

63 難病医療費公費負担受給者数、年度別
(単位：人)

年 度	平成22	23	24	25	26	27	28	29	30	令和元	2	3
数	12,484	13,064	13,923	14,506	14,681	15,764	16,197	14,574	14,667	15,085	16,545	16,001
球脊髄性筋萎縮症	14	14	15	14	15	16	16	17	23	27	29	26
筋萎縮性側索硬化症	188	192	201	196	179	193	193	200	194	187	208	178
脊髄性筋萎縮症	21	21	29	28	29	30	33	35	34	33	33	30
原発性側索硬化症	…	…	…	…	—	—	—	—	—	—	—	—
進行性核上性麻痺	※パーキンソン関連疾患 2,117	2,141	2,268	2,338	2,157	2,270	2,248	2,217	2,195	2,282	2,413	2,308
パライキソン病	87	97	100	113	121	135	148	142	155	162	170	155
大脳皮質基底核変性	71	59	51	47	58	57	62	55	57	62	62	55
ハント・リッソン病	17	21	22	19	17	15	13	11	9	7	11	14
神経有棘赤血球症	…	…	…	…	1	1	2	2	2	2	1	1
シャルコー・マリー・トウス病	…	…	…	…	—	8	8	8	12	15	20	21
重症筋無力症	318	338	361	377	383	403	403	386	390	397	415	387
先天性筋無力症候群	…	…	…	…	—	1	1	2	1	1	1	1
先発性硬化症／視神経脊髄炎	300	320	338	353	363	376	381	325	332	341	364	369
慢性炎症性脱髄性多発神経炎	57	72	80	95	98	103	96	79	88	94	109	104
多巣性運動ニューロパチー	…	…	…	…	—	—	—	1	4	6	12	9
封口・体深筋炎	…	…	…	…	1	3	2	3	3	4	6	6
多系統萎縮症	206	211	226	224	223	232	233	227	220	212	220	191
脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	698	714	726	746	720	743	742	712	700	720	749	709
ライソゾーム病	18	18	19	24	23	25	25	24	29	34	36	35
副腎白質ジストロフィ	4	3	3	3	2	5	6	7	7	6	6	5
ミトコンドリア病	16	16	17	16	23	24	24	21	21	22	27	27
もやもや病	239	266	280	295	320	324	330	244	233	238	258	246
プロリヤン病	11	6	6	9	8	4	6	5	4	6	8	6
亜急性硬化性全脳炎	2	2	1	1	—	—	—	—	—	—	—	—
進行性多巣性白質脳症	…	…	…	…	—	—	1	1	2	1	1	—
HTLV-1関連脊髄症	…	…	…	…	1	1	1	1	1	1	1	1
特発性基底核石灰化症	…	…	…	…	—	—	2	1	2	2	2	2
全身性アミロイドシス	80	91	87	93	102	122	128	131	139	155	198	198
遠位型ミオパチー	…	…	…	…	—	2	4	6	4	5	7	7
ベス・レム・ミオパチー	…	…	…	…	—	—	—	—	—	—	—	—
自己食空間性ミオパチー	…	…	…	…	—	—	—	—	—	—	—	—
シュワルツ・ヤンペル症候群	…	…	…	…	—	—	—	—	—	—	—	—
神経線維腫	51	52	58	64	67	72	79	63	66	66	70	71
天疱瘡	74	81	88	90	86	80	79	42	33	34	39	41
表皮水疱瘡	9	9	8	9	9	9	9	6	5	6	6	5
膿疱性乾癬（汎発性）	15	16	17	21	24	27	28	26	27	24	26	23
スティーヴンス・ジョンソン症候群	※重症多形滲出性紅斑（急性期） 1	—	—	—	—	1	1	1	—	—	1	1
中毒性表皮壊死症	88	86	86	93	87	91	88	63	62	59	59	54
高巨細胞性動脈炎	…	…	…	…	—	—	2	3	9	11	15	21
結節性多発動脈炎	※結節性動脈周囲炎 139	152	170	170	71	63	61	48	42	38	37	32
顕微鏡的多発血管炎	111	122	129	131	147	139	160	140	140	139	160	140
多発血管炎性肉芽腫症	29	32	34	44	48	46	48	36	41	37	39	45
好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	…	…	…	…	5	12	16	28	37	46	57	65
悪性関節リウマチ	98	104	110	98	100	100	102	96	97	93	92	87
バネ・ジャーマン病	94	94	95	94	90	86	83	36	29	29	28	24
原発性抗リン脂質抗体症候群	…	…	…	…	—	5	3	3	7	7	12	13
全身性エリテマトーデス	856	866	898	926	914	927	938	892	888	893	935	956
皮膚筋炎／多発性筋炎	※強皮症、皮膚筋炎及び多発性筋炎 688	716	763	808	315	326	336	334	347	372	414	404
全身性強皮症	492	515	499	423	421	420	435	418	418	435	418	418
混合性結合組織病	133	134	141	147	154	158	159	137	134	134	143	134
シェーグレン症候群	…	…	…	…	3	38	56	64	73	85	100	113
成人グスチン病	…	…	…	…	1	14	18	22	30	39	45	48
再発性多発軟骨炎	…	…	…	…	—	3	3	6	7	7	8	9
ベネチエツト病	351	343	363	361	368	364	355	263	259	245	251	246
特発性拡張型心筋症	397	408	427	451	475	498	507	432	418	408	436	399
肥大型心筋症	46	50	57	65	63	75	81	74	73	77	83	73
拘縮型心筋症	—	—	—	—	—	—	—	—	—	1	1	3
再生不良性貧血	226	239	236	232	236	241	232	158	155	147	143	135
自己免疫性溶血性貧血	…	…	…	…	—	10	14	28	23	18	25	22
発作性夜間ヘモグロビン尿症	…	…	…	…	—	—	2	21	19	16	17	17
特発性血小板減少性紫斑病	384	422	469	475	459	469	463	295	276	290	338	307
血栓性血小板減少性紫斑病	…	…	…	…	—	2	4	5	6	4	4	5
原発性免疫不全症候群	22	24	23	26	23	24	24	26	26	25	28	29
IgA腎症	…	…	…	…	1	57	85	112	100	128	166	140
多発性嚢胞腎	…	…	…	…	15	97	125	149	157	184	213	220
黄色靱帯骨化症	13	28	36	52	61	73	78	77	77	72	83	69
後縦靱帯骨化症	350	362	374	390	374	397	391	359	338	335	407	353
広範脊髄管狭窄症	77	83	88	106	113	119	110	93	95	92	113	100
下垂体性大脳頭壊死症	224	233	257	269	230	250	252	244	298	255	282	278
下垂体性ADH分泌亢進症	37	45	53	46	52	61	66	67	67	66	67	67
下垂体性TSH分泌亢進症	3	2	3	4	3	4	4	3	3	4	4	4
下垂体性PRL分泌亢進症	69	76	74	51	43	36	38	34	34	38	34	34
下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	284	334	387	429	11	12	13	12	15	15	16	18
下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	7	4	3	1	1	1	1	1	1	1	1	1
下垂体前葉機能低下症	87	99	102	87	85	94	102	85	94	102	95	95
	249	254	265	281	286	298	315	305	305	315	305	305

[illegible]

年 度						平成22	23	24	25	26	27	28	29	30	令和元	2	3	
V	A	T	E	R	症	候	群	1	1	1	1	1	1	1
那	須	・	ハ	コ	ラ	病
ウ	イ	ン	・	ー	症	候	群
コ	フ	ィ	・	ー	候	群
有	ワ	ッ	・	ィ	候	群
モ	ワ	ッ	・	ム	候	群	1	1	1	1	1	1
ウ	フ	ィ	・	ム	候	群
A	ア	ー	・	ン	候	群	1	1	2	2	2	3	3
ク	ア	ー	・	ン	候	群	2	3	2	2	2	2	1
ア	ペ	ー	・	ン	候	群	1
フ	ア	ー	・	ン	候	群
ア	ン	・	・	ン	候	群
コ	フ	ィ	・	ン	候	群	1	1	1	1	1	1
ロ	ス	ム	・	ン	候	群
歌	舞	伎	・	症	候	群	1	1	1	1	1	1
多	脾	症	・	候	群	1	1	1	1	2	2	2
無	鰓	症	・	候	群	2	3	3	2	4	4	4	4
ウ	エ	ル	・	症	候	群	1
コ	エ	ル	・	症	候	群	2	1
ブ	ラ	ダ	・	ン	候	群
ソ	ダ	ト	・	ン	候	群	1	2	2	2	2	3
ヌ	ー	・	・	ン	候	群
ヤ	ン	グ	・	ン	候	群
1	p	36	欠	失	候	群
4	p	欠	失	失	候	群
5	p	欠	失	失	候	群
第14	番	染	色	体	親	性	群
ア	ン	ミ	ス	マ	ニ	症	群
ス	ミ	ス	マ	ニ	症	群
22q11.2	マ	ヌ	エ	ル	症	候	群	1	1	1	1	2	3	3
エ	弱	X	症	候	群	患	1	1	1
脆	弱	X	症	候	群	患
脆	弱	X	症	候	群	患
総	動	脈	幹	管	遺	残	群	1	2	2	2	3	3	3
修	正	大	血	管	転	位	群	1	1	3	4	3	3
完	全	大	血	管	転	位	群	3	2	2	4
単	心	低	形	成	室	症	群	1	...	5	5	5	5
左	心	低	形	成	室	症	群	1	1	1	2	2	3	3
三	尖	弁	閉	鎖	鎖	症	群	2	4	4	4	6	7	7
心	室	中	欠	損	を	伴	群	3	3	3	4	5	6	6
心	室	中	欠	損	を	伴	群	3	4	4	4	4	6	4
フ	ア	口	管	右	室	起	群	6	6	8	12	17	21	19
両	大	血	管	右	室	起	群	3	3	4	7	10	11	13
エ	プ	ス	タ	イ	ン	病	群	2	6	7	7	6	6	7
ア	ル	ポ	ー	ト	症	候	群	1	2	2	2	3	3	4
ギ	ヤ	ロ	ウ	・	モ	ワ	群
急	速	進	行	性	基	底	群	7	7	20	22	24	28	26
抗	一	次	性	ネ	フ	口	群	3	4	3	3	5	6	7
一	次	性	膜	増	殖	性	群	40	81	106	110	122	145	152
紫	斑	病	腎	性	尿	崩	群	1	2	3	4	4	7
先	天	性	腎	性	尿	崩	群	5	9	13	15	12	12
間	質	性	膀	胱	炎	(ハ	群	6	8	6	8	10	11	9
才	ス	ラ	一	管	支	炎	群	5	8	11	13	16	17	18
閉	塞	性	細	気	管	支	群
肺	胞	蛋	白	症	(自	免	群	1	1	1	1	2	2
肺	胞	低	換	気	症	候	群	2	2	2	2	3	6	8
α1	ー	ア	ン	チ	ト	リ	群
カ	ー	ニ	ー	ム	症	候	群
ウ	ベ	ル	オ	フ	シ	ン	群
(副	腎	白	質	ジ	ス	群
副	甲	状	腺	機	能	低	群	2	1	3	3	3	4	4
偽	性	副	甲	状	腺	機	群	2	2	2	3	3	3
副	腎	皮	質	刺	激	ホ	群
ビ	タ	ミ	ン	D	抵	抗	群	1	4	3	6	8	9
ビ	タ	ミ	ン	D	抵	抗	群
フ	エ	チ	ニ	ロ	シ	ン	群	4	4	4	4	4	4	4
高	チ	ニ	ロ	シ	ン	群
高	チ	ニ	ロ	シ	ン	群
メ	ー	プ	ル	シ	ン	群
プ	ロ	ビ	オ	ン	酸	血	群
メ	チ	ル	マ	ン	酸	血	群
イ	ソ	吉	草	ン	酸	血	群
グ	ル	コ	ス	ト	ラン	ポ	群
グ	ル	コ	ス	ト	ラン	ポ	群	1
グ	ル	コ	ス	ト	ラン	ポ	群
尿	素	タ	ル	イ	ク	血	群	1
リ	ジ	ン	尿	性	蛋	白	群	1	1	1	1	1	1
先	天	性	葉	酸	吸	収	群
ポ	ル	フ	イ	シ	ラ	ー	群	1	1	1	1	1	1
複	合	力	ボ	キ	糖	原	群
肝	肝	肝	肝	肝	肝	肝	群	2	2	2	2	2	2	2
ガ	ラ	ク	ト	ー	ー	ン	群
フ	エ	ラ	ー	ゼ	欠	損	群
レ	シ	チ	ン	コ	レ	ス	群
ラ	ー	ゼ	欠	損	損	損	群
シ	ト	ス	テ	ロ	ー	ル	群
タ	ン	高	力	イ	ロ	ミ	群
原	発	性	高	力	イ	ロ	群	1	1	1	1	1	1
脳	β	リ	ポ	タ	ン	パ	群	1	2	2	3	4	4	4
無	脂	肪	性	萎	中	症	群
脂	肪	性	萎	中	症	群	1	1	1	1	1	1	1
家	高	族	性	萎	中	症	群	3	9	8	7	7	10	13
高	中	族	性	萎	中	症	群
中	中	族	性	萎	中	症	群

	年 度	平成22	23	24	25	26	27	28	29	30	令和元	2	3
化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—	—	—
ア ク ネ 症 候 群	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	1	1	—
慢性再発性多発性骨髄炎	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	1	—	—
強直性骨化性線維異形成症	…	…	…	…	…	…	27	46	94	110	125	148	160
進行性骨化性線維異形成症	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—	—	—
肋骨異常を伴う先天性側弯症	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—	—	—
骨形成不全症	…	…	…	…	…	…	1	1	3	3	4	4	4
タナトフォリック骨異形成症	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—	—	—
軟骨管腫症 / ゴーハム	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—	—	—
リンパ管奇形（頸部顔面病変）	…	…	…	…	…	…	—	—	1	1	1	1	1
巨大リンパ管静脈（頸部顔面奇	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—	—	—
巨（頸部口腔咽頭びまん性病変）	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	1	1	1
巨大動静脈奇形（頸部顔面/四肢病変）	…	…	…	…	…	…	—	—	1	2	1	1	1
クリッペル・トレネー・ウェーバ	…	…	…	…	…	…	1	1	1	2	3	4	3
症先天性赤血球形成異常性貧	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—	—	—
先天赤血球形成異常性貧血	…	…	…	…	…	…	4	8	12	12	15	21	23
ダイヤモンド・ブラックファン	…	…	…	…	…	…	2	2	2	2	2	2	3
フア・ドン・コニ貧血	…	…	…	…	…	…	—	—	1	1	1	1	1
遺伝性鉄芽球形性貧血	…	…	…	…	…	…	—	—	1	1	1	1	1
遺エプスアイ症候群	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—	—	—
自己免疫疫性出血病XIII	…	…	…	…	…	…	—	—	7	11	14	16	13
クロンカイ・カナダ症候群	…	…	…	…	…	…	1	2	2	2	1	1	1
非特異性多発性小腸潰瘍	…	…	…	…	…	…	2	4	4	5	4	4	4
ヒルシュシュブ・ルング	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—	1	2
（全結腸型又腔外小腸型）	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—	—	—
（総排泄腔外反遺）	…	…	…	…	…	…	—	2	2	1	1	1	1
先天性横隔膜ヘルニ	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—	—	—
先乳幼児肝巨大大血管	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—	—	—
胆道閉鎖症候群	…	…	…	…	…	…	3	5	5	5	9	10	8
ア・ラ・ジ・ル・症候	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	2	2	1
遺嚢胞性線維	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—	—	—
I・g・G・4・関連疾	…	…	…	…	…	…	15	23	30	37	41	54	56
黄斑ジストロフイ	…	…	…	…	…	…	—	—	1	2	2	2	2
レア・ベル・シ・ヤ・一	…	…	…	…	…	…	—	1	1	1	1	1	1
ア・ッ・シ・ヤ・一・症候	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—	—	—
若年発症型両側性感音難	…	…	…	…	…	…	—	—	1	—	1	1	1
遅発性内リンパ	…	…	…	…	…	…	1	1	—	—	—	—	—
好酸性球性副鼻	…	…	…	…	…	…	21	69	90	115	148	237	295
力・ナ・バ・ン	…	…	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
進行性白質脳症	…	…	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
進行性ミオクロースてんか	…	…	…	…	…	…	…	…	1	1	1	1	—
先天異三尖	…	…	…	…	…	…	…	…	—	—	1	1	—
先天性僧帽弁狭窄症	…	…	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
先天性肺動脈狭窄症	…	…	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
左肺動脈右肺動脈起始症	…	…	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）	…	…	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
M L X 1 B 関連異常	…	…	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
カルニチン回路欠損症	…	…	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
シトリン欠損症	…	…	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症	…	…	…	…	…	…	…	…	—	1	1	1	1
先天性グリコシルホスファチジルイノ	…	…	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
トール(GPI)欠損症	…	…	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
非ケトーシス型高グリシン血症	…	…	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
β-ケトチオラーゼ欠損症	…	…	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	…	…	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
メチルグルタコン酸尿症	…	…	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
遺伝性自己炎症疾患	…	…	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
大発性血栓症（遺伝性血栓性素因による）	…	…	…	…	…	…	…	…	—	—	—	1	1
も前眼部形成異常	…	…	…	…	…	…	…	…	1	4	2	2	—
無虹彩	…	…	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
先天性中心性キャススルマン	…	…	…	…	…	…	…	…	—	1	1	2	3
特発性多中心性キャススルマン	…	…	…	…	…	…	…	…	—	1	1	1	2
膠様滴状角膜ジストロフィ	…	…	…	…	…	…	…	…	7	12	13	17	17
ハッチンソン・ギルフォード症候群	…	…	…	…	…	…	…	…	…	—	—	—	—

年 度	平成22	23	24	25	26	27	28	29	30	令和元	2	3
スモーン	47	43	40	39	37	35	34	32	29	25	25	25
難治性の肝炎のうち劇症肝炎	9	6	5	5	6	6	5	5	4	1	—	—
重症急性性膵炎	13	27	35	18	11	1	1	—	—	—	—	—
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。）	—	—	1	—	—	—	—	—
先天性血液凝固因子障害等	65	60	62	71	71	72	73	77	79	82	82	85
溶血性貧血	46	51	63	66	65	60	55	3	5	4	4	3
汎発性血管内血液凝固	5	2	2	3	—	1	1	—	1	1	1	—

注) 疾病名は令和2年度末時点の疾病名
注) 特定疾患治療研究事業から難病法による医療費助成への制度改正（平成27年1月1日）により細分化された疾病については、
カッコ内に特定疾患治療研究事業の分類による受給者数を記載
資料：保健・疾病対策課