

## 令和6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6年度衛生行政報告例(令和6年度末現在))

R6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                         | 1,121,462 | 312  | 4,486  | 59,659 | 83,193 | 133,695 | 194,124 | 198,313 | 125,543 | 322,137 |
| 1    | 球脊髄性筋萎縮症                   | 1,758     | -    | -      | 1      | 24     | 162     | 445     | 565     | 255     | 306     |
| 2    | 筋萎縮性側索硬化症                  | 9,768     | -    | 1      | 15     | 96     | 492     | 1,355   | 2,400   | 1,753   | 3,656   |
| 3    | 脊髄性筋萎縮症                    | 943       | 2    | 49     | 161    | 89     | 116     | 142     | 155     | 93      | 136     |
| 4    | 原発性側索硬化症                   | 182       | -    | -      | -      | 1      | 5       | 18      | 48      | 34      | 76      |
| 5    | 進行性核上性麻痺                   | 13,564    | -    | -      | -      | -      | 7       | 111     | 1,195   | 2,119   | 10,132  |
| 6    | パーキンソン病                    | 150,569   | -    | 2      | 24     | 122    | 1,006   | 5,869   | 20,053  | 24,051  | 99,442  |
| 7    | 大脳皮質基底核変性症                 | 4,462     | -    | -      | -      | 1      | 14      | 116     | 614     | 815     | 2,902   |
| 8    | ハンチントン病                    | 860       | -    | 1      | 7      | 31     | 113     | 225     | 213     | 97      | 173     |
| 9    | 神経有棘赤血球症                   | 32        | -    | -      | -      | 6      | 10      | 9       | 3       | 3       | 1       |
| 10   | シャルコー・マリエ・トゥース病            | 1,010     | 1    | 10     | 59     | 47     | 128     | 200     | 231     | 113     | 221     |
| 11   | 重症筋無力症                     | 28,323    | 1    | 86     | 537    | 1,174  | 2,522   | 4,806   | 5,787   | 3,756   | 9,654   |
| 12   | 先天性筋無力症候群                  | 18        | 4    | 1      | 2      | 7      | 3       | -       | 1       | -       | -       |
| 13   | 多発性硬化症／視神経脊髄炎              | 25,203    | -    | 68     | 1,289  | 3,214  | 5,932   | 7,136   | 4,106   | 1,457   | 2,001   |
| 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 | 5,642     | -    | 11     | 155    | 250    | 612     | 1,047   | 1,228   | 690     | 1,649   |
| 15   | 封入体筋炎                      | 937       | -    | -      | -      | -      | 11      | 67      | 206     | 174     | 479     |
| 16   | クロウ・深瀬症候群                  | 281       | -    | -      | 1      | 8      | 37      | 65      | 74      | 41      | 55      |
| 17   | 多系統萎縮症                     | 10,170    | -    | -      | -      | 7      | 162     | 1,260   | 2,820   | 1,980   | 3,941   |
| 18   | 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)        | 26,491    | -    | 18     | 320    | 844    | 1,830   | 3,682   | 5,357   | 3,899   | 10,541  |
| 19   | ライソゾーム病                    | 1,836     | 2    | 14     | 296    | 304    | 353     | 367     | 278     | 104     | 118     |
| 20   | 副腎白質ジストロフィー                | 260       | -    | 2      | 69     | 55     | 46      | 34      | 31      | 12      | 11      |
| 21   | ミトコンドリア病                   | 1,672     | 2    | 15     | 242    | 242    | 365     | 374     | 255     | 71      | 106     |
| 22   | もやもや病                      | 13,916    | 8    | 169    | 860    | 1,527  | 2,964   | 4,186   | 2,323   | 820     | 1,059   |
| 23   | プリオン病                      | 443       | -    | -      | -      | 4      | 10      | 42      | 99      | 68      | 220     |
| 24   | 亜急性硬化性全脳炎                  | 46        | -    | -      | 11     | 26     | 8       | -       | -       | 1       | -       |
| 25   | 進行性多巣性白質脳症                 | 91        | -    | -      | 2      | 1      | 13      | 15      | 21      | 18      | 21      |
| 26   | HTLV-1関連脊髄症                | 1,042     | -    | -      | -      | 11     | 21      | 93      | 260     | 200     | 457     |
| 27   | 特発性基底核石灰化症                 | 152       | -    | -      | 2      | 5      | 14      | 20      | 33      | 27      | 51      |
| 28   | 全身性アミロイドーシス                | 8,168     | -    | -      | 5      | 31     | 124     | 445     | 1,039   | 1,158   | 5,366   |
| 29   | ウルリッヒ病                     | 23        | -    | 1      | 11     | 8      | 2       | 1       | -       | -       | -       |
| 30   | 遠位型ミオパチー                   | 404       | -    | 1      | 14     | 40     | 74      | 107     | 84      | 31      | 53      |
| 31   | ベスレムミオパチー                  | 26        | -    | -      | 4      | 1      | 5       | 6       | 6       | 1       | 3       |
| 32   | 自己食空胞性ミオパチー                | 10        | -    | -      | 1      | 2      | 1       | 2       | 2       | -       | 2       |
| 33   | シュワルツ・ヤンペル症候群              | 1         | -    | -      | -      | -      | -       | -       | 1       | -       | -       |
| 34   | 神経線維腫症                     | 4,166     | 5    | 109    | 496    | 584    | 816     | 903     | 671     | 270     | 312     |
| 35   | 天疱瘡                        | 3,134     | -    | 2      | 27     | 104    | 323     | 722     | 764     | 421     | 771     |
| 36   | 表皮水疱症                      | 293       | -    | 20     | 46     | 47     | 48      | 54      | 39      | 23      | 16      |
| 37   | 膿疱性乾癬(汎発型)                 | 2,342     | -    | 6      | 62     | 149    | 320     | 555     | 503     | 266     | 481     |
| 38   | ステイーヴンス・ジョンソン症候群           | 189       | -    | 4      | 17     | 16     | 29      | 41      | 36      | 14      | 32      |
| 39   | 中毒性表皮壊死症                   | 84        | -    | 1      | 11     | 9      | 11      | 17      | 16      | 10      | 9       |
| 40   | 高安動脈炎                      | 4,715     | -    | 20     | 544    | 655    | 706     | 769     | 739     | 426     | 856     |
| 41   | 巨細胞性動脈炎                    | 3,393     | -    | 1      | -      | -      | 5       | 87      | 424     | 584     | 2,292   |
| 42   | 結節性多発動脈炎                   | 2,096     | -    | 3      | 32     | 91     | 191     | 339     | 445     | 305     | 690     |
| 43   | 顕微鏡的多発血管炎                  | 12,922    | -    | 3      | 63     | 83     | 232     | 688     | 1,677   | 2,006   | 8,170   |
| 44   | 多発血管炎性肉芽腫症                 | 3,682     | -    | 4      | 45     | 95     | 241     | 432     | 701     | 534     | 1,630   |
| 45   | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症             | 8,669     | -    | 5      | 103    | 297    | 882     | 1,830   | 2,088   | 1,198   | 2,266   |
| 46   | 悪性関節リウマチ                   | 4,640     | -    | -      | 11     | 71     | 265     | 653     | 1,109   | 845     | 1,686   |
| 47   | バージャー病                     | 1,310     | -    | 1      | 7      | 19     | 93      | 279     | 292     | 187     | 432     |
| 48   | 原発性抗リン脂質抗体症候群              | 1,284     | -    | 1      | 52     | 154    | 224     | 323     | 236     | 120     | 174     |
| 49   | 全身性エリテマトーデス                | 66,928    | 1    | 195    | 4,949  | 8,579  | 13,730  | 16,423  | 11,060  | 4,756   | 7,235   |
| 50   | 皮膚筋炎／多発性筋炎                 | 27,790    | 1    | 29     | 415    | 1,004  | 2,890   | 5,884   | 6,748   | 3,836   | 6,983   |
| 51   | 全身性強皮症                     | 27,017    | -    | 6      | 187    | 496    | 1,666   | 4,224   | 6,406   | 4,479   | 9,553   |
| 52   | 混合性結合組織病                   | 10,233    | -    | 17     | 408    | 898    | 1,776   | 2,669   | 2,044   | 979     | 1,442   |
| 53   | シェーグレン症候群                  | 21,396    | -    | 19     | 392    | 981    | 2,389   | 4,642   | 4,768   | 2,709   | 5,496   |
| 54   | 成人発症スチル病                   | 4,966     | -    | 19     | 313    | 532    | 742     | 999     | 787     | 475     | 1,099   |
| 55   | 再発性多発軟骨炎                   | 1,142     | -    | -      | 24     | 48     | 142     | 263     | 262     | 157     | 246     |
| 56   | ベーチェット病                    | 15,087    | -    | 40     | 823    | 1,664  | 2,871   | 3,717   | 2,615   | 1,221   | 2,136   |
| 57   | 特発性拡張型心筋症                  | 17,958    | 2    | 4      | 241    | 685    | 1,825   | 3,950   | 4,539   | 2,387   | 4,325   |
| 58   | 肥大型心筋症                     | 4,466     | -    | 5      | 144    | 169    | 329     | 751     | 993     | 654     | 1,421   |
| 59   | 拘束型心筋症                     | 65        | -    | 1      | 23     | 13     | 6       | 7       | 8       | 2       | 5       |
| 60   | 再生不良性貧血                    | 8,491     | 1    | 35     | 417    | 478    | 672     | 1,072   | 1,460   | 1,081   | 3,275   |
| 61   | 自己免疫性溶血性貧血                 | 1,535     | -    | -      | 39     | 41     | 96      | 152     | 289     | 216     | 702     |
| 62   | 発作性夜間ヘモグロビン尿症              | 1,264     | -    | 3      | 66     | 114    | 167     | 222     | 191     | 117     | 384     |
| 63   | 特発性血小板減少性紫斑病               | 16,597    | 4    | 50     | 548    | 785    | 1,302   | 2,012   | 2,707   | 2,021   | 7,168   |
| 64   | 血栓性血小板減少性紫斑病               | 437       | -    | 3      | 26     | 33     | 63      | 81      | 79      | 51      | 101     |
| 65   | 原発性免疫不全症候群                 | 2,288     | 4    | 56     | 481    | 468    | 492     | 409     | 217     | 61      | 100     |
| 66   | IgA腎症                      | 15,352    | -    | 101    | 1,252  | 2,078  | 3,259   | 3,800   | 2,609   | 1,066   | 1,187   |
| 67   | 多発性嚢胞腎                     | 13,912    | -    | 5      | 187    | 1,088  | 3,118   | 4,379   | 2,895   | 1,059   | 1,181   |
| 68   | 黄色靱帯骨化症                    | 6,688     | -    | -      | 17     | 90     | 358     | 955     | 1,320   | 979     | 2,969   |
| 69   | 後縦靱帯骨化症                    | 32,083    | -    | -      | 18     | 296    | 1,702   | 4,973   | 6,909   | 4,859   | 13,326  |
| 70   | 広範脊柱管狭窄症                   | 4,713     | -    | 1      | 3      | 25     | 99      | 352     | 837     | 776     | 2,620   |
| 71   | 特発性大腿骨頭壊死症                 | 19,771    | -    | 17     | 298    | 1,029  | 2,800   | 4,994   | 4,791   | 2,249   | 3,593   |

令和6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6年度衛生行政報告例(令和6年度末現在))

R6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  |
|--------------------------------|---------|------|--------|--------|--------|--------|--------|--------|--------|--------|
| 72 下垂体性ADH分泌異常症                | 3,998   | 2    | 19     | 471    | 562    | 746    | 886    | 609    | 256    | 447    |
| 73 下垂体性TSH分泌亢進症                | 237     | -    | 1      | 9      | 17     | 42     | 71     | 42     | 22     | 33     |
| 74 下垂体性PRL分泌亢進症                | 2,198   | -    | 23     | 246    | 434    | 559    | 467    | 233    | 85     | 151    |
| 75 クッシング病                      | 999     | -    | 1      | 47     | 89     | 162    | 248    | 200    | 96     | 156    |
| 76 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症            | 28      | -    | -      | -      | 6      | 8      | 4      | 5      | 2      | 3      |
| 77 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症             | 4,393   | -    | 2      | 112    | 307    | 576    | 921    | 931    | 566    | 978    |
| 78 下垂体前葉機能低下症                  | 19,919  | 7    | 410    | 1,909  | 2,104  | 3,025  | 3,889  | 3,508  | 1,805  | 3,262  |
| 79 家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)        | 488     | -    | -      | 30     | 46     | 95     | 110    | 95     | 54     | 58     |
| 80 甲状腺ホルモン不応症                  | 50      | -    | -      | 5      | 4      | 11     | 12     | 10     | 7      | 1      |
| 81 先天性副腎皮質酵素欠損症                | 1,113   | 3    | 13     | 482    | 274    | 226    | 84     | 24     | 4      | 3      |
| 82 先天性副腎低形成症                   | 61      | -    | 2      | 38     | 12     | 6      | 3      | -      | -      | -      |
| 83 アジソン病                       | 398     | -    | 1      | 18     | 19     | 51     | 72     | 77     | 56     | 104    |
| 84 サルコイドーシス                    | 16,170  | 2    | 6      | 60     | 391    | 1,404  | 2,693  | 4,321  | 2,504  | 4,789  |
| 85 特発性間質性肺炎                    | 22,066  | -    | 1      | 14     | 57     | 214    | 1,048  | 3,981  | 4,647  | 12,104 |
| 86 肺動脈性肺高血圧症                   | 4,906   | -    | 8      | 305    | 517    | 617    | 788    | 898    | 512    | 1,261  |
| 87 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症              | 21      | -    | 1      | 1      | 3      | 3      | 4      | 3      | -      | 6      |
| 88 慢性血栓性肺高血圧症                  | 5,809   | -    | -      | 14     | 58     | 253    | 774    | 1,047  | 837    | 2,826  |
| 89 リンパ脈管筋腫症                    | 984     | -    | -      | 15     | 126    | 286    | 372    | 124    | 28     | 33     |
| 90 網膜色素変性症                     | 19,993  | 10   | 64     | 239    | 584    | 1,416  | 2,733  | 3,790  | 2,845  | 8,312  |
| 91 バッド・キアリ症候群                  | 222     | -    | 2      | 15     | 22     | 53     | 62     | 30     | 15     | 23     |
| 92 特発性門脈圧亢進症                   | 331     | -    | 2      | 27     | 26     | 53     | 74     | 66     | 36     | 47     |
| 93 原発性胆汁性胆管炎                   | 16,084  | -    | -      | 8      | 149    | 796    | 2,645  | 4,296  | 2,775  | 5,415  |
| 94 原発性硬化性胆管炎                   | 1,291   | -    | 2      | 184    | 220    | 233    | 198    | 165    | 95     | 194    |
| 95 自己免疫性肝炎                     | 7,452   | 1    | 6      | 105    | 215    | 519    | 1,423  | 1,954  | 1,204  | 2,025  |
| 96 クローン病                       | 53,664  | 3    | 584    | 9,443  | 11,389 | 12,118 | 11,305 | 5,327  | 1,481  | 2,014  |
| 97 潰瘍性大腸炎                      | 151,631 | 3    | 1,070  | 16,029 | 23,245 | 30,356 | 33,954 | 23,653 | 9,403  | 13,918 |
| 98 好酸球性消化管疾患                   | 1,512   | 12   | 86     | 148    | 194    | 279    | 376    | 240    | 78     | 99     |
| 99 慢性特発性偽性腸閉塞症                 | 207     | -    | -      | 27     | 29     | 32     | 48     | 38     | 12     | 21     |
| 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                 | 23      | -    | 2      | 14     | 5      | -      | 1      | 1      | -      | -      |
| 102 ルビンシュタイン・ティビ症候群            | 13      | -    | 1      | 9      | 3      | -      | -      | -      | -      | -      |
| 103 CFC症候群                     | 10      | -    | 1      | 6      | 2      | -      | 1      | -      | -      | -      |
| 104 コステロ症候群                    | 13      | 1    | 1      | 8      | 3      | -      | -      | -      | -      | -      |
| 105 チャージ症候群                    | 43      | 3    | 4      | 32     | 4      | -      | -      | -      | -      | -      |
| 106 クリオピリン関連周期熱症候群             | 107     | -    | -      | 29     | 23     | 22     | 13     | 9      | 6      | 5      |
| 107 若年性特発性関節炎                  | 1,340   | 3    | 59     | 1,018  | 187    | 53     | 15     | 4      | -      | 1      |
| 108 TNF受容体関連周期性症候群             | 36      | -    | -      | 3      | 14     | 8      | 5      | 4      | 2      | -      |
| 109 非典型溶血性尿毒症症候群               | 112     | -    | 2      | 15     | 21     | 22     | 20     | 14     | 7      | 11     |
| 110 ブラウ症候群                     | 25      | -    | -      | 8      | 9      | 3      | 4      | 1      | -      | -      |
| 111 先天性ミオパチー                   | 405     | 1    | 10     | 85     | 47     | 75     | 73     | 60     | 27     | 27     |
| 112 マリネスコ・シェーグレン症候群            | 6       | -    | -      | 2      | 1      | 1      | 1      | 1      | -      | -      |
| 113 筋ジストロフィー                   | 5,921   | 10   | 49     | 641    | 750    | 1,300  | 1,658  | 913    | 273    | 327    |
| 114 非ジストロフィー性ミオトニー症候群          | 34      | 1    | 4      | 3      | 5      | 6      | 7      | 4      | 4      | -      |
| 115 遺伝性周期性四肢麻痺                 | 77      | -    | 7      | 20     | 17     | 14     | 13     | 4      | 1      | 1      |
| 116 アトピー性脊髄炎                   | 66      | -    | -      | 4      | 9      | 15     | 21     | 11     | 3      | 3      |
| 117 脊髄空洞症                      | 647     | 2    | 16     | 39     | 52     | 103    | 142    | 119    | 65     | 109    |
| 118 脊髄髄膜瘤                      | 177     | 5    | 6      | 121    | 21     | 11     | 10     | 2      | -      | 1      |
| 119 アイザックス症候群                  | 118     | -    | 1      | 6      | 9      | 16     | 28     | 21     | 16     | 21     |
| 120 遺伝性ジストニア                   | 148     | -    | 7      | 42     | 28     | 29     | 19     | 18     | 5      | -      |
| 121 脳内鉄沈着神経変性症                 | 14      | -    | -      | 4      | 4      | 1      | 3      | -      | 1      | 1      |
| 122 脳表ヘモジデリン沈着症                | 254     | -    | -      | -      | 1      | 7      | 30     | 52     | 45     | 119    |
| 123 HTRA1関連脳小血管病               | 14      | -    | -      | -      | 1      | 3      | 6      | 3      | -      | 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    | 282     | -    | -      | -      | 2      | 29     | 84     | 97     | 44     | 26     |
| 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 | 78      | -    | -      | -      | 9      | 24     | 32     | 7      | 3      | 3      |
| 126 ペリー病                       | 4       | -    | -      | -      | -      | -      | 3      | 1      | -      | -      |
| 127 前頭側頭葉変性症                   | 1,512   | -    | -      | 1      | 7      | 17     | 151    | 614    | 369    | 353    |
| 128 ビッカースタッフ脳幹脳炎               | 153     | 1    | 2      | 7      | 17     | 27     | 39     | 31     | 14     | 15     |
| 129 痙攣重積型(二相性)急性脳症             | 48      | 9    | 19     | 20     | -      | -      | -      | -      | -      | -      |
| 130 先天性無痛無汗症                   | 45      | -    | 5      | 20     | 12     | 4      | 1      | 1      | -      | 2      |
| 131 アレキサンダー病                   | 55      | -    | -      | 8      | 4      | 6      | 11     | 11     | 4      | 11     |
| 132 先天性核上性球麻痺                  | 7       | 5    | 2      | -      | -      | -      | -      | -      | -      | -      |
| 133 メビウス症候群                    | 16      | 5    | 2      | 4      | 3      | 2      | -      | -      | -      | -      |
| 134 中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群        | 16      | 1    | 1      | 11     | 2      | -      | 1      | -      | -      | -      |
| 135 アイカルディ症候群                  | 12      | 1    | 3      | 5      | 2      | 1      | -      | -      | -      | -      |
| 136 片側巨脳症                      | 27      | 5    | 5      | 12     | 2      | -      | 1      | 1      | 1      | -      |
| 137 限局性皮質異形成                   | 102     | 12   | 36     | 31     | 13     | 2      | 6      | 2      | -      | -      |
| 138 神経細胞移動異常症                  | 95      | 3    | 8      | 55     | 13     | 11     | 4      | -      | -      | 1      |
| 139 先天性大脳白質形成不全症               | 53      | -    | 4      | 26     | 15     | 6      | 2      | -      | -      | -      |
| 140 ドラベ症候群                     | 113     | 3    | 9      | 79     | 20     | 2      | -      | -      | -      | -      |
| 141 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん           | 82      | 1    | 2      | 21     | 14     | 17     | 20     | 6      | -      | 1      |

## 令和6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6年度衛生行政報告例(令和6年度末現在))

R6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 |
|-----|-----------------------|-------|------|--------|--------|--------|--------|--------|--------|--------|-------|
| 142 | ミオクロニー欠神てんかん          | 5     | -    | 2      | 2      | 1      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 143 | ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん     | 17    | 1    | 10     | 3      | 1      | -      | 2      | -      | -      | -     |
| 144 | レノックス・ガストー症候群         | 461   | -    | 9      | 363    | 49     | 20     | 16     | 3      | 1      | -     |
| 145 | ウエスト症候群               | 399   | 15   | 9      | 352    | 21     | 2      | -      | -      | -      | -     |
| 146 | 大田原症候群                | 16    | 6    | 2      | 7      | 1      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 147 | 早期ミオクロニー脳症            | 11    | 6    | 1      | 3      | 1      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 148 | 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん      | 16    | 7    | 8      | 1      | -      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 149 | 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群      | 32    | 2    | 4      | 4      | 2      | 5      | 7      | 2      | 4      | 2     |
| 150 | 環状20番染色体症候群           | 11    | -    | 4      | 5      | -      | -      | 1      | -      | 1      | -     |
| 151 | ラズムッセン脳炎              | 54    | -    | -      | 18     | 7      | 8      | 9      | 6      | 2      | 4     |
| 152 | PCDH19関連症候群           | 13    | 3    | 6      | 4      | -      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 153 | 難治頻回部分発作重積型急性脳炎       | 84    | -    | 3      | 43     | 15     | 12     | 5      | 4      | 2      | -     |
| 154 | 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症 | 13    | 1    | 9      | 3      | -      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 155 | ランドウ・クレフナー症候群         | 4     | 1    | 2      | 1      | -      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 156 | レット症候群                | 136   | 1    | 5      | 102    | 20     | 7      | 1      | -      | -      | -     |
| 157 | スタージ・ウェーバー症候群         | 91    | 2    | 7      | 23     | 18     | 13     | 16     | 7      | 3      | 2     |
| 158 | 結節性硬化症                | 1,165 | 2    | 29     | 394    | 260    | 230    | 170    | 55     | 18     | 7     |
| 159 | 色素性乾皮症                | 88    | 2    | 1      | 32     | 12     | 9      | 3      | 9      | 7      | 13    |
| 160 | 先天性魚鱗癬                | 108   | -    | 4      | 33     | 17     | 15     | 22     | 10     | 3      | 4     |
| 161 | 家族性良性慢性天疱瘡            | 87    | -    | -      | 1      | 5      | 15     | 28     | 22     | 3      | 13    |
| 162 | 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)    | 4,244 | -    | 2      | 11     | 26     | 133    | 427    | 762    | 675    | 2,208 |
| 163 | 特発性後天性全身性無汗症          | 673   | 1    | 49     | 169    | 144    | 141    | 111    | 41     | 5      | 12    |
| 164 | 眼皮膚白皮症                | 32    | 1    | -      | 13     | 3      | 6      | 6      | 2      | -      | 1     |
| 165 | 肥厚性皮膚骨膜炎              | 24    | -    | -      | 5      | 10     | 2      | 4      | 1      | 2      | -     |
| 166 | 弾性線維性仮性黄色腫            | 160   | -    | -      | 2      | 3      | 8      | 30     | 60     | 29     | 28    |
| 167 | マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群  | 1,411 | -    | 26     | 239    | 281    | 342    | 304    | 157    | 40     | 22    |
| 168 | エーラス・ダンロス症候群          | 351   | -    | 9      | 87     | 71     | 82     | 60     | 32     | 7      | 3     |
| 169 | メンケス病                 | 2     | -    | -      | 2      | -      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 170 | オクシタル・ホーン症候群          | 2     | -    | -      | -      | 1      | 1      | -      | -      | -      | -     |
| 171 | ウィルソン病                | 789   | -    | 5      | 202    | 172    | 178    | 155    | 61     | 12     | 4     |
| 172 | 低ホスファターゼ症             | 71    | 1    | 3      | 11     | 9      | 20     | 13     | 6      | 1      | 7     |
| 173 | VATER症候群              | 17    | 1    | 4      | 9      | 3      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 174 | 那須・ハコラ病               | 4     | -    | -      | -      | -      | 2      | 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          | 27    | 2    | 4      | 17     | 2      | 1      | 1      | -      | -      | -     |
| 178 | モワット・ウィルソン症候群         | 18    | 2    | 5      | 10     | 1      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 179 | ウィリアムズ症候群             | 62    | -    | 4      | 38     | 10     | 7      | 3      | -      | -      | -     |
| 180 | ATR-X症候群              | 7     | -    | -      | 6      | 1      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 181 | クルーゾン症候群              | 22    | -    | -      | 14     | 3      | 1      | -      | 4      | -      | -     |
| 182 | アペール症候群               | 10    | 1    | -      | 7      | 2      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 183 | ファイファー症候群             | 10    | 1    | 1      | 7      | 1      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 184 | アントレー・ビクスラー症候群        | 3     | -    | -      | 2      | 1      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 185 | コフィン・シリス症候群           | 5     | -    | 2      | 3      | -      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 186 | ロスムンド・トムソン症候群         | 4     | 1    | 2      | -      | -      | 1      | -      | -      | -      | -     |
| 187 | 歌舞伎症候群                | 23    | 1    | -      | 15     | 2      | 1      | 3      | 1      | -      | -     |
| 188 | 多脾症候群                 | 63    | 1    | 2      | 38     | 15     | 1      | 3      | 2      | -      | 1     |
| 189 | 無脾症候群                 | 104   | -    | 1      | 82     | 17     | 4      | -      | -      | -      | -     |
| 190 | 鰓耳腎症候群                | 7     | -    | 2      | 2      | 2      | -      | 1      | -      | -      | -     |
| 191 | ウェルナー症候群              | 89    | -    | -      | 1      | 3      | 16     | 53     | 15     | 1      | -     |
| 192 | コケイン症候群               | 6     | -    | -      | 2      | 1      | 1      | 2      | -      | -      | -     |
| 193 | ブラダー・ウィリ症候群           | 238   | 1    | 20     | 89     | 68     | 46     | 12     | 2      | -      | -     |
| 194 | ソトス症候群                | 20    | -    | 1      | 13     | 3      | 2      | 1      | -      | -      | -     |
| 195 | ヌーナン症候群               | 56    | 1    | 4      | 23     | 10     | 10     | 7      | 1      | -      | -     |
| 196 | ヤング・シンプソン症候群          | -     | -    | -      | -      | -      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 197 | 1p36欠失症候群             | 11    | 3    | 5      | 3      | -      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 198 | 4p欠失症候群               | 10    | -    | -      | 10     | -      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 199 | 5p欠失症候群               | 10    | 1    | -      | 7      | 2      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 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            | 38    | -    | 3      | 20     | 13     | 2      | -      | -      | -      | -     |
| 202 | スミス・マギニス症候群           | 4     | -    | 1      | 2      | 1      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 203 | 22q11.2欠失症候群          | 95    | -    | 6      | 54     | 19     | 9      | 6      | 1      | -      | -     |
| 204 | エマエル症候群               | 7     | 3    | 1      | 2      | 1      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 205 | 脆弱X症候群関連疾患            | 14    | -    | -      | 1      | 1      | -      | -      | 1      | 6      | 5     |
| 206 | 脆弱X症候群                | 1     | -    | -      | 1      | -      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 207 | 総動脈幹遺残症               | 50    | -    | -      | 36     | 11     | 2      | 1      | -      | -      | -     |
| 208 | 修正大血管転位症              | 271   | 1    | 4      | 113    | 49     | 44     | 31     | 17     | 5      | 7     |
| 209 | 完全大血管転位症              | 379   | 1    | 5      | 232    | 73     | 54     | 13     | 1      | -      | -     |
| 210 | 単心室症                  | 620   | -    | 11     | 445    | 92     | 57     | 14     | -      | 1      | -     |
| 211 | 左心低形成症候群              | 107   | 1    | 2      | 101    | 3      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 212 | 三尖弁閉鎖症                | 248   | 1    | 2      | 160    | 53     | 22     | 8      | 2      | -      | -     |

## 令和6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6年度衛生行政報告例(令和6年度末現在))

R6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 |
|-----|------------------------------|--------|------|--------|--------|--------|--------|--------|--------|--------|-------|
| 213 | 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症            | 224    | 1    | 8      | 159    | 40     | 13     | 3      | —      | —      | —     |
| 214 | 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症              | 173    | —    | 5      | 119    | 32     | 13     | 2      | 2      | —      | —     |
| 215 | ファロー四徴症                      | 995    | 3    | 25     | 481    | 171    | 146    | 110    | 45     | 9      | 5     |
| 216 | 両大血管右室起始症                    | 404    | 5    | 6      | 302    | 62     | 21     | 5      | 2      | 1      | —     |
| 217 | エプスタイン病                      | 158    | 1    | 3      | 51     | 18     | 19     | 23     | 25     | 7      | 11    |
| 218 | アルポート症候群                     | 326    | —    | —      | 86     | 46     | 65     | 67     | 48     | 9      | 5     |
| 219 | ギャロウェイ・モワト症候群                | 2      | —    | —      | 2      | —      | —      | —      | —      | —      | —     |
| 220 | 急速進行性糸球体腎炎                   | 1,441  | —    | 1      | 24     | 18     | 39     | 121    | 216    | 251    | 771   |
| 221 | 抗糸球体基底膜腎炎                    | 458    | —    | 1      | 10     | 11     | 16     | 58     | 83     | 78     | 201   |
| 222 | 一次性ネフローゼ症候群                  | 14,331 | 2    | 70     | 1,819  | 1,561  | 1,847  | 2,318  | 2,228  | 1,491  | 2,995 |
| 223 | 一次性膜性増殖性糸球体腎炎                | 440    | —    | 3      | 74     | 42     | 44     | 77     | 72     | 45     | 83    |
| 224 | 紫斑病性腎炎                       | 1,237  | —    | 9      | 160    | 128    | 214    | 200    | 190    | 105    | 231   |
| 225 | 先天性腎性尿崩症                     | 59     | —    | 2      | 27     | 10     | 8      | 5      | 4      | 1      | 2     |
| 226 | 間質性膀胱炎(ハンナ型)                 | 1,161  | —    | —      | 12     | 23     | 80     | 169    | 279    | 187    | 411   |
| 227 | オスラー病                        | 1,047  | 1    | 11     | 68     | 95     | 148    | 243    | 244    | 75     | 162   |
| 228 | 閉塞性細気管支炎                     | 43     | —    | —      | 12     | 5      | 5      | 5      | 7      | 5      | 4     |
| 229 | 肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)            | 328    | —    | 2      | 10     | 8      | 26     | 69     | 84     | 47     | 82    |
| 230 | 肺胞低換気症候群                     | 191    | 3    | 1      | 47     | 20     | 18     | 44     | 30     | 11     | 17    |
| 231 | α1-アンチトリプシン欠乏症               | 16     | —    | —      | —      | 3      | 2      | 4      | 4      | 1      | 2     |
| 232 | カーニー複合                       | 26     | —    | —      | 7      | 7      | 1      | 7      | 3      | —      | 1     |
| 233 | ウォルフラム症候群                    | 16     | —    | 2      | 3      | 2      | 3      | 4      | 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。)   | 3      | —    | —      | 2      | —      | 1      | —      | —      | —      | —     |
| 235 | 副甲状腺機能低下症                    | 352    | 1    | 1      | 64     | 55     | 70     | 75     | 52     | 14     | 20    |
| 236 | 偽性副甲状腺機能低下症                  | 133    | —    | 1      | 69     | 21     | 19     | 12     | 5      | 3      | 3     |
| 237 | 副腎皮質刺激ホルモン不応症                | 20     | —    | —      | 8      | 6      | 4      | 2      | —      | —      | —     |
| 238 | ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症             | 624    | —    | 6      | 118    | 74     | 91     | 144    | 98     | 34     | 59    |
| 239 | ビタミンD依存性くる病／骨軟化症             | 6      | —    | —      | 2      | 2      | —      | 1      | 1      | —      | —     |
| 240 | フェニルケトン尿症                    | 314    | —    | 3      | 130    | 92     | 56     | 26     | 6      | 1      | —     |
| 241 | 高チロシン血症1型                    | 3      | —    | —      | 3      | —      | —      | —      | —      | —      | —     |
| 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                   | 18     | —    | —      | 6      | 7      | 5      | —      | —      | —      | —     |
| 245 | プロピオン酸血症                     | 20     | —    | —      | 15     | 3      | 2      | —      | —      | —      | —     |
| 246 | メチルマロン酸血症                    | 32     | —    | —      | 20     | 7      | 5      | —      | —      | —      | —     |
| 247 | イソ吉草酸血症                      | 4      | —    | —      | 1      | 2      | 1      | —      | —      | —      | —     |
| 248 | グルコーストランスポーター1欠損症            | 25     | —    | 2      | 19     | 2      | 1      | 1      | —      | —      | —     |
| 249 | グルタル酸血症1型                    | 9      | —    | —      | 8      | 1      | —      | —      | —      | —      | —     |
| 250 | グルタル酸血症2型                    | 14     | 2    | —      | 4      | 3      | —      | 2      | 1      | —      | 2     |
| 251 | 尿素サイクル異常症                    | 117    | —    | 1      | 66     | 19     | 18     | 7      | 4      | —      | 2     |
| 252 | リジン尿性蛋白不耐症                   | 26     | —    | —      | 7      | 6      | 6      | 7      | —      | —      | —     |
| 253 | 先天性葉酸吸収不全                    | —      | —    | —      | —      | —      | —      | —      | —      | —      | —     |
| 254 | ボルフィリン症                      | 50     | —    | 1      | 8      | 16     | 5      | 16     | 2      | 2      | —     |
| 255 | 複合カルボキシラーゼ欠損症                | 7      | —    | —      | 6      | 1      | —      | —      | —      | —      | —     |
| 256 | 筋型糖原病                        | 30     | —    | —      | 8      | 1      | 9      | 3      | 4      | 2      | 3     |
| 257 | 肝型糖原病                        | 120    | —    | —      | 50     | 32     | 25     | 7      | 4      | 2      | —     |
| 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      | —    | —      | —      | —      | —      | —      | 1      | 2      | 1     |
| 260 | システロール血症                     | 21     | 1    | 2      | 4      | 3      | 5      | 3      | 3      | —      | —     |
| 261 | タンジール病                       | 9      | —    | —      | —      | 1      | 1      | 4      | 3      | —      | —     |
| 262 | 原発性高カイロミクロン血症                | 65     | —    | —      | 17     | 7      | 13     | 21     | 5      | 1      | 1     |
| 263 | 脳髄黄色腫症                       | 58     | —    | —      | 1      | 3      | 10     | 23     | 15     | 3      | 3     |
| 264 | 無βリボタンパク血症                   | 5      | —    | —      | 1      | 1      | 3      | —      | —      | —      | —     |
| 265 | 脂肪萎縮症                        | 45     | —    | —      | 12     | 13     | 10     | 7      | 3      | —      | —     |
| 266 | 家族性地中海熱                      | 856    | —    | 9      | 180    | 206    | 172    | 167    | 73     | 17     | 32    |
| 267 | 高IgD症候群                      | 5      | —    | 1      | 2      | —      | —      | 2      | —      | —      | —     |
| 268 | 中條・西村症候群                     | 10     | —    | 1      | 1      | 2      | 2      | 4      | —      | —      | —     |
| 269 | 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群      | 13     | —    | 1      | 2      | 4      | 3      | 2      | 1      | —      | —     |
| 270 | 慢性再発性多発性骨髄炎                  | 140    | —    | 5      | 26     | 14     | 15     | 27     | 32     | 14     | 7     |
| 271 | 強直性脊椎炎                       | 5,734  | —    | 27     | 392    | 679    | 1,043  | 1,419  | 1,112  | 491    | 571   |
| 272 | 進行性骨化性線維異形成症                 | 20     | —    | 2      | 8      | 3      | —      | 5      | 2      | —      | —     |
| 273 | 肋骨異常を伴う先天性側弯症                | 22     | 3    | 6      | 6      | 1      | 3      | 1      | 1      | 1      | —     |
| 274 | 骨形成不全症                       | 173    | 1    | 3      | 74     | 20     | 25     | 23     | 14     | 7      | 6     |
| 275 | タナトフォリック骨異形成症                | 5      | —    | 1      | 3      | 1      | —      | —      | —      | —      | —     |
| 276 | 軟骨無形成症                       | 113    | 2    | 4      | 47     | 10     | 26     | 15     | 7      | 1      | 1     |
| 277 | リンパ管腫症／ゴーハム病                 | 93     | —    | 1      | 32     | 24     | 10     | 9      | 8      | 5      | 4     |
| 278 | 巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)             | 41     | —    | 2      | 23     | 11     | —      | 4      | —      | —      | 1     |
| 279 | 巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)         | 79     | —    | 2      | 19     | 12     | 16     | 13     | 11     | 4      | 2     |
| 280 | 巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)          | 126    | —    | 1      | 28     | 26     | 25     | 25     | 12     | 7      | 2     |

令和6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6年度衛生行政報告例(令和6年度末現在))

R6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 |
|-----------------------------------|--------|------|--------|--------|--------|--------|--------|--------|--------|-------|
| 281 クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群          | 300    | 2    | 15     | 69     | 52     | 50     | 61     | 34     | 9      | 8     |
| 282 先天性赤血球形成異常性貧血                 | 14     | -    | -      | 3      | 3      | 1      | 1      | 4      | -      | 2     |
| 283 後天性赤芽球癆                       | 985    | -    | 1      | 7      | 20     | 43     | 91     | 162    | 136    | 525   |
| 284 ダイヤモンド・ブラックファン貧血              | 28     | -    | -      | 15     | 9      | 4      | -      | -      | -      | -     |
| 285 ファンconi貧血                     | 12     | 1    | -      | 6      | 3      | 2      | -      | -      | -      | -     |
| 286 遺伝性鉄芽球性貧血                     | 13     | -    | -      | 2      | -      | 2      | 4      | 3      | -      | 2     |
| 287 エプスタイン症候群                     | 18     | -    | -      | 7      | 2      | 2      | 4      | 1      | 1      | 1     |
| 288 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症               | 496    | -    | 1      | 2      | 8      | 8      | 26     | 77     | 63     | 311   |
| 289 クロンカイト・カナダ症候群                 | 224    | -    | -      | 1      | 2      | 6      | 29     | 62     | 60     | 64    |
| 290 非特異性多発性小腸潰瘍症                  | 88     | -    | 1      | 4      | 7      | 13     | 24     | 20     | 6      | 13    |
| 291 ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)         | 26     | 1    | 4      | 14     | 2      | 2      | 3      | -      | -      | -     |
| 292 総排泄腔外反症                       | 21     | -    | 1      | 14     | 3      | 1      | 2      | -      | -      | -     |
| 293 総排泄腔遺残                        | 54     | -    | 1      | 35     | 13     | 3      | 2      | -      | -      | -     |
| 294 先天性横隔膜ヘルニア                    | 15     | 1    | 2      | 8      | 3      | -      | -      | -      | 1      | -     |
| 295 乳幼児肝巨大血管腫                     | -      | -    | -      | -      | -      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 296 胆道閉鎖症                         | 578    | 2    | 7      | 397    | 102    | 56     | 13     | 1      | -      | -     |
| 297 アラジール症候群                      | 51     | 2    | 1      | 28     | 14     | 3      | 2      | 1      | -      | -     |
| 298 遺伝性腭炎                         | 41     | -    | 1      | 17     | 10     | 6      | 4      | 1      | 2      | -     |
| 299 嚢胞性線維症                        | 17     | -    | -      | 7      | 2      | 5      | 1      | -      | 2      | -     |
| 300 IgG4関連疾患                      | 4,492  | -    | 2      | 20     | 37     | 199    | 691    | 1,159  | 852    | 1,532 |
| 301 黄斑ジストロフィー                     | 262    | 2    | 6      | 12     | 19     | 39     | 60     | 58     | 29     | 37    |
| 302 レーベル遺伝性視神経症                   | 134    | 1    | 10     | 16     | 9      | 26     | 28     | 19     | 12     | 13    |
| 303 アッシャー症候群                      | 30     | 1    | 7      | 3      | 3      | 7      | 3      | 3      | 2      | 1     |
| 304 若年発症型両側性感音難聴                  | 70     | 1    | 4      | 4      | 9      | 14     | 26     | 10     | -      | 2     |
| 305 遅発性内リンパ水腫                     | 28     | -    | -      | 1      | 2      | 6      | 9      | 7      | 2      | 1     |
| 306 好酸球性副鼻腔炎                      | 34,536 | -    | 31     | 660    | 2,671  | 6,766  | 10,554 | 8,318  | 2,812  | 2,724 |
| 307 カナバン病                         | -      | -    | -      | -      | -      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 308 進行性白質脳症                       | 32     | -    | -      | 1      | 3      | 7      | 2      | 12     | 4      | 3     |
| 309 進行性ミオクロノステんかん                 | 52     | -    | -      | 6      | 11     | 8      | 10     | 7      | 3      | 7     |
| 310 先天異常症候群                       | 41     | 3    | 7      | 26     | 3      | 1      | 1      | -      | -      | -     |
| 311 先天性三尖弁狭窄症                     | 7      | 1    | -      | 6      | -      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 312 先天性僧帽弁狭窄症                     | 24     | -    | -      | 20     | 1      | 2      | 1      | -      | -      | -     |
| 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      | 1      | 3      | 3      | -      | -     |
| 316 カルニチン回路異常症                    | 22     | -    | -      | 11     | 6      | 2      | 3      | -      | -      | -     |
| 317 三頭酵素欠損症                       | 3      | -    | -      | -      | 1      | 1      | 1      | -      | -      | -     |
| 318 シトリン欠損症                       | 81     | -    | -      | 24     | 8      | 3      | 19     | 18     | 5      | 4     |
| 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 | 2      | -    | -      | 2      | -      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 321 非ケトーシス型高グリシニン血症               | 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             | 4      | -    | -      | 4      | -      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 324 メチルグルタコン酸尿症                   | 1      | -    | -      | -      | -      | -      | -      | -      | -      | 1     |
| 325 遺伝性自己炎症疾患                     | 23     | -    | 1      | 13     | 4      | 3      | 2      | -      | -      | -     |
| 326 大理石骨病                         | 22     | -    | -      | 1      | 1      | 6      | 8      | 5      | -      | 1     |
| 327 特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)     | 311    | -    | 3      | 48     | 77     | 61     | 56     | 44     | 9      | 13    |
| 328 前眼部形成異常                       | 21     | 10   | 2      | 4      | -      | 3      | 1      | -      | 1      | -     |
| 329 無虹彩症                          | 156    | 23   | 19     | 21     | 21     | 25     | 29     | 10     | 3      | 5     |
| 330 先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症            | 68     | 3    | -      | 61     | 3      | -      | -      | -      | -      | 1     |
| 331 特発性多中心性キャッスルマン病               | 2,060  | -    | 9      | 30     | 109    | 307    | 606    | 491    | 210    | 298   |
| 332 膠様滴状角膜ジストロフィー                 | 9      | -    | -      | 2      | 2      | -      | 4      | -      | 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                   | 1      | -    | 1      | -      | -      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 335 ネフロン癆                         | 27     | -    | 1      | 23     | 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                      | 33     | -    | -      | 11     | 8      | 9      | 4      | 1      | -      | -     |
| 338 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症                | 7      | -    | 1      | 4      | 2      | -      | -      | -      | -      | -     |
| 339 MECP2重複症候群                    | 8      | -    | -      | 5      | 1      | -      | 1      | 1      | -      | -     |
| 340 線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む。)      | 74     | -    | 4      | 15     | 20     | 10     | 16     | 6      | -      | 3     |
| 341 TRPV4異常症                      | 4      | -    | -      | 3      | -      | -      | -      | -      | -      | 1     |