

平成30年度末 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:厚生労働省衛生行政報告例(平成30年度末現在))

H30 年齢階級別

疾患名	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	912,714	619	6,254	45,969	74,091	125,093	133,328	179,747	111,185	236,428
1 球脊髄性筋萎縮症	1,407	-	-	1	24	167	314	472	218	211
2 筋萎縮性側索硬化症	9,805	-	2	15	122	533	1,188	2,723	1,994	3,228
3 脊髄性筋萎縮症	858	30	72	93	71	79	119	173	90	131
4 原発性側索硬化症	97	-	-	-	2	6	11	22	21	35
5 進行性核上性麻痺	10,759	-	-	-	-	12	118	1,321	1,889	7,419
6 パーキンソン病	131,125	1	4	25	140	1,175	5,150	22,076	23,071	79,483
7 大脳皮質基底核変性症	4,270	-	-	-	2	19	120	741	859	2,529
8 ハンチントン病	913	-	2	4	48	135	212	245	116	151
9 神経有棘赤血球症	32	-	-	-	6	6	12	2	5	1
10 シャルコー・マリー・トゥース病	594	3	11	20	45	78	117	151	70	99
11 重症筋無力症	23,260	36	144	531	1,315	2,758	3,609	5,165	3,120	6,582
12 先天性筋無力症候群	18	1	1	3	3	1	2	4	1	2
13 多発性硬化症/視神経脊髄炎	19,105	5	119	1,114	3,011	5,415	4,322	2,867	1,053	1,199
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	4,315	-	26	124	214	553	747	1,006	588	1,057
15 封入体筋炎	488	-	-	-	1	8	31	117	97	234
16 クロウ・深瀬症候群	169	-	1	3	11	25	32	50	25	22
17 多系統萎縮症	11,406	-	-	2	15	213	1,297	3,659	2,336	3,884
18 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	26,487	3	45	377	959	2,186	3,219	6,201	4,174	9,323
19 ライソゾーム病	1,354	2	22	254	243	290	241	192	61	49
20 副腎白質ジストロフィー	245	1	9	52	48	50	31	35	11	8
21 ミトコンドリア病	1,422	9	24	183	270	315	256	201	78	86
22 もやもや病	12,356	57	525	927	1,585	3,074	2,679	1,923	785	801
23 プリオン病	418	-	1	1	4	14	39	104	64	191
24 亜急性硬化性全脳炎	76	-	3	35	26	10	1	1	-	-
25 進行性多巣性白質脳症	40	-	-	-	3	6	4	15	3	9
26 HTLV-1関連脊髄症	904	-	-	3	9	27	107	292	168	298
27 特発性基底核石灰化症	85	-	-	-	3	9	7	33	15	18
28 全身性アミロイドーシス	2,650	-	-	9	43	151	327	687	513	920
29 ウルリッヒ病	14	1	-	8	1	3	-	1	-	-
30 遠位型ミオパチー	241	-	1	6	37	56	63	40	19	19
31 ベスレムミオパチー	13	-	-	3	2	4	3	1	-	-
32 自己貪食空胞性ミオパチー	7	-	1	1	-	-	1	1	-	3
33 シュワルツ・ヤンペル症候群	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-
34 神経線維腫症	3,906	17	179	443	634	828	702	595	241	267
35 天疱瘡	3,152	2	3	31	100	420	619	824	425	728
36 表皮水疱症	300	16	30	48	47	43	53	40	12	11
37 膿疱性乾癬(汎発型)	1,828	3	11	50	148	360	350	417	193	296
38 スティーヴンス・ジョンソン症候群	151	-	4	22	24	25	24	24	15	13
39 中毒性表皮壊死症	48	-	3	8	3	6	6	12	3	7
40 高安動脈炎	4,433	1	29	489	548	615	643	859	510	739
41 巨細胞性動脈炎	925	-	1	-	1	1	39	178	189	516
42 結節性多発動脈炎	2,366	-	-	43	99	242	350	577	350	705
43 顕微鏡的多発血管炎	9,035	1	1	46	89	222	536	1,641	1,565	4,934
44 多発血管炎性肉芽腫症	2,718	-	5	44	107	232	347	661	453	869
45 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	3,401	-	1	53	194	430	675	921	466	661
46 悪性関節リウマチ	5,406	-	2	24	152	405	725	1,593	1,003	1,502
47 バージャー病	2,578	-	2	5	62	271	455	640	421	722
48 原発性抗リン脂質抗体症候群	515	-	4	33	81	118	104	102	29	44
49 全身性エリテマトーデス	61,060	5	424	4,438	9,002	14,828	11,942	10,796	4,558	5,067
50 皮膚筋炎/多発性筋炎	22,195	5	97	402	972	2,688	4,152	6,110	3,147	4,622
51 全身性強皮症	26,740	-	17	187	583	1,966	3,871	7,633	4,757	7,726
52 混合性結合組織病	9,814	-	39	415	1,047	2,123	2,019	2,152	903	1,116
53 シェーグレン症候群	14,663	-	19	270	765	1,889	2,656	3,764	2,022	3,278
54 成人スチル病	3,013	-	14	237	443	566	474	534	293	452
55 再発性多発軟骨炎	645	-	-	17	42	105	139	162	90	90
56 ベーチェット病	14,752	-	51	680	1,698	3,209	2,953	2,790	1,337	2,034
57 特発性拡張型心筋症	20,104	3	24	206	779	2,449	4,034	5,450	2,790	4,369
58 肥大型心筋症	4,181	-	11	140	159	374	603	1,020	646	1,228
59 拘束型心筋症	51	2	3	14	5	8	6	9	1	3
60 再生不良性貧血	7,905	7	82	415	539	763	892	1,603	1,026	2,578
61 自己免疫性溶血性貧血	927	-	6	26	31	69	95	219	149	332
62 発作性夜間ヘモグロビン尿症	764	-	-	45	91	124	113	115	93	183
63 特発性血小板減少性紫斑病	16,724	12	143	607	1,056	1,592	1,984	3,256	2,311	5,763
64 血栓性血小板減少性紫斑病	222	-	1	15	22	40	27	36	26	55
65 原発性免疫不全症候群	1,677	12	70	394	414	357	214	126	42	48
66 IgA腎症	8,696	-	109	890	1,385	2,131	1,759	1,479	549	394
67 多発性嚢胞腎	9,190	-	2	178	850	2,486	2,526	1,928	659	561
68 黄色靱帯骨化症	5,232	-	-	12	65	322	598	1,273	894	2,068
69 後縦靱帯骨化症	31,488	-	-	21	238	1,613	3,783	7,558	5,364	12,911
70 広範脊柱管狭窄症	5,052	-	2	12	40	120	347	1,038	874	2,619
71 特発性大腿骨頭壊死症	17,129	-	30	349	1,269	3,207	3,740	4,106	1,774	2,654

H30 年齢階級別

疾患名	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	912,714	619	6,254	45,969	74,091	125,093	133,328	179,747	111,185	236,428
72 下垂体性ADH分泌異常症	3,079	-	23	433	462	686	547	439	205	284
73 下垂体性TSH分泌亢進症	135	-	1	4	14	32	29	26	17	12
74 下垂体性PRL分泌亢進症	1,930	-	21	235	462	532	305	193	95	87
75 クッシング病	801	-	2	33	93	165	169	171	94	74
76 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	45	-	-	7	18	11	3	3	2	1
77 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	4,166	-	2	138	323	663	774	1,068	595	603
78 下垂体前葉機能低下症	16,609	15	536	1,780	1,999	2,959	2,629	2,965	1,664	2,062
79 家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	291	-	-	18	21	56	78	57	24	37
80 甲状腺ホルモン不応症	31	-	-	4	7	4	12	4	-	-
81 先天性副腎皮質酵素欠損症	731	2	6	341	201	137	29	8	4	3
82 先天性副腎低形成症	40	-	1	29	3	7	-	-	-	-
83 アジソン病	258	-	1	11	17	30	45	62	34	58
84 サルコイドーシス	14,696	-	11	102	636	1,499	2,246	4,046	2,283	3,873
85 特発性間質性肺炎	13,554	-	6	16	39	173	695	3,258	2,990	6,377
86 肺動脈性肺高血圧症	3,709	4	38	294	475	529	561	653	352	803
87 肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	20	-	-	-	4	1	4	4	1	6
88 慢性血栓塞栓性肺高血圧症	3,790	-	1	15	54	226	511	833	564	1,586
89 リンパ脈管筋腫症	767	-	-	17	151	324	178	67	23	7
90 網膜色素変性症	23,849	3	113	332	795	1,933	2,990	5,607	3,854	8,222
91 バッド・キアリ症候群	218	-	1	13	38	54	44	35	20	13
92 特発性門脈圧亢進症	262	-	-	15	34	55	42	62	27	27
93 原発性胆汁性胆管炎	17,639	-	1	33	183	1,122	2,808	5,425	3,086	4,981
94 原発性硬化性胆管炎	757	-	14	106	127	127	99	120	65	99
95 自己免疫性肝炎	5,304	-	7	89	165	469	990	1,572	895	1,117
96 クローン病	42,548	1	783	7,676	10,155	11,721	6,923	3,210	985	1,094
97 潰瘍性大腸炎	124,961	9	1,416	12,784	20,340	29,347	24,169	19,321	7,952	9,623
98 好酸球性消化管疾患	727	16	50	67	106	166	143	97	37	45
99 慢性特発性偽性腸閉塞症	131	-	4	17	22	23	33	15	8	9
100 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	2	-	-	2	-	-	-	-	-	-
101 腸管神経節細胞減少症	10	-	1	5	2	1	1	-	-	-
102 ルビンシュタイン・テイビ症候群	8	-	1	5	2	-	-	-	-	-
103 CFC症候群	4	-	-	3	-	1	-	-	-	-
104 コステロ症候群	5	-	-	4	1	-	-	-	-	-
105 チャージ症候群	10	2	3	5	-	-	-	-	-	-
106 クリオピリン関連周期熱症候群	58	-	3	16	11	13	8	6	1	-
107 若年性特発性関節炎	428	-	22	344	49	9	-	3	-	1
108 TNF受容体関連周期性症候群	22	-	-	7	6	5	2	2	-	-
109 非典型溶血性尿毒症症候群	83	1	1	19	19	8	11	12	5	7
110 ブラウ症候群	11	-	1	6	2	-	2	-	-	-
111 先天性ミオパチー	224	-	7	39	38	38	40	39	15	8
112 マリネスコ・シェーグレン症候群	7	-	1	3	-	1	1	1	-	-
113 筋ジストロフィー	4,020	28	94	456	563	969	920	621	193	176
114 非ジストロフィー性ミオトニー症候群	17	-	3	3	2	3	3	2	-	1
115 遺伝性周期性四肢麻痺	47	-	3	13	9	9	9	1	1	2
116 アトピー性脊髄炎	34	-	1	1	6	7	9	7	2	1
117 脊髄空洞症	472	2	12	23	40	85	88	101	46	75
118 脊髄髄膜瘤	54	1	8	26	7	7	4	1	-	-
119 アイザックス症候群	71	1	-	4	10	13	16	16	5	6
120 遺伝性ジストニア	70	-	6	21	12	15	9	6	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	135	1	-	1	-	5	15	33	29	51
123 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	4	-	-	-	-	1	2	1	-	-
124 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	89	-	-	-	2	13	29	31	9	5
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	43	-	-	3	9	17	3	7	2	2
126 ベリー症候群	3	-	-	-	-	-	3	-	-	-
127 前頭側頭葉変性症	940	-	-	-	5	17	116	439	222	141
128 ビッカーズタッフ脳幹脳炎	68	2	1	9	8	10	16	9	7	6
129 痙攣重積型(二相性)急性脳症	49	34	13	2	-	-	-	-	-	-
130 先天性無痛無汗症	26	2	1	16	6	-	1	-	-	-
131 アレキサンダー病	30	1	-	3	3	6	8	4	2	3
132 先天性核上性球麻痺	2	1	1	-	-	-	-	-	-	-
133 メビウス症候群	14	7	4	1	2	-	-	-	-	-
134 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	6	1	1	1	2	-	1	-	-	-
135 アイカルディ症候群	7	4	3	-	-	-	-	-	-	-
136 片側巨脳症	13	5	4	2	1	-	-	1	-	-
137 限局性皮質異形成	45	8	14	14	5	2	2	-	-	-
138 神経細胞移動異常症	34	3	6	11	5	7	2	-	-	-
139 先天性大脳白質形成不全症	31	3	3	17	6	1	1	-	-	-
140 ドラベ症候群	37	4	4	27	2	-	-	-	-	-
141 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	37	1	3	5	10	5	9	2	1	1
142 ミオクロニー欠神てんかん	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-

H30 年齢階級別

疾患名	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	912,714	619	6,254	45,969	74,091	125,093	133,328	179,747	111,185	236,428
143 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	13	9	2	1	-	1	-	-	-	-
144 レノックス・ガストー症候群	166	1	10	128	11	12	4	-	-	-
145 ウエスト症候群	95	6	4	81	4	-	-	-	-	-
146 大田原症候群	14	9	2	3	-	-	-	-	-	-
147 早期ミオクロニー脳症	7	6	1	-	-	-	-	-	-	-
148 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	18	17	1	-	-	-	-	-	-	-
149 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	14	3	1	2	2	3	2	1	-	-
150 環状20番染色体症候群	12	1	4	2	1	2	1	1	-	-
151 ラスマッセン脳炎	30	-	2	8	8	5	1	3	1	2
152 PCDH19関連症候群	7	4	3	-	-	-	-	-	-	-
153 難治頻回部分発作重積型急性脳炎	32	1	4	15	5	3	-	2	1	1
154 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	24	18	5	1	-	-	-	-	-	-
155 ランドウ・クレフナー症候群	4	-	4	-	-	-	-	-	-	-
156 レット症候群	66	-	2	51	11	2	-	-	-	-
157 スタージ・ウェーバー症候群	72	7	16	18	13	9	6	3	-	-
158 結節性硬化症	626	3	27	216	147	133	66	22	3	9
159 色素性乾皮症	72	-	-	31	11	-	4	12	6	8
160 先天性魚鱗癬	68	-	1	17	13	13	17	4	2	1
161 家族性良性慢性天疱瘡	46	-	-	-	2	8	21	8	3	4
162 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	2,481	1	1	3	29	105	225	488	395	1,234
163 特発性後天性全身性無汗症	179	-	22	30	36	57	18	13	1	2
164 眼皮膚白皮症	14	-	1	4	1	5	2	1	-	-
165 肥厚性皮膚骨膜炎	13	-	-	4	5	3	-	1	-	-
166 弾性線維性仮性黄色腫	63	-	-	-	1	6	18	26	7	5
167 マルフアン症候群	693	-	17	130	146	176	142	57	14	11
168 エーラス・ダンロス症候群	126	-	3	26	28	38	17	10	3	1
169 メンケス病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
170 オクシタル・ホーン症候群	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
171 ウィルソン病	575	-	4	143	153	146	97	27	4	1
172 低ホスファターゼ症	13	-	1	3	2	5	-	2	-	-
173 VATER症候群	17	12	2	3	-	-	-	-	-	-
174 那須・ハコラ病	5	-	-	-	1	2	2	-	-	-
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	2	-	4	-	-	-	-	-	-
178 モワット・ウィルソン症候群	15	5	8	2	-	-	-	-	-	-
179 ウィリアムズ症候群	35	-	6	18	5	4	1	1	-	-
180 ATR-X症候群	6	-	2	3	1	-	-	-	-	-
181 クルーゾン症候群	9	-	-	8	-	-	1	-	-	-
182 アペール症候群	5	-	2	3	-	-	-	-	-	-
183 ファイファー症候群	5	-	-	5	-	-	-	-	-	-
184 アントレー・ピクスラー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
185 コフィン・シリズ症候群	5	3	1	1	-	-	-	-	-	-
186 ロスマンド・トムソン症候群	2	2	-	-	-	-	-	-	-	-
187 歌舞伎症候群	7	-	1	4	-	1	1	-	-	-
188 多脾症候群	25	-	-	19	5	1	-	-	-	-
189 無脾症候群	54	-	2	44	7	-	1	-	-	-
190 聴耳腎症候群	6	3	-	2	-	1	-	-	-	-
191 ウェルナー症候群	97	-	-	1	1	35	37	21	1	1
192 コケイン症候群	5	-	-	2	3	-	-	-	-	-
193 ブラダー・ウイリ症候群	145	4	6	61	43	23	5	-	-	3
194 ソトス症候群	11	1	1	5	2	1	1	-	-	-
195 ヌーナン症候群	38	1	1	17	9	7	-	-	1	2
196 ヤング・シンブソン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
197 1p36欠失症候群	7	3	2	2	-	-	-	-	-	-
198 4p欠失症候群	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-
199 5p欠失症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
200 第14番染色体父親性ダイソミー症候群	4	3	1	-	-	-	-	-	-	-
201 アンジェルマン症候群	21	2	1	15	3	-	-	-	-	-
202 スミス・マギニス症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
203 22q11.2欠失症候群	49	5	6	20	7	7	3	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	-	-	1	-	-	-	-	-	2
206 脆弱X症候群	2	-	2	-	-	-	-	-	-	-
207 総動脈幹遺残症	19	-	-	16	2	1	-	-	-	-
208 修正大血管転位症	117	-	3	44	26	23	9	6	4	2
209 完全大血管転位症	138	3	10	86	26	12	-	1	-	-
210 単心室症	236	3	10	163	32	24	2	2	-	-
211 左心低形成症候群	18	-	1	17	-	-	-	-	-	-
212 三尖弁閉鎖症	113	1	2	71	21	12	4	2	-	-
213 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	76	-	-	57	14	5	-	-	-	-
214 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	66	-	2	49	11	4	-	-	-	-
215 ファロー四徴症	417	2	15	205	71	64	41	12	3	4
216 両大血管右室起始症	133	-	5	98	21	8	-	-	-	1

H30 年齢級別

疾患名	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	912,714	619	6,254	45,969	74,091	125,093	133,328	179,747	111,185	236,428
217 エプスタイン病	79	-	2	24	9	11	10	15	-	8
218 アルポート症候群	137	-	1	53	29	19	23	9	2	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	737	-	2	15	18	45	49	162	156	290
221 抗糸球体基底膜腎炎	189	-	1	9	7	15	17	52	26	62
222 一次性ネフローゼ症候群	8,798	2	90	1,484	1,127	1,418	1,172	1,465	861	1,179
223 一次性膜性増殖性糸球体腎炎	237	-	4	35	35	36	47	33	14	33
224 紫斑病性腎炎	672	-	10	100	106	115	102	98	59	82
225 先天性腎性尿崩症	33	-	2	14	5	7	1	3	1	-
226 間質性膀胱炎(ハンナ型)	640	-	-	12	29	50	92	168	122	167
227 オスラー病	539	-	11	46	39	74	127	100	60	82
228 閉塞性細気管支炎	24	-	-	8	3	1	4	6	2	-
229 肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	148	-	-	4	6	34	34	35	15	20
230 肺胞低換気症候群	72	-	2	20	7	5	9	12	4	13
231 α1-アンチトリプシン欠乏症	11	-	-	1	2	1	5	2	-	-
232 カーニー複合	16	-	-	7	1	3	4	-	1	-
233 ウォルフラム症候群	8	2	-	3	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。)	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-
235 副甲状腺機能低下症	206	1	3	40	34	52	33	35	7	1
236 偽性副甲状腺機能低下症	85	-	-	37	19	16	5	7	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	177	-	1	41	27	37	28	28	6	9
239 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	5	-	-	3	-	1	1	-	-	-
240 フェニルケトン尿症	209	-	2	98	70	28	9	1	-	1
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 メーブルシロップ尿症	11	-	-	3	8	-	-	-	-	-
245 プロピオン酸血症	9	-	-	7	2	-	-	-	-	-
246 メチルマロン酸血症	21	-	2	13	5	1	-	-	-	-
247 イソ吉草酸血症	1	-	-	-	1	-	-	-	-	-
248 グルコーストランスポーター1欠損症	8	-	1	5	2	-	-	-	-	-
249 グルタル酸血症1型	2	-	1	-	1	-	-	-	-	-
250 グルタル酸血症2型	4	1	-	1	1	-	1	-	-	-
251 尿素サイクル異常症	74	-	1	36	21	9	3	1	2	1
252 リジン尿性蛋白不耐症	22	-	-	6	5	9	2	-	-	-
253 先天性葉酸吸収不全	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
254 ボルフィリン症	37	-	-	9	7	15	4	1	1	-
255 複合カルボキシラーゼ欠損症	2	-	1	-	1	-	-	-	-	-
256 筋型糖原病	21	-	1	5	4	4	3	1	1	2
257 肝型糖原病	83	-	-	36	17	20	6	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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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	2	-
260 シトステロール血症	11	2	-	3	2	2	1	1	-	-
261 タンジール病	3	-	-	-	-	2	1	-	-	-
262 原発性高カイロミクロン血症	18	-	-	4	1	9	2	1	-	1
263 脳髄黄色腫症	41	-	-	1	1	12	20	5	1	1
264 無βリポタンパク血症	1	-	-	-	1	-	-	-	-	-
265 脂肪萎縮症	24	-	-	8	10	6	-	-	-	-
266 家族性地中海熱	267	-	5	62	54	67	46	18	8	7
267 高IgD症候群	1	-	-	-	-	1	-	-	-	-
268 中條・西村症候群	6	-	-	2	1	3	-	-	-	-
269 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	5	-	-	3	1	1	-	-	-	-
270 慢性再発性多発性骨髄炎	39	-	1	5	8	8	8	6	2	1
271 強直性脊椎炎	3,064	-	36	196	466	706	651	581	215	213
272 進行性骨化性線維異形成症	22	2	5	6	-	5	3	1	-	-
273 肋骨異常を伴う先天性側弯症	23	9	10	3	-	-	-	1	-	-
274 骨形成不全症	73	-	3	31	8	10	10	7	1	3
275 タナトフォリック骨異形成症	4	2	1	-	1	-	-	-	-	-
276 軟骨無形成症	68	4	5	25	10	14	7	3	-	-
277 リンパ管腫症/ゴーハム病	36	-	3	17	5	5	2	4	-	-
278 巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	9	1	-	4	2	1	-	-	-	1
279 巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	33	2	5	9	3	6	1	5	2	-
280 巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	84	2	6	18	15	25	10	6	1	1
281 クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	180	11	28	30	29	27	30	19	2	4
282 先天性赤血球形異常性貧血	5	-	1	1	1	-	2	-	-	-
283 後天性赤芽球癆	544	-	-	7	19	32	59	110	73	244
284 ダイヤモンド・ブラックファン貧血	15	-	-	10	2	3	-	-	-	-
285 ファンコニ貧血	10	-	-	6	4	-	-	-	-	-

H30 年齢階級別

疾患名	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	912,714	619	6,254	45,969	74,091	125,093	133,328	179,747	111,185	236,428
286 遺伝性鉄芽球性貧血	9	-	-	2	1	3	-	2	-	1
287 エプスタイン症候群	6	-	-	3	1	2	-	-	-	-
288 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	205	-	1	2	8	12	15	35	31	101
289 クロンカイト・カナダ症候群	150	-	-	-	1	6	22	58	28	35
290 非特異性多発性小腸潰瘍症	76	-	6	2	8	15	19	15	3	8
291 ヒルシスブルング病(全結腸型又は小腸型)	11	1	1	4	2	2	1	-	-	-
292 総排泄腔外反症	12	-	1	7	2	2	-	-	-	-
293 総排泄腔遺残	29	-	1	19	7	2	-	-	-	-
294 先天性横隔膜ヘルニア	5	-	1	2	1	-	-	1	-	-
295 乳幼児肝巨大血管腫	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-
296 胆道閉鎖症	263	5	9	176	48	20	3	1	-	1
297 アラジール症候群	29	1	2	20	4	1	-	1	-	-
298 遺伝性膀胱炎	21	-	3	8	3	3	2	2	-	-
299 嚢胞性線維症	11	-	1	4	4	1	-	1	-	-
300 IgG4関連疾患	1,886	-	5	8	28	114	290	552	420	469
301 黄斑ジストロフィー	131	2	8	7	9	18	34	32	10	11
302 レーベル遺伝性視神経症	82	1	3	17	8	23	9	15	5	1
303 アッシャー症候群	15	3	1	3	2	4	-	2	-	-
304 若年発症型両側性感音難聴	18	1	-	-	3	6	5	1	-	2
305 遅発性内リンパ水腫	23	-	-	1	3	2	8	8	1	-
306 好酸球性副鼻腔炎	6,967	-	14	172	762	1,733	1,897	1,646	475	268
307 カナバン病	1	-	-	-	1	-	-	-	-	-
308 進行性白質脳症	6	-	-	1	-	2	1	1	1	-
309 進行性ミオクローヌスてんかん	19	-	-	6	4	4	4	1	-	-
310 先天異常症候群	16	4	4	6	1	1	-	-	-	-
311 先天性三尖弁狭窄症	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
312 先天性僧帽弁狭窄症	4	-	-	3	-	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	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
315 ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症	6	-	1	2	-	1	-	1	-	1
316 カルニチン回路異常症	9	-	1	6	1	1	-	-	-	-
317 三頭酵素欠損症	2	-	-	-	-	2	-	-	-	-
318 シトリン欠損症	34	-	-	8	5	2	10	6	1	2
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	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-
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	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
324 メチルグルタコン酸尿症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
325 遺伝性自己炎症疾患	4	-	-	4	-	-	-	-	-	-
326 大理石骨病	12	-	-	-	2	4	1	3	2	-
327 特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	83	-	1	12	28	14	14	10	1	3
328 前眼部形成異常	6	4	1	-	1	-	-	-	-	-
329 無虹彩症	79	14	11	13	5	16	13	3	1	3
330 先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	8	2	-	6	-	-	-	-	-	-
331 特発性多中心性キャッスルマン病	837	-	2	8	63	192	262	187	68	55