

特定医療費（指定難病）受給者証所持者数，年齢階級・対象疾患別

出典：令和5年度(2023年度)衛生行政報告例(令和5年度(2023年度)末現在)

	病名	総数	0～9歳	10～19歳	20～29歳	30～39歳	40～49歳	50～59歳	60～69歳	70～74歳	75歳以上
告示番号	総数	1,087,039	347	4,889	58,321	82,022	134,004	184,533	190,866	130,308	301,749
1	球脊髄性筋萎縮症	1,702	-	-	1	30	165	430	542	253	281
2	筋萎縮性側索硬化症	9,727	-	1	17	93	497	1,330	2,346	1,928	3,515
3	脊髄性筋萎縮症	955	7	53	155	94	115	136	167	94	134
4	原発性側索硬化症	163	-	-	-	-	6	21	38	34	64
5	進行性核上性麻痺	13,355	-	1	-	-	4	132	1,231	2,220	9,767
6	パーキンソン病	147,481	1	5	23	136	1,017	5,809	20,126	25,673	94,691
7	大脳皮質基底核変性症	4,469	-	-	-	1	14	118	619	878	2,839
8	ハンチントン病	889	-	1	10	35	121	220	213	115	174
9	神経有棘赤血球症	34	-	-	1	6	10	8	5	3	1
10	シャルコー・マリー・トゥース病	922	2	9	46	46	112	180	209	113	205
11	重症筋無力症	27,631	1	92	554	1,171	2,613	4,643	5,657	3,957	8,943
12	先天性筋無力症候群	14	3	-	2	6	2	1	-	-	-
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	24,105	1	83	1,304	3,190	5,900	6,629	3,735	1,416	1,847
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	5,463	-	11	162	240	631	988	1,168	751	1,512
15	封入体筋炎	895	-	-	-	-	12	63	205	184	431
16	クロウ・深瀬症候群	271	-	-	2	10	40	59	70	42	48
17	多系統萎縮症	10,528	-	-	-	9	178	1,304	2,904	2,208	3,925
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	26,735	-	20	333	882	1,871	3,677	5,386	4,220	10,346
19	ライゾゾーム病	1,756	1	10	296	301	353	331	267	95	102
20	副腎白質ジストロフィー	268	-	9	66	53	45	43	27	14	11
21	ミトコンドリア病	1,671	4	21	246	249	366	339	254	88	104
22	もやもや病	13,689	11	209	880	1,547	3,030	3,970	2,161	867	1,014
23	プリオン病	448	-	-	1	2	12	42	108	78	205
24	亜急性硬化性全脳炎	54	-	-	14	29	10	-	-	1	-
25	進行性多巣性白質脳症	78	-	-	1	2	9	11	20	13	22
26	HTLV-1関連脊髄症	1,038	-	-	-	12	23	94	259	225	425
27	特発性基底核石灰化症	141	-	-	2	5	15	16	32	26	45
28	全身性アミロイドーシス	6,817	-	-	6	34	128	436	947	1,135	4,131
29	ウルリッヒ病	21	-	-	11	7	2	1	-	-	-
30	遠位型ミオパチー	343	-	1	7	36	68	92	72	25	42
31	バズレムミオパチー	26	-	-	5	2	4	6	5	2	2
32	自己食空胞性ミオパチー	9	-	-	1	2	1	2	2	-	1
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	1	-	-	-	-	-	-	1	-	-
34	神経線維腫症	4,167	3	140	510	574	846	870	654	255	315
35	天疱瘡	3,186	-	5	27	121	361	701	759	437	775
36	表皮水疱症	289	2	21	49	43	52	51	39	18	14
37	膿疱性乾癬(汎発型)	2,235	1	8	62	151	351	524	456	263	419
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	185	-	3	12	23	31	38	26	15	37
39	中毒性表皮壊死症	78	-	1	10	8	11	14	21	3	10
40	高安動脈炎	4,676	-	24	546	643	704	750	716	448	845
41	巨細胞性動脈炎	2,850	-	1	-	-	5	69	375	523	1,877
42	結節性多発動脈炎	2,114	-	2	28	90	198	340	453	337	666
43	顕微鏡的多発血管炎	11,899	-	4	49	76	228	618	1,590	2,064	7,270
44	多発血管炎性肉芽腫症	3,537	-	3	51	94	251	405	686	579	1,468
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	7,650	-	7	96	279	834	1,640	1,831	1,087	1,876
46	悪性関節リウマチ	4,825	-	1	10	81	294	680	1,180	901	1,678
47	バージャー病	1,455	-	1	9	19	127	298	309	227	465
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	1,174	-	2	56	154	215	267	226	111	143
49	全身性エリテマトーデス	66,297	-	201	4,922	8,761	14,164	15,685	10,792	4,987	6,785
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	26,999	1	37	400	1,027	2,929	5,590	6,588	3,971	6,456
51	全身性強皮症	27,057	-	6	193	536	1,717	4,231	6,419	4,837	9,118
52	混合性結合組織病	10,199	-	15	415	928	1,865	2,542	2,029	1,031	1,374
53	シェーグレン症候群	20,476	-	14	378	967	2,328	4,355	4,472	2,852	5,110
54	成人スチル病	4,705	-	28	313	528	745	903	731	518	939

特定医療費（指定難病）受給者証所持者数，年齢階級・対象疾患別

出典：令和5年度(2023年度)衛生行政報告例(令和5年度(2023年度)未現在)

	病名	総数	0～9歳	10～19歳	20～29歳	30～39歳	40～49歳	50～59歳	60～69歳	70～74歳	75歳以上
55	再発性多発軟骨炎	1,083	-	2	18	53	136	254	241	140	239
56	ベーチェット病	15,164	-	44	808	1,726	2,945	3,656	2,535	1,333	2,117
57	特発性拡張型心筋症	18,108	-	11	251	709	1,943	3,917	4,538	2,568	4,171
58	肥大型心筋症	4,388	-	6	148	168	316	703	1,019	637	1,391
59	拘束型心筋症	64	-	1	25	11	5	8	10	-	4
60	再生不良性貧血	8,395	3	42	400	462	717	1,023	1,463	1,174	3,111
61	自己免疫性溶血性貧血	1,386	-	3	40	30	88	145	243	219	618
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	1,121	-	5	53	101	158	197	161	116	330
63	特発性血小板減少性紫斑病	16,600	3	66	569	803	1,309	2,052	2,735	2,174	6,889
64	血栓性血小板減少性紫斑病	405	-	3	16	35	63	73	66	54	95
65	原発性免疫不全症候群	2,186	5	58	453	457	497	362	200	73	81
66	IgA腎症	14,333	-	96	1,324	1,880	3,142	3,506	2,390	1,057	938
67	多発性嚢胞腎	13,427	-	3	194	1,099	3,085	4,197	2,733	1,054	1,062
68	黄色靱帯骨化症	6,498	-	-	15	97	377	866	1,268	1,066	2,809
69	後縦靱帯骨化症	31,733	-	-	25	286	1,750	4,806	6,732	5,143	12,991
70	広範脊柱管狭窄症	4,805	-	1	5	22	103	346	821	846	2,661
71	特発性大腿骨頭壊死症	19,677	-	23	295	1,070	3,008	4,943	4,702	2,293	3,343
72	下垂体性ADH分泌異常症	3,934	2	19	484	553	749	847	581	269	430
73	下垂体性TSH分泌亢進症	219	-	-	11	16	44	68	37	20	23
74	下垂体性PRL分泌亢進症	2,256	-	18	261	444	595	453	236	100	149
75	クッシング病	984	-	-	46	101	154	241	193	114	135
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	34	-	-	2	10	9	5	3	2	3
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	4,414	-	1	113	315	579	917	970	591	928
78	下垂体前葉機能低下症	20,336	8	509	1,959	2,182	3,196	3,901	3,465	1,923	3,193
79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	413	-	1	18	39	72	99	88	45	51
80	甲状腺ホルモン不応症	49	-	1	6	6	10	15	4	6	1
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	1,080	2	15	483	270	206	74	26	-	4
82	先天性副腎低形成症	55	-	-	34	11	7	3	-	-	-
83	アジソン病	378	-	1	20	15	50	64	79	56	93
84	サルコイドーシス	15,875	1	11	63	428	1,420	2,638	4,188	2,577	4,549
85	特発性間質性肺炎	19,127	-	3	16	43	198	882	3,576	4,305	10,104
86	肺動脈性肺高血圧症	4,682	-	8	324	501	607	754	835	546	1,107
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	23	-	-	2	3	3	5	3	2	5
88	慢性血栓性肺高血圧症	5,543	-	-	17	62	272	723	990	843	2,636
89	リンパ脈管筋腫症	954	-	-	14	132	289	361	104	27	27
90	網膜色素変性症	20,687	6	69	257	626	1,470	2,805	3,955	3,226	8,273
91	バッド・キアリ症候群	221	-	2	13	23	57	57	31	20	18
92	特発性門脈圧亢進症	324	-	3	31	28	51	65	64	39	43
93	原発性胆汁性胆管炎	16,344	-	1	14	144	838	2,678	4,403	2,946	5,320
94	原発性硬化性胆管炎	1,175	-	5	173	198	196	181	153	99	170
95	自己免疫性肝炎	7,403	1	5	101	206	575	1,409	1,930	1,254	1,922
96	クローン病	52,108	5	631	9,292	11,246	12,263	10,648	4,823	1,431	1,769
97	潰瘍性大腸炎	146,702	5	1,099	15,745	22,679	30,272	32,307	22,335	9,516	12,744
98	好酸球性消化管疾患	1,371	14	82	134	168	282	331	206	67	87
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	197	-	1	24	21	35	49	37	13	17
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	2	-	-	1	1	-	-	-	-	-
101	腸管神経節細胞僅少症	20	-	3	10	5	1	-	1	-	-
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	11	-	1	7	3	-	-	-	-	-
103	CFC症候群	11	-	2	6	2	-	1	-	-	-
104	コストロ症候群	11	-	-	10	1	-	-	-	-	-
105	チャージ症候群	39	3	3	30	3	-	-	-	-	-
106	クリオピリン関連周期熱症候群	95	-	-	23	22	21	11	10	5	3
107	若年性特発性関節炎	1,195	2	55	914	166	40	14	3	-	1
108	TNF受容体関連周期性症候群	34	-	-	5	11	7	5	5	1	-
109	非典型溶血性尿毒症症候群	100	-	1	13	22	16	21	10	1	16

特定医療費（指定難病）受給者証所持者数，年齢階級・対象疾患別

出典：令和5年度(2023年度)衛生行政報告例(令和5年度(2023年度)末現在)

	病名	総数	0～9歳	10～19歳	20～29歳	30～39歳	40～49歳	50～59歳	60～69歳	70～74歳	75歳以上
110	ブラウ症候群	24	-	-	8	9	3	3	1	-	-
111	先天性ミオパチー	390	2	5	82	47	73	66	65	24	26
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	5	-	1	-	1	1	1	1	-	-
113	筋ジストロフィー	5,701	12	41	630	740	1,273	1,563	865	273	304
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	33	1	4	5	3	5	7	3	4	1
115	遺伝性周期性四肢麻痺	72	-	7	19	14	12	11	6	-	3
116	アトピー性脊髄炎	65	-	1	2	10	11	23	14	1	3
117	脊髄空洞症	636	3	20	40	61	94	123	123	66	106
118	脊髄髄膜瘤	161	5	11	105	18	12	7	2	-	1
119	アイザックス症候群	116	-	1	6	10	18	24	22	16	19
120	遺伝性ジストニア	147	-	8	38	33	27	20	16	5	-
121	神経フェリチン症	3	-	-	-	-	-	1	1	1	-
122	脳表へモジゲリン沈着症	241	-	1	-	1	6	23	51	51	108
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	9	-	-	-	1	2	3	3	-	-
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	259	-	-	1	3	30	84	86	33	22
125	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	72	-	-	-	10	23	30	5	2	2
126	ペリー症候群	4	-	-	-	-	-	3	1	-	-
127	前頭側頭葉変性症	1,449	-	-	1	7	16	149	598	373	305
128	ピッカースタッフ脳幹脳炎	110	1	1	9	13	14	27	23	9	13
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	46	13	18	15	-	-	-	-	-	-
130	先天性無痛無汗症	45	1	5	20	11	4	1	1	-	2
131	アレキサンダー病	52	-	1	7	5	7	8	12	4	8
132	先天性核上性球麻痺	7	5	2	-	-	-	-	-	-	-
133	メビウス症候群	17	6	2	4	3	2	-	-	-	-
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	13	-	1	8	3	-	1	-	-	-
135	アイカルディ症候群	8	2	2	2	2	-	-	-	-	-
136	片側巨脳症	24	8	3	11	1	-	-	-	1	-
137	限局性皮質異形成	82	8	28	29	9	2	5	1	-	-
138	神経細胞移動異常症	81	4	5	45	14	10	3	-	-	-
139	先天性大脳白質形成不全症	47	2	3	23	12	5	2	-	-	-
140	ドラベ症候群	97	5	4	73	13	2	-	-	-	-
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	84	1	6	22	18	11	18	6	-	2
142	ミオクロニー欠神てんかん	4	-	-	3	1	-	-	-	-	-
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	18	6	6	3	1	1	1	-	-	-
144	レノックス・ガストー症候群	390	-	10	308	38	17	14	3	-	-
145	ウエスト症候群	351	12	19	303	15	2	-	-	-	-
146	大田原症候群	13	6	3	4	-	-	-	-	-	-
147	早期ミオクロニー脳症	10	7	1	1	1	-	-	-	-	-
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	15	9	6	-	-	-	-	-	-	-
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	31	3	1	4	3	4	8	2	4	2
150	環状20番染色体症候群	10	-	3	5	-	-	1	-	1	-
151	ラスマッセン脳炎	50	-	-	17	6	7	8	7	2	3
152	PCDH19関連症候群	10	3	4	3	-	-	-	-	-	-
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	71	-	2	41	9	12	4	1	1	1
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	15	2	10	3	-	-	-	-	-	-
155	ランドウ・クレフナー症候群	5	1	3	1	-	-	-	-	-	-
156	レット症候群	128	1	7	91	20	8	1	-	-	-
157	スタージ・ウェーバー症候群	72	1	5	21	14	9	14	5	3	-
158	結節性硬化症	1,092	1	26	387	237	224	143	54	15	5
159	色素性乾皮症	87	1	1	32	13	7	3	9	10	11
160	先天性魚鱗癬	100	-	1	32	18	12	23	8	4	2
161	家族性良性慢性天疱瘡	79	-	-	-	4	13	26	19	3	14
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	4,086	1	3	7	31	129	420	741	663	2,091

特定医療費（指定難病）受給者証所持者数，年齢階級・対象疾患別

出典：令和5年度(2023年度)衛生行政報告例(令和5年度(2023年度)末現在)

	病名	総数	0～9歳	10～19歳	20～29歳	30～39歳	40～49歳	50～59歳	60～69歳	70～74歳	75歳以上
163	特発性後天性全身性無汗症	655	1	73	160	149	132	96	30	6	8
164	眼皮膚白皮症	34	-	1	13	4	6	5	4	-	1
165	肥厚性皮膚骨膜炎	24	-	1	4	10	3	4	2	-	-
166	弾性線維性仮性黄色腫	143	-	-	3	3	5	31	53	29	19
167	マルファン症候群	1,310	-	26	238	264	322	270	138	30	22
168	エーラス・ダンロス症候群	249	-	4	54	52	64	50	18	5	2
169	メンケス病	2	-	-	2	-	-	-	-	-	-
170	オクシピタル・ホーン症候群	2	-	-	-	2	-	-	-	-	-
171	ウィルソン病	779	-	6	209	176	164	154	55	11	4
172	低ホスファターゼ症	48	1	2	7	7	15	8	3	2	3
173	VATER症候群	17	1	4	9	2	1	-	-	-	-
174	那須・ハコラ病	5	-	-	-	-	3	2	-	-	-
175	ウィーバー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
176	コフィン・ローリー症候群	6	-	1	3	1	1	-	-	-	-
177	ジュベール症候群関連疾患	21	3	4	14	-	-	-	-	-	-
178	モワット・ウィルソン症候群	18	2	7	8	1	-	-	-	-	-
179	ウィリアムズ症候群	62	-	5	40	7	7	2	1	-	-
180	ATR-X症候群	7	-	-	6	1	-	-	-	-	-
181	クルーズン症候群	20	-	1	13	2	-	-	4	-	-
182	アペール症候群	11	-	1	8	2	-	-	-	-	-
183	ファイファー症候群	5	-	-	4	1	-	-	-	-	-
184	アントレー・ピクスラー症候群	3	-	-	2	1	-	-	-	-	-
185	コフィン・シリス症候群	5	1	3	1	-	-	-	-	-	-
186	ロスマンド・トムソン症候群	4	1	2	-	-	1	-	-	-	-
187	歌舞伎症候群	22	1	1	12	3	2	2	1	-	-
188	多脾症候群	60	1	1	40	12	1	3	2	-	-
189	無脾症候群	100	-	4	78	16	2	-	-	-	-
190	鰓耳腎症候群	7	-	2	2	2	-	-	-	-	1
191	ウェルナー症候群	94	-	-	1	3	18	52	20	-	-
192	コケイン症候群	7	-	1	-	4	-	2	-	-	-
193	ブラダー・ウィリ症候群	191	1	10	68	65	37	9	1	-	-
194	ソトス症候群	22	1	3	11	3	3	1	-	-	-
195	ヌーナン症候群	48	2	2	20	8	9	5	1	-	1
196	ヤング・シンプソン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
197	1p36欠失症候群	10	3	4	3	-	-	-	-	-	-
198	4p欠失症候群	11	1	-	10	-	-	-	-	-	-
199	5p欠失症候群	8	1	-	7	-	-	-	-	-	-
200	第14番染色体父親性ダイノミー症候群	6	5	1	-	-	-	-	-	-	-
201	アンジェルマン症候群	29	-	4	14	10	1	-	-	-	-
202	スミス・マギニス症候群	4	-	1	2	1	-	-	-	-	-
203	22q11.2欠失症候群	87	1	8	47	14	11	5	1	-	-
204	エマヌエル症候群	6	3	-	2	1	-	-	-	-	-
205	脆弱X症候群関連疾患	12	-	-	1	1	-	-	2	5	3
206	脆弱X症候群	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
207	総動脈幹遺残症	51	-	4	36	8	3	-	-	-	-
208	修正大血管転位症	247	1	4	98	50	41	29	15	4	5
209	完全大血管転位症	334	1	6	216	54	48	7	2	-	-
210	単心室症	554	-	8	404	78	52	10	-	2	-
211	左心低形成症候群	87	1	4	82	-	-	-	-	-	-
212	三尖弁閉鎖症	223	1	3	144	46	20	8	1	-	-
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	191	-	12	127	35	14	3	-	-	-
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	140	-	-	101	28	7	3	1	-	-
215	ファロー四徴症	869	4	23	437	127	127	102	37	8	4
216	両大血管右室起始症	345	4	13	254	47	21	3	2	1	-
217	エプスタイン病	148	1	1	45	16	19	26	20	9	11

特定医療費（指定難病）受給者証所持者数，年齢階級・対象疾患別

出典：令和5年度(2023年度)衛生行政報告例(令和5年度(2023年度)未現在)

	病名	総数	0～9歳	10～19歳	20～29歳	30～39歳	40～49歳	50～59歳	60～69歳	70～74歳	75歳以上
218	アルポート症候群	300	-	2	77	48	61	53	47	7	5
219	ギャロウェイ・モワト症候群	2	-	2	-	-	-	-	-	-	-
220	急速進行性糸球体腎炎	1,370	-	-	24	23	40	117	199	258	709
221	抗糸球体基底膜腎炎	421	-	1	9	5	12	55	78	74	187
222	一次性ネフローゼ症候群	13,694	7	83	1,831	1,523	1,837	2,187	2,106	1,458	2,662
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	398	-	5	62	39	45	69	58	49	71
224	紫斑病性腎炎	1,130	-	11	148	114	189	188	180	116	184
225	先天性腎性尿崩症	46	-	-	23	7	8	3	3	-	2
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	1,116	-	-	13	26	93	165	263	197	359
227	オスラー病	991	1	10	63	90	143	234	212	85	153
228	閉塞性細気管支炎	40	-	1	9	4	5	6	6	5	4
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	277	-	1	7	10	25	56	81	36	61
230	肺胞低換気症候群	181	2	3	38	22	24	37	25	9	21
231	α1-アンチトリプシン欠乏症	15	-	-	-	2	2	4	4	1	2
232	カーニー複合	24	-	-	7	5	1	7	3	-	1
233	ウォルフラム症候群	16	-	3	4	2	2	4	-	1	-
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	3	-	-	2	-	1	-	-	-	-
235	副甲状腺機能低下症	330	1	5	55	59	64	73	43	17	13
236	偽性副甲状腺機能低下症	129	-	1	66	20	20	11	5	3	3
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	17	-	-	6	4	5	1	-	-	1
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	510	-	10	101	68	85	107	73	27	39
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	7	-	-	2	2	-	3	-	-	-
240	フェニルケトン尿症	298	-	-	132	88	54	20	4	-	-
241	高チロシン血症1型	3	-	1	2	-	-	-	-	-	-
242	高チロシン血症2型	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
243	高チロシン血症3型	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
244	メーブルシロップ尿症	16	-	-	4	8	4	-	-	-	-
245	プロピオン酸血症	17	-	-	13	3	1	-	-	-	-
246	メチルマロン酸血症	33	-	1	20	9	3	-	-	-	-
247	イソ吉草酸血症	4	-	-	2	1	1	-	-	-	-
248	グルコーストランスポーター1欠損症	23	1	-	19	1	1	1	-	-	-
249	グルタル酸血症1型	7	-	-	6	1	-	-	-	-	-
250	グルタル酸血症2型	12	2	-	3	3	-	2	1	-	1
251	尿素サイクル異常症	104	-	1	58	19	14	7	3	-	2
252	リジン尿性蛋白不耐症	26	-	-	7	7	5	7	-	-	-
253	先天性葉酸吸収不全	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
254	ボルフィリン症	47	-	1	6	13	5	16	3	3	-
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	6	-	-	5	1	-	-	-	-	-
256	筋型糖原病	28	-	-	8	2	8	3	3	1	3
257	肝型糖原病	116	-	-	46	31	24	9	6	-	-
258	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	1	-	-	-	-	1	-	-	-	-
259	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	4	-	-	-	-	-	-	2	1	1
260	シトステロール血症	19	1	2	3	1	5	4	3	-	-
261	タンジール病	10	-	-	-	1	2	4	3	-	-
262	原発性高カイロミクロン血症	62	-	-	21	6	11	19	3	1	1
263	脳腱黄色腫症	54	-	-	-	3	14	19	13	2	3
264	無βリポタンパク血症	4	-	-	1	1	2	-	-	-	-
265	脂肪萎縮症	37	-	-	11	10	10	3	3	-	-
266	家族性地中海熱	786	-	12	173	179	164	153	59	19	27
267	高IgD症候群	3	-	-	2	-	-	1	-	-	-
268	中條・西村症候群	9	-	-	2	1	3	3	-	-	-
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	14	-	2	3	3	3	2	1	-	-
270	慢性再発性多発性骨髄炎	130	-	3	23	16	17	25	29	14	3
271	強直性脊椎炎	5,353	-	43	344	649	1,040	1,314	1,025	460	478

特定医療費（指定難病）受給者証所持者数，年齢階級・対象疾患別

出典：令和5年度(2023年度)衛生行政報告例(令和5年度(2023年度)未現在)

	病名	総数	0～9歳	10～19歳	20～29歳	30～39歳	40～49歳	50～59歳	60～69歳	70～74歳	75歳以上
272	進行性骨化性線維異形成症	20	-	3	5	5	-	5	2	-	-
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	24	3	8	6	2	2	1	2	-	-
274	骨形成不全症	156	1	-	67	13	24	24	15	6	6
275	タナトフォリック骨異形成症	7	3	1	2	1	-	-	-	-	-
276	軟骨無形成症	101	2	2	40	13	24	13	5	1	1
277	リンパ管腫症／ゴーハム病	85	-	1	29	20	10	8	10	6	1
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	36	-	1	21	11	-	2	-	-	1
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	50	1	1	14	8	9	6	6	3	2
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	120	-	1	25	24	26	26	10	4	4
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	264	2	19	63	46	46	49	28	5	6
282	先天性赤血球形成異常性貧血	8	-	-	3	2	2	-	1	-	-
283	後天性赤芽球癆	923	-	1	6	22	43	87	151	143	470
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	29	1	1	15	9	3	-	-	-	-
285	ファンconi貧血	13	1	-	6	6	-	-	-	-	-
286	遺伝性鉄芽球性貧血	13	-	-	3	-	2	4	3	-	1
287	エプスタイン症候群	15	-	-	7	1	2	4	-	1	-
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	455	-	1	1	8	8	29	64	64	280
289	クローンカイト・カナダ症候群	208	-	-	-	2	7	30	62	51	56
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	87	-	2	4	7	15	20	19	9	11
291	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	19	1	2	11	1	2	2	-	-	-
292	総排泄腔外反症	20	-	1	13	3	1	2	-	-	-
293	総排泄腔遺残	50	-	1	36	9	3	1	-	-	-
294	先天性横隔膜ヘルニア	13	-	2	7	3	-	-	-	1	-
295	乳幼児肝巨大血管腫	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
296	胆道閉鎖症	520	3	6	365	88	47	10	1	-	-
297	アラジール症候群	48	1	2	27	12	4	1	1	-	-
298	遺伝性膵炎	36	1	-	15	8	5	4	2	1	-
299	嚢胞性線維症	15	-	1	7	2	4	-	1	-	-
300	IgG4関連疾患	4,120	-	3	15	39	203	644	1,074	783	1,359
301	黄斑ジストロフィー	244	2	7	17	21	41	56	49	19	32
302	レーベル遺伝性視神経症	134	-	14	15	15	27	31	11	12	9
303	アッシュャー症候群	30	1	5	3	4	7	4	3	2	1
304	若年発症型両側性感音難聴	66	1	3	4	10	16	25	5	-	2
305	遅発性内リンパ水腫	31	-	-	-	3	6	8	11	2	1
306	好酸球性副鼻腔炎	28,491	-	28	600	2,376	5,811	8,610	6,760	2,335	1,971
307	カナバン病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
308	進行性白質脳症	22	-	-	1	3	5	2	9	1	1
309	進行性ミオクローヌスてんかん	48	-	-	6	8	9	10	4	6	5
310	先天異常症候群	37	3	6	23	2	1	2	-	-	-
311	先天性三尖弁狭窄症	5	1	1	3	-	-	-	-	-	-
312	先天性僧帽弁狭窄症	20	-	1	16	1	2	-	-	-	-
313	先天性肺静脈狭窄症	3	-	-	3	-	-	-	-	-	-
314	左肺動脈右肺動脈起始症	2	-	-	2	-	-	-	-	-	-
315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)／LMX1B関連腎症	10	-	-	2	1	2	3	2	-	-
316	カルニチン回路異常症	20	-	-	10	7	2	1	-	-	-
317	三頭酵素欠損症	3	-	-	-	1	1	1	-	-	-
318	シトリン欠損症	70	-	-	20	8	4	17	15	3	3
319	セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症	2	-	-	1	-	1	-	-	-	-
320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症	2	-	-	2	-	-	-	-	-	-
321	非ケトーシス型高グリシン血症	2	-	-	2	-	-	-	-	-	-
322	β-ケトチオラーゼ欠損症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	5	-	-	4	1	-	-	-	-	-
324	メチルグルタコン酸尿症	1	-	-	-	-	-	-	-	-	1

特定医療費（指定難病）受給者証所持者数，年齢階級・対象疾患別

出典：令和5年度(2023年度)衛生行政報告例(令和5年度(2023年度)未現在)

	病名	総数	0～9歳	10～19歳	20～29歳	30～39歳	40～49歳	50～59歳	60～69歳	70～74歳	75歳以上
325	遺伝性自己炎症疾患	20	-	1	12	4	1	2	-	-	-
326	大理石骨病	18	-	-	1	2	4	6	4	-	1
327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	275	-	1	49	64	63	45	38	9	6
328	前眼部形成異常	18	7	2	4	-	4	-	-	1	-
329	無虹彩症	149	20	23	16	28	21	24	9	3	5
330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	51	3	2	43	3	-	-	-	-	-
331	特発性多中心性キャッスルマン病	1,884	-	11	26	105	295	564	443	199	241
332	膠様滴状角膜ジストロフィー	8	-	2	1	2	-	2	1	-	-
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
334	脳クレアチン欠乏症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
335	ネフロン癆	22	-	1	18	2	1	-	-	-	-
336	家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-
337	ホモシスチン尿症	29	-	-	8	8	10	3	-	-	-
338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	4	-	-	4	-	-	-	-	-	-