

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
総 数	12,484	13,064	13,923	14,506	14,681	15,764	16,197	14,574	14,667	15,085
球 脊 髄 性 筋 萎 縮 症	14	14	15	14	15	16	16	17	23	27
筋 萎 縮 性 側 索 硬 化 症	188	192	201	196	179	193	193	200	194	187
脊 髄 性 筋 萎 縮 症	21	21	29	28	29	30	33	35	34	33
原 発 性 側 核 上 性 麻 痺
進 行 性 キ ー 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
パ ー キ ン ソ ン 病	71	59	51	47	58	57	58	59	58	57
大 脳 皮 質 基 底 核 変 性 病	17	21	22	19	17	15	13	11	9	7
ハ ン チ ン ト 血 球 症	1	1	2	2	2	2
神 経 有 棘 赤 ト ウ ー ス 病	8	8	8	12	15
重 症 筋 無 力 症	318	338	361	377	383	403	403	386	390	397
先 天 性 筋 無 力 症 候 群	1	1	2	1	1
多 発 性 硬 化 症 / 視 神 経 脊 髄 炎	300	320	338	353	363	376	381	325	332	341
慢 性 炎 症 性 脱 髓 性 多 発 神 経 炎	57	72	80	95	98	103	96	79	88	94
多 巣 性 運 動 ニ ュ ー ロ パ チ ー 炎	1	4	6
封 入 体 筋 炎 群	1	3	2	3	3	4
ク ロ ウ ・ 深 瀬 症 候 群	206	211	226	224	223	232	233	227	220	212
多 系 統 萎 縮 症 (多系統萎縮症を除く。)	698	714	726	746	720	743	742	712	700	720
脊 髄 小 脳 変 性 症 (多系統萎縮症を除く。)	18	18	19	24	23	25	25	24	29	34
ラ イ ソ ソ ー ム 病	4	3	3	3	2	5	6	7	7	6
副 腎 白 質 ジ ス ト ロ フ ィ ー 病	16	16	17	16	23	24	24	21	21	22
ミ ト コ ン ド リ ア 病	239	266	280	295	320	324	330	244	233	238
も プ や り も や ン 病	11	6	6	9	8	4	6	5	4	6
垂 急 性 硬 化 性 全 脳 炎	2	2	1	1
進 行 性 多 巣 性 白 質 脳 症	1	1	1	2	1
HTLV-1 関 連 脊 髄 症	1	1	1	1	1	1
特 発 性 基 底 核 石 灰 化 症	2	2	1	2	2
全 身 性 ア ミ ロ イ ド ー シ 病	80	91	87	93	102	122	128	131	139	155
ウ ル ツ ヒ 病	1	1	1	1	1
遠 位 型 ミ オ パ チ ー 病	2	4	6	4	5
ベ ス レ ム ミ オ パ チ ー 病
自 己 食 空 胞 性 ミ オ パ チ ー 病
シュワルツ・ヤンペル症候群
神 経 線 維 腫 症	51	52	58	64	67	72	79	63	66	66
天 疱 瘡 症	74	81	88	90	86	80	79	42	33	34
表 皮 水 疱 症	9	9	8	9	9	9	9	6	5	6
膿 胞 性 乾 癬 (汎発性)	15	16	17	21	24	27	28	26	27	24
ス テ ィ ー ヴ ン ス ・ ジ ョ ン ソ ン 症 候 群
中 毒 性 表 皮 壊 死 症	1	1	1	1
高 血 圧 性 動 脈 炎	88	86	86	93	87	91	88	63	62	59
巨 細 胞 性 動 脈 炎	2	3	9	11
結 節 性 多 発 動 脈 炎	139	152	170	170	71	63	61	48	42	38
顕 微 鏡 的 多 発 血 管 炎	111	122	129	131	147	139
多 発 血 管 炎 性 肉 芽 腫 症	29	32	34	44	48	46	48	36	41	37
好 酸 球 性 多 発 血 管 炎 性 肉 芽 腫 症	5	12	16	28	37	46
悪 性 関 節 リ ウ マ 病	98	104	110	98	100	100	102	96	97	93
バ ー ジ ン ヤ ー ー 病	94	94	95	94	90	86	83	36	29	29
原 発 性 抗 リ ン 脂 質 抗 体 症 候 群	5	3	3	7	7
全 身 性 エ リ テ マ ト ー デ ス	856	866	898	926	914	927	938	892	888	893
皮 膚 筋 炎 / 多 発 性 筋 炎	688	716	763	808	315	326	336	334	347	372
全 身 性 強 皮 症	492	515	499	423	421	420
混 合 性 結 合 組 織 病	133	134	141	147	154	158	159	137	134	134
シ ー グ レ ン 症 候 群	3	38	56	64	73	85
成 人 ス テ ー ジ ル 骨 炎	1	14	18	22	30	39
再 発 性 多 発 軟 骨 炎	3	3	6	7	7
ベ ー チ ャ ッ ト 病	351	343	363	361	368	364	355	263	259	245
特 発 性 拡 張 型 心 筋 症	397	408	427	451	475	498	507	432	418	408
肥 大 型 心 筋 症	46	50	57	65	63	75	81	74	73	77
拘 束 型 心 筋 症	1
再 生 不 良 性 貧 血	226	239	236	232	236	241	232	158	155	147
自 己 免 疫 性 溶 血 性 貧 血	10	14	28	23	18
発 作 性 夜 間 ヘ モ グ ロ ビ ン 尿	2	21	19	16
特 発 性 血 小 板 減 少 性 紫 斑 病	384	422	469	475	459	469	463	295	276	290
血 栓 性 血 小 板 減 少 性 紫 斑 病	2	4	5	6	4
原 発 性 免 疫 不 全 症 候 群	22	24	23	26	23	24	24	26	26	25
I g A 腎 症	1	57	85	112	100	128
多 発 性 囊 胞 症	15	97	125	149	157	184
黄 色 靱 帯 骨 化 症	13	28	36	52	61	73	78	77	77	72
後 縦 靱 帯 骨 化 症	350	362	374	390	374	397	391	359	338	335
広 範 脊 柱 管 狭 窄 症	77	83	88	106	113	119	110	93	95	92
特 発 性 大 腿 骨 頭 壊 死 症	224	233	257	269	230	250	252	244	298	255
下 垂 体 性 A D H 分 泌 異 常 症	37	45	53	46	52	61
下 垂 体 性 T S H 分 泌 亢 進 症	3	2	3	4	4	3
下 垂 体 性 P R L 分 泌 亢 進 症	69	76	74	51	43	36
下 垂 体 性 シ ン グ 病	284	334	387	429	11	12	13	12	15	15
下 垂 体 性 ゴ ナ ド ト ロ ピ ン 分 泌 亢 進 症	7	4	3	1	1	1
下 垂 体 性 成 長 ホ ル モ ン 分 泌 亢 進 症	87	99	102	87	85	94
下 垂 体 前 葉 機 能 低 下 症	249	254	265	281	286	298

年 度		平成22	23	24	25	26	27	28	29	30	令和元
家族性高コレステロール血症	（ホモ接合型）	6	7	5	6	7	7	10	11	15	19
先天性副腎皮質低形成症	（先天性副腎皮質低形成症）	…	…	…	…	—	—	—	—	—	—
先天性ジソド一シ	（先天性ジソド一シ）	…	…	…	…	—	—	—	—	—	—
サトルコイド一シ	（サトルコイド一シ）	364	372	395	409	404	395	387	217	208	213
肺動脈性肺高血圧症	（肺動脈性肺高血圧症）	142	173	194	193	182	192	249	307	316	369
肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫	（肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫）	32	33	43	49	58	56	62	65	75	71
慢性血栓塞栓性肺高血圧症	（慢性血栓塞栓性肺高血圧症）	24	28	33	40	40	51	61	71	79	82
リンパ管変性性	（リンパ管変性性）	3	4	7	7	7	7	8	7	8	7
網膜色素変性症	（網膜色素変性症）	335	345	361	369	375	383	382	361	357	342
バッド・キア症	（バッド・キア症）	8	7	8	8	8	8	8	4	4	4
特発性胆脈圧亢進症	（特発性胆脈圧亢進症）	…	…	…	…	—	—	—	1	1	2
原発性胆汁性肝硬変	（原発性胆汁性肝硬変）	276	299	318	331	334	340	338	260	263	263
自己免疫性肝炎	（自己免疫性肝炎）	…	…	…	…	—	4	8	10	10	12
潰瘍性大腸炎	（潰瘍性大腸炎）	…	…	…	…	3	24	29	30	33	41
好酸球性消化管疾患	（好酸球性消化管疾患）	327	348	374	394	407	439	457	430	437	455
慢性特発性偽性腸閉塞症	（慢性特発性偽性腸閉塞症）	1,827	1,945	2,114	2,247	2,377	2,478	2,483	1,821	1,738	1,723
巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	（巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症）	…	…	…	…	7	11	15	20	17	21
腸管神経節細胞僅少症	（腸管神経節細胞僅少症）	…	…	…	…	—	—	—	1	2	4
ルビンシュタイン・テイビ症	（ルビンシュタイン・テイビ症）	…	…	…	…	—	—	—	—	—	—
C F C 症	（C F C 症）	…	…	…	…	—	—	1	—	—	—
コス・テロジ症	（コス・テロジ症）	…	…	…	…	—	—	—	1	1	1
クリオピリン関連周期性熱症	（クリオピリン関連周期性熱症）	…	…	…	…	—	—	—	1	1	1
全身型若年性特発性関節炎	（全身型若年性特発性関節炎）	…	…	…	…	—	—	1	4	5	9
TNF受容体関連周期性症	（TNF受容体関連周期性症）	…	…	…	…	—	—	—	—	—	—
非典型性溶血性尿毒症候群	（非典型性溶血性尿毒症候群）	…	…	…	…	—	1	2	3	3	3
ブラウ・ウ症	（ブラウ・ウ症）	…	…	…	…	—	—	—	—	—	—
先天性ス・シエー・パチ症	（先天性ス・シエー・パチ症）	…	…	…	…	…	1	2	1	1	1
マリン・ス・ト・フ・イ症	（マリン・ス・ト・フ・イ症）	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
筋ジストロフィー性ミオトニー症	（筋ジストロフィー性ミオトニー症）	…	…	…	…	…	31	49	62	72	79
非遺伝性周期性四肢麻痺	（非遺伝性周期性四肢麻痺）	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
遺アトピー性脊髄空洞症	（遺アトピー性脊髄空洞症）	…	…	…	…	…	1	1	1	—	—
脊髄空洞症	（脊髄空洞症）	…	…	…	…	…	2	6	8	10	12
アザ・ツク・ス・ト・ニ症	（アザ・ツク・ス・ト・ニ症）	…	…	…	…	…	—	1	1	2	6
遺伝性ジエス・リ・チン症	（遺伝性ジエス・リ・チン症）	…	…	…	…	…	—	1	1	1	1
脳表へモジ・デ・リ・ン・沈着症	（脳表へモジ・デ・リ・ン・沈着症）	…	…	…	…	…	1	3	3	4	3
禿頭と変形性脊椎症を伴う症	（禿頭と変形性脊椎症を伴う症）	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
常染色体性劣性脳症を伴う症	（常染色体性劣性脳症を伴う症）	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
皮膚染色体性優性脳動脈伴症	（皮膚染色体性優性脳動脈伴症）	…	…	…	…	…	1	4	4	4	5
神経軸索びまん性脳症	（神経軸索びまん性脳症）	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
遺伝性リ・マ・ン・症	（遺伝性リ・マ・ン・症）	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
前頭側頭葉変性性脳炎	（前頭側頭葉変性性脳炎）	…	…	…	…	…	—	6	9	13	16
ビツカース・タ・ツ・フ・脳幹脳症	（ビツカース・タ・ツ・フ・脳幹脳症）	…	…	…	…	…	—	—	1	—	2
痙攣重症型（二相性）急性脳症	（痙攣重症型（二相性）急性脳症）	…	…	…	…	…	—	1	6	4	2
先天性核上性球麻痺	（先天性核上性球麻痺）	…	…	…	…	…	1	2	3	3	3
先メビウ・ス・症候群	（先メビウ・ス・症候群）	…	…	…	…	…	—	—	—	1	1
中隔視神経形成異常症／ドモルシア症	（中隔視神経形成異常症／ドモルシア症）	…	…	…	…	…	1	—	—	—	—
ア・イ・ル・デ・イ・症候群	（ア・イ・ル・デ・イ・症候群）	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
片側性巨脳症	（片側性巨脳症）	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
限局性皮質異常形成症	（限局性皮質異常形成症）	…	…	…	…	…	2	3	3	4	4
神経細胞移動異常症	（神経細胞移動異常症）	…	…	…	…	…	—	—	—	1	1
先天性大脳白質形成不全症	（先天性大脳白質形成不全症）	…	…	…	…	…	—	—	—	1	1
ド・ラ・ベ・症候群	（ド・ラ・ベ・症候群）	…	…	…	…	…	—	1	2	3	3
海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	（海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん）	…	…	…	…	…	—	1	1	—	1
ミオクロニー欠神てんかん	（ミオクロニー欠神てんかん）	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	（ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん）	…	…	…	…	…	1	1	1	1	1
レノックス・ガストー症候群	（レノックス・ガストー症候群）	…	…	…	…	…	3	2	5	6	11
ウ・エ・ス・ト・症候群	（ウ・エ・ス・ト・症候群）	…	…	…	…	…	—	1	1	1	1
大田・ミ・オ・ク・ロ・ニ・脳症	（大田・ミ・オ・ク・ロ・ニ・脳症）	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
早期ミオクローニク・てんかん	（早期ミオクローニク・てんかん）	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	（遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん）	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
片側痙攣・片麻痺・てんかん	（片側痙攣・片麻痺・てんかん）	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
環状20番染色体脳炎	（環状20番染色体脳炎）	…	…	…	…	…	—	1	1	1	1
ラス・ム・ツ・セ・ン・脳炎	（ラス・ム・ツ・セ・ン・脳炎）	…	…	…	…	…	—	—	1	1	1
P C D H 19 関連症候群	（P C D H 19 関連症候群）	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
難治頻回部分発作重積型急性脳炎	（難治頻回部分発作重積型急性脳炎）	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
徐波睡眠期持続性棘徐波を示す症	（徐波睡眠期持続性棘徐波を示す症）	…	…	…	…	…	—	—	2	2	3
テ・ン・カ・ク・レ・フ・ナ・一症候群	（テ・ン・カ・ク・レ・フ・ナ・一症候群）	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
ラ・ン・ド・ウ・ト・症候群	（ラ・ン・ド・ウ・ト・症候群）	…	…	…	…	…	3	2	2	2	3
レスター・ジ・ウ・エ・バー症候群	（レスター・ジ・ウ・エ・バー症候群）	…	…	…	…	…	1	1	1	1	—
結節性硬皮症	（結節性硬皮症）	…	…	…	…	…	8	9	10	11	12
先天性鱗状上皮癬	（先天性鱗状上皮癬）	…	…	…	…	…	—	—	—	—	—
家族性良性慢性天疱瘡	（家族性良性慢性天疱瘡）	…	…	…	…	…	1	1	1	1	—
家類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	（家類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。））	…	…	…	…	…	2	3	2	2	2
特発性後天性全身性無汗症	（特発性後天性全身性無汗症）	…	…	…	…	…	6	19	34	22	29
		…	…	…	…	…	—	1	4	4	1

年 度	平成22	23	24	25	26	27	28	29	30	令和元
眼 症	—	—	—	—	—
肥 症	—	—	—	—	—
弾 腫	—	1	2	2	2
マ ー	13	19	26	29	34
エ ラ	4	5	5	6	7
メ シ	—	—	—	—	—
オ キ	—	—	—	—	—
ウ イ	3	4	7	11	13
低 ホ	—	—	—	1	1
V A	1	1	1	1	1
那 須	—	—	—	—	—
ウ イ	—	—	—	—	—
コ フ	—	—	—	—	—
有 マ	—	—	—	—	—
モ ッ	—	1	1	1	1
ウ ィ	1	1	2	2	2
A ト	2	3	2	2	2
ク ル	—	—	—	—	—
ア ペ	—	—	—	—	—
フ ア	—	—	—	—	—
ア ン	—	—	—	—	—
コ フ	—	1	1	1	1
口 ス	—	—	—	—	—
歌 舞	—	—	1	1	1
多 脾	1	1	1	1	1
無 無	2	3	3	2	4
ウ エ	—	—	—	—	—
コ ケ	—	—	2	1	—
プ ラ	—	—	—	—	—
ソ ダ	—	1	2	2	2
ヌ ト	—	—	—	—	—
ヤ ー	—	—	—	—	—
1 p	—	—	—	—	—
4 p	—	—	—	—	—
5 p	—	—	—	—	—
第14番	—	—	—	—	—
ア ジ	—	—	—	—	—
ス ミ	—	—	—	—	—
22q11.2	1	1	1	1	2
エ マ	—	—	—	—	—
脆 弱	—	—	—	—	—
脆 弱	—	—	—	—	—
総 動	1	2	2	2	3
修 正	—	1	1	3	4
完 全	—	—	—	3	2
単 心	—	—	1	—	5
左 心	1	1	1	2	2
三 尖	2	4	4	4	6
心 室	3	3	3	4	5
心 室	3	4	4	4	4
フ ア	6	6	8	12	17
両 大	3	3	4	7	10
エ プ	2	6	7	7	6
ア ル	1	2	2	2	3
ギ ャ	—	—	—	—	—
急 速	7	7	20	22	24
抗 系	3	4	3	3	5
一 次	40	81	106	110	122
一 次	—	1	2	3	4
紫 斑	—	—	5	9	13
先 天	—	—	1	1	1
間 質	6	8	6	8	10
才 ス	5	8	11	13	16
閉 塞	—	—	—	—	—
肺 胞	—	1	1	1	1
肺 胞	2	2	2	2	3
α 1	—	—	—	—	—
カ ー	—	—	—	—	—
ウ オ	—	—	—	—	—
ペ ル	—	—	—	—	—
(副腎)	—	—	—	—	—
副 甲	2	1	3	3	3
偽 性	—	2	2	2	3
副 腎	—	—	—	—	—
ビ タ	—	1	4	3	6
ビ タ	—	—	—	—	—
フ エ	4	4	4	4	4
高 チ	—	—	—	—	—
高 チ	—	—	—	—	—
高 メ	—	—	—	—	—
プ ロ	—	—	—	—	—
メイ	—	—	—	—	—
グ ル	—	—	—	—	—
グ ル	—	—	—	—	—
尿 素	—	—	1	1	1
リ ジ	—	—	—	—	—

	年	度	平成22	23	24	25	26	27	28	29	30	令和元
先天性葉酸吸収不全症	先	天	性	葉	酸	吸	収	不	全	症	…	…
ポルフィリン血症	ポ	ル	フ	イ	シ	ラ	ー	ゼ	欠	損	…	…
複合力型糖原病	複	合	カ	ル	ボ	キ	シ	ラ	ー	ゼ	欠	損
肝臓型糖原病	肝		型	糖	原						…	…
ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	ガ	ラ	ク	ト	ス	-1-	リン	酸	ウ	リ	ジ	ル
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	レ	シ	チ	ン	コ	レ	ス	テ	ロ	ール	ア	シ
シタートステロール血症	シ	タ	ー	ス	テ	ジ	ロ	ー	ル	血	…	…
原発性高力イロミクロン血症	原	発	性	高	力	イ	ロ	ミ	ク	ロ	ン	血
脳腫瘍βリポタンパク血症	脳	腫	瘍	β	リ	ポ	タ	ン	パ	ク	血	…
家族性萎縮性熱帯中候群	家	族	性	萎	地	中	症	海	熱	群	…	…
高血圧症候群	高	血	圧	症	候	群	…	…	…	…	…	…
中化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・慢性再発性多発性骨髄炎	中	化	膿	性	無	菌	性	関	節	炎	・	壊
ア慢強進行性骨化性線維異形成症	ア	慢	強	進	行	性	骨	化	性	線	維	異
肋骨異常を伴う先天性側弯症	肋	骨	異	常	を	伴	う	先	天	性	側	弯
骨形成不全症	骨	形	成	不	全	症	…	…	…	…	…	…
タナトフォリック骨異形成症	タ	ナ	ト	フ	ォ	リ	ッ	ク	骨	異	形	成
軟骨管腫症／ゴーハム病	軟	骨	管	腫	症	/	ゴ	ー	ハ	ム	病	…
巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	巨	大	リン	バ	管	奇	形	(頸	部	顔	面
巨大静脈奇形（頸部顔面四肢病変）	巨	大	静	脈	奇	形	(頸	部	顔	面	四
クリッペル・トレネー・ウェバー症候群	ク	リ	ッ	ペ	ル	・	ト	レ	ネ	ー	・	ウ
先天性赤血球形形成異常性貧血	先	天	性	赤	血	球	形	成	異	常	性	貧
後天性性赤芽球性貧血	後	天	性	性	赤	芽	球	性	貧	血	…	…
ダイヤモンド・ブラックファン症候群	ダ	イヤ	モ	ン	ド	・	ブ	ラ	ック	ファ	ン	症
遺伝性鉄芽球形性貧血	遺	伝	性	鉄	芽	球	性	貧	血	…	…	…
自己免疫性出血病XIII群	自	己	免	疫	性	出	血	病	XIII	群	…	…
クローン病小腸潰瘍グ	ク	ロ	ン	カ	イト	・	カ	ナ	ダ	症	候	群
非ヒュルシュタイプは小腸反	非	ヒ	ュ	ル	シュ	ス	タイプ	は	小	腸	反	…
（総排泄腔外遺残）症	(総	排	泄	腔	外	遺	残)	症	…	…
先天性横隔膜ヘルニア	先	天	性	横	隔	膜	ヘ	ル	ニ	ア	…	…
乳幼児肝巨大血管腫	乳	幼	児	肝	巨	大	血	管	腫	…	…	…
胆道閉鎖症候群	胆	道	閉	鎖	症	候	群	…	…	…	…	…
アランジュー症候群	ア	ラ	ン	ジュ	ー	症	候	群	…	…	…	…
遺伝性線維疾患	遺	伝	性	線	維	疾	患	…	…	…	…	…
IgG4関連連神経一症	I	g	G	4	関	連	神	経	一	症	…	…
黄斑ジストロフィー症候群	黄	斑	ジ	ス	ト	ロ	フ	ィ	ー	症	候	群
レアッシュヤーン症候群	レ	ア	ッ	シ	ヤ	ー	ン	症	候	群	…	…
若年発症型両側性感音難聴	若	年	発	症	型	両	側	性	感	音	難	聴
遅発性内リンパ水腫	遅	発	性	内	リ	ン	パ	水	腫	…	…	…
好酸球性副鼻腔炎	好	酸	球	性	副	鼻	腔	炎	…	…	…	…
力進行性白質脳症	力	進	行	性	白	質	脳	症	…	…	…	…
進行性ミオクロームステんか	進	行	性	ミ	オ	ク	ロ	ーム	ス	テ	ん	か
先天性異常尖弁狭窄症	先	天	性	三	僧	帽	動	脈	起	始	症	…
先天性肺動脈右肺動脈狭窄症	先	天	性	肺	動	脈	右	肺	動	脈	起	始
左肺動脈右肺動脈狭窄症	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）	ネ	イル	パ	テ	ラ	症	候	群	(爪	膝	蓋
Mx1B関連連腎	M	ル	ニ	チ	ン	回	路	異	常	症	…	…
カルニチン回路異常症	カ	ル	ニ	チ	ン	回	路	異	常	症	…	…
シトリン欠損症	シ	ト	リ	ン	欠	損	症	…	…	…	…	…
セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症	セ	ピ	ア	プ	テ	リ	ン	還	元	酵	素	(SR)
先天性グリコシルホスファチジルイノ	先	天	性	グ	リ	コ	シル	ホ	ス	ファ	チ	ジル
トール(GPI)欠損症	ト	ール	(GPI)	欠	損	症	…	…	…	…	…	…
非ケトーシス型高グリシン血症	非	ケ	ト	ー	シ	ス	型	高	グ	リ	シ	ン
β-ケトチオラーゼ欠損症	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	芳	香	族	L-	ア	ミ	ノ	酸	脱	炭	酸	酵
メチルグルタコン酸尿症	メ	チ	ル	グ	ル	タ	コ	ン	酸	尿	症	…
遺伝性自己炎症疾患	遺	伝	性	自	己	炎	症	疾	患	病	…	…
大腸癌	大	腸	癌	…	…	…	…	…	…	…	…	…
特発性血栓症（遺伝性血栓性素因による）	特	発	性	血	栓	症	(遺	伝	性	血	栓
目の虹彩異	も	の	眼	部	虹	彩	異	…	…	…	…	…
先天性多中心性血管狭窄症	先	天	性	多	中	心	性	管	狭	窄	症	…
特発性多中心性血管狭窄症	特	発	性	多	中	心	性	管	狭	窄	症	…
膠様滴状角膜ジストロフィ	膠	様	滴	状	角	膜	ジ	ス	ト	ロ	フ	ィ
ハッチンソン・ギルフォード症候群	ハ	ッ	チ	ン	ソ	ン	・	ギ	ル	フ	ォ	ード

年 度	平成22	23	24	25	26	27	28	29	30	令和元
スモーン	47	43	40	39	37	35	34	32	29	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
溶血性貧血	46	51	63	66	65	60	55	3	5	4
汎発性血管内血液凝固	5	2	2	3	—	1	1	—	1	1

注) 疾病名は令和元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