

19. 特定疾病対策

「難病」には明確な定義はなく、国は「特定疾病」に対する対策として取り上げるべき主疾病の範囲について、(1) 希少性 (2) 原因不明 (3) 治療方法未確立 (4) 生活への長期的支援という4つの要件を満たすものとしている。これらのうち、国及び東京都が指定する特定の疾病に対して、都が医療費の助成を行なっている。また、東京都では、小児慢性特定疾患治療研究事業に基づき、定められた対象疾病の治療方法等の情報を今後の治療研究に生かすとともに、その治療にかかった費用（保険適用分）の一部を、公費によって助成している。保健所ではこれらの医療費助成制度等に関する申請の受付（経由事務）を行なっている。

平成25年4月に、障害者総合支援法が施行され、難病等の方も障害福祉サービス等の受給が可能となった。

平成27年1月1日難病患者に対する医療費等に関する法律が施行され、国の特定疾病に110疾患が追加され、費用負担等の大幅な制度改正も行なわれ、生活保護受給者が支援に加えられた。同日、改正児童福祉法が施行され、小児慢性特定疾患医療費助成についても新たに107疾患が追加され、費用負担等の制度改正が行なわれた。

[1] 小児慢性特定疾患医療費助成

(1) 小児慢性特定疾患取扱件数（申請件数）

（単位：件）

区分	年度	27	28	29	30	元		
							池袋	長崎
悪性新生物		25	20	12	19	29	25	4
慢性腎疾患		8	7	8	5	5	4	1
慢性呼吸器疾患		6	12	7	9	12	11	1
慢性心疾患		20	15	14	27	27	22	5
内分泌疾患		31	29	24	23	24	18	6
膠原病		2	1	1	0	4	1	3
糖尿病		11	15	13	8	14	7	7
先天性代謝異常		4	2	5	1	5	2	3
血液疾患(※2)		4	3	9	4	6	4	2
免疫疾患(※2)		2	2	1	1	1	1	0
神経・筋疾患		7	10	6	5	5	3	2
慢性消化器疾患		11	9	11	9	9	6	3
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群(※1)		1	1	3	7	5	5	0
慢性血液・免疫疾患(※3)								
皮膚疾患(※4)					0	0	0	0
骨系統疾患(※4)					3	3	3	0
脈管系疾患(※4)					0	0	0	0

(※1) 平成27年1月1日の制度改正により追加となった疾患群

(※2) 平成27年1月1日の制度改正により(※3)から分割された疾患群

(※4) 平成30年4月1日の制度改正により追加となった疾患群

(2) 小児慢性特定疾患児童日常生活用具給付事業

在宅で療養している小児慢性特定疾患医療助成対象者に対し、吸入器、吸引器等の日常生活用具を給付している。（平成24年11月28日開始以降申請実績はない。）

[2] 難病医療費等助成

(1) 難病医療費等助成取扱件数（申請件数）

① 国庫補助事業対象疾病

(単位：件)

区分		年度	27	28	29	30	元		
		計	26	19	25	22	20	池袋	長崎
疾病番号	疾病名		26	19	25	22	20	17	3
01	ベーチェット病								
02	多発性硬化症								
03	重症筋無力症								
04	全身性エリテマトーデス								
05	スモン		4	3	3	2	3	1	2
06	再生不良性貧血								
07	サルコイドーシス								
08	筋萎縮性側索硬化症								
09	強皮症								
93	皮膚筋炎・多発性筋炎								
10	特発性血小板減少性紫斑病								
11	結節性動脈周囲炎								
12	潰瘍性大腸炎								
13	高安病(大動脈炎症候群)								
14	ビュルガー病								
15	天疱瘡								
16	脊髄小脳変性症								
17	クローン病								
19	悪性関節リウマチ								
20	パーキンソン病関連疾患								
21	アミロイドーシス (原発性アミロイド症)								
22	後縦靭帯骨化症								
23	ハンチントン病								
24	モヤモヤ病 (ウリス動脈輪閉塞症)								
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								
28	表皮水疱症 (接合部型及び栄養障害型)								

区分		年度					元		
		27	28	29	30	池袋		長崎	
29	膿瘍性乾癬								
30	広範脊柱管狭窄症								
31	原発性胆汁性胆管炎								
32	重症急性膵炎	2	0	0	0	0	0	0	0
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	0	0	0	0	0	0	0	0
39	肺動脈性肺高血圧症								
40	神経線維腫症(Ⅰ型/Ⅱ型)								
43	慢性血栓塞栓性肺高血圧症								
44	ライソゾーム病 (ファブリー病含む)								
45	副腎白質ジストロフィー								
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(LAM)								
55	黄色靭帯骨化症								
56	間脳下垂体機能障害								
99	先天性血液凝固因子欠乏症等	20	16	22	20	17	16	1	

(注1) No23, 24, 25, 26は、平成14年6月1日から疾病名変更。

(注2) No39, 43は、平成21年10月1日から疾病名変更。

(注3) No46, 48, 51, 53, 54, 55, 56は、平成21年12月1日から開始。

(注4) No31は、平成29年4月1日から疾病名変更。

② 東京都単独事業対象疾病

(単位：件)

区分		年度					元		
		27	28	29	30	池袋		長崎	
疾病 番号	疾病名	762	695	697	703	663	461	202	
	計								
74	進行性筋ジストロフィー	9	0						
765	脊髄空洞症	3	0						
80	原発性骨髄線維症(※2)	3	6	6	6	10	9	1	
81	ネフローゼ症候群	40	1						
83	母斑症	3	0	0	0	0	0	0	
84	シェーグレン症候群(※1)	0	0						
85	多発性嚢胞腎(※1)	0	1						
86	特発性門脈圧亢進症(※1)	0	0						
863	原発性硬化性胆管炎(※1)	0	0						
866	肝内結石症	2	3	4	6	1	0	1	
87	ミオトニー症候群	7	2						
88	古典的特発性好酸球増多症候群(※2)	2	2	2	2	3	3	0	
883	アレルギー性肉芽腫性血管炎(※1)	3	0						
89	強直性脊椎炎	10	1						
91	びまん性汎細気管支炎	6	9	10	6	5	5	0	
93	遺伝性(本態性) ニューロパチー(※1)	0	0						
95	遺伝性QT延長症候群	0	0	0	0	2	2	0	
96	先天性ミオパチー	1	0						
961	成人スティル病(※1)	0	0						
97	網膜脈絡膜萎縮症	1	1	1	1	0	0	0	
98	自己免疫性肝炎(※1)	0	0						
78	人工透析を必要とする腎不全	672	669	674	682	642	442	200	

(※1) 平成28年4月1日現在で国の指定難病になった疾病。

(※2) 平成30年1月1日からNo. 80, No. 88は病名変更。

③指定難病

難病の患者の医療等に関する法律に基づく指定難病(平成27年1月1日施行)

(単位:件)

区分	疾病番号	疾病名	年度				元		
			27	28	29	30		池袋	長崎
		計	2,151	2,309	2,560	2,549	2595	1781	814
1		球脊髄性筋萎縮症	4	3	3	4	2	1	1
2		筋萎縮性側索硬化症	20	21	23	31	23	17	6
3		脊髄性筋萎縮症	0	0	1	1	0	0	0
5		進行性核上性麻痺	23	23	32	33	32	27	5
6		パーキンソン病	221	256	293	294	301	191	110
7		大脳皮質基底核変性症	13	13	11	11	9	7	2
8		ハンチントン病	4	3	3	3	5	5	0
10		シャルコー・マリー・トゥース病	5	5	4	7	4	2	2
11		重症筋無力症	55	51	55	67	71	53	18
13		多発性硬化症/視神経脊髄炎	52	51	62	53	61	47	14
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	5	8	12	8	7	5	2
15		封入体筋炎	0	0	0	0	2	0	2
16		クロー・深瀬症候群	0	1	1	1	2	0	2
17		多系統萎縮症	17	14	25	25	21	14	7
18		脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)	67	61	62	63	58	40	18
19		ライソゾーム病	3	3	8	8	3	3	0
20		副腎白質ジストロフィー	1	0	0	0	0	0	0
21		ミトコンドリア病	5	5	6	3	5	3	2
22		もやもや病	27	27	24	26	21	14	7
23		プリオン病	2	1	0	0	1	1	0
25		進行性多巣性白質脳症	0	0	1	1	1	1	0
28		全身性アミロイドーシス	3	4	5	4	4	3	1
30		遠位型ミオパチー	0	0	0	0	1	1	0
34		神経線維腫症	20	7	24	23	23	15	8
35		天疱瘡	12	17	10	10	14	11	3
36		表皮水疱症	1	11	1	2	1	1	0
37		膿疱性乾癬(汎発型)	1	1	2	3	5	5	0
38		スティーヴンス・ジョンソン症候群	0	2	0	0	0	0	0
39		中毒性表皮壊死症	0	1	0	0	0	0	0
40		高安動脈炎	18	19	23	21	16	12	4
41		巨細胞性動脈炎	0	0	2	9	6	3	3
42		結節性多発動脈炎	13	12	11	12	14	8	6
43		顕微鏡的多発血管炎	19	26	28	32	32	21	11
44		多発血管炎性肉芽腫症	5	5	9	9	8	7	1
45		好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	18	20	22	19	18	10	8
46		悪性関節リウマチ	10	8	10	8	10	6	4
47		バージャー病	10	9	8	4	2	2	0
48		原発性抗リン脂質抗体症候群	1	3	2	3	4	3	1
49		全身性エリテマトーデス	145	138	161	176	181	117	64
50		皮膚筋炎/多発性筋炎	45	41	45	47	40	28	12
51		全身性強皮症	76	70	74	71	77	55	22
52		混合性結合組織病	17	15	16	13	20	9	11
53		シェーグレン症候群	62	74	64	77	76	54	22
54		成人スチル病	9	9	12	13	16	12	4

区分	年度	27	28	29	30	元		
							池袋	長崎
56	ベーチェット病	47	49	49	44	50	31	19
57	特発性拡張型心筋症	46	40	47	50	43	26	17
58	肥大型心筋症	18	13	26	20	25	22	3
59	拘束型心筋症	1	1	2	1	1	0	1
60	再生不良性貧血	24	20	21	25	24	22	2
61	自己免疫性溶血性貧血	2	1	3	3	4	4	0
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	1	1	1	2	1	1	0
63	特発性血小板減少性紫斑病	47	41	55	47	35	19	16
65	原発性免疫不全症候群	8	9	6	8	13	8	5
66	IgA腎症	12	14	16	22	31	24	7
67	多発性嚢胞腎	19	18	30	33	36	27	9
68	黄色靭帯骨化症	2	5	8	6	6	5	1
69	後縦靭帯骨化症	53	48	44	56	58	36	22
70	広範脊柱管狭窄症	7	4	4	4	4	2	2
71	特発性大腿骨頭壊死症	28	33	33	28	37	25	12
72	下垂体性ADH分泌異常症	9	7	8	4	6	2	4
74	下垂体性PRL分泌亢進症	13	15	14	9	6	5	1
75	クッシング病	3	2	2	3	4	3	1
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	15	13	13	13	15	9	6
78	下垂体前葉機能低下症	19	32	38	30	34	21	13
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	0	1	5	4	7	3	4
83	アジソン病	1	1	3	1	3	2	1
84	サルコイドーシス	42	45	41	30	32	25	7
85	特発性間質性肺炎	27	34	32	36	41	35	6
86	肺動脈性肺高血圧症	6	6	7	9	11	9	2
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	8	8	8	9	8	6	2
89	リンパ脈管筋腫症	4	5	4	4	5	4	1
90	網膜色素変性症	46	60	43	50	56	36	20
92	特発性門脈圧亢進症	2	2	2	2	2	1	1
93	原発性胆汁性胆管炎	38	48	53	61	52	40	12
94	原発性硬化性胆管炎	2	2	2	5	3	3	0
95	自己免疫性肝炎	25	25	26	17	22	17	5
96	クローン病	100	94	131	127	144	89	55
97	潰瘍性大腸炎	432	449	471	425	398	275	123
98	好酸球性消化管疾患	1	1	0	0	0	0	0
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	0	1	3	1	1	0	1
107	若年性特発性関節炎	0	0	0	0	1	1	0
111	先天性ミオパチー	1	3	2	3	2	2	0
113	筋ジストロフィー	2	16	17	13	11	11	0
117	脊髄空洞症	1	2	1	2	2	1	1
122	脳表ヘモジデリン沈着症	0	0	1	1	2	0	2
127	前頭側頭葉変性症	0	1	2	2	4	4	0
140	ドラベ症候群	0	0	0	1	0	0	0
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	0	0	0	1	1	1	0
144	レノックス・ガストー症候群	0	0	0	0	1	0	1
158	結節性硬化症	0	1	3	2	3	2	1
160	先天性魚鱗癬	0	0	1	0	0	0	0
161	家族性良性慢性天疱瘡	0	0	0	1	0	0	0
162	類天疱瘡（後天性表皮水疱瘡を含む）	4	9	12	14	11	8	3

区分	年度	27	28	29	30	元	池袋		長崎	
163	特発性後天性全身性無汗症	0	1	1	3	0	0	0		
167	マルファン症候群	0	1	0	0	0	0	0		
171	ウィルソン病	0	2	1	1	4	2	2		
185	コフィン・シリス症候群	0	0	0	0	2	2	0		
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	0	0	0	1	0	0	0		
201	アンジェルマン症候群	1	1	1	1	1	1	0		
209	完全大血管転位症	0	1	0	0	0	0	0		
210	単心室症	0	3	0	0	1	1	0		
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	0	1	0	0	0	0	0		
215	ファロー四徴症	0	0	2	2	1	0	1		
217	エプスタイン病	1	1	2	2	4	4	0		
220	急速進行性糸球体腎炎	0	0	1	1	0	0	0		
221	抗糸球体基底膜腎炎	1	1	1	1	0	0	0		
222	一次性ネフローゼ症候群	2	37	47	39	47	35	12		
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	0	0	0	1	1	1	0		
224	紫斑病性腎炎	1	0	0	3	1	0	1		
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	4	1	2	2	4	4	0		
228	閉塞性細気管支炎	0	1	0	0	0	0	0		
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	0	0	1	0	0	0	0		
231	α1-アンチトリプシン欠乏症	0	0	2	1	1	0	1		
235	副甲状腺機能低下症	0	0	0	1	0	0	0		
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	1	0	1	1	1	0	1		
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	0	1	0	0	1	0	1		
254	ポルフィリン症	0	1	2	0	0	0	0		
257	肝型糖原病	2	4	2	2	2	2	0		
266	家族性地中海熱	0	0	1	3	3	3	0		
268	中條・西村症候群	1	1	2	1	1	0	1		
270	慢性再発性多発性骨髄炎	0	1	0	1	0	0	0		
271	強直性脊椎炎	4	7	9	13	15	10	5		
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	0	2	1	1	1	1	0		
283	後天性赤芽球癆	0	1	1	5	2	2	0		
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	0	0	0	0	1	1	0		
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	0	0	0	1	3	0	3		
293	総排泄腔遺残	1	0	0	0	0	0	0		
296	胆道閉鎖症	0	1	0	0	0	0	0		
300	IgG4関連疾患	0	4	3	2	3	2	1		
303	アッシャー症候群	3	0	4	2	2	2	0		
306	好酸球性副鼻腔炎	4	17	28	25	32	23	9		
309	進行性ミオクロオスアテんかん			0	0	3	0	3		
327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る）			0	2	1	1	0		
331	特発性多中心性キャッスルマン病				7	4	3	1		
332	膠様滴状角膜ジストロフィー					0	0	0		
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群					0	0	0		

(注1) 平成27年7月1日 110疾病から306疾病に拡大。

(注2) 平成29年4月1日 330疾病に拡大。

(注3) 平成29年4月1日からNo93は疾病名変更。

(注4) 平成30年4月1日 331疾病に拡大。

(注5) 令和元年7月1日 333疾病に拡大。

(2) 在宅難病患者の支援（東京都事業）

① 在宅難病患者医療機器貸与事業

在宅で療養している難病患者に対し、吸入器・吸引器を無料で貸し出している。

② 在宅難病患者一時入院事業

難病患者の在宅生活を支えている家族などの介護者が、自身の病気や事故などの理由によって一時的に介護ができなくなった場合等、患者が短期間入院できるように、東京都が都内の病院にベッドを確保している。

□在宅難病患者事業実績

(単位:件)

年度	在宅難病患者医療機器貸与事業			在宅難病患者一時入院事業		
	計	池袋	長崎	計	池袋	長崎
27	7	4	3	2	2	0
28	5	4	1	5	5	0
29	5	4	1	12	12	0
30	5	4	1	9	9	0
元	5	4	1	5	5	0

(3) 福祉サービス

① 難病患者福祉手当

難病患者において年齢や所得などの基準を満たす方へ手当を支給している。

② 福祉サービス

必要に応じて、障害者総合支援法による障害福祉サービス等が利用できる。（障害福祉課）

- ・ホームヘルプサービス事業
- ・日常生活用具給付事業
- ・福祉タクシー券の交付
- ・機能回復助成（はり、きゅう、マッサージ）
- ・重度身体障害者等緊急通報システム
- ・寝具類洗濯乾燥サービス
- ・身体障害者手帳の発行