

令和3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3年度衛生行政報告例(令和3年度末現在))

R3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	1,021,606	456	5,454	54,002	79,696	133,759	163,145	181,120	138,126	265,848
1	球脊髄性筋萎縮症	1,641	-	-	1	30	174	398	506	287	245
2	筋萎縮性側索硬化症	9,968	-	1	16	116	514	1,270	2,405	2,212	3,434
3	脊髄性筋萎縮症	929	12	58	133	88	104	139	163	89	143
4	原発性側索硬化症	140	-	-	-	1	6	15	33	31	54
5	進行性核上性麻痺	12,557	-	-	-	-	9	124	1,265	2,447	8,712
6	パーキンソン病	140,473	-	4	20	134	1,140	5,471	20,191	27,793	85,720
7	大脳皮質基底核変性症	4,517	-	-	-	1	13	117	621	1,067	2,698
8	ハンチントン病	918	-	2	6	44	136	208	214	141	167
9	神経有棘赤血球症	35	-	1	-	8	5	10	5	5	1
10	シャルコー・マリー・トウース病	781	3	13	30	41	104	150	180	118	142
11	重症筋無力症	25,568	10	103	550	1,233	2,721	4,152	5,278	3,842	7,679
12	先天性筋無力症候群	11	1	1	1	6	1	1	-	-	-
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	21,967	2	101	1,220	3,125	5,835	5,581	3,247	1,426	1,430
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	5,108	-	14	153	230	605	923	1,086	757	1,340
15	封入体筋炎	756	-	-	-	1	13	54	164	157	367
16	クロー・深瀬症候群	223	-	-	3	13	37	42	62	36	30
17	多系統萎縮症	11,255	-	-	-	10	183	1,378	3,199	2,586	3,899
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	26,630	-	36	320	941	2,052	3,467	5,465	4,756	9,593
19	ライソゾーム病	1,582	4	12	276	288	353	274	214	92	69
20	副腎白質ジストロフィー	252	-	6	63	46	51	37	24	17	8
21	ミトコンドリア病	1,608	9	21	225	261	373	304	235	83	97
22	もやもや病	13,431	18	333	920	1,579	3,213	3,515	2,050	896	907
23	ブリオン病	481	-	-	1	-	15	40	112	92	221
24	亜急性硬化性全脳炎	66	-	1	22	31	9	2	1	-	-
25	進行性多巣性白質脳症	88	-	-	1	1	7	6	24	9	40
26	HTLV-1関連脊髄症	977	-	-	2	12	22	103	254	251	333
27	特発性基底核石灰化症	127	-	2	-	5	9	10	33	24	44
28	全身性アミロイドーシス	4,588	-	-	10	30	154	394	791	959	2,250
29	ウルリッヒ病	21	-	2	10	6	2	1	-	-	-
30	遠位型ミオパチー	294	-	1	7	39	53	87	53	26	28
31	ベスレムミオパチー	19	-	-	4	1	3	5	3	1	2
32	自己食空腔性ミオパチー	9	-	-	1	2	1	2	2	1	-
33	シュワルツ・ヤンベル症候群	1	-	-	-	-	-	-	1	-	-
34	神経線維腫症	4,056	2	144	482	583	852	802	608	296	287
35	天疱瘡	3,236	-	4	37	103	390	690	772	504	736
36	表皮水疱症	290	7	24	42	46	53	51	37	17	13
37	膿疱性乾癬(汎発型)	2,070	1	11	56	155	381	429	444	259	334
38	ステイーヴンス・ジョンソン症候群	169	-	1	19	25	29	30	27	14	24
39	中毒性表皮壊死症	70	-	4	5	9	9	8	16	7	12
40	高安動脈炎	4,587	-	33	540	597	678	713	691	571	764
41	巨細胞性動脈炎	2,066	-	-	-	1	6	58	312	415	1,274
42	結節性多発動脈炎	2,186	-	3	25	96	218	346	468	381	649
43	顕微鏡的多発血管炎	10,626	-	3	54	81	209	546	1,569	2,053	6,111
44	多発血管炎性肉芽腫症	3,223	-	4	56	102	253	376	645	610	1,177
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	5,839	-	6	82	238	686	1,250	1,388	947	1,242
46	悪性関節リウマチ	5,075	-	2	14	114	342	702	1,291	1,107	1,503
47	パージャール病	1,858	-	1	6	38	178	368	379	359	529
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	892	-	4	53	118	174	202	159	95	87
49	全身性エリテマトーデス	64,304	1	249	4,774	8,868	14,647	14,053	10,507	5,484	5,721
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	25,259	1	49	404	1,031	2,908	5,119	6,209	4,188	5,350
51	全身性強皮症	26,851	-	14	190	542	1,779	4,112	6,683	5,411	8,120
52	混合性結合組織病	10,009	1	20	415	967	1,976	2,314	2,022	1,108	1,186
53	シェーグレン症候群	18,118	-	15	320	933	2,219	3,607	4,042	2,806	4,176
54	成人スチル病	4,206	-	31	276	518	727	719	663	513	759
55	再発性多発軟骨炎	936	-	2	18	56	134	209	216	134	167
56	ベーチェット病	15,122	1	55	765	1,735	3,139	3,358	2,526	1,509	2,034
57	特発性拡張型心筋症	18,724	1	15	236	700	2,135	3,861	4,762	2,999	4,015
58	肥大型心筋症	4,201	-	4	147	155	362	673	938	718	1,204
59	拘束型心筋症	60	-	2	18	10	10	6	9	2	3
60	再生不良性貧血	8,348	4	45	402	486	784	1,022	1,449	1,260	2,896
61	自己免疫性溶血性貧血	1,178	-	1	36	29	71	128	226	210	477
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	959	-	3	45	96	143	161	133	120	258
63	特発性血小板減少性紫斑病	16,972	4	90	591	908	1,438	2,063	2,940	2,518	6,420
64	血栓性血小板減少性紫斑病	361	-	-	18	30	56	69	56	48	84
65	原発性免疫不全症候群	1,964	11	45	427	433	464	289	169	68	58
66	IgA腎症	12,447	-	111	1,252	1,840	2,879	2,740	1,998	970	657
67	多発性嚢胞腎	12,164	-	3	208	1,067	2,995	3,647	2,400	1,047	797
68	黄色靱帯骨化症	6,104	-	-	19	97	388	741	1,251	1,157	2,451
69	後縦靱帯骨化症	32,406	-	-	20	256	1,811	4,518	6,941	6,078	12,782
70	広範脊柱管狭窄症	5,000	-	1	10	32	116	362	887	976	2,616
71	特発性大腿骨頭壊死症	18,817	-	29	341	1,174	3,203	4,457	4,393	2,300	2,920
72	下垂体性ADH分泌異常症	3,701	-	25	513	535	739	714	512	294	369

令和3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3年度衛生行政報告例(令和3年度末現在))

R3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
73	下垂体性TSH分泌亢進症	173	-	1	5	12	39	52	29	20	15
74	下垂体性PRL分泌亢進症	2,177	-	20	274	454	579	393	237	110	110
75	クッシング病	911	-	2	41	97	162	212	175	123	99
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	36	-	-	2	15	9	4	2	3	1
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	4,388	-	4	117	331	614	865	1,011	668	778
78	下垂体前葉機能低下症	19,006	12	540	1,913	2,119	3,291	3,324	3,166	2,022	2,619
79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	371	-	-	16	38	71	93	79	35	39
80	甲状腺ホルモン不応症	45	-	1	5	7	7	16	6	2	1
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	945	1	12	440	237	183	51	17	-	4
82	先天性副腎低形成症	52	-	1	33	9	7	2	-	-	-
83	アジソン病	327	-	1	13	15	39	57	75	54	73
84	サルコイドーシス	15,655	1	11	91	515	1,528	2,523	4,111	2,721	4,154
85	特発性間質性肺炎	17,665	-	4	11	33	195	858	3,533	4,285	8,746
86	肺動脈性肺高血圧症	4,319	-	21	315	501	583	680	754	522	943
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	24	-	-	2	4	-	4	4	4	6
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	4,843	-	1	12	63	262	649	897	836	2,123
89	リンパ脈管筋腫症	912	-	-	20	157	321	289	80	28	17
90	網膜色素変性症	22,223	3	86	303	704	1,715	2,897	4,395	3,883	8,237
91	バッド・キアリ症候群	218	-	1	16	34	59	48	23	19	18
92	特発性門脈圧亢進症	301	-	1	18	29	54	54	60	44	41
93	原発性胆汁性胆管炎	16,996	-	-	15	158	944	2,749	4,738	3,399	4,993
94	原発性硬化性胆管炎	1,022	-	3	151	176	176	150	141	101	124
95	自己免疫性肝炎	6,884	-	10	106	194	588	1,326	1,822	1,302	1,536
96	クローン病	48,320	2	687	8,575	10,864	12,340	9,121	3,992	1,381	1,358
97	潰瘍性大腸炎	138,079	3	1,175	14,646	21,780	30,456	28,869	20,542	9,768	10,840
98	好酸球性消化管疾患	1,184	10	89	112	178	246	286	148	63	52
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	186	-	1	23	26	38	43	30	14	11
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	17	-	2	8	4	2	1	-	-	-
102	ルビンシュタイン・ティビ症候群	7	-	-	4	3	-	-	-	-	-
103	CFC症候群	7	-	-	4	2	-	1	-	-	-
104	コステロ症候群	10	-	-	8	2	-	-	-	-	-
105	チャージ症候群	25	2	1	20	2	-	-	-	-	-
106	クリオピリン関連周期熱症候群	83	-	1	25	17	17	10	7	4	2
107	若年性特発性関節炎	918	2	54	714	110	28	7	2	-	1
108	TNF受容体関連周期性症候群	33	-	-	8	9	6	6	3	1	-
109	非典型溶血性尿毒症症候群	78	-	-	11	16	12	14	12	3	10
110	ブラウ症候群	22	-	-	9	7	2	3	1	-	-
111	先天性ミオパチー	351	1	11	71	52	59	53	56	25	23
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	5,246	21	75	578	747	1,215	1,350	758	283	219
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	23	1	1	3	4	3	4	4	1	2
115	遺伝性周期性四肢麻痺	60	-	7	15	12	11	8	4	-	3
116	アトピー性脊髄炎	47	-	-	-	9	12	11	11	3	1
117	脊髄空洞症	602	3	23	32	65	93	114	120	58	94
118	脊髄髄膜瘤	124	4	8	78	17	9	5	2	1	-
119	アイザックス症候群	108	1	3	4	11	19	22	22	9	17
120	遺伝性ジストニア	113	-	7	34	21	22	13	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	198	-	-	1	-	5	24	45	31	92
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	5	-	-	-	2	-	1	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	187	-	-	-	4	28	58	62	18	17
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	-	-	1	9	24	19	9	3	-
126	ペリー症候群	5	-	-	-	-	-	3	1	1	-
127	前頭側頭葉変性症	1,311	-	-	3	6	19	135	548	358	242
128	ピッカーstaff脳幹脳炎	77	1	2	4	9	6	17	22	7	9
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	46	22	16	8	-	-	-	-	-	-
130	先天性無痛無汗症	42	2	4	19	10	3	1	2	1	-
131	アレキサンダー病	46	1	-	6	5	9	8	7	5	5
132	先天性核上性球麻痺	8	6	2	-	-	-	-	-	-	-
133	メビウス症候群	13	6	3	2	2	-	-	-	-	-
134	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群	13	1	3	6	2	-	1	-	-	-
135	アイカルディ症候群	15	8	3	2	2	-	-	-	-	-
136	片側巨脳症	24	12	4	7	-	-	-	-	1	-
137	限局性皮質異形成	72	7	25	23	10	3	4	-	-	-
138	神経細胞移動異常症	60	4	6	27	8	9	5	-	1	-
139	先天性大脳白質形成不全症	38	3	5	16	8	5	1	-	-	-
140	ドラベ症候群	67	5	4	49	8	1	-	-	-	-
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	73	-	6	15	16	12	19	4	-	1
142	ミオクロニー欠神てんかん	4	1	-	2	1	-	-	-	-	-

令和3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3年度衛生行政報告例(令和3年度末現在))

R3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
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	22	12	3	3	1	1	2	—	—	—
144	レノックス・ガストー症候群	282	—	10	221	25	14	11	1	—	—
145	ウエスト症候群	229	11	9	197	11	1	—	—	—	—
146	大田原症候群	20	13	3	4	—	—	—	—	—	—
147	早期ミオクロニー脳症	10	8	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	33	3	1	3	4	3	10	6	1	2
150	環状20番染色体症候群	15	—	5	5	1	1	1	2	—	—
151	ラスマッセン脳炎	46	—	—	17	9	6	5	5	—	4
152	PCDH19関連症候群	13	7	4	2	—	—	—	—	—	—
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	55	1	4	28	9	8	2	2	—	1
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	27	12	13	2	—	—	—	—	—	—
155	ランドウ・クレフナー症候群	8	1	6	1	—	—	—	—	—	—
156	レット症候群	98	1	3	75	16	3	—	—	—	—
157	スタージ・ウェーバー症候群	77	3	11	18	16	14	8	4	3	—
158	結節性硬化症	925	1	20	328	215	191	113	41	10	6
159	色素性乾皮症	86	1	2	31	12	7	3	9	12	9
160	先天性魚鱗癬	90	—	4	25	15	15	19	7	3	2
161	家族性良性慢性天疱瘡	57	—	—	—	2	9	28	11	4	3
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	3,764	1	2	3	28	136	400	691	612	1,891
163	特発性後天性全身性無汗症	551	—	77	148	108	125	56	27	7	3
164	眼皮膚白皮症	28	1	2	11	2	6	2	3	—	1
165	肥厚性皮膚骨膜炎	19	—	—	4	9	3	1	2	—	—
166	弾性線維性仮性黄色腫	109	—	1	1	2	8	26	37	19	15
167	マルファン症候群	1,081	—	22	200	245	270	221	96	17	10
168	エーラス・ダンロス症候群	179	—	3	37	35	55	29	16	3	1
169	メンケス病	1	—	—	—	1	—	—	—	—	—
170	オクシタル・ホーン症候群	1	—	—	1	—	—	—	—	—	—
171	ウィルソン病	715	—	8	174	174	175	123	51	9	1
172	低ホスファターゼ症	26	—	—	6	4	11	2	2	1	—
173	VATER症候群	15	4	4	5	2	—	—	—	—	—
174	那須・ハコラ病	4	—	—	—	1	1	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	11	1	2	8	—	—	—	—	—	—
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	49	2	5	30	4	6	1	1	—	—
180	ATR-X症候群	7	—	1	5	1	—	—	—	—	—
181	クルーゾン症候群	19	1	—	15	—	—	1	2	—	—
182	アペール症候群	6	—	1	3	2	—	—	—	—	—
183	ファイファー症候群	6	—	—	5	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	ロスムンド・トムソン症候群	3	2	—	—	—	1	—	—	—	—
187	歌舞伎症候群	14	1	3	6	1	—	3	—	—	—
188	多脾症候群	54	1	2	35	10	1	3	—	1	1
189	無脾症候群	84	1	3	68	10	1	1	—	—	—
190	鰓耳腎症候群	8	2	2	1	3	—	—	—	—	—
191	ウェルナー症候群	102	—	—	1	2	26	53	19	1	—
192	コケイン症候群	5	—	—	—	3	—	2	—	—	—
193	ブラダー・ウィリ症候群	172	2	6	75	51	34	4	—	—	—
194	ソトス症候群	17	—	2	9	4	1	1	—	—	—
195	ヌーナン症候群	45	3	4	17	7	11	1	—	1	1
196	ヤング・シンブソン症候群	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
197	1p36欠失症候群	8	—	6	2	—	—	—	—	—	—
198	4p欠失症候群	7	1	1	5	—	—	—	—	—	—
199	5p欠失症候群	6	—	—	6	—	—	—	—	—	—
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	30	2	3	16	8	1	—	—	—	—
202	スミス・マギニス症候群	1	—	—	1	—	—	—	—	—	—
203	22q11.2欠失症候群	69	2	7	37	9	8	4	2	—	—
204	エマヌエル症候群	5	2	—	2	1	—	—	—	—	—
205	脆弱X症候群関連疾患	6	—	—	2	—	—	1	1	1	1
206	脆弱X症候群	2	—	—	2	—	—	—	—	—	—
207	総動脈幹遺残症	32	—	1	27	2	2	—	—	—	—
208	修正大血管転位症	186	—	4	73	41	33	18	9	3	5
209	完全大血管転位症	244	2	8	159	47	24	3	1	—	—
210	単心室症	425	1	13	298	64	43	3	3	—	—
211	左心低形成症候群	54	3	2	49	—	—	—	—	—	—
212	三尖弁閉鎖症	183	—	2	122	35	17	6	1	—	—
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	140	—	7	100	25	7	1	—	—	—
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	108	—	4	78	17	7	2	—	—	—
215	ファロー四徴症	689	5	13	363	102	113	58	24	7	4

令和3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3年度衛生行政報告例(令和3年度末現在))

R3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
216	両大血管右室起始症	256	4	14	190	31	15	1	—	—	1
217	エプスタイン病	130	2	1	42	17	18	18	17	9	6
218	アルポート症候群	223	—	3	67	44	41	40	20	4	4
219	ギャロウェイ・モフト症候群	1	—	1	—	—	—	—	—	—	—
220	急速進行性糸球体腎炎	1,147	—	—	13	15	49	102	183	268	517
221	抗糸球体基底膜腎炎	343	—	2	6	7	18	42	73	65	130
222	一次性ネフローゼ症候群	12,221	3	99	1,879	1,433	1,806	1,785	1,899	1,395	1,922
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	367	—	6	60	42	41	57	56	43	62
224	紫斑病性腎炎	1,023	—	8	123	130	182	168	150	105	157
225	先天性腎性尿崩症	45	—	—	22	6	9	3	2	3	—
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	885	—	—	8	25	87	121	203	181	260
227	オスラー病	837	1	9	70	64	128	191	158	89	127
228	閉塞性細気管支炎	35	—	—	10	5	6	2	6	4	2
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	212	—	—	5	6	35	50	50	27	39
230	肺胞低換気症候群	145	1	—	35	15	16	32	15	12	19
231	α1-アンチトリプシン欠乏症	16	—	—	2	1	1	7	3	1	1
232	カーニー複合	23	—	—	6	5	4	4	3	1	—
233	ウォルフラム症候群	12	1	2	3	1	2	2	—	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	302	1	6	49	52	64	67	38	18	7
236	偽性副甲状腺機能低下症	116	—	—	53	20	21	12	6	4	—
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	14	—	1	5	3	5	—	—	—	—
238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	396	—	3	69	58	76	81	64	23	22
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	264	—	5	112	85	38	20	4	—	—
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	13	—	—	3	8	2	—	—	—	—
245	プロピオン酸血症	15	—	—	12	2	1	—	—	—	—
246	メチルマロン酸血症	30	—	1	19	7	3	—	—	—	—
247	イソ吉草酸血症	3	—	—	1	2	—	—	—	—	—
248	グルコーストランスポーター1欠損症	14	1	—	10	3	—	—	—	—	—
249	グルタル酸血症1型	4	—	—	3	1	—	—	—	—	—
250	グルタル酸血症2型	7	1	—	3	1	—	1	—	—	1
251	尿素サイクル異常症	92	—	1	49	26	9	4	1	—	2
252	リジン尿性蛋白不耐症	27	—	2	7	6	8	4	—	—	—
253	先天性葉酸吸収不全	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
254	ボルフィリン症	47	—	—	8	10	13	11	3	1	1
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	6	—	—	5	1	—	—	—	—	—
256	筋型糖原病	22	—	1	8	1	6	3	1	—	3
257	肝型糖原病	101	—	—	36	27	22	11	5	—	—
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	4	—	—	—	—	—	—	1	2	1
260	シトステロール血症	24	2	5	7	2	3	2	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	46	—	5	11	4	13	9	2	1	1
263	脳腱黄色腫症	48	—	—	1	2	16	17	9	2	1
264	無βリポタンパク血症	4	—	—	1	1	2	—	—	—	—
265	脂肪萎縮症	33	—	—	10	13	7	2	1	—	—
266	家族性地中海熱	530	—	9	129	129	120	85	30	15	13
267	高IgD症候群	2	—	—	1	—	1	—	—	—	—
268	中條・西村症候群	7	—	—	2	—	5	—	—	—	—
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	7	—	—	1	2	1	1	2	—	—
270	慢性再発性多発性骨髄炎	102	—	4	18	12	16	19	24	4	5
271	強直性脊椎炎	4,552	—	43	306	592	960	1,048	870	399	334
272	進行性骨化性線維異形成症	25	1	5	8	3	2	4	2	—	—
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	21	4	7	7	—	1	1	1	—	—
274	骨形成不全症	121	—	2	54	13	19	16	10	3	4
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	88	2	5	32	18	15	11	3	—	2
277	リンパ管腫症／ゴーハム病	56	—	1	23	8	10	4	7	3	—
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	17	—	1	9	4	—	2	—	1	—
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	47	1	3	14	6	8	8	3	2	2
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	104	1	—	21	14	29	22	8	3	6
281	クリッペル・トレネー・ウェーバー症候群	239	3	22	55	43	36	45	24	6	5
282	先天性赤血球形成異常性貧血	11	—	—	3	1	2	2	3	—	—
283	後天性赤芽球癆	829	—	1	7	23	39	79	147	145	388
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	23	1	—	12	7	3	—	—	—	—

令和3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3年度衛生行政報告例(令和3年度末現在))

R3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
285	ファンconi貧血	13	1	1	5	5	1	—	—	—	—
286	遺伝性鉄芽球形貧血	13	—	—	3	1	3	3	2	—	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	414	—	2	2	12	17	24	63	73	221
289	クローンカイト・カナダ症候群	189	—	—	1	1	6	29	53	52	47
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	88	—	4	2	9	12	25	19	4	13
291	ヒルシュブルング病(全結腸型又は小腸型)	19	1	2	9	2	2	3	—	—	—
292	総排泄腔外反症	16	—	2	7	4	3	—	—	—	—
293	総排泄腔遺残	42	—	3	31	6	2	—	—	—	—
294	先天性横隔膜ヘルニア	13	2	4	3	3	—	—	1	—	—
295	乳幼児肝巨大血管腫	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
296	胆道閉鎖症	422	1	10	293	69	42	6	1	—	—
297	アラジール症候群	41	1	—	26	9	4	—	1	—	—
298	遺伝性膀胱炎	31	—	—	14	5	6	4	2	—	—
299	嚢胞性線維症	12	—	—	6	2	3	—	1	—	—
300	IgG4関連疾患	3,371	—	5	14	39	212	505	908	752	936
301	黄斑ジストロフィー	217	4	5	16	25	25	51	42	24	25
302	レーベル遺伝性視神経症	126	3	7	12	14	31	22	21	13	3
303	アッシュャー症候群	20	1	3	2	5	3	4	2	—	—
304	若年発症型両側性感音難聴	42	2	1	5	8	10	12	3	—	1
305	遅発性内リンパ水腫	27	—	—	1	4	4	5	9	1	3
306	好酸球性副鼻腔炎	17,525	—	27	436	1,717	3,909	5,138	3,982	1,488	828
307	カナパン病	1	—	—	—	1	—	—	—	—	—
308	進行性白質脳症	20	—	—	2	2	4	5	5	2	—
309	進行性ミオクローヌスてんかん	41	—	1	6	7	6	9	4	4	4
310	先天異常症候群	30	4	7	15	2	1	1	—	—	—
311	先天性三尖弁狭窄症	3	—	1	2	—	—	—	—	—	—
312	先天性僧帽弁狭窄症	12	—	—	11	—	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	19	—	1	8	8	2	—	—	—	—
317	三頭酵素欠損症	4	1	—	—	1	1	1	—	—	—
318	シトリン欠損症	62	—	2	17	8	4	16	10	4	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	2	—	—	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	4	—	—	3	1	—	—	—	—	—
324	メチルグルタコン酸尿症	1	—	—	—	—	—	—	—	1	—
325	遺伝性自己炎症疾患	13	—	—	10	1	1	1	—	—	—
326	大理石骨病	23	—	—	2	2	6	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。)	205	—	1	30	56	52	33	21	9	3
328	前眼部形成異常	13	6	4	1	—	1	—	—	1	—
329	無虹彩症	120	13	21	15	17	24	17	7	3	3
330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	41	4	2	33	2	—	—	—	—	—
331	特発性多中心性キャッスルマン病	1,526	—	10	24	90	274	448	366	155	159
332	膠様滴状角膜ジストロフィー	4	—	2	—	—	—	1	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	3	—	—	3	—	—	—	—	—	—
336	家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
337	ホモシスチン尿症	11	—	—	3	3	5	—	—	—	—
338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	2	—	—	1	1	—	—	—	—	—