令和7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7年度衛生行政報告例(令和7年度末現在)）

R7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	1,170,713	281	4,387	62,189	85,703	134,755	205,344	208,069	124,704	345,281
1	球脊髄性筋萎縮症	1,783	－	－	－	24	162	457	571	264	305
2	筋萎縮性側索硬化症	9,805	－	2	15	87	471	1,392	2,335	1,739	3,764
3	脊髄性筋萎縮症	942	2	48	159	99	113	152	135	87	147
4	原発性側索硬化症	196	－	－	－	1	4	29	46	39	77
5	進行性核上性麻痺	14,211	－	－	－	－	3	129	1,165	2,059	10,855
6	パーキンソン病	155,494	－	2	23	120	980	5,970	20,370	23,215	104,814
7	大脳皮質基底核変性症	4,463	－	－	－	1	15	106	586	764	2,991
8	ハンチントン病	861	1	3	7	32	113	230	210	93	172
9	神経有棘赤血球症	35	－	－	－	7	9	10	3	3	3
10	シャルコー・マリー・トゥース病	1,090	－	15	48	58	129	222	250	107	261
11	重症筋無力症	29,553	1	72	542	1,182	2,503	4,985	6,075	3,821	10,372
12	先天性筋無力症候群	20	7	2	1	4	5	－	1	－	－
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	26,340	1	51	1,327	3,256	5,965	7,594	4,457	1,467	2,222
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	5,978	－	8	165	272	601	1,131	1,286	705	1,810
15	封入体筋炎	987	－	－	－	－	9	72	227	184	495
16	クロウ・深瀬症候群	296	－	－	1	5	38	68	78	37	69
17	多系統萎縮症	9,956	－	－	－	6	158	1,265	2,780	1,842	3,905
18	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	26,499	－	20	324	803	1,732	3,763	5,380	3,708	10,769
19	ライソゾーム病	1,917	2	10	309	316	364	383	285	108	140
20	副腎白質ジストロフィー	268	－	3	64	61	50	34	30	12	14
21	ミトコンドリア病	1,688	2	15	253	243	365	370	264	75	101
22	もやもや病	14,247	6	168	860	1,548	2,922	4,427	2,424	798	1,094
23	プリオン病	440	－	－	－	4	14	58	93	65	206
24	亜急性硬化性全脳炎	44	－	－	9	26	7	－	1	1	－
25	進行性多巣性白質脳症	90	－	－	1	2	13	15	18	17	24
26	HTLV-1関連脊髄症	1,065	－	－	－	6	26	90	239	219	485
27	特発性基底核石灰化症	162	－	－	2	4	14	35	27	23	57
28	全身性アミロイドーシス	10,332	－	－	5	28	136	461	1,128	1,340	7,234
29	ウルリッヒ病	24	1	－	11	9	2	1	－	－	－
30	遠位型ミオパチー	455	－	－	18	44	80	118	96	43	56
31	ベスレムミオパチー	25	－	－	3	2	4	6	5	1	4
32	自己貪食空胞性ミオパチー	10	－	－	1	2	1	1	2	－	3
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	1	－	－	－	－	－	－	1	－	－
34	神経線維腫症	4,327	4	94	544	584	825	949	734	248	345
35	天疱瘡	3,057	－	6	33	99	313	683	752	393	778
36	表皮水疱症	291	－	17	44	47	50	52	43	19	19
37	膿疱性乾癬（汎発型）	2,461	－	5	67	166	305	602	526	261	529
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	190	－	3	18	21	25	46	36	14	27
39	中毒性表皮壊死症	81	－	2	9	10	12	12	20	8	8
40	高安動脈炎	4,838	－	10	569	691	715	808	743	412	890
41	巨細胞性動脈炎	4,062	－	－	1	－	4	102	499	624	2,832
42	結節性多発動脈炎	2,144	－	2	41	88	181	366	453	295	718
43	顕微鏡的多発血管炎	14,292	－	1	60	95	233	752	1,770	2,118	9,263
44	多発血管炎性肉芽腫症	3,840	－	3	53	78	217	448	712	551	1,778
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	9,899	－	4	120	324	966	2,078	2,433	1,305	2,669
46	悪性関節リウマチ	4,392	－	－	11	50	233	604	1,013	782	1,699
47	バージャー病	1,204	－	－	5	19	75	259	284	160	402
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	1,358	－	2	65	153	209	336	261	124	208
49	全身性エリテマトーデス	68,247	1	186	5,016	8,636	13,581	17,016	11,445	4,721	7,645
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	28,932	1	29	440	991	2,810	6,250	6,982	3,863	7,566
51	全身性強皮症	27,243	－	5	179	504	1,591	4,336	6,492	4,150	9,986
52	混合性結合組織病	10,354	－	16	399	861	1,703	2,795	2,085	953	1,542
53	シェーグレン症候群	22,868	－	11	418	1,016	2,481	5,015	5,113	2,735	6,079
54	成人発症スチル病	5,315	－	18	331	530	784	1,082	852	482	1,236
55	再発性多発軟骨炎	1,227	－	－	26	45	142	290	284	143	297
56	ベーチェット病	15,198	－	40	896	1,613	2,831	3,778	2,711	1,127	2,202
57	特発性拡張型心筋症	18,091	2	1	237	693	1,816	4,107	4,598	2,242	4,395
58	肥大型心筋症	5,615	－	6	150	183	382	917	1,275	785	1,917
59	拘束型心筋症	65	－	1	26	12	7	5	6	4	4
60	再生不良性貧血	8,712	1	24	444	457	683	1,084	1,506	1,073	3,440
61	自己免疫性溶血性貧血	1,717	－	1	37	47	90	174	311	229	828
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	1,363	－	4	68	131	180	235	208	118	419
63	免疫性血小板減少症	16,908	2	51	551	815	1,225	2,122	2,717	2,001	7,424
64	血栓性血小板減少性紫斑病	472	－	2	24	40	61	92	86	47	120
65	原発性免疫不全症候群	2,410	3	47	494	485	526	430	244	66	115
66	IgA腎症	16,680	－	126	1,329	2,190	3,419	4,160	2,917	1,170	1,369
67	多発性嚢胞腎	14,528	－	2	199	1,094	3,141	4,591	3,129	1,050	1,322
68	黄色靱帯骨化症	7,012	－	－	19	106	378	1,034	1,400	968	3,107
69	後縦靱帯骨化症	32,396	－	1	17	310	1,710	5,302	6,964	4,600	13,492

令和7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7年度衛生行政報告例(令和7年度末現在)）

R7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	4,776	－	1	2	21	95	371	889	754	2,643
71	特発性大腿骨頭壊死症	20,147	－	22	302	956	2,669	5,209	4,957	2,225	3,807
72	下垂体性ADH分泌異常症	4,028	3	13	439	570	746	902	660	238	457
73	下垂体性TSH分泌亢進症	216	－	－	11	9	43	66	40	13	34
74	下垂体性PRL分泌亢進症	1,906	－	16	218	367	485	416	204	75	125
75	クッシング病	979	－	－	47	81	156	247	201	87	160
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	25	－	－	－	5	6	4	6	1	3
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	4,436	－	2	103	301	580	948	941	531	1,030
78	下垂体前葉機能低下症	20,567	7	329	1,954	2,143	3,035	4,116	3,698	1,827	3,458
79	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	542	－	－	31	50	105	124	111	52	69
80	甲状腺ホルモン不応症	53	－	1	6	7	14	9	10	3	3
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	1,149	3	11	471	297	242	97	22	3	3
82	先天性副腎低形成症	69	－	1	43	14	5	6	－	－	－
83	アジソン病	400	－	1	17	19	46	77	79	56	105
84	サルコイドーシス	16,467	1	5	57	367	1,321	2,767	4,353	2,557	5,039
85	特発性間質性肺炎	25,080	－	1	16	63	229	1,122	4,509	4,873	14,267
86	肺動脈性肺高血圧症	5,277	－	19	326	509	660	807	984	561	1,411
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	30	－	－	2	3	7	7	2	2	7
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	6,149	－	－	16	61	257	799	1,111	821	3,084
89	リンパ脈管筋腫症	1,013	－	－	15	111	275	407	140	29	36
90	網膜色素変性症	19,290	8	58	211	542	1,325	2,673	3,631	2,625	8,217
91	バッド・キアリ症候群	219	－	1	13	20	47	66	31	14	27
92	特発性門脈圧亢進症	335	－	1	27	30	50	76	66	31	54
93	原発性胆汁性胆管炎	16,026	－	－	13	146	732	2,655	4,290	2,636	5,554
94	原発性硬化性胆管炎	1,344	－	8	185	218	255	231	167	80	200
95	自己免疫性肝炎	7,354	1	10	98	214	505	1,405	1,912	1,108	2,101
96	クローン病	55,881	2	600	9,780	11,699	12,122	11,996	5,880	1,555	2,247
97	潰瘍性大腸炎	157,848	4	1,021	16,798	24,202	30,660	35,570	25,177	9,511	14,905
98	好酸球性消化管疾患	1,617	8	77	149	210	301	393	277	81	121
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	220	－	5	26	27	40	47	40	11	24
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	3	－	－	2	1	－	－	－	－	－
101	腸管神経節細胞僅少症	26	－	2	15	6	－	1	2	－	－
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	15	－	1	9	4	－	1	－	－	－
103	CFC症候群	10	－	1	5	3	－	1	－	－	－
104	コステロ症候群	12	－	1	7	4	－	－	－	－	－
105	チャージ症候群	44	3	2	35	3	1	－	－	－	－
106	クリオピリン関連周期熱症候群	111	－	－	28	24	23	13	9	8	6
107	若年性特発性関節炎	1,514	2	71	1,089	259	63	26	3	－	1
108	TNF受容体関連周期性症候群	42	－	－	1	17	11	5	5	3	－
109	非典型溶血性尿毒症症候群	124	－	1	18	23	26	18	11	10	17
110	ブラウ症候群	26	1	－	7	9	3	4	2	－	－
111	先天性ミオパチー	439	2	5	98	57	73	80	69	26	29
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	7	－	－	2	1	1	2	1	－	－
113	筋ジストロフィー	6,208	8	56	671	776	1,304	1,782	970	277	364
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	31	－	4	3	4	6	6	4	4	－
115	遺伝性周期性四肢麻痺	75	－	5	19	17	11	15	6	1	1
116	アトピー性脊髄炎	65	－	－	4	8	14	22	11	3	3
117	脊髄空洞症	650	1	16	46	48	103	140	118	62	116
118	脊髄髄膜瘤	199	4	5	142	20	12	10	3	2	1
119	アイザックス症候群	118	－	1	6	9	15	31	22	14	20
120	遺伝性ジストニア	152	1	7	43	25	33	22	17	3	1
121	脳内鉄沈着神経変性症	23	－	1	9	6	2	3	－	1	1
122	脳表ヘモジデリン沈着症	297	－	－	－	－	9	31	65	55	137
123	HTRA1関連脳小血管病	14	－	－	－	－	4	4	5	－	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	304	－	－	1	2	29	91	101	42	38
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	79	－	－	－	8	21	36	9	2	3
126	ペリー病	5	－	－	－	－	1	3	1	－	－
127	前頭側頭葉変性症	1,532	－	－	2	6	24	145	612	348	395
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	158	1	2	4	15	26	47	31	14	18
129	痙攣重積型（二相性）急性脳症	57	6	23	28	－	－	－	－	－	－
130	先天性無痛無汗症	48	－	6	22	13	4	1	1	－	1
131	アレキサンダー病	55	－	－	6	4	7	11	12	7	8
132	先天性核上性球麻痺	8	4	3	1	－	－	－	－	－	－
133	メビウス症候群	17	－	6	5	4	2	－	－	－	－
134	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群	20	－	4	12	3	－	1	－	－	－
135	アイカルディ症候群	12	1	3	6	1	1	－	－	－	－
136	片側巨脳症	24	4	4	12	2	－	－	1	－	1
137	限局性皮質異形成	98	7	28	36	17	1	6	3	－	－

令和7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7年度衛生行政報告例(令和7年度末現在)）

R7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
138	神経細胞移動異常症	116	4	7	71	14	10	7	2	－	1
139	先天性大脳白質形成不全症	63	1	6	27	16	8	5	－	－	－
140	ドラベ症候群	133	4	7	96	23	3	－	－	－	－
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	82	－	1	21	13	19	19	7	1	1
142	ミオクロニー欠神てんかん	4	－	1	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	519	1	19	385	70	22	17	4	1	－
145	ウエスト症候群	468	13	15	404	34	2	－	－	－	－
146	大田原症候群	17	6	3	7	1	－	－	－	－	－
147	早期ミオクロニー脳症	14	6	2	4	2	－	－	－	－	－
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	17	4	11	2	－	－	－	－	－	－
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	34	1	5	5	3	5	7	2	4	2
150	環状20番染色体症候群	10	－	3	4	1	－	1	－	1	－
151	ラスムッセン脳炎	56	－	－	19	7	9	10	4	4	3
152	PCDH19関連症候群	11	2	5	4	－	－	－	－	－	－
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	91	－	1	51	14	12	6	5	2	－
154	睡眠時棘徐波活性化を示す発達性てんかん性脳症及びてんかん性脳症	10	－	6	4	－	－	－	－	－	－
155	ランドウ・クレフナー症候群	4	1	1	2	－	－	－	－	－	－
156	レット症候群	148	2	6	106	26	7	1	－	－	－
157	スタージ・ウェーバー症候群	97	2	7	24	19	11	22	6	3	3
158	結節性硬化症	1,258	1	21	422	275	257	181	66	23	12
159	色素性乾皮症	85	2	2	34	14	6	3	8	3	13
160	先天性魚鱗癬	116	－	3	33	18	17	26	9	3	7
161	家族性良性慢性天疱瘡	93	－	－	1	8	13	29	26	3	13
162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	4,623	1	3	16	24	133	459	817	684	2,486
163	特発性後天性全身性無汗症	705	－	46	180	133	144	135	42	11	14
164	眼皮膚白皮症	33	1	－	16	1	8	5	1	1	－
165	肥厚性皮膚骨膜症	24	－	－	6	8	3	4	1	2	－
166	弾性線維性仮性黄色腫	179	－	－	2	4	10	32	66	32	33
167	マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群	1,494	－	16	251	322	345	319	172	46	23
168	エーラス・ダンロス症候群	411	－	4	105	90	89	78	35	6	4
169	メンケス病	1	1	－	－	－	－	－	－	－	－
170	オクシピタル・ホーン症候群	3	－	－	－	2	1	－	－	－	－
171	ウィルソン病	809	－	7	204	182	178	152	67	14	5
172	低ホスファターゼ症	88	1	2	14	10	28	14	9	4	6
173	VATER症候群	22	1	5	13	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	7	－	－	4	2	1	－	－	－	－
177	ジュベール症候群関連疾患	28	1	2	21	2	1	1	－	－	－
178	モワット・ウィルソン症候群	17	2	3	11	1	－	－	－	－	－
179	ウィリアムズ症候群	62	1	5	32	12	7	5	－	－	－
180	ATR－X症候群	9	－	1	6	2	－	－	－	－	－
181	クルーゾン症候群	24	－	－	15	5	－	－	4	－	－
182	アペール症候群	12	1	－	7	3	1	－	－	－	－
183	ファイファー症候群	12	1	1	9	1	－	－	－	－	－
184	アントレー・ビクスラー症候群	4	－	－	3	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	2	1	－	－	－	1	－	－	－	－
187	歌舞伎症候群	21	1	－	12	4	－	3	1	－	－
188	多脾症候群	73	1	1	48	15	3	3	1	1	－
189	無脾症候群	115	－	4	83	22	6	－	－	－	－
190	鰓耳腎症候群	10	－	2	4	2	1	1	－	－	－
191	ウェルナー症候群	82	－	－	－	5	15	45	15	2	－
192	コケイン症候群	6	－	－	3	1	1	1	－	－	－
193	プラダー・ウィリ症候群	289	1	26	116	81	49	16	－	－	－
194	ソトス症候群	19	1	－	10	4	3	1	－	－	－
195	ヌーナン症候群	59	2	4	20	11	12	9	1	－	－
196	ヤング・シンプソン症候群	－	－	－	－	－	－	－	－	－	－
197	1p36欠失症候群	14	3	6	5	－	－	－	－	－	－
198	4p欠失症候群	16	1	1	12	2	－	－	－	－	－
199	5p欠失症候群	11	1	－	8	2	－	－	－	－	－
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	6	4	1	1	－	－	－	－	－	－
201	アンジェルマン症候群	43	1	4	26	9	2	1	－	－	－
202	スミス・マギニス症候群	4	－	1	2	1	－	－	－	－	－
203	22q11.2欠失症候群	104	－	7	57	20	12	7	1	－	－
204	エマヌエル症候群	8	3	1	2	2	－	－	－	－	－
205	脆弱X症候群関連疾患	15	－	－	－	2	－	－	1	6	6
206	脆弱X症候群	2	－	－	1	－	－	－	－	－	1
207	総動脈幹遺残症	64	－	4	43	12	2	3	－	－	－

令和7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7年度衛生行政報告例(令和7年度末現在)）

R7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	289	－	4	115	46	55	40	18	4	7
209	完全大血管転位症	406	1	8	238	81	65	12	1	－	－
210	単心室症	677	－	8	465	119	61	22	1	1	－
211	左心低形成症候群	137	1	5	128	3	－	－	－	－	－
212	三尖弁閉鎖症	258	1	1	157	64	23	10	2	－	－
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	239	3	5	168	47	12	4	－	－	－
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	198	－	3	138	40	13	2	1	1	－
215	ファロー四徴症	1,098	3	17	530	197	161	122	53	8	7
216	両大血管右室起始症	475	3	24	331	79	27	8	2	1	－
217	エプスタイン病	175	－	2	51	26	27	23	24	9	13
218	アルポート症候群	368	－	1	84	48	76	78	63	12	6
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	1,486	－	2	26	15	36	135	221	237	814
221	抗糸球体基底膜腎炎	518	－	－	10	16	18	75	87	82	230
222	一次性ネフローゼ症候群	15,418	2	79	1,848	1,642	1,914	2,581	2,373	1,540	3,439
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	545	－	10	99	48	63	91	86	44	104
224	紫斑病性腎炎	1,382	－	18	164	150	220	248	209	120	253
225	先天性腎性尿崩症	75	－	1	39	11	9	8	5	1	1
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	1,236	1	2	13	26	79	180	304	179	452
227	オスラー病	1,149	－	19	76	104	154	255	286	89	166
228	閉塞性細気管支炎	43	－	－	12	5	5	5	8	3	5
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	355	－	3	6	8	23	80	84	53	98
230	肺胞低換気症候群	215	3	4	49	26	26	45	33	8	21
231	α1－アンチトリプシン欠乏症	17	－	－	－	2	3	5	4	1	2
232	カーニー複合	26	－	－	8	6	2	5	4	－	1
233	ウォルフラム症候群	17	－	3	3	2	3	3	1	2	－
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	5	－	－	4	－	1	－	－	－	－
235	副甲状腺機能低下症	403	－	5	65	67	75	84	63	20	24
236	偽性副甲状腺機能低下症	141	－	3	70	22	21	13	4	4	4
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	19	－	－	7	6	4	2	－	－	－
238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	703	－	5	126	85	97	161	113	45	71
239	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	8	－	－	2	2	－	2	1	1	－
240	フェニルケトン尿症	333	－	3	132	99	61	32	5	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	メープルシロップ尿症	22	－	－	7	9	6	－	－	－	－
245	プロピオン酸血症	20	－	－	15	3	2	－	－	－	－
246	メチルマロン酸血症	37	－	2	21	9	5	－	－	－	－
247	イソ吉草酸血症	5	－	－	3	1	1	－	－	－	－
248	グルコーストランスポーター1欠損症	28	－	1	21	3	2	1	－	－	－
249	グルタル酸血症1型	10	－	－	9	1	－	－	－	－	－
250	グルタル酸血症2型	16	2	－	5	2	1	2	1	－	3
251	尿素サイクル異常症	129	－	2	71	28	17	7	3	－	1
252	リジン尿性蛋白不耐症	28	－	1	4	9	7	7	－	－	－
253	先天性葉酸吸収不全	－	－	－	－	－	－	－	－	－	－
254	ポルフィリン症	58	－	－	11	16	9	16	5	1	－
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	8	－	－	7	1	－	－	－	－	－
256	筋型糖原病	32	－	－	8	4	7	5	3	2	3
257	肝型糖原病	124	－	－	48	33	26	11	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	5	－	－	－	－	－	1	－	2	2
260	シトステロール血症	24	－	2	8	2	4	4	2	2	－
261	タンジール病	11	－	－	－	－	3	4	3	1	－
262	原発性高カイロミクロン血症	70	－	－	18	7	15	21	7	－	2
263	脳腱黄色腫症	74	－	－	1	9	11	23	23	4	3
264	無βリポタンパク血症	5	－	－	1	1	2	1	－	－	－
265	脂肪萎縮症	47	－	2	15	14	7	6	2	－	1
266	家族性地中海熱	963	1	10	181	236	197	199	83	21	35
267	高IgD症候群	6	－	－	4	－	－	2	－	－	－
268	中條・西村症候群	9	－	－	1	3	2	3	－	－	－
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	14	－	1	3	4	3	1	2	－	－
270	慢性再発性多発性骨髄炎	163	－	5	34	14	20	27	37	16	10
271	強直性脊椎炎	6,103	－	29	402	694	1,051	1,530	1,230	487	680
272	進行性骨化性線維異形成症	21	－	2	8	4	－	5	2	－	－
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	21	3	4	7	1	3	1	1	1	－
274	骨形成不全症	202	2	3	82	26	24	29	22	9	5

令和7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7年度衛生行政報告例(令和7年度末現在)）

R7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	－	2	4	1	－	－	－	－	－
276	軟骨無形成症	128	2	6	51	14	22	23	5	4	1
277	リンパ管腫症／ゴーハム病	95	－	1	32	22	12	10	6	7	5
278	巨大リンパ管奇形（頚部顔面病変）	53	－	3	33	11	2	3	－	－	1
279	巨大静脈奇形（頚部口腔咽頭びまん性病変）	93	－	4	25	11	17	16	11	6	3
280	巨大動静脈奇形（頚部顔面又は四肢病変）	141	－	1	29	34	26	29	10	7	5
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	325	1	14	78	59	46	65	37	14	11
282	先天性赤血球形成異常性貧血	10	－	－	3	3	1	2	1	－	－
283	後天性赤芽球癆	1,039	－	1	5	14	48	101	167	143	560
284	ダイアモンド・ブラックファン貧血	33	－	－	19	9	2	3	－	－	－
285	ファンコニ貧血	14	－	－	5	8	1	－	－	－	－
286	遺伝性鉄芽球性貧血	15	－	－	3	－	3	4	1	2	2
287	エプスタイン症候群	17	－	1	7	2	2	2	2	1	－
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	605	－	－	2	7	16	37	84	81	378
289	クロンカイト・カナダ症候群	235	－	－	1	5	8	32	59	51	79
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	86	－	－	5	4	13	23	20	8	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	3	2	2	－	－	－
292	総排泄腔外反症	23	－	1	13	6	1	2	－	－	－
293	総排泄腔遺残	62	－	－	40	16	4	2	－	－	－
294	先天性横隔膜ヘルニア	21	2	2	13	2	1	－	－	1	－
295	乳幼児肝巨大血管腫	－	－	－	－	－	－	－	－	－	－
296	胆道閉鎖症	619	2	8	402	123	67	16	1	－	－
297	アラジール症候群	61	2	3	27	19	4	4	1	1	－
298	遺伝性膵炎	49	1	1	21	12	7	4	1	2	－
299	嚢胞性線維症	18	－	1	9	2	4	1	－	1	－
300	IgG4関連疾患	4,876	－	3	20	43	191	698	1,268	886	1,767
301	黄斑ジストロフィー	274	2	10	11	18	33	64	54	34	48
302	レーベル遺伝性視神経症	132	－	11	14	12	17	34	20	7	17
303	アッシャー症候群	27	－	7	3	1	8	3	3	2	－
304	若年発症型両側性感音難聴	85	1	4	5	6	23	28	14	1	3
305	遅発性内リンパ水腫	33	－	－	2	4	6	9	8	3	1
306	好酸球性副鼻腔炎	41,193	－	45	742	3,025	7,696	12,747	10,123	3,393	3,422
307	カナバン病	－	－	－	－	－	－	－	－	－	－
308	進行性白質脳症	31	－	1	3	3	6	4	7	6	1
309	進行性ミオクローヌスてんかん	51	－	－	6	10	6	10	10	4	5
310	先天異常症候群	41	3	5	26	5	1	1	－	－	－
311	先天性三尖弁狭窄症	9	－	1	8	－	－	－	－	－	－
312	先天性僧帽弁狭窄症	27	－	1	21	－	4	1	－	－	－
313	先天性肺静脈狭窄症	5	－	－	5	－	－	－	－	－	－
314	左肺動脈右肺動脈起始症	1	－	－	1	－	－	－	－	－	－
315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症	10	－	－	2	2	1	3	1	1	－
316	カルニチン回路異常症	26	－	－	15	5	3	3	－	－	－
317	三頭酵素欠損症	4	－	－	1	1	1	1	－	－	－
318	シトリン欠損症	89	－	2	29	7	6	15	20	5	5
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	3	－	－	3	－	－	－	－	－	－
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	－	－	－	－	－	－	－	－	－	－
325	遺伝性自己炎症疾患	27	－	－	14	7	3	3	－	－	－
326	大理石骨病	21	－	－	1	－	6	7	4	1	2
327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	334	1	2	52	73	69	72	42	12	11
328	前眼部形成異常	30	13	6	4	1	3	1	－	－	2
329	無虹彩症	155	16	19	23	26	23	27	13	4	4
330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	76	4	1	66	4	－	1	－	－	－
331	特発性多中心性キャッスルマン病	2,259	1	5	37	116	310	660	545	223	362
332	膠様滴状角膜ジストロフィー	9	－	－	1	2	1	4	1	－	－
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	2	－	－	2	－	－	－	－	－	－
334	脳クレアチン欠乏症候群	1	－	－	1	－	－	－	－	－	－
335	ネフロン癆	31	－	2	24	5	－	－	－	－	－
336	家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）	2	－	－	1	－	－	1	－	－	－
337	ホモシスチン尿症	36	－	－	12	8	11	4	1	－	－
338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	11	－	－	6	2	2	1	－	－	－

令和7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7年度衛生行政報告例(令和7年度末現在)）

R7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
339	MECP2重複症候群	11	1	2	5	2	1	－	－	－	－
340	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）	146	－	4	34	35	26	29	12	3	3
341	TRPV4異常症	6	－	－	3	－	1	1	－	－	1
342	LMNB1関連大脳白質脳症	－	－	－	－	－	－	－	－	－	－
343	PURA関連神経発達異常症	2	－	－	2	－	－	－	－	－	－
344	極長鎖アシルーCoA脱水素酵素欠損症	6	－	1	－	1	3	1	－	－	－
345	乳児発症STING関連血管炎	－	－	－	－	－	－	－	－	－	－
346	原発性肝外門脈閉塞症	31	1	2	5	6	8	4	4	－	1
347	出血性線溶異常症	1	－	－	1	－	－	－	－	－	－
348	ロウ症候群	5	－	－	4	－	1	－	－	－	－