

令和元年度 衛生行政報告例 令和元年度末現在

(出典:令和元年度衛生行政報告例(令和元年度末現在))

		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	946,110	550	6,000	48,404	75,192	128,331	141,546	177,674	120,117	248,296
1	球脊髄性筋萎縮症	1,508	-	-	-	28	179	355	482	238	226
2	筋萎縮性側索硬化症	9,894	-	2	19	109	533	1,239	2,607	2,104	3,281
3	脊髄性筋萎縮症	884	19	72	108	81	89	120	170	85	140
4	原発性側索硬化症	115	-	-	-	1	4	15	27	23	45
5	進行性核上性麻痺	11,615	-	-	-	-	15	131	1,319	2,003	8,147
6	パーキンソン病	135,152	-	4	23	136	1,214	5,159	21,229	24,633	82,754
7	大脳皮質基底核変性症	4,435	-	-	-	1	15	120	684	964	2,651
8	ハンチントン病	911	-	2	5	42	132	207	224	132	167
9	神経有棘赤血球症	34	-	-	-	8	5	12	3	5	1
10	シャルコー・マリー・トゥース病	659	3	10	22	47	84	123	167	85	118
11	重症筋無力症	23,973	21	131	542	1,261	2,742	3,762	5,191	3,335	6,988
12	先天性筋無力症候群	12	1	1	3	4	1	1	1	-	-
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	19,978	3	114	1,131	3,032	5,574	4,696	2,951	1,186	1,291
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	4,617	-	23	129	224	606	797	1,030	648	1,160
15	封入体筋炎	573	-	-	-	-	10	41	136	116	270
16	クロー・深瀬症候群	187	-	-	6	9	30	35	53	27	27
17	多系統萎縮症	11,387	-	-	2	13	193	1,329	3,420	2,507	3,923
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	26,601	2	47	367	908	2,188	3,259	5,907	4,397	9,526
19	ライソゾーム病	1,452	2	20	258	268	315	261	201	73	54
20	副腎白質ジストロフィー	249	-	10	52	48	56	30	32	13	8
21	ミトコンドリア病	1,491	10	18	190	266	340	270	215	87	95
22	もやもや病	12,686	41	453	909	1,592	3,154	2,906	1,931	846	854
23	プリオン病	429	-	-	1	-	16	36	104	69	203
24	亜急性硬化性全脳炎	73	-	2	34	26	9	1	1	-	-
25	進行性多巣性白質脳症	51	-	-	-	2	5	1	18	7	18
26	HTLV-1関連脊髄症	974	-	-	-	14	26	113	286	199	336
27	特発性基底核石灰化症	94	-	-	-	4	13	6	33	21	17
28	全身性アミロイドーシス	3,131	-	-	9	37	160	341	700	637	1,247
29	ウルリッヒ病	19	1	1	8	5	4	-	-	-	-
30	遠位型ミオパチー	269	-	1	8	35	57	73	43	25	27
31	ベスレムミオパチー	14	-	-	3	-	3	6	1	1	-
32	自己貪食空胞性ミオパチー	8	-	1	1	-	-	1	2	1	2

令和元年度 衛生行政報告例 令和元年度末現在

(出典:令和元年度衛生行政報告例(令和元年度末現在))

		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
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-
34	神経線維腫症	3,961	12	164	476	600	843	752	591	248	275
35	天疱瘡	3,091	1	4	33	80	416	633	768	425	731
36	表皮水疱症	302	11	34	46	46	47	54	39	15	10
37	膿疱性乾癬(汎発型)	1,910	1	15	47	156	382	368	422	211	308
38	ステイーヴンス・ジョンソン症候群	160	-	1	20	30	31	28	20	14	16
39	中毒性表皮壊死症	51	-	3	3	7	5	13	11	1	8
40	高安動脈炎	4,463	-	31	505	557	648	660	798	525	739
41	巨細胞性動脈炎	1,269	-	-	-	1	2	44	229	285	708
42	結節性多発動脈炎	2,273	1	1	41	92	244	330	519	364	681
43	顕微鏡的多発血管炎	9,486	1	3	43	80	211	540	1,547	1,719	5,342
44	多発血管炎性肉芽腫症	2,879	-	6	45	107	239	337	641	513	991
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	4,207	-	6	67	211	512	862	1,073	639	837
46	悪性関節リウマチ	5,246	-	2	20	139	373	719	1,487	1,023	1,483
47	バージャー病	2,259	-	1	7	55	222	411	521	403	639
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	636	-	4	36	97	149	121	129	45	55
49	全身性エリテマトーデス	61,835	5	341	4,616	8,832	14,955	12,459	10,483	4,867	5,277
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	23,168	4	80	399	1,008	2,803	4,378	6,141	3,478	4,877
51	全身性強皮症	26,728	-	21	176	580	1,916	3,987	7,174	4,981	7,893
52	混合性結合組織病	9,835	1	29	413	993	2,132	2,052	2,128	950	1,137
53	シェーグレン症候群	16,022	-	22	294	812	2,050	2,993	3,872	2,383	3,596
54	成人スチル病	3,446	-	19	271	453	654	549	569	363	568
55	再発性多発軟骨炎	748	-	-	17	51	116	155	183	112	114
56	ベーチェット病	14,736	-	48	693	1,719	3,167	3,049	2,662	1,399	1,999
57	特発性拡張型心筋症	19,423	2	21	227	712	2,345	3,905	5,099	2,867	4,245
58	肥大型心筋症	4,205	-	10	148	143	384	622	1,006	668	1,224
59	拘束型心筋症	59	1	1	19	8	8	7	10	2	3
60	再生不良性貧血	7,953	5	69	408	512	743	939	1,501	1,091	2,685
61	自己免疫性溶血性貧血	1,013	-	2	29	35	84	98	223	170	372
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	844	-	1	43	91	138	130	128	100	213
63	特発性血小板減少性紫斑病	16,532	6	111	570	969	1,509	1,960	3,026	2,390	5,991
64	血栓性血小板減少性紫斑病	281	-	-	21	28	46	39	51	29	67
65	原発性免疫不全症候群	1,790	11	60	415	428	393	256	133	43	51
66	IgA 腎症	10,074	-	113	1,069	1,577	2,413	2,059	1,669	723	451

令和元年度 衛生行政報告例 令和元年度末現在

(出典:令和元年度衛生行政報告例(令和元年度末現在))

		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
67	多発性嚢胞腎	10,484	-	6	197	948	2,796	2,963	2,135	794	645
68	黄色靱帯骨化症	5,523	-	-	11	73	341	658	1,267	947	2,226
69	後縦靱帯骨化症	31,812	1	1	20	241	1,673	4,057	7,293	5,617	12,909
70	広範脊柱管狭窄症	5,125	-	2	10	45	121	324	977	935	2,711
71	特発性大腿骨頭壊死症	17,619	-	26	323	1,275	3,239	3,950	4,083	2,001	2,722
72	下垂体性ADH分泌異常症	3,294	-	28	454	488	715	586	477	235	311
73	下垂体性TSH分泌亢進症	145	-	1	4	17	28	38	30	18	9
74	下垂体性PRL分泌亢進症	1,997	-	17	239	447	551	336	209	104	94
75	クッシング病	828	-	4	33	93	159	187	166	105	81
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	38	-	-	5	15	10	2	3	2	1
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	4,303	-	5	121	336	660	822	1,063	623	673
78	下垂体前葉機能低下症	17,495	13	547	1,852	2,049	3,100	2,852	2,995	1,716	2,371
79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	320	-	1	17	30	59	87	69	25	32
80	甲状腺ホルモン不応症	36	-	-	4	8	4	14	5	-	1
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	804	2	4	375	223	155	32	8	2	3
82	先天性副腎低形成症	45	-	2	32	4	6	1	-	-	-
83	アジソン病	298	-	1	12	17	40	48	71	41	68
84	サルコイドーシス	14,950	-	13	93	604	1,498	2,387	3,962	2,399	3,994
85	特発性間質性肺炎	15,301	-	5	13	36	170	753	3,381	3,497	7,446
86	肺動脈性肺高血圧症	3,934	1	28	313	494	562	586	683	421	846
87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	23	-	-	-	4	1	3	3	3	9
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	4,160	-	1	16	59	239	553	856	635	1,801
89	リンパ脈管筋腫症	823	-	-	17	155	332	216	67	26	10
90	網膜色素変性症	23,263	4	108	321	745	1,822	2,940	5,119	3,858	8,346
91	バッド・キアリ症候群	208	-	1	13	34	54	47	24	20	15
92	特発性門脈圧亢進症	288	-	-	17	31	57	53	65	37	28
93	原発性胆汁性胆管炎	17,390	-	-	19	169	1,040	2,787	5,143	3,269	4,963
94	原発性硬化性胆管炎	892	-	12	137	137	159	111	148	66	122
95	自己免疫性肝炎	5,880	1	9	97	170	508	1,088	1,702	1,047	1,258
96	クローン病	44,245	3	750	7,919	10,288	12,001	7,610	3,400	1,119	1,155
97	潰瘍性大腸炎	126,603	5	1,339	13,133	20,399	29,216	25,246	19,076	8,364	9,825
98	好酸球性消化管疾患	830	14	72	76	127	174	183	102	40	42
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	144	-	3	17	28	27	34	16	12	7

令和元年度 衛生行政報告例 令和元年度末現在

(出典:令和元年度衛生行政報告例(令和元年度末現在))

		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
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
101	腸管神経節細胞僅少症	11	-	1	3	5	1	1	-	-	-
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	9	-	1	5	3	-	-	-	-	-
103	CFC症候群	5	-	-	2	2	1	-	-	-	-
104	コステロ症候群	6	-	1	4	1	-	-	-	-	-
105	チャージ症候群	15	4	2	9	-	-	-	-	-	-
106	クリオピリン関連周期熱症候群	66	-	2	18	12	15	9	8	1	1
107	若年性特発性関節炎	617	-	42	486	68	17	3	1	-	-
108	TNF受容体関連周期性症候群	29	-	-	9	8	4	6	2	-	-
109	非典型溶血性尿毒症症候群	80	-	-	11	15	14	12	11	5	12
110	ブラウ症候群	18	-	2	7	4	2	2	1	-	-
111	先天性ミオパチー	275	2	11	55	44	41	46	48	16	12
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	4,510	23	86	506	625	1,106	1,076	671	219	198
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	17	-	1	2	4	2	5	2	-	1
115	遺伝性周期性四肢麻痺	53	-	4	16	11	8	7	4	1	2
116	アトピー性脊髄炎	35	-	-	-	7	8	7	10	1	2
117	脊髄空洞症	509	1	17	21	50	93	90	106	54	77
118	脊髄髄膜瘤	75	3	6	42	11	6	4	2	1	-
119	アイザックス症候群	92	1	3	5	13	15	20	20	5	10
120	遺伝性ジストニア	85	-	5	25	17	17	9	11	1	-
121	神経フェリチン症	2	-	-	-	-	-	1	1	-	-
122	脳表ヘモジデリン沈着症	162	-	-	2	-	5	16	35	33	71
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	5	-	-	-	1	-	2	2	-	-
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	119	-	-	-	2	19	37	43	12	6
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	54	-	-	3	10	20	9	8	3	1
126	ペリー症候群	4	-	-	-	-	-	4	-	-	-
127	前頭側頭葉変性症	1,071	-	-	-	7	14	124	502	244	180
128	ピッカースタッフ脳幹脳炎	86	1	2	6	13	11	19	18	7	9
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	46	30	12	4	-	-	-	-	-	-
130	先天性無痛無汗症	31	3	2	17	6	-	1	1	1	-

令和元年度 衛生行政報告例 令和元年度末現在

(出典:令和元年度衛生行政報告例(令和元年度末現在))

		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
131	アレキサンダー病	35	1	-	2	4	7	9	5	4	3
132	先天性核上性球麻痺	6	4	2	-	-	-	-	-	-	-
133	メビウス症候群	11	6	4	1	-	-	-	-	-	-
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	8	1	1	3	2	-	1	-	-	-
135	アイカルディ症候群	10	5	3	1	1	-	-	-	-	-
136	片側巨脳症	21	9	6	4	1	-	-	1	-	-
137	限局性皮質異形成	58	10	18	17	8	1	4	-	-	-
138	神経細胞移動異常症	42	5	3	16	6	8	4	-	-	-
139	先天性大脳白質形成不全症	32	2	3	15	7	4	1	-	-	-
140	ドラベ症候群	49	4	7	34	3	1	-	-	-	-
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	54	-	6	10	11	12	9	4	1	1
142	ミオクロニー欠神てんかん	2	1	-	1	-	-	-	-	-	-
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	18	11	3	-	1	1	2	-	-	-
144	レノックス・ガストー症候群	218	1	14	162	19	16	6	-	-	-
145	ウエスト症候群	141	8	6	121	5	1	-	-	-	-
146	大田原症候群	17	11	2	4	-	-	-	-	-	-
147	早期ミオクロニー脳症	9	7	1	-	1	-	-	-	-	-
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	19	16	3	-	-	-	-	-	-	-
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	18	4	1	1	4	4	1	2	-	1
150	環状20番染色体症候群	13	1	5	3	1	1	1	1	-	-
151	ラスマッセン脳炎	30	-	1	10	7	4	4	1	1	2
152	PCDH19関連症候群	10	5	5	-	-	-	-	-	-	-
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	37	1	3	20	5	5	1	2	-	-
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	27	19	6	2	-	-	-	-	-	-
155	ランドウ・クレフナー症候群	5	1	4	-	-	-	-	-	-	-
156	レット症候群	76	-	1	59	14	2	-	-	-	-
157	スタージ・ウェーバー症候群	72	3	16	15	18	8	9	3	-	-
158	結節性硬化症	757	3	28	260	177	164	81	31	5	8
159	色素性乾皮症	79	1	1	32	11	1	4	10	12	7
160	先天性魚鱗癬	76	-	2	21	16	12	16	6	2	1
161	家族性良性慢性天疱瘡	45	-	-	-	2	10	21	6	4	2
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	2,915	2	1	2	29	129	288	532	472	1,460

令和元年度 衛生行政報告例 令和元年度末現在

(出典:令和元年度衛生行政報告例(令和元年度末現在))

		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	243	2	32	47	43	75	27	13	3	1
164	眼皮膚白皮症	20	2	1	5	2	5	3	1	1	-
165	肥厚性皮膚骨膜炎	13	-	-	3	5	3	1	1	-	-
166	弾性線維性仮性黄色腫	73	-	-	-	1	4	20	32	10	6
167	マルファン症候群	849	-	20	164	196	221	156	70	14	8
168	エーラス・ダンロス症候群	144	-	1	30	33	46	19	12	3	-
169	メンケス病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
170	オクシピタル・ホーン症候群	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
171	ウィルソン病	621	-	7	151	158	160	107	33	5	-
172	低ホスファターゼ症	15	-	1	4	2	6	-	1	1	-
173	VATER症候群	18	8	5	3	2	-	-	-	-	-
174	那須・ハコラ病	5	-	-	-	1	3	1	-	-	-
175	ウィーバー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
176	コフィン・ローリー症候群	4	-	-	3	1	-	-	-	-	-
177	ジュベール症候群関連疾患	6	1	1	4	-	-	-	-	-	-
178	モワット・ウィルソン症候群	13	3	6	3	1	-	-	-	-	-
179	ウィリアムズ症候群	40	3	5	22	3	5	2	-	-	-
180	ATR-X症候群	6	-	2	3	1	-	-	-	-	-
181	クルーゾン症候群	14	1	1	11	-	-	-	1	-	-
182	アペール症候群	5	-	1	3	1	-	-	-	-	-
183	ファイファー症候群	5	-	-	4	1	-	-	-	-	-
184	アントレー・ビクスラー症候群	2	-	-	1	1	-	-	-	-	-
185	コフィン・シリス症候群	4	2	2	-	-	-	-	-	-	-
186	ロスマンド・トムソン症候群	2	2	-	-	-	-	-	-	-	-
187	歌舞伎症候群	9	1	-	5	-	-	3	-	-	-
188	多脾症候群	40	-	-	31	6	1	1	-	1	-
189	無脾症候群	69	-	2	55	10	1	1	-	-	-
190	鰓耳腎症候群	4	2	-	1	-	1	-	-	-	-
191	ウェルナー症候群	107	-	-	1	2	33	45	24	1	1
192	コケイン症候群	4	-	-	-	4	-	-	-	-	-
193	ブラダー・ウィリ症候群	150	3	4	67	46	25	4	1	-	-
194	ソトス症候群	12	1	-	6	3	1	1	-	-	-
195	ヌーナン症候群	32	-	1	12	10	7	-	-	1	1
196	ヤング・シンプソン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

令和元年度 衛生行政報告例 令和元年度末現在

(出典:令和元年度衛生行政報告例(令和元年度末現在))

		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
197	1p36欠失症候群	8	2	4	2	-	-	-	-	-	-
198	4p欠失症候群	4	-	2	2	-	-	-	-	-	-
199	5p欠失症候群	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	5	4	1	-	-	-	-	-	-	-
201	アンジェルマン症候群	21	1	1	14	5	-	-	-	-	-
202	スミス・マギニス症候群	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-
203	22q11.2欠失症候群	53	4	7	25	4	10	2	1	-	-
204	エマヌエル症候群	3	-	2	1	-	-	-	-	-	-
205	脆弱X症候群関連疾患	3	-	-	2	-	-	-	-	-	1
206	脆弱X症候群	2	-	2	-	-	-	-	-	-	-
207	総動脈幹遺残症	26	-	-	22	2	2	-	-	-	-
208	修正大血管転位症	141	-	7	50	32	27	11	9	3	2
209	完全大血管転位症	176	2	8	115	35	15	-	1	-	-
210	単心室症	301	1	7	222	35	30	4	2	-	-
211	左心低形成症候群	31	3	-	28	-	-	-	-	-	-
212	三尖弁閉鎖症	137	-	1	86	28	15	6	1	-	-
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	92	-	-	69	18	5	-	-	-	-
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	79	-	2	59	12	5	1	-	-	-
215	ファロー四徴症	519	3	19	257	83	86	47	15	7	2
216	両大血管右室起始症	165	3	13	113	26	10	-	-	-	-
217	エプスタイン病	99	1	1	28	13	15	15	16	4	6
218	アルポート症候群	161	-	-	54	36	28	30	11	1	1
219	ギャロウェイ・モフト症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
220	急速進行性糸球体腎炎	885	-	2	14	12	51	63	174	194	375
221	抗糸球体基底膜腎炎	240	-	1	10	9	17	23	60	33	87
222	一次性ネフローゼ症候群	10,109	3	107	1,625	1,259	1,638	1,348	1,629	1,033	1,467
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	265	-	2	41	40	34	53	41	19	35
224	紫斑病性腎炎	802	-	10	114	125	139	118	118	80	98
225	先天性腎性尿崩症	40	-	-	18	5	9	3	3	2	-
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	720	-	-	12	26	60	93	181	137	211
227	オスラー病	663	1	7	58	57	90	156	117	85	92
228	閉塞性細気管支炎	25	-	-	9	2	3	2	5	3	1
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	165	-	-	5	5	35	37	37	21	25
230	肺胞低換気症候群	98	1	-	32	9	8	15	14	5	14

令和元年度 衛生行政報告例 令和元年度末現在

(出典:令和元年度衛生行政報告例(令和元年度末現在))

		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
231	α1-アンチトリプシン欠乏症	14	-	-	1	2	2	7	2	-	-
232	カーニー複合	18	-	-	7	2	4	2	2	1	-
233	ウォルフラム症候群	7	2	-	2	1	1	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。)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
235	副甲状腺機能低下症	254	1	3	49	41	61	41	37	14	7
236	偽性副甲状腺機能低下症	95	-	5	41	17	20	5	6	1	-
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	10	-	-	5	3	2	-	-	-	-
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	251	-	1	51	40	51	42	40	14	12
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	5	-	-	1	1	2	1	-	-	-
240	フェニルケトン尿症	227	-	-	107	77	30	11	2	-	-
241	高チロシン血症1型	2	-	-	2	-	-	-	-	-	-
242	高チロシン血症2型	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
243	高チロシン血症3型	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
244	メープルシロップ尿症	11	-	-	3	8	-	-	-	-	-
245	プロピオン酸血症	10	-	-	8	2	-	-	-	-	-
246	メチルマロン酸血症	22	-	-	15	6	1	-	-	-	-
247	イソ吉草酸血症	2	-	-	-	2	-	-	-	-	-
248	グルコーストランスポーター1欠損症	11	-	-	9	2	-	-	-	-	-
249	グルタル酸血症1型	3	-	-	2	1	-	-	-	-	-
250	グルタル酸血症2型	5	1	-	2	1	-	1	-	-	-
251	尿素サイクル異常症	80	-	-	40	25	9	2	1	1	2
252	リジン尿性蛋白不耐症	24	1	-	6	6	8	3	-	-	-
253	先天性葉酸吸収不全	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
254	ポルフィリン症	37	-	-	9	4	17	4	1	1	1
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	4	-	1	2	1	-	-	-	-	-
256	筋型糖原病	23	-	1	7	4	5	2	1	-	3
257	肝型糖原病	85	-	-	33	23	17	9	3	-	-
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	2	-
260	シトステロール血症	14	2	1	4	1	3	1	2	-	-
261	タンジール病	6	-	-	1	-	3	1	-	-	1

令和元年度 衛生行政報告例 令和元年度末現在

(出典:令和元年度衛生行政報告例(令和元年度末現在))

		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
262	原発性高カイクロミクロン血症	24	-	-	6	2	10	4	1	-	1
263	脳腱黄色腫症	43	-	-	1	2	17	17	4	1	1
264	無βリボタンパク血症	3	-	-	1	1	1	-	-	-	-
265	脂肪萎縮症	28	-	-	8	12	7	1	-	-	-
266	家族性地中海熱	356	-	4	83	83	74	66	27	8	11
267	高IgD症候群	1	-	-	-	-	1	-	-	-	-
268	中條・西村症候群	7	-	-	2	-	4	1	-	-	-
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・ア クネ症候群	7	-	-	3	1	1	1	-	-	1
270	慢性再発性多発性骨髄炎	56	-	2	9	12	7	9	13	2	2
271	強直性脊椎炎	3,572	-	43	238	521	790	793	683	271	233
272	進行性骨化性線維異形成症	22	1	5	7	-	5	3	1	-	-
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	22	10	6	4	-	1	-	1	-	-
274	骨形成不全症	95	-	-	46	9	19	11	7	1	2
275	タナトフォリック骨異形成症	5	3	1	-	1	-	-	-	-	-
276	軟骨無形成症	70	3	6	27	12	10	9	3	-	-
277	リンパ管腫症／ゴーハム病	40	-	2	21	5	5	2	4	1	-
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	12	1	1	6	3	1	-	-	-	-
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性 病変)	40	1	3	11	7	7	3	5	2	1
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病 変)	84	1	2	18	14	28	11	7	1	2
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	217	6	30	43	37	36	37	21	5	2
282	先天性赤血球形成異常性貧血	6	-	-	2	2	-	2	-	-	-
283	後天性赤芽球癆	661	-	1	2	20	43	70	122	106	297
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	19	-	1	12	3	3	-	-	-	-
285	ファンコニ貧血	12	-	1	7	4	-	-	-	-	-
286	遺伝性鉄芽球形貧血	11	-	-	2	1	4	1	2	-	1
287	エプスタイン症候群	12	-	-	7	1	2	1	1	-	-
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	289	-	1	2	12	12	22	55	41	144
289	クロンカイト・カナダ症候群	163	-	-	-	1	9	22	64	27	40
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	84	-	6	-	6	12	24	17	6	13
291	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小 腸型)	11	1	-	5	1	3	1	-	-	-

令和元年度 衛生行政報告例 令和元年度末現在

(出典:令和元年度衛生行政報告例(令和元年度末現在))

		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
292	総排泄腔外反症	13	-	2	7	1	2	1	-	-	-
293	総排泄腔遺残	30	-	-	22	6	2	-	-	-	-
294	先天性横隔膜ヘルニア	9	-	2	4	1	-	-	2	-	-
295	乳幼児肝巨大血管腫	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
296	胆道閉鎖症	332	1	13	228	61	24	4	1	-	-
297	アラジール症候群	30	1	1	20	4	3	-	1	-	-
298	遺伝性膵炎	23	-	2	9	4	4	2	2	-	-
299	嚢胞性線維症	13	-	1	5	4	2	-	1	-	-
300	IgG4関連疾患	2,366	-	5	10	37	144	360	676	509	625
301	黄斑ジストロフィー	147	4	5	8	19	18	35	33	13	12
302	レーベル遺伝性視神経症	97	1	8	14	13	21	16	15	7	2
303	アッシュャー症候群	18	2	1	2	4	4	2	2	1	-
304	若年発症型両側性感音難聴	24	-	1	2	2	9	7	2	-	1
305	遅発性内リンパ水腫	23	-	-	1	1	2	7	5	3	4
306	好酸球性副鼻腔炎	9,211	-	18	218	956	2,226	2,579	2,152	688	374
307	カナバン病	1	-	-	-	1	-	-	-	-	-
308	進行性白質脳症	14	-	1	3	-	3	1	3	3	-
309	進行性ミオクローヌスてんかん	31	-	1	5	6	6	8	1	2	2
310	先天異常症候群	26	6	5	11	3	-	1	-	-	-
311	先天性三尖弁狭窄症	2	-	-	2	-	-	-	-	-	-
312	先天性僧帽弁狭窄症	5	-	-	4	-	1	-	-	-	-
313	先天性肺静脈狭窄症	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
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	8	-	-	4	1	1	-	1	-	1
316	カルニチン回路異常症	12	-	1	7	3	1	-	-	-	-
317	三頭酵素欠損症	3	-	-	1	-	2	-	-	-	-
318	シトリン欠損症	38	-	-	8	5	3	12	3	6	1
319	セピアプテリン還元酵素(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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
321	非ケトーシス型高グリシン血症	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
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	3	-	-	3	-	-	-	-	-	-

令和元年度 衛生行政報告例 令和元年度末現在

(出典:令和元年度衛生行政報告例(令和元年度末現在))

		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
324	メチルグルタコン酸尿症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
325	遺伝性自己炎症疾患	7	-	-	5	1	-	1	-	-	-
326	大理石骨病	16	-	-	1	1	5	3	3	2	1
327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	114	-	4	17	26	29	20	12	4	2
328	前眼部形成異常	11	5	4	-	-	-	-	1	-	1
329	無虹彩症	94	13	14	13	14	21	13	3	1	2
330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	20	3	1	15	1	-	-	-	-	-
331	特発性多中心性キャスルマン病	1,131	-	6	9	71	240	329	263	109	104
332	膠様滴状角膜ジストロフィー	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-