

令和2年度 衛生行政報告例 令和2年度末現在

(出典:令和2年度衛生行政報告例(令和2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	1,033,770	541	5,923	54,486	82,140	137,659	158,375	185,381	138,312	270,953
1	球脊髄性筋萎縮症	1,622	-	-	2	29	183	380	528	269	231
2	筋萎縮性側索硬化症	10,514	-	1	20	109	542	1,304	2,622	2,331	3,585
3	脊髄性筋萎縮症	921	15	70	112	89	93	132	170	93	147
4	原発性側索硬化症	127	-	-	-	1	5	12	36	27	46
5	進行性核上性麻痺	12,766	-	-	-	-	16	128	1,281	2,351	8,990
6	パーキンソン病	142,375	-	4	19	137	1,214	5,347	20,776	27,444	87,434
7	大脳皮質基底核変性症	4,749	-	-	-	1	14	121	671	1,073	2,869
8	ハンチントン病	950	-	2	7	43	141	209	225	154	169
9	神経有棘赤血球症	33	-	-	-	5	9	9	4	5	1
10	シャルコー・マリー・トゥース病	774	4	12	28	51	92	150	187	106	144
11	重症筋無力症	25,416	14	120	583	1,305	2,830	4,013	5,244	3,753	7,554
12	先天性筋無力症候群	12	1	1	2	5	1	1	1	-	-
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	21,437	2	101	1,241	3,157	5,842	5,211	3,148	1,351	1,384
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	5,158	-	20	163	243	648	912	1,095	769	1,308
15	封入体筋炎	690	-	-	-	2	11	50	147	146	334
16	クロー・深瀬症候群	215	-	-	4	11	34	44	53	43	26
17	多系統萎縮症	11,694	-	1	2	9	201	1,364	3,371	2,711	4,035
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	27,365	1	40	351	949	2,184	3,447	5,783	4,830	9,780
19	ライソゾーム病	1,529	2	17	265	280	336	278	205	86	60
20	副腎白質ジストロフィー	255	-	7	60	48	54	34	30	12	10
21	ミトコンドリア病	1,602	7	21	204	281	364	298	234	92	101
22	もやもや病	13,894	31	440	986	1,725	3,386	3,366	2,094	962	904
23	プリオン病	481	-	-	1	1	18	40	110	87	224
24	亜急性硬化性全脳炎	72	-	1	30	29	9	2	1	-	-
25	進行性多巣性白質脳症	59	-	-	1	-	7	2	21	10	18
26	HTLV-1関連脊髄症	1,027	-	-	-	16	22	109	279	227	374
27	特発性基底核石灰化症	115	-	-	-	8	12	8	30	29	28
28	全身性アミロイドーシス	3,892	-	-	9	32	169	376	740	807	1,759
29	ウルリッヒ病	22	-	2	8	7	4	1	-	-	-
30	遠位型ミオパチー	295	-	1	7	40	59	83	49	27	29
31	ベスレムミオパチー	16	-	-	3	1	3	6	1	2	-

令和2年度 衛生行政報告例 令和2年度末現在

(出典:令和2年度衛生行政報告例(令和2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
32	自己食空胞性ミオパチー	8	-	1	-	2	1	1	2	1	-
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-
34	神経線維腫症	4,218	7	156	518	621	880	812	635	277	312
35	天疱瘡	3,515	1	4	50	102	446	753	804	509	846
36	表皮水疱症	309	8	33	47	46	54	52	39	19	11
37	膿疱性乾癬(汎発型)	2,058	1	13	60	153	387	406	446	254	338
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	219	-	1	28	35	39	37	33	16	30
39	中毒性表皮壊死症	68	-	3	5	9	9	16	14	-	12
40	高安動脈炎	4,730	-	25	539	599	693	703	780	584	807
41	巨細胞性動脈炎	1,716	-	-	-	-	7	51	259	382	1,017
42	結節性多発動脈炎	2,347	1	2	41	99	247	360	496	404	697
43	顕微鏡的多発血管炎	10,681	-	3	46	91	219	578	1,624	2,040	6,080
44	多発血管炎性肉芽腫症	3,196	-	4	56	109	264	352	671	582	1,158
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	5,162	-	2	84	240	620	1,074	1,255	829	1,058
46	悪性関節リウマチ	5,281	-	2	19	119	368	712	1,409	1,105	1,547
47	バージャー病	2,259	-	-	7	50	226	425	480	419	652
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	797	-	3	52	121	158	171	152	70	70
49	全身性エリテマトーデス	64,468	2	303	4,808	9,079	15,119	13,354	10,699	5,400	5,704
50	皮膚筋炎/多発性筋炎	24,894	4	72	418	1,052	2,907	4,799	6,365	3,997	5,280
51	全身性強皮症	27,647	-	14	193	562	1,882	4,137	7,002	5,530	8,327
52	混合性結合組織病	10,182	1	18	449	1,004	2,113	2,238	2,086	1,076	1,197
53	シェーグレン症候群	17,628	-	21	329	900	2,219	3,384	3,968	2,751	4,056
54	成人スチル病	4,148	-	26	300	551	736	678	665	477	715
55	再発性多発軟骨炎	840	-	1	16	58	134	179	192	130	130
56	ベーチェット病	15,537	-	57	776	1,825	3,263	3,296	2,668	1,535	2,117
57	特発性拡張型心筋症	20,387	1	26	243	768	2,473	4,223	5,163	3,178	4,312
58	肥大型心筋症	4,481	-	10	155	167	377	731	987	754	1,300
59	拘束型心筋症	64	1	1	19	12	8	7	11	2	3
60	再生不良性貧血	8,724	6	49	458	555	803	1,037	1,548	1,305	2,963
61	自己免疫性溶血性貧血	1,275	-	3	36	46	102	129	247	221	491
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	927	-	2	48	95	144	151	125	125	237
63	特発性血小板減少性紫斑病	18,793	6	131	680	1,102	1,643	2,179	3,227	2,799	7,026
64	血栓性血小板減少性紫斑病	361	-	-	30	27	55	61	61	43	84

令和2年度 衛生行政報告例 令和2年度末現在

(出典:令和2年度衛生行政報告例(令和2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
65	原発性免疫不全症候群	1,943	12	56	447	458	423	275	162	51	59
66	IgA腎症	12,699	-	128	1,428	2,029	3,010	2,611	1,978	924	591
67	多発性嚢胞腎	11,935	-	8	208	1,062	3,102	3,426	2,392	987	750
68	黄色靱帯骨化症	6,715	-	1	17	102	424	795	1,460	1,222	2,694
69	後縦靱帯骨化症	36,401	-	-	25	294	2,043	4,881	8,041	6,746	14,371
70	広範脊柱管狭窄症	5,845	-	3	10	48	123	402	1,070	1,092	3,097
71	特発性大腿骨頭壊死症	20,003	2	34	393	1,364	3,521	4,522	4,533	2,420	3,214
72	下垂体性ADH分泌異常症	3,641	-	22	521	535	757	656	513	282	355
73	下垂体性TSH分泌亢進症	175	-	-	5	19	35	50	34	19	13
74	下垂体性PRL分泌亢進症	2,260	-	27	297	504	601	381	228	122	100
75	クッシング病	926	-	2	40	102	164	222	174	120	102
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	39	-	-	4	15	10	4	2	3	1
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	4,613	-	6	140	363	683	909	1,055	693	764
78	下垂体前葉機能低下症	18,653	14	537	1,928	2,168	3,297	3,121	3,106	1,945	2,537
79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	352	-	-	21	34	67	90	72	32	36
80	甲状腺ホルモン不応症	43	-	1	5	9	7	14	4	1	2
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	864	1	8	400	232	167	36	15	1	4
82	先天性副腎低形成症	49	-	1	34	7	6	1	-	-	-
83	アジソン病	329	-	1	11	16	44	60	77	43	77
84	サルコイドーシス	16,138	-	14	107	626	1,625	2,608	4,153	2,756	4,249
85	特発性間質性肺炎	17,589	-	5	12	33	198	854	3,612	4,246	8,629
86	肺動脈性肺高血圧症	4,230	-	25	326	504	577	667	731	504	896
87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	25	-	-	2	4	-	4	4	4	7
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	4,608	-	1	17	65	253	627	865	779	2,001
89	リンパ脈管筋腫症	885	-	-	20	161	338	252	72	30	12
90	網膜色素変性症	23,979	3	107	325	773	1,865	3,022	4,975	4,120	8,789
91	バッド・キアリ症候群	225	-	1	16	36	61	47	25	22	17
92	特発性門脈圧亢進症	312	-	-	19	35	54	51	75	45	33
93	原発性胆汁性胆管炎	17,993	-	-	20	173	1,026	2,906	5,063	3,571	5,234
94	原発性硬化性胆管炎	1,010	-	10	139	164	177	142	146	97	135
95	自己免疫性肝炎	6,962	1	8	116	228	609	1,294	1,884	1,307	1,515
96	クローン病	47,633	3	705	8,661	10,913	12,499	8,525	3,736	1,299	1,292
97	潰瘍性大腸炎	140,574	5	1,331	15,204	22,740	31,697	28,371	20,574	9,760	10,892

令和2年度 衛生行政報告例 令和2年度末現在

(出典:令和2年度衛生行政報告例(令和2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
98	好酸球性消化管疾患	1,144	15	88	111	181	247	250	144	58	50
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	165	-	2	18	26	31	40	23	17	8
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	12	-	2	3	5	1	1	-	-	-
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	9	-	1	4	4	-	-	-	-	-
103	CFC症候群	6	-	-	3	2	-	1	-	-	-
104	コステロ症候群	8	-	-	6	2	-	-	-	-	-
105	チャージ症候群	17	4	2	11	-	-	-	-	-	-
106	クリオピリン関連周期熱症候群	74	-	2	21	12	17	10	7	3	2
107	若年性特発性関節炎	743	-	40	592	83	22	5	1	-	-
108	TNF受容体関連周期性症候群	30	-	-	9	8	5	6	2	-	-
109	非典型溶血性尿毒症症候群	90	-	-	14	20	14	15	10	7	10
110	ブラウ症候群	20	-	1	9	4	2	3	1	-	-
111	先天性ミオパチー	316	2	14	60	52	49	49	56	19	15
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	5,056	26	79	546	723	1,188	1,259	747	257	231
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	20	1	1	2	4	2	4	5	-	1
115	遺伝性周期性四肢麻痺	59	-	6	16	14	9	7	4	-	3
116	アトピー性脊髄炎	40	-	-	-	7	9	9	12	2	1
117	脊髄空洞症	626	2	24	36	65	117	116	116	62	88
118	脊髄髄膜瘤	87	4	5	51	12	6	5	2	1	1
119	アイザックス症候群	108	1	4	5	12	19	23	21	6	17
120	遺伝性ジストニア	103	-	7	31	21	21	9	10	4	-
121	神経フェリチン症	2	-	-	-	-	-	1	1	-	-
122	脳表ヘモジデリン沈着症	202	-	-	2	-	6	19	48	36	91
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	7	-	-	-	1	-	1	5	-	-
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	156	-	-	-	4	20	47	55	20	10
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	65	-	-	2	11	25	13	10	3	1
126	ペリー症候群	4	-	-	-	-	-	4	-	-	-
127	前頭側頭葉変性症	1,287	-	-	-	7	16	132	568	345	219
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	103	1	1	7	17	14	23	22	10	8

令和2年度 衛生行政報告例 令和2年度末現在

(出典:令和2年度衛生行政報告例(令和2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
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	48	31	12	5	-	-	-	-	-	-
130	先天性無痛無汗症	39	3	2	19	10	1	1	2	1	-
131	アレキサンダー病	43	1	2	1	5	9	8	9	4	4
132	先天性核上性球麻痺	8	6	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	11	-	4	4	2	-	1	-	-	-
135	アイカルディ症候群	14	7	2	3	2	-	-	-	-	-
136	片側巨脳症	23	11	5	5	1	-	-	-	1	-
137	限局性皮質異形成	70	13	23	19	8	2	4	1	-	-
138	神経細胞移動異常症	47	7	2	19	7	7	4	-	1	-
139	先天性大脳白質形成不全症	32	3	2	14	8	5	-	-	-	-
140	ドラベ症候群	55	4	5	39	6	1	-	-	-	-
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	67	-	9	14	15	10	13	4	-	2
142	ミオクロニー欠伸てんかん	3	2	-	1	-	-	-	-	-	-
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	21	11	5	1	1	1	2	-	-	-
144	レノックス・ガストー症候群	241	1	8	181	25	16	10	-	-	-
145	ウエスト症候群	168	9	7	142	9	1	-	-	-	-
146	大田原症候群	20	13	3	4	-	-	-	-	-	-
147	早期ミオクロニー脳症	11	9	1	-	1	-	-	-	-	-
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	21	17	4	-	-	-	-	-	-	-
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	24	4	-	2	4	5	3	4	-	2
150	環状20番染色体症候群	13	-	6	3	1	1	1	1	-	-
151	ラスムッセン脳炎	37	-	1	11	8	5	3	5	2	2
152	PCDH19関連症候群	12	7	5	-	-	-	-	-	-	-
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	41	1	4	24	5	5	1	1	-	-
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	32	19	11	2	-	-	-	-	-	-
155	ランドウ・クレフナー症候群	7	2	5	-	-	-	-	-	-	-
156	レット症候群	80	-	-	62	15	3	-	-	-	-
157	スタージ・ウェーバー症候群	79	4	13	17	18	12	7	4	4	-
158	結節性硬化症	880	2	32	290	213	183	99	45	9	7
159	色素性乾皮症	80	1	-	32	11	3	5	9	10	9
160	先天性魚鱗癬	80	-	2	21	15	14	16	8	3	1

令和2年度 衛生行政報告例 令和2年度末現在

(出典:令和2年度衛生行政報告例(令和2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
161	家族性良性慢性天疱瘡	60	-	-	-	3	10	30	8	5	4
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	3,965	3	1	4	32	156	374	694	666	2,035
163	特発性後天性全身性無汗症	433	-	68	113	75	107	44	19	5	2
164	眼皮膚白皮症	23	2	1	6	2	5	4	2	-	1
165	肥厚性皮膚骨膜炎	17	-	-	4	8	3	1	1	-	-
166	弾性線維性仮性黄色腫	101	-	1	1	1	7	23	40	16	12
167	マルファン症候群	1,003	-	14	190	245	257	185	86	16	10
168	エーラス・ダンロス症候群	165	-	1	34	36	53	25	13	3	-
169	メンケス病	1	-	-	-	1	-	-	-	-	-
170	オクシピタル・ホーン症候群	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
171	ウィルソン病	695	-	3	163	178	179	118	46	8	-
172	低ホスファターゼ症	20	-	-	5	2	10	1	1	1	-
173	VATER症候群	18	6	7	3	2	-	-	-	-	-
174	那須・ハコラ病	4	-	-	-	1	2	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	14	4	5	4	1	-	-	-	-	-
179	ウィリアムズ症候群	46	3	4	27	5	5	1	1	-	-
180	ATR-X症候群	8	-	2	4	1	1	-	-	-	-
181	クルーゾン症候群	17	1	1	14	-	-	-	1	-	-
182	アペール症候群	8	1	2	4	1	-	-	-	-	-
183	ファイファー症候群	6	-	1	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	ロスムンド・トムソン症候群	2	2	-	-	-	-	-	-	-	-
187	歌舞伎症候群	11	1	1	5	1	-	3	-	-	-
188	多脾症候群	45	-	-	35	8	1	1	-	-	-
189	無脾症候群	75	-	1	59	12	2	1	-	-	-
190	鰓耳腎症候群	6	4	-	-	1	-	1	-	-	-
191	ウェルナー症候群	114	-	-	1	5	33	48	24	2	1
192	コケイン症候群	7	-	-	1	4	1	1	-	-	-
193	ブラダー・ウィリ症候群	167	2	6	71	53	30	4	1	-	-

令和2年度 衛生行政報告例 令和2年度末現在

(出典:令和2年度衛生行政報告例(令和2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
194	ソトス症候群	14	-	1	8	3	1	1	-	-	-
195	ヌーナン症候群	39	-	2	17	7	10	1	-	1	1
196	ヤング・シンプソン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
197	1p36欠失症候群	8	-	6	2	-	-	-	-	-	-
198	4p欠失症候群	5	-	1	4	-	-	-	-	-	-
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	6	5	1	-	-	-	-	-	-	-
201	アンジェルマン症候群	27	1	3	16	6	1	-	-	-	-
202	スミス・マギニス症候群	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-
203	22q11.2欠失症候群	71	6	8	34	9	9	4	1	-	-
204	エマヌエル症候群	3	-	-	2	1	-	-	-	-	-
205	脆弱X症候群関連疾患	5	-	-	2	-	-	-	2	-	1
206	脆弱X症候群	3	-	3	-	-	-	-	-	-	-
207	総動脈幹遺残症	29	-	1	24	2	2	-	-	-	-
208	修正大血管転位症	172	-	4	64	40	31	16	9	5	3
209	完全大血管転位症	211	3	9	136	41	20	1	1	-	-
210	単心室症	349	1	5	252	52	33	4	2	-	-
211	左心低形成症候群	37	4	2	31	-	-	-	-	-	-
212	三尖弁閉鎖症	161	-	-	106	30	17	6	1	-	1
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	105	-	1	76	23	5	-	-	-	-
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	95	-	-	71	16	6	2	-	-	-
215	ファロー四徴症	597	4	12	301	95	102	51	19	10	3
216	両大血管右室起始症	203	3	9	149	28	12	1	-	1	-
217	エプスタイン病	115	2	1	31	17	13	19	18	7	7
218	アルポート症候群	195	-	3	64	40	36	36	11	3	2
219	ギャロウェイ・モフト症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
220	急速進行性糸球体腎炎	1,084	-	1	17	14	51	84	192	261	464
221	抗糸球体基底膜腎炎	319	-	3	11	12	19	34	76	51	113
222	一次性ネフローゼ症候群	12,018	5	101	1,874	1,497	1,886	1,675	1,855	1,358	1,767
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	333	-	2	48	47	41	55	57	34	49
224	紫斑病性腎炎	1,045	-	11	141	154	189	158	152	105	135
225	先天性腎性尿崩症	48	-	-	23	7	8	5	2	3	-
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	863	-	-	11	31	74	112	211	168	256

令和2年度 衛生行政報告例 令和2年度末現在

(出典:令和2年度衛生行政報告例(令和2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
227	オスラー病	802	1	10	63	71	115	190	149	96	107
228	閉塞性細気管支炎	31	-	-	7	5	5	2	6	5	1
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	204	-	1	9	5	42	43	46	28	30
230	肺胞低換気症候群	122	1	-	34	13	11	22	15	8	18
231	α1-アンチトリプシン欠乏症	14	-	-	1	2	2	6	2	1	-
232	カーニー複合	21	-	-	8	3	4	3	2	1	-
233	ウォルフラム症候群	9	1	1	3	1	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	307	1	5	60	46	67	60	42	16	10
236	偽性副甲状腺機能低下症	105	-	1	49	17	22	9	6	1	-
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	10	-	-	3	4	3	-	-	-	-
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	342	-	3	62	54	68	68	48	18	21
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	248	-	3	107	86	33	16	3	-	-
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	12	-	-	3	8	1	-	-	-	-
245	プロピオン酸血症	12	-	1	8	3	-	-	-	-	-
246	メチルマロン酸血症	24	-	-	17	6	1	-	-	-	-
247	イソ吉草酸血症	3	-	-	-	3	-	-	-	-	-
248	グルコーストランスポーター1欠損症	13	-	1	9	3	-	-	-	-	-
249	グルタル酸血症1型	3	-	-	2	1	-	-	-	-	-
250	グルタル酸血症2型	6	1	-	2	1	-	1	-	1	-
251	尿素サイクル異常症	84	-	-	43	27	8	3	1	-	2
252	リジン尿性蛋白不耐症	24	-	1	6	5	8	4	-	-	-
253	先天性葉酸吸収不全	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
254	ポルフィリン症	41	-	-	9	5	14	9	2	1	1
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	5	-	1	3	1	-	-	-	-	-
256	筋型糖原病	25	-	1	8	3	6	3	1	-	3
257	肝型糖原病	92	-	-	34	25	19	10	4	-	-
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	2	-	1	-	-	1	-	-	-	-



令和2年度 衛生行政報告例 令和2年度末現在

(出典:令和2年度衛生行政報告例(令和2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
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	18	2	2	5	2	4	1	2	-	-
261	タンジール病	8	-	-	-	1	3	1	2	-	1
262	原発性高カイロミクロン血症	31	-	1	7	2	12	6	1	1	1
263	脳腱黄色腫症	44	-	-	1	2	16	17	5	2	1
264	無βリポタンパク血症	5	-	-	2	1	2	-	-	-	-
265	脂肪萎縮症	31	-	3	8	13	6	1	-	-	-
266	家族性地中海熱	471	-	6	114	109	99	86	32	13	12
267	高IgD症候群	1	-	-	-	-	1	-	-	-	-
268	中條・西村症候群	6	-	-	2	-	4	-	-	-	-
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	8	-	-	2	1	1	3	-	-	1
270	慢性再発性多発性骨髄炎	77	-	2	14	14	14	13	14	4	2
271	強直性脊椎炎	4,219	-	44	306	576	915	946	777	364	291
272	進行性骨化性線維異形成症	23	-	5	7	1	5	3	2	-	-
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	24	10	5	6	-	1	1	1	-	-
274	骨形成不全症	113	-	2	52	13	20	14	8	2	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	85	3	4	36	15	12	10	3	1	1
277	リンパ管腫症／ゴーハム病	44	-	1	22	5	5	3	7	1	-
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	14	1	-	7	4	-	2	-	-	-
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	48	1	3	13	8	8	7	5	2	1
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	105	1	-	24	17	30	18	10	1	4
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	236	5	28	50	42	34	46	22	5	4
282	先天性赤血球形成異常性貧血	9	-	-	3	2	1	2	1	-	-
283	後天性赤芽球癆	818	-	1	5	24	45	81	141	143	378
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	23	-	-	16	3	4	-	-	-	-
285	ファンconi貧血	12	-	-	6	6	-	-	-	-	-
286	遺伝性鉄芽球形貧血	12	-	-	3	1	4	1	2	-	1
287	エプスタイン症候群	12	-	-	7	1	2	1	1	-	-

令和2年度 衛生行政報告例 令和2年度末現在

(出典:令和2年度衛生行政報告例(令和2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
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	423	-	1	3	14	18	34	57	75	221
289	クローンカイト・カナダ症候群	189	-	-	-	1	8	31	63	44	42
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	85	-	5	1	8	12	21	19	7	12
291	ヒルシユスプルング病(全結腸型又は小腸型)	12	-	1	6	1	2	2	-	-	-
292	総排泄腔外反症	14	-	2	5	3	3	1	-	-	-
293	総排泄腔遺残	41	-	1	31	7	2	-	-	-	-
294	先天性横隔膜ヘルニア	8	-	2	2	2	-	-	2	-	-
295	乳幼児肝巨大血管腫	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
296	胆道閉鎖症	373	1	5	270	61	30	5	1	-	-
297	アラジール症候群	39	1	2	24	6	5	-	1	-	-
298	遺伝性膵炎	25	-	1	9	5	5	3	2	-	-
299	嚢胞性線維症	13	-	1	5	3	3	-	1	-	-
300	IgG4関連疾患	3,016	-	5	14	43	196	465	813	679	801
301	黄斑ジストロフィー	202	3	5	13	22	26	51	44	17	21
302	レーベル遺伝性視神経症	134	1	12	17	14	32	24	22	10	2
303	アッシュヤー症候群	19	1	4	2	5	3	2	2	-	-
304	若年発症型両側性感音難聴	35	2	1	4	4	11	10	2	-	1
305	遅発性内リンパ水腫	31	-	-	2	4	4	6	7	3	5
306	好酸球性副鼻腔炎	13,404	-	26	351	1,337	3,139	3,826	3,018	1,126	581
307	カナバン病	1	-	-	-	1	-	-	-	-	-
308	進行性白質脳症	17	-	-	2	2	2	3	5	3	-
309	進行性ミオクローヌスてんかん	33	-	1	5	6	5	8	1	3	4
310	先天異常症候群	28	4	8	12	2	1	1	-	-	-
311	先天性三尖弁狭窄症	2	-	-	2	-	-	-	-	-	-
312	先天性僧帽弁狭窄症	8	-	-	6	1	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	7	-	-	3	1	1	-	1	-	1
316	カルニチン回路異常症	13	-	1	6	5	1	-	-	-	-
317	三頭酵素欠損症	3	-	-	1	-	1	1	-	-	-
318	シトリン欠損症	51	-	2	10	7	5	15	7	4	1
319	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症	2	-	1	-	1	-	-	-	-	-

令和2年度 衛生行政報告例 令和2年度末現在

(出典:令和2年度衛生行政報告例(令和2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
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	-	-	-	-	-	-
324	メチルグルタコン酸尿症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
325	遺伝性自己炎症疾患	9	-	-	7	1	-	1	-	-	-
326	大理石骨病	21	-	-	2	1	5	4	6	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。)	177	-	3	24	47	49	27	17	8	2
328	前眼部形成異常	14	6	5	-	-	1	-	-	1	1
329	無虹彩症	115	13	20	15	14	26	15	6	3	3
330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	29	4	1	22	2	-	-	-	-	-
331	特発性多中心性キャスルマン病	1,354	-	7	20	77	266	393	327	142	122
332	膠様滴状角膜ジストロフィー	2	-	1	-	-	-	-	1	-	-
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-