

令和5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5年度衛生行政報告例(令和5年度末現在))

R5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	1,086,579	347	4,889	58,329	82,015	133,992	184,495	190,741	129,948	301,823
1 球脊髄性筋萎縮症	1,700	-	-	1	30	165	430	542	251	281
2 筋萎縮性側索硬化症	9,727	-	1	17	93	497	1,330	2,346	1,927	3,516
3 脊髄性筋萎縮症	955	7	53	155	94	115	136	167	94	134
4 原発性側索硬化症	163	-	-	-	-	6	21	38	34	64
5 進行性核上性麻痺	13,355	-	1	-	-	4	132	1,231	2,217	9,770
6 パーキンソン病	147,481	1	5	23	136	1,017	5,809	20,126	25,634	94,730
7 大脳皮質基底核変性症	4,469	-	-	-	1	14	118	619	878	2,839
8 ハンチントン病	889	-	1	10	35	121	220	213	115	174
9 神経有棘赤血球症	34	-	-	1	6	10	8	5	3	1
10 シャルコー・マリー・トゥース病	922	2	9	46	46	112	180	209	113	205
11 重症筋無力症	27,371	1	92	554	1,171	2,610	4,621	5,572	3,801	8,949
12 先天性筋無力症候群	14	3	-	2	6	2	1	-	-	-
13 多発性硬化症／視神経脊髄炎	24,105	1	83	1,304	3,190	5,900	6,629	3,735	1,416	1,847
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	5,464	-	11	162	240	631	988	1,168	750	1,514
15 封入体筋炎	895	-	-	-	-	12	63	205	184	431
16 クロウ・深瀬症候群	271	-	-	2	10	40	59	70	42	48
17 多系統萎縮症	10,528	-	-	-	9	178	1,304	2,904	2,208	3,925
18 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	26,578	-	20	331	876	1,867	3,658	5,353	4,190	10,283
19 ライソゾーム病	1,756	1	10	296	301	353	331	267	95	102
20 副腎白質ジストロフィー	268	-	9	66	53	45	43	27	14	11
21 ミトコンドリア病	1,671	4	21	246	249	366	339	254	88	104
22 もやもや病	13,689	11	209	880	1,547	3,030	3,970	2,161	867	1,014
23 プリオン病	448	-	-	1	2	12	42	108	78	205
24 亜急性硬化性全脳炎	53	-	-	14	28	10	-	-	1	-
25 進行性多巣性白質脳症	78	-	-	1	2	9	11	20	13	22
26 HTLV-1関連脊髄症	1,038	-	-	-	12	23	94	259	225	425
27 特発性基底核石灰化症	141	-	-	2	5	15	16	32	26	45
28 全身性アミロイドーシス	6,817	-	-	6	34	128	436	947	1,131	4,135
29 ウルリッヒ病	21	-	-	11	7	2	1	-	-	-
30 遠位型ミオパチー	343	-	1	7	36	68	92	72	25	42
31 ベスレムミオパチー	26	-	-	5	2	4	6	5	2	2
32 自己貪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	4,167	3	140	510	574	846	870	654	255	315
35 天疱瘡	3,186	-	5	27	121	361	701	759	437	775
36 表皮水疱症	289	2	21	49	43	52	51	39	18	14
37 膿疱性乾癬(汎発型)	2,235	1	8	62	151	351	524	456	263	419
38 スティーヴンス・ジョンソン症候群	185	-	3	12	23	31	38	26	15	37
39 中毒性表皮壊死症	78	-	1	10	8	11	14	21	3	10
40 高安動脈炎	4,676	-	24	546	643	704	750	716	447	846
41 巨細胞性動脈炎	2,853	-	1	-	-	5	69	375	523	1,880
42 結節性多発動脈炎	2,115	-	2	28	90	198	341	453	337	666
43 顕微鏡的多発血管炎	11,879	-	4	49	76	226	615	1,587	2,049	7,273
44 多発血管炎性肉芽腫症	3,537	-	3	51	94	251	405	686	578	1,469
45 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	7,643	-	7	96	278	834	1,639	1,826	1,086	1,877
46 悪性関節リウマチ	4,825	-	1	10	81	294	680	1,180	901	1,678
47 バージャー病	1,455	-	1	9	19	127	298	309	227	465
48 原発性抗リン脂質抗体症候群	1,174	-	2	56	154	215	267	226	110	144
49 全身性エリテマトーデス	66,307	-	201	4,932	8,761	14,164	15,685	10,792	4,981	6,791
50 皮膚筋炎／多発性筋炎	26,999	1	37	400	1,027	2,929	5,590	6,588	3,965	6,462
51 全身性强皮症	27,057	-	6	193	536	1,717	4,231	6,419	4,833	9,122
52 混合性結合組織病	10,199	-	15	415	928	1,865	2,542	2,029	1,028	1,377
53 シェーグレン症候群	20,476	-	14	378	967	2,328	4,355	4,472	2,847	5,115
54 成人スチル病	4,705	-	28	313	528	745	903	731	516	941
55 再発性多発軟骨炎	1,083	-	2	18	53	136	254	241	140	239
56 ペーチェット病	15,164	-	44	808	1,726	2,945	3,656	2,535	1,333	2,117
57 特発性拡張型心筋症	18,108	-	11	251	709	1,943	3,917	4,538	2,568	4,171
58 肥大型心筋症	4,388	-	6	148	168	316	703	1,019	637	1,391
59 拘束型心筋症	64	-	1	25	11	5	8	10	-	4
60 再生不良性貧血	8,395	3	42	400	462	717	1,023	1,463	1,174	3,111
61 自己免疫性溶血性貧血	1,386	-	3	40	30	88	145	243	219	618
62 発作性夜間ヘモグロビン尿症	1,121	-	5	53	101	158	197	161	116	330
63 特発性血小板減少性紫斑病	16,600	3	66	569	803	1,309	2,052	2,735	2,171	6,892
64 血栓性血小板減少性紫斑病	405	-	3	16	35	63	73	66	54	95
65 原発性免疫不全症候群	2,186	5	58	453	457	497	362	200	73	81
66 IgA腎症	14,333	-	96	1,324	1,880	3,142	3,506	2,390	1,056	939
67 多発性嚢胞腎	13,427	-	3	194	1,099	3,085	4,197	2,733	1,054	1,062
68 黄色靱帯骨化症	6,486	-	-	15	99	377	866	1,268	1,052	2,809
69 後縦靱帯骨化症	31,733	-	-	25	286	1,750	4,806	6,732	5,138	12,996

令和5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5年度衛生行政報告例(令和5年度末現在))

R5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
70 広範脊柱管狭窄症	4,805	-	1	5	22	103	346	821	846	2,661
71 特発性大腿骨頭壊死症	19,677	-	23	295	1,070	3,008	4,943	4,702	2,289	3,347
72 下垂体性ADH分泌異常症	3,934	2	19	484	553	749	847	581	269	430
73 下垂体性TSH分泌亢進症	219	-	-	11	16	44	68	37	20	23
74 下垂体性PRL分泌亢進症	2,256	-	18	261	444	595	453	236	100	149
75 クッシング病	984	-	-	46	101	154	241	193	114	135
76 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	34	-	-	2	10	9	5	3	2	3
77 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	4,414	-	1	113	315	579	917	970	591	928
78 下垂体前葉機能低下症	20,336	8	509	1,959	2,182	3,196	3,901	3,465	1,922	3,194
79 家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	413	-	1	18	39	72	99	88	45	51
80 甲状腺ホルモン不応症	49	-	1	6	6	10	15	4	6	1
81 先天性副腎皮質酵素欠損症	1,080	2	15	483	270	206	74	26	-	4
82 先天性副腎低形成症	55	-	-	34	11	7	3	-	-	-
83 アジソン病	377	-	1	20	15	50	64	79	55	93
84 サルコイドーシス	15,858	1	11	63	428	1,420	2,638	4,188	2,560	4,549
85 特発性間質性肺炎	19,127	-	3	16	43	198	882	3,576	4,301	10,108
86 肺動脈性肺高血圧症	4,682	-	8	324	501	607	754	835	546	1,107
87 肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	23	-	-	2	3	3	5	3	2	5
88 慢性血栓性肺高血圧症	5,543	-	-	17	62	272	723	990	843	2,636
89 リンパ脈管筋腫症	954	-	-	14	132	289	361	104	27	27
90 網膜色素変性症	20,687	6	69	257	626	1,470	2,805	3,955	3,222	8,277
91 バッド・キアリ症候群	221	-	2	13	23	57	57	32	19	18
92 特発性門脈圧亢進症	324	-	3	31	28	51	65	64	39	43
93 原発性胆汁性胆管炎	16,344	-	1	14	144	838	2,678	4,403	2,944	5,322
94 原発性硬化性胆管炎	1,175	-	5	173	198	196	181	153	99	170
95 自己免疫性肝炎	7,403	1	5	101	206	575	1,409	1,930	1,253	1,923
96 クローン病	52,108	5	631	9,292	11,246	12,263	10,648	4,823	1,428	1,772
97 潰瘍性大腸炎	146,702	5	1,099	15,745	22,679	30,272	32,307	22,335	9,505	12,755
98 好酸球性消化管疾患	1,371	14	82	133	168	281	333	206	67	87
99 慢性特発性偽性腸閉塞症	197	-	1	24	21	35	49	37	13	17
100 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	2	-	-	1	1	-	-	-	-	-
101 腸管神経節細胞減少症	20	-	3	10	5	1	-	1	-	-
102 ルビンシュタイン・テイビ症候群	11	-	1	7	3	-	-	-	-	-
103 CFC症候群	11	-	2	6	2	-	1	-	-	-
104 コステロ症候群	11	-	-	10	1	-	-	-	-	-
105 チャージ症候群	39	3	3	30	3	-	-	-	-	-
106 クリオピリン関連周期熱症候群	95	-	-	23	22	21	11	10	5	3
107 若年性特発性関節炎	1,195	2	55	914	166	40	14	3	-	1
108 TNF受容体関連周期性症候群	34	-	-	5	11	7	5	5	1	-
109 非典型溶血性尿毒症症候群	100	-	1	13	22	16	21	10	1	16
110 ブラウ症候群	24	-	-	8	9	3	3	1	-	-
111 先天性ミオパチー	390	2	5	82	47	73	66	65	24	26
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	5,701	12	41	630	740	1,273	1,563	865	273	304
114 非ジストロフィー性ミオトニー症候群	33	1	4	5	3	5	7	3	4	1
115 遺伝性周期性四肢麻痺	72	-	7	19	14	12	11	6	-	3
116 アトピー性脊髄炎	65	-	1	2	10	11	23	14	1	3
117 脊髄空洞症	636	3	20	40	61	94	123	123	66	106
118 脊髄髄膜瘤	161	5	11	105	18	12	7	2	-	1
119 アイザックス症候群	116	-	1	6	10	18	24	22	16	19
120 遺伝性ジストニア	147	-	8	38	33	27	20	16	5	-
121 神経フェリチン症	3	-	-	-	-	-	1	1	1	-
122 脳表ヘモジデリン沈着症	241	-	1	-	1	6	23	51	51	108
123 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	9	-	-	-	1	2	3	3	-	-
124 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	259	-	-	1	3	30	84	86	33	22
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	72	-	-	-	10	23	30	5	2	2
126 ベリー症候群	4	-	-	-	-	-	3	1	-	-
127 前頭側頭葉変性症	1,449	-	-	1	7	16	149	598	373	305
128 ビッカースタッフ脳幹脳炎	110	1	1	9	13	14	27	23	9	13
129 痙攣重積型(二相性)急性脳症	46	13	18	15	-	-	-	-	-	-
130 先天性無痛無汗症	45	1	5	20	11	4	1	1	-	2
131 アレキサンダー病	52	-	1	7	5	7	8	12	4	8
132 先天性核上性球麻痺	7	5	2	-	-	-	-	-	-	-
133 メビウス症候群	17	6	2	4	3	2	-	-	-	-
134 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	13	-	1	8	3	-	1	-	-	-
135 アイカルディ症候群	8	2	2	2	2	-	-	-	-	-
136 片側巨脳症	24	8	3	11	1	-	-	-	1	-

令和5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5年度衛生行政報告例(令和5年度末現在))

R5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
137 限局性皮質異形成	82	8	28	29	9	2	5	1	-	-
138 神経細胞移動異常症	81	4	5	45	14	10	3	-	-	-
139 先天性大脳白質形成不全症	47	2	3	23	12	5	2	-	-	-
140 ドラベ症候群	97	5	4	73	13	2	-	-	-	-
141 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	84	1	6	22	18	11	18	6	-	2
142 ミオクロニー欠神てんかん	4	-	-	3	1	-	-	-	-	-
143 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	18	6	6	3	1	1	1	-	-	-
144 レノックス・ガストー症候群	390	-	10	308	38	17	14	3	-	-
145 ウエスト症候群	351	12	19	303	15	2	-	-	-	-
146 大田原症候群	13	6	3	4	-	-	-	-	-	-
147 早期ミオクロニー脳症	10	7	1	1	1	-	-	-	-	-
148 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	15	9	6	-	-	-	-	-	-	-
149 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	31	3	1	4	3	4	8	2	4	2
150 環状20番染色体症候群	10	-	3	5	-	-	1	-	1	-
151 ラスムツェン脳炎	50	-	-	17	6	7	8	7	2	3
152 PCDH19関連症候群	10	3	4	3	-	-	-	-	-	-
153 難治頻回部分発作重積型急性脳炎	71	-	2	41	9	12	4	1	1	1
154 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	15	2	10	3	-	-	-	-	-	-
155 ランドウ・クレフナー症候群	5	1	3	1	-	-	-	-	-	-
156 レット症候群	128	1	7	91	20	8	1	-	-	-
157 スタージ・ウェーバー症候群	72	1	5	21	14	9	14	5	3	-
158 結節性硬化症	1,092	1	26	387	237	224	143	54	15	5
159 色素性乾皮症	87	1	1	32	13	7	3	9	10	11
160 先天性魚鱗癬	100	-	1	32	18	12	23	8	4	2
161 家族性良性慢性天疱瘡	79	-	-	-	4	13	26	19	3	14
162 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	4,086	1	3	7	31	129	420	741	663	2,091
163 特発性後天性全身性無汗症	655	1	73	160	149	129	99	30	6	8
164 眼皮膚白皮症	34	-	1	13	4	6	5	4	-	1
165 肥厚性皮膚骨膜炎	24	-	1	4	10	3	4	2	-	-
166 弾性線維性仮性黄色腫	143	-	-	3	3	5	31	53	29	19
167 マルフアン症候群	1,310	-	26	238	264	322	270	138	30	22
168 エーラス・ダンロス症候群	249	-	4	54	52	64	50	18	5	2
169 メンケス病	2	-	-	2	-	-	-	-	-	-
170 オクシピタル・ホーン症候群	2	-	-	-	2	-	-	-	-	-
171 ウィルソン病	779	-	6	209	176	164	154	55	11	4
172 低ホスファターゼ症	48	1	2	7	7	15	8	3	2	3
173 VATER症候群	17	1	4	9	2	1	-	-	-	-
174 那須・ハコラ病	5	-	-	-	-	3	2	-	-	-
175 ウィーバー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
176 コフィン・ローリー症候群	6	-	1	3	1	1	-	-	-	-
177 ジュベール症候群関連疾患	21	3	4	14	-	-	-	-	-	-
178 モワット・ウィルソン症候群	18	2	7	8	1	-	-	-	-	-
179 ウィリアムズ症候群	62	-	5	40	7	7	2	1	-	-
180 ATR-X症候群	7	-	-	6	1	-	-	-	-	-
181 クルーゾン症候群	20	-	1	13	2	-	-	4	-	-
182 アペール症候群	11	-	1	8	2	-	-	-	-	-
183 ファイファー症候群	5	-	-	4	1	-	-	-	-	-
184 アントレー・ビクスラー症候群	3	-	-	2	1	-	-	-	-	-
185 コフィン・シリズ症候群	5	1	3	1	-	-	-	-	-	-
186 ロスマンド・トムソン症候群	4	1	2	-	-	1	-	-	-	-
187 歌舞伎症候群	22	1	1	12	3	2	2	1	-	-
188 多脾症候群	60	1	1	40	12	1	3	2	-	-
189 無脾症候群	100	-	4	78	16	2	-	-	-	-
190 鰓耳腎症候群	7	-	2	2	2	-	-	-	-	1
191 ウェルナー症候群	94	-	-	1	3	18	52	20	-	-
192 コケイン症候群	7	-	1	-	4	-	2	-	-	-
193 プラダー・ウィリ症候群	191	1	10	68	65	37	9	1	-	-
194 ソトス症候群	22	1	3	11	3	3	1	-	-	-
195 ヌーナン症候群	48	2	2	20	8	9	5	1	-	1
196 ヤング・シンプソン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
197 1p36欠失症候群	10	3	4	3	-	-	-	-	-	-
198 4p欠失症候群	11	1	-	10	-	-	-	-	-	-
199 5p欠失症候群	8	1	-	7	-	-	-	-	-	-
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	29	-	4	14	10	1	-	-	-	-
202 スミス・マギニス症候群	4	-	1	2	1	-	-	-	-	-
203 22q11.2欠失症候群	87	1	8	47	14	11	5	1	-	-
204 エマヌエル症候群	6	3	-	2	1	-	-	-	-	-
205 脆弱X症候群関連疾患	12	-	-	1	1	-	-	2	5	3
206 脆弱X症候群	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
207 総動脈幹遺残症	51	-	4	36	8	3	-	-	-	-

令和5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5年度衛生行政報告例(令和5年度末現在))

R5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
208 修正大血管転位症	247	1	4	98	50	41	29	15	4	5
209 完全大血管転位症	334	1	6	216	54	48	7	2	-	-
210 単心室症	554	-	8	404	78	52	10	-	2	-
211 左心低形成症候群	87	1	4	82	-	-	-	-	-	-
212 三尖弁閉鎖症	223	1	3	144	46	20	8	1	-	-
213 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	191	-	12	127	35	14	3	-	-	-
214 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	140	-	-	101	28	7	3	1	-	-
215 ファロー四徴症	869	4	23	437	127	127	102	37	8	4
216 両大血管右室起始症	345	4	13	254	47	21	3	2	1	-
217 エプスタイン病	148	1	1	45	16	19	26	20	9	11
218 アルポート症候群	300	-	2	77	48	61	53	47	7	5
219 ギャロウェイ・モフト症候群	2	-	2	-	-	-	-	-	-	-
220 急速進行性糸球体腎炎	1,370	-	-	24	23	40	117	199	257	710
221 抗糸球体基底膜腎炎	421	-	1	9	5	12	55	78	74	187
222 一次性ネフローゼ症候群	13,694	7	83	1,831	1,523	1,837	2,187	2,106	1,456	2,664
223 一次性膜性増殖性糸球体腎炎	398	-	5	62	39	45	69	58	49	71
224 紫斑病性腎炎	1,130	-	11	148	114	189	188	180	116	184
225 先天性腎性尿崩症	46	-	-	23	7	8	3	3	-	2
226 間質性膀胱炎(ハンナ型)	1,116	-	-	13	26	93	165	263	196	360
227 オスラー病	991	1	10	63	90	143	234	212	85	153
228 閉塞性細気管支炎	40	-	1	9	4	5	6	6	5	4
229 肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	277	-	1	7	10	25	56	81	36	61
230 肺胞低換気症候群	181	2	3	38	22	24	37	25	9	21
231 α1-アンチトリプシン欠乏症	15	-	-	-	2	2	4	4	1	2
232 カーニー複合	24	-	-	7	5	1	7	3	-	1
233 ウォルフラム症候群	16	-	3	4	2	2	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。)	3	-	-	2	-	1	-	-	-	-
235 副甲状腺機能低下症	330	1	5	55	59	64	73	43	17	13
236 偽性副甲状腺機能低下症	129	-	1	66	20	20	11	5	3	3
237 副腎皮質刺激ホルモン不応症	17	-	-	6	4	5	1	-	-	1
238 ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	510	-	10	101	68	85	107	73	27	39
239 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	7	-	-	2	2	-	3	-	-	-
240 フェニルケトン尿症	298	-	-	132	88	54	20	4	-	-
241 高チロシン血症1型	3	-	1	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	-	-	4	8	4	-	-	-	-
245 プロピオン酸血症	17	-	-	13	3	1	-	-	-	-
246 メチルマロン酸血症	33	-	1	20	9	3	-	-	-	-
247 イソ吉草酸血症	4	-	-	2	1	1	-	-	-	-
248 グルコーストランスポーター1欠損症	23	1	19	1	1	1	1	-	-	-
249 グルタル酸血症1型	7	-	-	6	1	-	-	-	-	-
250 グルタル酸血症2型	12	2	-	3	3	-	2	1	-	1
251 尿素サイクル異常症	104	-	1	58	19	14	7	3	-	2
252 リジン尿性蛋白不耐症	26	-	-	7	7	5	7	-	-	-
253 先天性葉酸吸収不全	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
254 ポルフィリン症	47	-	1	6	13	5	16	3	3	-
255 複合カルボキシラーゼ欠損症	6	-	-	5	1	-	-	-	-	-
256 筋型糖原病	28	-	-	8	2	8	3	3	1	3
257 肝型糖原病	116	-	-	46	31	24	9	6	-	-
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	1	1
260 シトステロール血症	19	1	2	3	1	5	4	3	-	-
261 タンジール病	10	-	-	-	1	2	4	3	-	-
262 原発性高カイロミクロン血症	62	-	-	21	6	11	19	3	1	1
263 脳髄黄色腫症	54	-	-	-	3	14	19	13	2	3
264 無βリポタンパク血症	4	-	-	1	1	2	-	-	-	-
265 脂肪萎縮症	37	-	-	11	10	10	3	3	-	-
266 家族性地中海熱	786	-	12	173	179	164	153	59	19	27
267 高IgD症候群	3	-	-	2	-	-	1	-	-	-
268 中條・西村症候群	9	-	-	2	1	3	3	-	-	-
269 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	14	-	2	3	3	3	2	1	-	-
270 慢性再発性多発性骨髄炎	130	-	3	23	16	17	25	29	14	3
271 強直性脊椎炎	5,353	-	43	344	649	1,040	1,314	1,025	458	480
272 進行性骨化性線維異形成症	20	-	3	5	5	-	5	2	-	-
273 肋骨異常を伴う先天性側弯症	24	3	8	6	2	2	1	2	-	-
274 骨形成不全症	156	1	-	67	13	24	24	15	6	6

令和5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5年度衛生行政報告例(令和5年度末現在))

R5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
275 タナトフォリック骨異形成症	7	3	1	2	1	-	-	-	-	-
276 軟骨無形成症	101	2	2	41	12	24	13	5	1	1
277 リンパ管腫症/ゴーム病	85	-	1	29	20	10	8	10	6	1
278 巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	36	-	1	21	11	-	2	-	-	1
279 巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	50	1	1	14	8	9	6	6	3	2
280 巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	120	-	1	25	24	26	26	10	4	4
281 クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	264	2	19	63	46	46	49	28	5	6
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	923	-	1	6	22	43	87	151	143	470
284 ダイヤモンド・ブラックファン貧血	29	1	1	15	9	3	-	-	-	-
285 ファンconi貧血	13	1	-	6	6	-	-	-	-	-
286 遺伝性鉄芽球性貧血	13	-	-	3	-	2	4	3	-	1
287 エプスタイン症候群	15	-	-	7	1	2	4	-	1	-
288 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	455	-	1	1	8	8	29	64	64	280
289 クロンカイト・カナダ症候群	208	-	-	-	2	7	30	62	50	57
290 非特異性多発性小腸潰瘍症	87	-	2	4	7	15	20	19	9	11
291 ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	19	1	2	11	1	2	2	-	-	-
292 総排泄腔外反症	20	-	1	13	3	1	2	-	-	-
293 総排泄腔遺残	50	-	1	36	9	3	1	-	-	-
294 先天性横隔膜ヘルニア	13	-	2	7	3	-	-	-	1	-
295 乳幼児肝巨大血管腫	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
296 胆道閉鎖症	521	3	6	365	88	47	11	1	-	-
297 アラジール症候群	48	1	2	27	12	4	1	1	-	-
298 遺伝性膵炎	36	1	-	15	8	5	4	2	1	-
299 嚢胞性線維症	15	-	1	7	2	4	-	1	-	-
300 IgG4関連疾患	4,120	-	3	15	39	203	644	1,074	783	1,359
301 黄斑ジストロフィー	244	2	7	17	21	41	56	49	19	32
302 レーベル遺伝性視神経症	134	-	14	15	15	27	31	11	12	9
303 アッシャー症候群	30	1	5	3	4	7	4	3	2	1
304 若年発症型両側性感音難聴	66	1	3	4	10	16	25	5	-	2
305 遅発性内リンパ水腫	31	-	-	-	3	6	8	11	2	1
306 好酸球性副鼻腔炎	28,491	-	28	600	2,376	5,811	8,610	6,760	2,335	1,971
307 カナバン病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
308 進行性白質脳症	22	-	-	1	3	5	2	9	1	1
309 進行性ミオクローヌステんかん	48	-	-	6	8	9	10	4	6	5
310 先天異常症候群	37	3	6	23	2	1	2	-	-	-
311 先天性三尖弁狭窄症	5	1	1	3	-	-	-	-	-	-
312 先天性僧帽弁狭窄症	20	-	1	16	1	2	-	-	-	-
313 先天性肺静脈狭窄症	3	-	-	3	-	-	-	-	-	-
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	10	-	-	2	1	2	3	2	-	-
316 カルニチン回路異常症	20	-	-	10	7	2	1	-	-	-
317 三頭酵素欠損症	3	-	-	-	1	1	1	-	-	-
318 シトリン欠損症	70	-	-	20	8	4	17	15	3	3
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	2	-	-	2	-	-	-	-	-	-
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	5	-	-	4	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	20	-	1	12	4	1	2	-	-	-
326 大理石骨病	18	-	-	1	2	4	6	4	-	1
327 特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	275	-	1	49	64	63	45	38	9	6
328 前眼部形成異常	18	7	2	4	-	4	-	-	1	-
329 無虹彩症	150	20	23	16	28	22	24	9	3	5
330 先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	51	3	2	43	3	-	-	-	-	-
331 特発性多中心性キャッスルマン病	1,884	-	11	26	105	295	564	443	199	241
332 膠様滴状角膜ジストロフィー	8	-	2	1	2	-	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	22	-	1	18	2	1	-	-	-	-
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	29	-	-	8	8	10	3	-	-	-
338 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	4	-	-	4	-	-	-	-	-	-