

令和元年度末 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:令和元年度衛生行政報告例(令和元年度末現在))

R1 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 | 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 クロウ・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 ラインゾーム病 | 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 自己食空胞性ミオパチー | 8 | - | 1 | 1 | - | - | 1 | 2 | 1 | 2 |
| 33 シュワルツ・ヤンベル症候群 | 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 スティーヴンス・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 高安静脈炎 | 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 |
| 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 |

R1 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 | 946,110 | 550 | 6,000 | 48,404 | 75,192 | 128,331 | 141,546 | 177,674 | 120,117 | 248,296 |
| 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 |
| 100 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 | 1 | - | - | 1 | - | - | - | - | - | - |
| 101 腸管神経節細胞減少症 | 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 脊髄腫瘍 | 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 脳表へモジデリン沈着症 | 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 ベリー症候群 | 4 | - | - | - | - | - | 4 | - | - | - |
| 127 前頭側頭葉変性症 | 1,071 | - | - | - | 7 | 14 | 124 | 502 | 244 | 180 |
| 128 ビ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 | - |
| 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・ガスター症候群 | 218 | 1 | 14 | 162 | 19 | 16 | 6 | - | - | - |

R1 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 | 946,110 | 550 | 6,000 | 48,404 | 75,192 | 128,331 | 141,546 | 177,674 | 120,117 | 248,296 |
| 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 |
| 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 マルフアン症候群 | 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 | - | 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・ピクスラー症候群 | 2 | - | - | 1 | 1 | - | - | - | - | - |
| 185 コフィン・シリズ症候群 | 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 ソース症候群 | 12 | 1 | - | 6 | 3 | 1 | 1 | - | - | - |
| 195 スーナン症候群 | 32 | - | 1 | 12 | 10 | 7 | - | - | 1 | 1 |
| 196 ヤング・シンブソン症候群 | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| 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 | 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 |

R1 年齢階級別

| 告示番号 | 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 |
|------|------------------------------|---------|------|--------|--------|--------|---------|---------|---------|---------|---------|
| | 総数 | 946,110 | 550 | 6,000 | 48,404 | 75,192 | 128,331 | 141,546 | 177,674 | 120,117 | 248,296 |
| 219 | ギャロウェイ・モワト症候群 | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| 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 |
| 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 | ボルフィリン症 | 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 |
| 262 | 原発性高カイロミクロン血症 | 24 | - | - | 6 | 2 | 10 | 4 | 1 | - | 1 |
| 263 | 脳髄黄色腫症 | 43 | - | - | 1 | 2 | 17 | 17 | 4 | 1 | 1 |
| 264 | 無βリポタンパク血症 | 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・アケネ症候群 | 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coni貧血 | 12 | - | 1 | 7 | 4 | - | - | - | - | - |
| 286 | 遺伝性鉄芽球性貧血 | 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 |

R1 年齢階級別

| 告示番号 | 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 |
|------|-----------------------------------|---------|------|--------|--------|--------|---------|---------|---------|---------|---------|
| | 総数 | 946,110 | 550 | 6,000 | 48,404 | 75,192 | 128,331 | 141,546 | 177,674 | 120,117 | 248,296 |
| 289 | クローンカイト・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 | ヒルシュブルング病(全結腸型又は小腸型) | 11 | 1 | - | 5 | 1 | 3 | 1 | - | - | - |
| 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 | 遺伝性膀胱炎 | 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 | アツシャー症候群 | 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 | カナパン病 | 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テんかん | 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 | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| 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 | 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ッスルマン病 | 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 | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - |