

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4年度衛生行政報告例（令和4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	1,048,680	381	5,138	55,949	80,157	133,851	172,930	183,918	133,846	282,510
1	球脊髄性筋萎縮症	1,697	-	-	1	33	176	409	526	269	283
2	筋萎縮性側索硬化症	9,765	-	1	14	111	506	1,316	2,359	2,018	3,440
3	脊髄性筋萎縮症	955	8	56	151	89	114	131	169	90	147
4	原発性側索硬化症	146	-	-	-	-	8	16	31	34	57
5	進行性核上性麻痺	12,830	-	-	1	-	6	124	1,209	2,312	9,178
6	パーキンソン病	143,267	-	4	17	138	1,109	5,598	19,866	26,688	89,847
7	大脳皮質基底核変性症	4,428	-	-	-	1	12	117	604	971	2,723
8	ハンチントン病	892	-	1	8	34	133	210	207	124	175
9	神経有棘赤血球症	36	-	-	1	8	8	9	6	4	-
10	シャルコー・マリー・トゥース病	845	2	12	37	40	105	181	188	114	166
11	重症筋無力症	26,387	3	96	559	1,205	2,659	4,418	5,385	3,840	8,222
12	先天性筋無力症候群	12	1	-	2	7	1	1	-	-	-
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	23,105	1	97	1,306	3,161	5,927	6,071	3,454	1,435	1,653
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	5,291	-	12	151	227	627	956	1,136	759	1,423
15	封入体筋炎	847	-	-	-	-	11	58	194	168	416
16	クロウ・深瀬症候群	252	-	-	2	11	41	54	65	38	41
17	多系統萎縮症	10,808	-	-	-	10	167	1,359	2,967	2,389	3,916
18	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	26,476	-	30	315	895	1,952	3,555	5,309	4,491	9,929
19	ライソゾーム病	1,672	2	17	284	296	352	302	243	84	92
20	副腎白質ジストロフィー	253	-	5	61	51	43	44	24	16	9
21	ミトコンドリア病	1,630	6	21	233	261	364	321	236	88	100
22	もやもや病	13,544	13	298	876	1,564	3,119	3,749	2,075	901	949
23	プリオン病	464	-	1	-	2	18	42	105	70	226
24	亜急性硬化性全脳炎	58	-	-	17	30	10	-	-	1	-
25	進行性多巣性白質脳症	77	-	-	2	1	7	9	26	11	21
26	HTLV-1関連脊髄症	1,016	-	-	-	12	22	97	253	232	400
27	特発性基底核石灰化症	123	-	-	1	6	14	12	33	26	31
28	全身性アミロイドーシス	5,587	-	1	8	35	148	412	838	1,039	3,106
29	ウルリッヒ病	19	-	2	9	5	2	1	-	-	-
30	遠位型ミオパチー	315	-	2	8	39	56	90	63	24	33
31	ベスレムミオパチー	21	-	-	4	1	4	5	4	1	2
32	自己食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	4,056	2	139	498	566	826	846	613	274	292
35	天疱瘡	3,176	-	5	30	109	360	706	741	462	763
36	表皮水疱症	291	2	19	50	43	57	48	43	18	11
37	膿疱性乾癬（汎発型）	2,132	1	12	59	148	357	472	452	264	367
38	ステイーヴンス・ジョンソン症候群	171	-	2	16	20	29	31	29	14	30
39	中毒性表皮壊死症	71	-	4	8	6	9	8	14	10	12
40	高安動脈炎	4,642	-	29	554	617	690	746	681	522	803
41	巨細胞性動脈炎	2,453	-	-	-	-	5	67	335	482	1,564
42	結節性多発動脈炎	2,143	-	2	29	97	205	346	433	365	666
43	顕微鏡的多発血管炎	11,078	-	3	50	76	215	564	1,581	2,062	6,527
44	多発血管炎性肉芽腫症	3,437	-	4	49	111	254	390	664	609	1,356
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	6,723	-	8	91	251	766	1,431	1,633	1,012	1,531
46	悪性関節リウマチ	4,966	-	3	10	99	314	713	1,203	1,022	1,602
47	バージャー病	1,609	-	1	6	26	143	327	344	273	489
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	1,019	-	3	60	136	190	226	193	104	107
49	全身性エリテマトーデス	65,145	-	222	4,833	8,746	14,408	14,923	10,529	5,211	6,273
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	26,046	1	36	386	1,046	2,884	5,328	6,388	4,068	5,909
51	全身性強皮症	27,013	-	11	189	531	1,754	4,188	6,551	5,152	8,637
52	混合性結合組織病	10,099	-	20	431	927	1,912	2,441	2,010	1,083	1,275
53	シェーグレン症候群	19,290	-	15	351	950	2,268	3,937	4,268	2,813	4,688
54	成人スチル病	4,458	-	31	299	509	763	802	688	518	848

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4年度衛生行政報告例（令和4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
55	再発性多発軟骨炎	993	-	3	17	48	131	227	229	144	194
56	ベーチェット病	15,157	-	56	782	1,731	3,058	3,501	2,515	1,429	2,085
57	特発性拡張型心筋症	18,234	1	14	247	671	2,032	3,861	4,580	2,769	4,059
58	肥大型心筋症	4,318	-	3	145	163	339	689	1,006	665	1,308
59	拘束型心筋症	60	-	2	23	10	6	6	9	-	4
60	再生不良性貧血	8,302	2	37	395	454	762	998	1,454	1,243	2,957
61	自己免疫性溶血性貧血	1,278	-	2	31	35	73	140	224	228	545
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	1,035	-	5	47	99	152	177	151	119	285
63	特発性血小板減少性紫斑病	16,599	2	70	555	859	1,347	2,033	2,793	2,337	6,603
64	血栓性血小板減少性紫斑病	385	-	-	25	29	60	68	61	51	91
65	原発性免疫不全症候群	2,062	5	48	449	434	478	319	193	68	68
66	IgA腎症	13,354	-	98	1,260	1,860	3,000	3,149	2,204	995	788
67	多発性嚢胞腎	12,790	-	1	210	1,132	3,008	3,912	2,558	1,029	940
68	黄色靭帯骨化症	6,092	-	-	17	91	367	787	1,192	1,045	2,593
69	後縦靭帯骨化症	31,571	-	-	27	255	1,728	4,554	6,727	5,511	12,769
70	広範脊柱管狭窄症	4,874	-	2	8	23	108	356	885	885	2,607
71	特発性大腿骨頭壊死症	19,256	-	21	312	1,141	3,140	4,738	4,483	2,337	3,084
72	下垂体性ADH分泌異常症	3,869	2	23	495	544	770	781	565	280	409
73	下垂体性TSH分泌亢進症	200	-	1	6	17	39	59	37	20	21
74	下垂体性PRL分泌亢進症	2,206	-	17	258	448	580	425	232	101	145
75	クッシング病	960	-	2	44	99	164	225	179	126	121
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	37	-	-	3	12	11	5	1	3	2
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	4,348	-	4	118	319	592	861	967	639	848
78	下垂体前葉機能低下症	19,693	12	519	1,915	2,138	3,252	3,621	3,335	1,959	2,942
79	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	398	-	-	18	40	72	101	81	44	42
80	甲状腺ホルモン不応症	46	-	1	5	7	9	15	5	3	1
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	1,014	3	13	458	259	190	65	22	-	4
82	先天性副腎低形成症	55	-	-	36	9	8	2	-	-	-
83	アジソン病	346	-	1	20	14	45	61	79	47	79
84	サルコイドーシス	15,627	1	13	78	456	1,469	2,551	4,140	2,599	4,320
85	特発性間質性肺炎	18,399	-	3	15	32	203	843	3,529	4,284	9,490
86	肺動脈性肺高血圧症	4,529	-	17	322	490	626	720	786	513	1,055
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	25	-	1	2	2	3	4	4	3	6
88	慢性血栓性肺高血圧症	5,230	-	-	16	69	256	678	962	893	2,356
89	リンパ脈管筋腫症	928	-	-	17	127	316	327	92	25	24
90	網膜色素変性症	21,263	5	79	265	631	1,589	2,832	4,110	3,529	8,223
91	バッド・キアリ症候群	211	-	1	15	30	53	50	28	17	17
92	特発性門脈圧亢進症	313	-	2	20	30	50	70	61	45	35
93	原発性胆汁性胆管炎	16,625	-	-	16	155	922	2,646	4,549	3,197	5,140
94	原発性硬化性胆管炎	1,106	-	8	158	192	191	169	138	97	153
95	自己免疫性肝炎	7,081	1	11	93	187	572	1,344	1,848	1,300	1,725
96	クローン病	50,184	4	613	8,948	11,054	12,404	9,818	4,369	1,405	1,569
97	潰瘍性大腸炎	141,387	4	1,150	15,089	21,816	30,396	30,318	21,285	9,610	11,719
98	好酸球性消化管疾患	1,280	11	86	118	185	269	304	169	69	69
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	182	-	1	24	25	32	48	28	14	10
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	16	-	2	7	5	1	1	-	-	-
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	7	-	-	4	3	-	-	-	-	-
103	CFC症候群	8	-	-	5	2	-	1	-	-	-
104	コストロ症候群	9	-	-	8	1	-	-	-	-	-
105	チャージ症候群	34	1	3	28	2	-	-	-	-	-
106	クリオピリン関連周期熱症候群	88	-	-	27	19	18	8	10	3	3
107	若年性特発性関節炎	1,060	2	48	830	131	31	14	3	-	1
108	TNF受容体関連周期性症候群	35	-	-	6	10	8	5	4	1	1
109	非典型溶血性尿毒症症候群	81	-	1	10	21	12	13	11	2	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4年度衛生行政報告例（令和4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
110	ブラウ症候群	21	-	-	8	7	2	3	1	-	-
111	先天性ミオパチー	377	2	10	79	42	73	61	63	25	22
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	4	-	1	-	-	1	1	1	-	-
113	筋ジストロフィー	5,444	16	66	605	763	1,241	1,428	789	270	266
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	29	1	3	3	6	3	4	3	4	2
115	遺伝性周期性四肢麻痺	66	-	10	14	12	12	9	6	-	3
116	アトピー性脊髄炎	54	-	-	3	8	10	17	12	2	2
117	脊髄空洞症	623	3	22	36	61	96	118	116	61	110
118	脊髄髄膜瘤	137	4	4	93	19	9	5	2	-	1
119	アイザックス症候群	117	-	3	4	13	20	22	25	13	17
120	遺伝性ジストニア	129	-	7	38	24	23	19	13	4	1
121	神経フェリチン症	2	-	-	-	-	-	1	1	-	-
122	脳表へモジデリン沈着症	227	-	-	1	-	6	25	50	43	102
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	6	-	-	-	2	-	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	223	-	-	-	3	30	73	74	18	25
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	68	-	-	-	10	24	26	6	1	1
126	ペリー症候群	3	-	-	-	-	-	2	1	-	-
127	前頭側頭葉変性症	1,352	-	-	1	9	14	159	534	374	261
128	ピッカースタッフ脳幹脳炎	78	-	2	4	7	12	17	17	8	11
129	痙攣重積型（二相性）急性脳症	47	19	18	10	-	-	-	-	-	-
130	先天性無痛無汗症	45	2	4	20	12	3	1	1	-	2
131	アレキサンダー病	50	1	-	5	4	8	10	9	6	7
132	先天性核上性球麻痺	7	5	2	-	-	-	-	-	-	-
133	メビウス症候群	14	5	2	4	3	-	-	-	-	-
134	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群	14	-	1	10	2	-	1	-	-	-
135	アイカルディ症候群	13	6	2	3	2	-	-	-	-	-
136	片側巨脳症	23	9	4	8	1	-	-	-	1	-
137	限局性皮質異形成	77	5	32	23	8	4	4	1	-	-
138	神経細胞移動異常症	76	6	6	40	11	7	5	-	1	-
139	先天性大脳白質形成不全症	44	2	3	22	10	5	2	-	-	-
140	ドラベ症候群	84	4	5	65	9	1	-	-	-	-
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	72	-	6	16	16	10	19	4	-	1
142	ミオクロニー欠神てんかん	4	-	1	2	1	-	-	-	-	-
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	19	8	5	3	1	1	1	-	-	-
144	レノックス・ガストー症候群	348	-	18	271	31	15	10	3	-	-
145	ウェスト症候群	290	13	9	252	14	2	-	-	-	-
146	大田原症候群	21	13	4	3	1	-	-	-	-	-
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	18	13	5	-	-	-	-	-	-	-
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	33	3	1	4	3	5	8	3	4	2
150	環状20番染色体症候群	12	-	5	4	-	-	2	1	-	-
151	ラスマッセン脳炎	48	-	1	16	7	7	6	5	2	4
152	PCDH19関連症候群	12	4	4	4	-	-	-	-	-	-
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	65	1	3	37	10	8	3	2	-	1
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	21	7	12	2	-	-	-	-	-	-
155	ランドウ・クレフナー症候群	4	-	3	1	-	-	-	-	-	-
156	レット症候群	109	1	3	82	20	3	-	-	-	-
157	スタージ・ウェーバー症候群	75	2	6	21	16	10	11	6	3	-
158	結節性硬化症	1,017	1	22	361	231	211	125	49	12	5
159	色素性乾皮症	82	1	1	29	14	6	2	10	7	12
160	先天性魚鱗癬	100	-	1	30	18	14	23	9	3	2
161	家族性良性慢性天疱瘡	63	-	-	-	2	10	25	15	3	8
162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	3,850	-	2	4	30	143	409	702	640	1,920

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4年度衛生行政報告例（令和4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	636	-	73	169	145	129	77	32	7	4
164	眼皮膚白皮症	28	2	3	10	2	4	3	3	-	1
165	肥厚性皮膚骨膜炎	19	-	-	4	9	1	3	2	-	-
166	弾性線維性仮性黄色腫	132	-	-	2	4	4	35	43	29	15
167	マルファン症候群	1,173	-	25	205	237	305	240	122	24	15
168	エーラス・ダンロス症候群	217	-	3	49	38	63	41	17	4	2
169	メンケス病	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
170	オクシピタル・ホーン症候群	2	-	-	-	2	-	-	-	-	-
171	ウィルソン病	735	-	6	198	159	170	138	52	10	2
172	低ホスファターゼ症	40	-	1	7	6	15	5	3	1	2
173	VATER症候群	14	1	5	6	1	1	-	-	-	-
174	那須・ハコラ病	6	-	-	-	1	3	2	-	-	-
175	ウィーバー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
176	コフィン・ローリー症候群	5	-	-	4	1	-	-	-	-	-
177	ジュベール症候群関連疾患	16	3	2	11	-	-	-	-	-	-
178	モワット・ウィルソン症候群	14	2	6	5	1	-	-	-	-	-
179	ウィリアムズ症候群	56	-	5	37	5	6	2	1	-	-
180	ATR-X症候群	6	-	-	5	1	-	-	-	-	-
181	クルーズン症候群	20	1	-	15	1	-	1	2	-	-
182	アペール症候群	10	-	1	7	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	4	2	2	-	-	-	-	-	-	-
186	ロスマンド・トムソン症候群	3	2	-	-	-	1	-	-	-	-
187	歌舞伎症候群	19	2	3	8	1	2	2	1	-	-
188	多脾症候群	63	1	2	42	11	1	4	1	1	-
189	無脾症候群	91	-	3	74	12	1	1	-	-	-
190	鰓耳腎症候群	7	1	2	2	2	-	-	-	-	-
191	ウェルナー症候群	100	-	-	1	1	24	52	21	1	-
192	コケイン症候群	6	-	-	-	4	-	2	-	-	-
193	ブラダー・ウィリ症候群	175	2	7	65	64	30	6	1	-	-
194	ソトス症候群	23	1	2	13	4	2	1	-	-	-
195	ヌーナン症候群	46	3	2	19	5	12	3	-	-	2
196	ヤング・シン普森症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
197	1p36欠失症候群	8	2	4	2	-	-	-	-	-	-
198	4p欠失症候群	8	1	2	5	-	-	-	-	-	-
199	5p欠失症候群	7	1	-	6	-	-	-	-	-	-
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	2	3	15	8	1	-	-	-	-
202	スミス・マギニス症候群	4	-	1	2	1	-	-	-	-	-
203	22q11.2欠失症候群	73	1	7	42	9	9	5	-	-	-
204	エマヌエル症候群	5	3	-	2	-	-	-	-	-	-
205	脆弱X症候群関連疾患	8	-	-	1	1	-	-	1	3	2
206	脆弱X症候群	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
207	総動脈幹遺残症	38	-	1	31	4	2	-	-	-	-
208	修正大血管転位症	208	-	2	87	44	31	24	12	4	4
209	完全大血管転位症	288	2	9	181	55	34	6	1	-	-
210	単心室症	479	-	14	343	71	41	7	3	-	-
211	左心低形成症候群	70	2	5	63	-	-	-	-	-	-
212	三尖弁閉鎖症	199	-	5	131	36	18	8	1	-	-
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	157	-	4	111	31	10	1	-	-	-
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	123	-	-	91	23	6	3	-	-	-
215	ファロー四徴症	760	7	20	388	108	118	74	32	7	6
216	両大血管右室起始症	286	4	11	213	37	17	2	-	1	1
217	エプスタイン病	141	1	-	45	19	18	22	18	11	7

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4年度衛生行政報告例（令和4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
218	アルポート症候群	258	-	-	70	52	46	49	29	7	5
219	ギャロウェイ・モワト症候群	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-
220	急速進行性糸球体腎炎	1,245	-	-	18	24	38	105	177	262	621
221	抗糸球体基底膜腎炎	364	-	2	8	7	16	43	80	63	145
222	一次性ネフローゼ症候群	12,889	1	76	1,842	1,444	1,822	1,969	1,979	1,463	2,293
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	373	-	3	61	38	42	61	61	43	64
224	紫斑病性腎炎	1,037	-	3	140	111	173	172	162	107	169
225	先天性腎性尿崩症	53	1	-	26	7	11	2	3	1	2
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	1,016	-	2	10	29	87	154	231	192	311
227	オスラー病	895	1	10	62	75	129	215	185	79	139
228	閉塞性細気管支炎	36	-	-	9	4	4	5	7	5	2
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	238	-	1	6	7	37	53	63	35	36
230	肺胞低換気症候群	164	1	-	35	20	16	39	19	10	24
231	α1-アンチトリプシン欠乏症	16	-	-	1	1	2	7	2	2	1
232	カーニー複合	25	-	-	5	6	3	6	4	1	-
233	ウォルフラム症候群	14	-	4	3	1	1	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。）	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
235	副甲状腺機能低下症	311	1	7	54	52	62	72	42	12	9
236	偽性副甲状腺機能低下症	119	-	-	55	21	22	12	4	5	-
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	16	-	-	6	4	5	-	1	-	-
238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	462	-	10	85	63	81	100	65	31	27
239	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	5	-	-	1	1	-	3	-	-	-
240	フェニルケトン尿症	280	-	3	129	83	41	21	3	-	-
241	高チロシン血症1型	2	-	-	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	-	-	5	8	3	-	-	-	-
245	プロピオン酸血症	16	-	-	12	3	1	-	-	-	-
246	メチルマロン酸血症	33	1	1	21	7	3	-	-	-	-
247	イソ吉草酸血症	4	-	-	2	2	-	-	-	-	-
248	グルコーストランスポーター1欠損症	21	1	3	15	1	1	-	-	-	-
249	グルタル酸血症1型	7	-	2	4	1	-	-	-	-	-
250	グルタル酸血症2型	8	1	-	3	2	-	1	-	-	1
251	尿素サイクル異常症	102	-	2	55	23	13	6	1	-	2
252	リジン尿性蛋白不耐症	25	-	1	6	7	8	3	-	-	-
253	先天性葉酸吸収不全	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
254	ボルフィリン症	48	-	-	10	11	7	14	2	3	1
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	6	-	-	5	1	-	-	-	-	-
256	筋型糖原病	26	-	-	8	2	7	3	2	1	3
257	肝型糖原病	105	-	2	39	27	22	11	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	-	-	-	-
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	3	-	-	-	-	-	-	1	1	1
260	シトステロール血症	22	1	2	7	1	4	4	3	-	-
261	タンジール病	9	-	-	-	1	3	2	3	-	-
262	原発性高カイロミクロン血症	55	-	3	14	5	14	15	2	1	1
263	脳腱黄色腫症	48	-	-	1	1	15	16	12	1	2
264	無βリポタンパク血症	3	-	-	1	1	1	-	-	-	-
265	脂肪萎縮症	35	-	1	10	11	9	2	2	-	-
266	家族性地中海熱	657	-	13	141	168	139	114	44	18	20
267	高IgD症候群	3	-	-	2	-	-	1	-	-	-
268	中條・西村症候群	8	-	-	2	1	4	1	-	-	-
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	14	1	2	2	2	3	3	1	-	-
270	慢性再発性多発性骨髄炎	115	-	6	18	15	17	22	25	9	3
271	強直性脊椎炎	4,981	-	39	337	609	1,024	1,189	950	424	409

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4年度衛生行政報告例（令和4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
272	進行性骨化性線維異形成症	24	-	5	6	5	1	5	2	-	-
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	21	2	8	7	-	2	1	1	-	-
274	骨形成不全症	152	-	2	66	15	23	23	13	5	5
275	タナトフォリック骨異形成症	5	2	1	1	1	-	-	-	-	-
276	軟骨無形成症	104	3	5	42	16	18	15	4	-	1
277	リンパ管腫症／ゴーハム病	74	-	3	25	15	11	8	9	3	-
278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	24	-	1	16	5	-	1	-	1	-
279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	49	1	2	14	9	8	5	5	3	2
280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	103	-	1	23	17	23	23	8	3	5
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	244	2	20	52	43	41	49	26	6	5
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	897	-	1	5	23	45	79	149	152	443
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	22	1	-	10	8	3	-	-	-	-
285	ファンconi貧血	14	1	-	6	7	-	-	-	-	-
286	遺伝性鉄芽球性貧血	14	-	-	3	-	3	4	3	-	1
287	エプスタイン症候群	12	-	-	6	1	3	1	-	1	-
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	404	-	2	-	8	14	28	53	63	236
289	クロンカイト・カナダ症候群	194	-	-	1	1	5	28	60	44	55
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	85	-	3	-	8	11	23	21	6	13
291	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）	19	1	2	9	1	3	3	-	-	-
292	総排泄腔外反症	18	-	3	9	4	2	-	-	-	-
293	総排泄腔遺残	50	-	1	39	7	2	1	-	-	-
294	先天性横隔膜ヘルニア	12	1	2	5	3	-	-	1	-	-
295	乳幼児肝巨大血管腫	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
296	胆道閉鎖症	449	4	8	311	75	43	7	1	-	-
297	アラジール症候群	44	1	-	27	11	4	-	1	-	-
298	遺伝性膵炎	33	-	2	13	7	4	5	1	1	-
299	嚢胞性線維症	13	-	-	6	2	4	-	1	-	-
300	IgG4関連疾患	3,766	-	3	17	37	216	567	980	790	1,156
301	黄斑ジストロフィー	217	-	7	17	26	28	46	49	20	24
302	レーベル遺伝性視神経症	134	1	10	12	15	27	30	19	14	6
303	アッシャー症候群	26	1	4	3	4	5	5	3	1	-
304	若年発症型両側性感音難聴	53	3	2	2	9	13	19	4	-	1
305	遅発性内リンパ水腫	28	-	-	-	5	3	7	9	2	2
306	好酸球性副鼻腔炎	22,340	-	24	517	2,033	4,730	6,707	5,099	1,879	1,351
307	カナバン病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
308	進行性白質脳症	20	-	-	2	2	5	4	5	2	-
309	進行性ミオクローヌステんかん	43	-	1	5	8	6	10	4	3	6
310	先天異常症候群	32	3	7	18	2	1	1	-	-	-
311	先天性三尖弁狭窄症	4	1	-	3	-	-	-	-	-	-
312	先天性僧帽弁狭窄症	13	-	-	11	1	1	-	-	-	-
313	先天性肺静脈狭窄症	2	-	-	2	-	-	-	-	-	-
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	12	-	-	4	2	1	3	-	1	1
316	カルニチン回路異常症	20	-	-	10	6	3	1	-	-	-
317	三頭酵素欠損症	4	-	1	-	1	1	1	-	-	-
318	シトリン欠損症	64	-	-	19	7	4	18	10	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	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
321	非ケトーシス型高グリシ血症	3	-	1	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4年度衛生行政報告例（令和4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
325	遺伝性自己炎症疾患	14	-	-	10	1	1	2	-	-	-
326	大理石骨病	21	-	-	2	2	6	4	4	-	3
327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	243	-	-	40	63	58	37	31	10	4
328	前眼部形成異常	17	6	4	2	1	3	-	-	1	-
329	無虹彩症	138	19	19	19	22	26	21	5	4	3
330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	44	2	2	38	2	-	-	-	-	-
331	特発性多中心性キャッスルマン病	1,694	-	9	23	108	289	499	397	183	186
332	膠様滴状角膜ジストロフィー	3	-	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	17	-	3	12	2	-	-	-	-	-
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	24	-	-	8	5	10	1	-	-	-
338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	3	-	-	3	-	-	-	-	-	-