難病指定医療機関	難病法第14条第1項及び第15条第1項に指定する指定医療機関として、都道府県又は指定都市が指定	約4,000

※R2.9月末時点

**【課題】**

難病患者の在宅療養支援の一層の充実を図るとともに、難病について早期に正しい診断ができる医療提供体制の連携強化や、小児期から成人期への切れ目の無い診療連携体制の整備が必要である。

- ア 難病患者の在宅療養生活の向上をさらに図る必要がある。
- イ 難病について早期に正しい診断ができる医療提供体制の連携強化を図るとともに、小児期から成人期への移行医療の連携体制の整備を推進する必要がある。

**【推進方策】**

- (1) 療養生活の支援（県・市町）（省略）
- (2) 医療体制の整備（県）

- ア 病状が悪化し、在宅療養が困難になった人工呼吸器装着患者などの重症神経難病患者に入院施設を確保する。また、入院中の患者が安心して地域に戻れるようかかりつけ医を確保する。
- イ 難病医療提供の核となる難病診療連携拠点病院及び難病医療専門病院を指定するとともに、小児期から成人期への切れ目の無い診療連携を支援するため、難病相談センターの機能強化を図るなど、新たな医療連携体制を構築する。

**【目標】**

目標	現状値	目標値（達成年度）
（難病診療分野別）専門病院の指定	15疾患群 (R2)	難病疾患群（15疾患群）のすべてにおいて指定（R5）

指定難病医療（国庫補助）受給者数

（単位：人）

疾患名	27年度末	28年度末
球脊髄性筋萎縮症	41	43
筋萎縮性側索硬化症	388	385
脊髄性筋萎縮症	35	25
原発性側索硬化症	4	5
進行性核上性麻痺	403	451
パーキンソン病	5,707	6,104
大脳皮質基底核変性症	184	200
ハンチントン病	33	37
神経有棘赤血球症	0	2
シャルコー・マリー・トゥース病	14	17
重症筋無力症	916	937
先天性筋無力症候群	0	0
多発性硬化症／視神経脊髄炎	751	796
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	208	208
封入体筋炎	10	11
クロウ・深瀬症候群	2	1
多系統萎縮症	501	506
脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	1,144	1,140
ライソゾーム病	35	37
副腎白質ジストロフィー	11	10
ミトコンドリア病	62	59
もやもや病	734	745
プリオン病	27	21
亜急性硬化性全脳炎	0	0
進行性多巣性白質脳症	1	0
HTLV-1 関連脊髄症	22	28
特発性基底核石灰化症	1	2
全身性アミロイドーシス	89	91
ウルリッヒ病	1	1
遠位型ミオパチー	5	5
ベスレムミオパチー	0	0
自己食空胞性ミオパチー	0	0
シュワルツ・ヤンペル症候群	0	0
神経線維腫症	130	138
天疱瘡	255	259
表皮水疱症	18	17
膿疱性乾癬（汎発型）	88	90

< 参考資料 > （令和元年度）

（１） 指定難病（国庫補助）

施行年月日：疾病数	件	備考
H27年1月1日施行：110疾病	28,726	（再掲）旧53疾患：26,732件
H27年7月1日施行：196疾病	2,009	H27年7月1日より計306疾病
H29年4月1日施行：24疾病	16	H29年4月1日より計330疾病
H30年4月1日施行：1疾病	63	H30年4月1日より計331疾病
R元年7月1日施行：2疾病	0	R元年7月1日より計333疾病
計	30,814	

（２） 一般特定疾患（国庫補助）

疾患名	件	疾患名	件
スモン病	51	プリオン病（ヒト由来乾燥硬膜移植によるクロイツフェルト・ヤコブ病に限る。）	0
難治性肝炎のうち劇症肝炎	0		
重症急性膵炎	0	計	51

（３） 小児慢性特定疾病（国庫補助）

番号	疾病名	件	番号	疾病名	件
1	悪性新生物	239	10	免疫疾患	11
2	慢性腎疾患	96	11	神経・筋疾患	147
3	慢性呼吸器疾患	47	12	慢性消化器疾患	122
4	慢性心疾患	186	13	染色体又は遺伝子に変化を伴う疾患群	29
5	内分泌疾患	370	14	皮膚疾患	15
6	膠原病	42	15	骨系統疾患	29
7	糖尿病	97	16	脈管系疾患	2
8	先天性代謝異常	46			
9	血液疾患	59	計		1,537

※対象者：入・通院患者（18歳未満のもの。但し次のものについては、下記のとおり取り扱う。）

- 神戸市、姫路市、尼崎市、西宮市及び明石市に居住するものは、それぞれ神戸市、姫路市、尼崎市、西宮市及び明石市において取り扱う。
- 各疾病において18歳到達時において本事業の対象となっており、18歳以降においても治療をする場合は、20歳未満まで延長することができる。

（４） 県単独対象疾患

疾患名	件
突発性難聴	5
ネフローゼ症候群	1
悪性腎硬化症	0
計	6

※対象者：入院患者

（５） 先天性血液凝固因子障害等（国庫補助）

疾患名	件
先天性血液凝固因子欠乏症	313

※対象者：入・通院患者（20歳以上）

スティーヴンス・ジョンソン症候群	9	13
中毒性表皮壊死症	3	1
高安動脈炎	237	236
巨細胞性動脈炎	9	16
結節性多発動脈炎	126	121
顕微鏡的多発血管炎	359	384
多発血管炎性肉芽腫症	113	142
好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	68	98
悪性関節リウマチ	234	225
バージャー病	238	223
原発性抗リン脂質抗体症候群	10	12
全身性エリテマトーデス	2,595	2,622
皮膚筋炎／多発性筋炎	983	1,022
全身性強皮症	1,493	1,509
混合性結合組織病	606	600
シェーグレン症候群	278	381
成人スチル病	102	109
再発性多発軟骨炎	25	27
ベーチェット病	707	704
特発性拡張型心筋症	1,583	1,567
肥大型心筋症	146	166
拘束型心筋症	2	1
再生不良性貧血	421	436
自己免疫性溶血性貧血	35	37
発作性夜間ヘモグロビン尿症	21	23
特発性血小板減少性紫斑病	884	908
血栓性血小板減少性紫斑病	11	13
原発性免疫不全症候群	60	63
IgA 腎症	309	313
多発性嚢胞腎	175	243
黄色靭帯骨化症	171	179
後縦靭帯骨化症	1,348	1,289
広範脊柱管狭窄症	219	236
特発性大腿骨頭壊死症	503	526
下垂体性 ADH 分泌異常症	81	87
下垂体性 TSH 分泌亢進症	7	5
下垂体性 PRL 分泌亢進症	78	82
クッシング病	25	25
下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	0	0
下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	161	166

下垂体前葉機能低下症	471	515
家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	9	13
甲状腺ホルモン不応症	1	1
先天性副腎皮質酵素欠損症	18	29
先天性副腎低形成症	0	0
アジソン病	5	8
サルコイドーシス	718	733
特発性間質性肺炎	290	375
肺動脈性肺高血圧症	137	149
肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	0	0
慢性血栓塞栓性肺高血圧症	151	171
リンパ脈管筋腫症	42	46
網膜色素変性症	962	915
バッド・キアリ症候群	16	17
特発性門脈圧亢進症	4	6
原発性胆汁性肝硬変	603	621
原発性硬化性胆管炎	13	20
自己免疫性肝炎	146	175
クローン病	1,873	1,931
潰瘍性大腸炎	6,801	6,876
好酸球性消化管疾患	15	21
慢性特発性偽性腸閉塞症	4	4
巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	0	0
腸管神経節細胞僅少症	0	0
ルビンシュタイン・テイビ症候群	0	0
CFC 症候群	0	0
コステロ症候群	0	0
チャージ症候群	0	0
クリオピリン関連周期熱症候群	1	1
全身型若年性特発性関節炎	4	6
TNF 受容体関連周期性症候群	0	1
非典型溶血性尿毒症症候群	0	0
ブラウ症候群	0	0
先天性ミオパチー	4	4
マリネスコ・シェーグレン症候群	0	0
筋ジストロフィー	84	114
非ジストロフィー性ミオトニー症候群	0	0
遺伝性周期性四肢麻痺	0	0
アトピー性脊髄炎	1	2
脊髄空洞症	4	11

脊髄髄膜瘤	1	1
アイザックス症候群	4	3
遺伝性ジストニア	1	1
神経フェリチン症	0	0
脳表ヘモジデリン沈着症	0	1
禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	0	0
皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	3	3
神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症	0	1
ペリー症候群	0	0
前頭側頭葉変性症	16	26
ビッカースタッフ脳幹脳炎	0	1
痙攣重積型（二相性）急性脳症	0	0
先天性無痛無汗症	0	0
アレキサンダー病	1	2
先天性核上性球麻痺	0	0
メビウス症候群	0	1
中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	0	0
アイカルディ症候群	0	0
片側巨脳症	0	0
限局性皮質異形成	0	1
神経細胞移動異常症	2	1
先天性大脳白質形成不全症	0	0
ドラベ症候群	0	0
海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	1	1
ミオクロニー欠神てんかん	0	0
ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	0	1
レノックス・ガストー症候群	1	4
ウエスト症候群	2	2
大田原症候群	0	0
早期ミオクロニー脳症	0	0
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	0	0
片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	0	0
環状 20 番染色体症候群	0	0
ラスムッセン脳炎	0	0
P C D H 19 関連症候群	0	0
難治頻回部分発作重積型急性脳炎	0	0
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	0	0
ランドウ・クレフナー症候群	0	0
レット症候群	0	1
スタージ・ウェーバー症候群	0	0

結節性硬化症	12	21
色素性乾皮症	5	10
先天性魚鱗癬	1	2
家族性良性慢性天疱瘡	1	1
類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	66	108
特発性後天性全身性無汗症	2	7
眼皮膚白皮症	0	1
肥厚性皮膚骨膜炎	1	1
弾性線維性仮性黄色腫	1	2
マルファン症候群	7	15
エーラス・ダンロス症候群	4	4
メンケス病	0	0
オクシピタル・ホーン症候群	14	0
ウィルソン病	0	20
低ホスファターゼ症	0	0
VATER 症候群	0	0
那須・ハコラ病	0	0
ウィーバー症候群	0	0
コフィン・ローリー症候群	0	0
有馬症候群	0	0
モワット・ウィルソン症候群	0	0
ウィリアムズ症候群	0	1
ATR-X 症候群	0	0
クルーゾン症候群	0	1
アペール症候群	0	0
ファイファー症候群	0	0
アントレー・ビクスラー症候群	0	0
コフィン・シリス症候群	0	0
ロスマンド・トムソン症候群	0	0
歌舞伎症候群	0	0
多脾症候群	0	0
無脾症候群	0	0
鰓耳腎症候群	0	0
ウェルナー症候群	3	3
コケイン症候群	1	0
ブラダー・ウィリ症候群	3	2
ソトス症候群	0	1
ヌーナン症候群	0	1
ヤング・シンプソン症候群	0	0
1 p36 欠失症候群	0	0

4p 欠失症候群	1	1
5p 欠失症候群	0	0
第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群	1	1
アンジェルマン症候群	0	0
スミス・マギニス症候群	0	0
22q11.2 欠失症候群	0	0
エマヌエル症候群	0	0
脆弱 X 症候群関連疾患	0	0
脆弱 X 症候群	2	2
総動脈幹遺残症	0	0
修正大血管転位症	1	1
完全大血管転位症	2	3
単心室症	3	6
左心低形成症候群	0	0
三尖弁閉鎖症	1	1
心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	0	2
心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	1	2
ファロー四徴症	6	17
両大血管右室起始症	2	1
エプスタイン病	0	1
アルポート症候群	0	4
ギャロウェイ・モワト症候群	0	0
急速進行性糸球体腎炎	10	18
抗糸球体基底膜腎炎	1	4
一次性ネフローゼ症候群	175	263
一次性膜性増殖性糸球体腎炎	1	1
紫斑病性腎炎	16	32
先天性腎性尿崩症	2	2
間質性膀胱炎（ハンナ型）	24	37
オスラー病	23	25
閉塞性細気管支炎	1	1
肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	3	5
肺胞低換気症候群	0	1
$\alpha$ 1-アンチトリプシン欠乏症	0	0
カーニー複合	0	0
ウォルフラム症候群	0	0
ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	0	0
副甲状腺機能低下症	3	5
偽性副甲状腺機能低下症	3	3
副腎皮質刺激ホルモン不応症	1	1



ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	2	5
ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	1	1
フェニルケトン尿症	5	5
高チロシン血症 1 型	0	0
高チロシン血症 2 型	0	0
高チロシン血症 3 型	0	0
メープルシロップ尿症	0	0
プロピオン酸血症	0	0
メチルマロン酸血症	0	0
イソ吉草酸血症	0	0
グルコーストランスポーター1 欠損症	0	1
グルタル酸血症 1 型	0	0
グルタル酸血症 2 型	0	0
尿素サイクル異常症	0	2
リジン尿性蛋白不耐症	0	0
先天性葉酸吸収不全	0	0
ポルフィリン症	0	2
複合カルボキシラーゼ欠損症	0	0
筋型糖原病	0	0
肝型糖原病	2	2
ガラクトースー1ーリン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	0	0
レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症	1	0
シトステロール血症	0	0
タンジール病	0	0
原発性高カイロミクロン血症	0	1
脳腱黄色腫症	1	2
無βリポタンパク血症	0	0
脂肪萎縮症	0	0
家族性地中海熱	1	4
高IgD症候群	0	0
中條・西村症候群	0	0
化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	0	0
慢性再発性多発性骨髄炎	0	0
強直性脊椎炎	56	91
進行性骨化性線維異形成症	0	0
肋骨異常を伴う先天性側弯症	0	0
骨形成不全症	0	1
タナトフォリック骨異形成症	0	0
軟骨無形成症	0	1
リンパ管腫症/ゴーハム病	0	0

巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	0	0
巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	0	0
巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	0	0
クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	3	6
先天性赤血球形成異常性貧血	0	0
後天性赤芽球癆	8	10
ダイヤモンド・ブラックファン貧血	0	0
ファンコニ貧血	0	0
遺伝性鉄芽球性貧血	0	0
エプスタイン症候群	0	1
自己免疫性出血病 XIII	0	1
クロンカイト・カナダ症候群	10	10
非特異性多発性小腸潰瘍症	0	1
ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）	0	0
総排泄腔外反症	0	0
総排泄腔遺残	0	0
先天性横隔膜ヘルニア	0	0
乳幼児肝巨大血管腫	0	0
胆道閉鎖症	5	6
アラジール症候群	1	2
遺伝性膵炎	0	0
嚢胞性線維症	0	1
I g G 4 関連疾患	37	59
黄斑ジストロフィー	1	2
レーベル遺伝性視神経症	2	3
アッシャー症候群	0	0
若年発症型両側性感音難聴	0	0
遅発性内リンパ水腫	3	3
好酸球性副鼻腔炎	154	320
合 計	39,361	41,181

一般特定疾患医療（国庫補助）受給者数

疾 患 名	27 年度末	28 年度末
スモン病	66	63
難治性肝炎のうち劇症肝炎	0	0
重症急性膵炎	5	0
プリオン病（ト由来乾燥硬膜移植によるクイツェルト・ヤコブ病に限る。）	5	0
合計	76	63

小児慢性特定疾病医療（国庫補助）受給者数

疾患名	27年度末	28年度末
悪性新生物	236	233
慢性腎疾患	97	100
慢性呼吸器疾患	59	59
慢性心疾患	216	216
内分泌疾患	536	492
膠原病	45	47
糖尿病	121	110
先天性代謝異常	53	53
血液疾患	60	59
免疫疾患	16	12
神経・筋疾患	104	118
慢性消化器疾患	78	107
染色体又は遺伝子に変化を伴う疾患群	14	23
皮膚疾患	9	9
合計	1,644	1,638

先天性血液凝固因子障害医療（国庫補助）受給者数

疾患名	27年度末	28年度末
先天性血液凝固因子障害	263	286

県単独特定疾患医療受給者数

疾患名	27年度末	28年度末
突発性難聴	5	10
ネフローゼ症候群	2	2
悪性腎硬化症	0	0
合計	7	12

遷延性意識障害医療受給者数

疾患名	27年度末	28年度末
遷延性意識障害	62	60