特定医療費（指定難病）受給者証所持者数、年度別・対象疾患別

出典：厚生労働省衛生行政報告例

年度別・対象疾患別

病　名		平成27年度	平成28年度	平成29年度	平成30年度	令和元年度	令和2年度	令和3年度	令和4年度	令和5年度	令和6年度	令和7年度
告示番号	総　数	943,460	986,071	892,445	912,714	946,110	1,033,770	1,021,606	1,048,680	1,086,579	1,121,462	1,170,713
1	球脊髄性筋萎縮症	1,230	1,253	1,232	1,407	1,508	1,622	1,641	1,697	1,700	1,758	1,783
2	筋萎縮性側索硬化症	9,434	9,557	9,636	9,805	9,894	10,514	9,968	9,765	9,727	9,768	9,805
3	脊髄性筋萎縮症	874	855	824	858	884	921	929	955	955	943	942
4	原発性側索硬化症	50	76	84	97	115	127	140	146	163	182	196
5	進行性核上性麻痺	8,895	9,551	9,967	10,759	11,615	12,766	12,557	12,830	13,355	13,564	14,211
6	パーキンソン病	121,966	127,347	127,536	131,125	135,152	142,375	140,473	143,267	147,481	150,569	155,494
7	大脳皮質基底核変性症	3,952	4,143	4,157	4,270	4,435	4,749	4,517	4,428	4,469	4,462	4,463
8	ハンチントン病	899	917	900	913	911	950	918	892	889	860	861
9	神経有棘赤血球症	15	25	30	32	34	33	35	36	34	32	35
10	シャルコー・マリー・トゥース病	336	436	516	594	659	774	781	845	922	1,010	1,090
11	重症筋無力症	22,242	22,998	22,532	23,260	23,973	25,416	25,568	26,387	27,371	28,323	29,553
12	先天性筋無力症候群	5	5	10	18	12	12	11	12	14	18	20
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	19,645	20,485	18,411	19,105	19,978	21,437	21,967	23,105	24,105	25,203	26,340
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	4,676	4,926	4,090	4,315	4,617	5,158	5,108	5,291	5,464	5,642	5,978
15	封入体筋炎	239	350	417	488	573	690	756	847	895	937	987
16	クロウ・深瀬症候群	80	115	142	169	187	215	223	252	271	281	296
17	多系統萎縮症	11,712	11,639	11,331	11,406	11,387	11,694	11,255	10,808	10,528	10,170	9,956
18	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	26,767	26,968	26,345	26,487	26,601	27,365	26,630	26,476	26,578	26,491	26,499
19	ライソゾーム病	1,116	1,200	1,262	1,354	1,452	1,529	1,582	1,672	1,756	1,836	1,917
20	副腎白質ジストロフィー	221	229	248	245	249	255	252	253	268	260	268
21	ミトコンドリア病	1,481	1,533	1,416	1,422	1,491	1,602	1,608	1,630	1,671	1,672	1,688
22	もやもや病	17,172	17,602	12,648	12,356	12,686	13,894	13,431	13,544	13,689	13,916	14,247
23	プリオン病	445	447	414	418	429	481	481	464	448	443	440
24	亜急性硬化性全脳炎	74	72	77	76	73	72	66	58	53	46	44
25	進行性多巣性白質脳症	19	23	32	40	51	59	88	77	78	91	90
26	HTLV-1関連脊髄症	587	739	823	904	974	1,027	977	1,016	1,038	1,042	1,065
27	特発性基底核石灰化症	32	53	73	85	94	115	127	123	141	152	162
28	全身性アミロイドーシス	2,304	2,455	2,471	2,650	3,131	3,892	4,588	5,587	6,817	8,168	10,332
29	ウルリッヒ病	6	10	13	14	19	22	21	19	21	23	24
30	遠位型ミオパチー	168	208	218	241	269	295	294	315	343	404	455
31	ベスレムミオパチー	5	8	10	13	14	16	19	21	26	26	25
32	自己貪食空胞性ミオパチー	7	7	6	7	8	8	9	9	9	10	10
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	2	1	7	1	1	1	1	1	1	1	1
34	神経線維腫症	4,060	4,199	3,883	3,906	3,961	4,218	4,056	4,056	4,167	4,166	4,327
35	天疱瘡	5,777	5,693	3,347	3,152	3,091	3,515	3,236	3,176	3,186	3,134	3,057
36	表皮水疱症	332	315	299	300	302	309	290	291	289	293	291
37	膿疱性乾癬（汎発型）	2,034	2,072	1,788	1,828	1,910	2,058	2,070	2,132	2,235	2,342	2,461
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	154	208	150	151	160	219	169	171	185	189	190
39	中毒性表皮壊死症	45	55	50	48	51	68	70	71	78	84	81
40	高安動脈炎	6,119	6,128	4,573	4,433	4,463	4,730	4,587	4,642	4,676	4,715	4,838
41	巨細胞性動脈炎	199	374	603	925	1,269	1,716	2,066	2,453	2,853	3,393	4,062
42	結節性多発動脈炎	3,442	3,305	2,551	2,366	2,273	2,347	2,186	2,143	2,115	2,096	2,144
43	顕微鏡的多発血管炎	8,511	9,120	8,669	9,035	9,486	10,681	10,626	11,078	11,879	12,922	14,292
44	多発血管炎性肉芽腫症	2,534	2,708	2,554	2,718	2,879	3,196	3,223	3,437	3,537	3,682	3,840
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	1,356	2,047	2,640	3,401	4,207	5,162	5,839	6,723	7,643	8,669	9,899
46	悪性関節リウマチ	6,185	6,067	5,571	5,406	5,246	5,281	5,075	4,966	4,825	4,640	4,392
47	バージャー病	6,401	6,061	3,177	2,578	2,259	2,259	1,858	1,609	1,455	1,310	1,204
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	217	314	407	515	636	797	892	1,019	1,174	1,284	1,358
49	全身性エリテマトーデス	62,988	63,792	60,446	61,060	61,835	64,468	64,304	65,145	66,307	66,928	68,247
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	21,031	21,832	21,411	22,195	23,168	24,894	25,259	26,046	26,999	27,790	28,932
51	全身性強皮症	30,786	31,057	27,423	26,740	26,728	27,647	26,851	27,013	27,057	27,017	27,243
52	混合性結合組織病	10,811	10,935	9,871	9,814	9,835	10,182	10,009	10,099	10,199	10,233	10,354
53	シェーグレン症候群	9,111	11,201	13,243	14,663	16,022	17,628	18,118	19,290	20,476	21,396	22,868
54	成人発症スチル病	1,843	2,317	2,717	3,013	3,446	4,148	4,206	4,458	4,705	4,966	5,315
55	再発性多発軟骨炎	389	484	575	645	748	840	936	993	1,083	1,142	1,227
56	ベーチェット病	19,244	19,205	15,284	14,752	14,736	15,537	15,122	15,157	15,164	15,087	15,198
57	特発性拡張型心筋症	27,831	27,968	21,517	20,104	19,423	20,387	18,724	18,234	18,108	17,958	18,091
58	肥大型心筋症	4,527	4,667	4,046	4,181	4,205	4,481	4,201	4,318	4,388	4,466	5,615
59	拘束型心筋症	61	50	44	51	59	64	60	60	64	65	65
60	再生不良性貧血	10,505	10,523	8,007	7,905	7,953	8,724	8,348	8,302	8,395	8,491	8,712
61	自己免疫性溶血性貧血	613	797	898	927	1,013	1,275	1,178	1,278	1,386	1,535	1,717
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	342	441	622	764	844	927	959	1,035	1,121	1,264	1,363
63	免疫性血小板減少症	25,236	25,074	17,618	16,724	16,532	18,793	16,972	16,599	16,600	16,597	16,908
64	血栓性血小板減少性紫斑病	125	154	182	222	281	361	361	385	405	437	472
65	原発性免疫不全症候群	1,582	1,641	1,613	1,677	1,790	1,943	1,964	2,062	2,186	2,288	2,410
66	IgA腎症	5,104	6,568	7,796	8,696	10,074	12,699	12,447	13,354	14,333	15,352	16,680
67	多発性嚢胞腎	4,691	7,007	8,011	9,190	10,484	11,935	12,164	12,790	13,427	13,912	14,528
68	黄色靱帯骨化症	4,718	5,290	4,979	5,232	5,523	6,715	6,104	6,092	6,486	6,688	7,012
69	後縦靱帯骨化症	37,805	38,039	32,340	31,488	31,812	36,401	32,406	31,571	31,733	32,083	32,396
70	広範脊柱管狭窄症	5,906	5,944	5,257	5,052	5,125	5,845	5,000	4,874	4,805	4,713	4,776
71	特発性大腿骨頭壊死症	16,575	17,596	16,077	17,129	17,619	20,003	18,817	19,256	19,677	19,771	20,147
72	下垂体性ADH分泌異常症	2,606	2,789	2,830	3,079	3,294	3,641	3,701	3,869	3,934	3,998	4,028
73	下垂体性TSH分泌亢進症	157	169	140	135	145	175	173	200	219	237	216
74	下垂体性PRL分泌亢進症	2,524	2,579	2,020	1,930	1,997	2,260	2,177	2,206	2,256	2,198	1,906
75	クッシング病	802	874	787	801	828	926	911	960	984	999	979
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	232	152	73	45	38	39	36	37	34	28	25
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	4,068	4,337	4,160	4,166	4,303	4,613	4,388	4,348	4,414	4,393	4,436

年度別・対象疾患別

告示番号	病名	平成27年度	平成28年度	平成29年度	平成30年度	令和元年度	令和2年度	令和3年度	令和4年度	令和5年度	令和6年度	令和7年度
	総　数	943,460	986,071	892,445	912,714	946,110	1,033,770	1,021,606	1,048,680	1,086,579	1,121,462	1,170,713
78	下垂体前葉機能低下症	12,582	13,747	14,969	16,609	17,495	18,653	19,006	19,693	20,336	19,919	20,567
79	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	168	202	245	291	320	352	371	398	413	488	542
80	甲状腺ホルモン不応症	23	32	33	31	36	43	45	46	49	50	53
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	437	556	644	731	804	864	945	1,014	1,080	1,113	1,149
82	先天性副腎低形成症	16	24	35	40	45	49	52	55	55	61	69
83	アジソン病	142	194	229	258	298	329	327	346	377	398	400
84	サルコイドーシス	24,645	24,279	15,047	14,696	14,950	16,138	15,655	15,627	15,858	16,170	16,467
85	特発性間質性肺炎	9,104	10,588	11,936	13,554	15,301	17,589	17,665	18,399	19,127	22,066	25,080
86	肺動脈性肺高血圧症	2,999	3,369	3,456	3,709	3,934	4,230	4,319	4,529	4,682	4,906	5,277
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	18	16	23	20	23	25	24	25	23	21	30
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	2,829	3,200	3,439	3,790	4,160	4,608	4,843	5,230	5,543	5,809	6,149
89	リンパ脈管筋腫症	744	801	745	767	823	885	912	928	954	984	1,013
90	網膜色素変性症	26,987	26,245	24,692	23,849	23,263	23,979	22,223	21,263	20,687	19,993	19,290
91	バッド・キアリ症候群	289	293	229	218	208	225	218	211	221	222	219
92	特発性門脈圧亢進症	192	239	253	262	288	312	301	313	324	331	335
93	原発性胆汁性胆管炎	22,145	22,474	18,047	17,639	17,390	17,993	16,996	16,625	16,344	16,084	16,026
94	原発性硬化性胆管炎	429	574	678	757	892	1,010	1,022	1,106	1,175	1,291	1,344
95	自己免疫性肝炎	3,199	4,047	4,772	5,304	5,880	6,962	6,884	7,081	7,403	7,452	7,354
96	クローン病	41,279	42,789	41,068	42,548	44,245	47,633	48,320	50,184	52,108	53,664	55,881
97	潰瘍性大腸炎	166,085	167,872	128,734	124,961	126,603	140,574	138,079	141,387	146,702	151,631	157,848
98	好酸球性消化管疾患	276	440	576	727	830	1,144	1,184	1,280	1,371	1,512	1,617
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	70	99	124	131	144	165	186	182	197	207	220
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	4	－	1	2	1	1	1	2	2	2	3
101	腸管神経節細胞僅少症	5	10	10	10	11	12	17	16	20	23	26
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	3	8	5	8	9	9	7	7	11	13	15
103	CFC症候群	3	5	5	4	5	6	7	8	11	10	10
104	コステロ症候群	3	4	3	5	6	8	10	9	11	13	12
105	チャージ症候群	10	12	9	10	15	17	25	34	39	43	44
106	クリオピリン関連周期熱症候群	43	49	52	58	66	74	83	88	95	107	111
107	若年性特発性関節炎	74	123	150	428	617	743	918	1,060	1,195	1,340	1,514
108	TNF受容体関連周期性症候群	8	13	17	22	29	30	33	35	34	36	42
109	非典型溶血性尿毒症症候群	43	52	60	83	80	90	78	81	100	112	124
110	ブラウ症候群	3	4	6	11	18	20	22	21	24	25	26
111	先天性ミオパチー	65	162	203	224	275	316	351	377	390	405	439
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	4	4	8	7	5	5	5	4	5	6	7
113	筋ジストロフィー	1,280	2,784	3,421	4,020	4,510	5,056	5,246	5,444	5,701	5,921	6,208
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	6	13	16	17	17	20	23	29	33	34	31
115	遺伝性周期性四肢麻痺	19	25	37	47	53	59	60	66	72	77	75
116	アトピー性脊髄炎	26	29	32	34	35	40	47	54	65	66	65
117	脊髄空洞症	203	367	406	472	509	626	602	623	636	647	650
118	脊髄髄膜瘤	19	21	41	54	75	87	124	137	161	177	199
119	アイザックス症候群	37	47	57	71	92	108	108	117	116	118	118
120	遺伝性ジストニア	24	39	56	70	85	103	113	129	147	148	152
121	脳内鉄沈着神経変性症	1	－	1	2	2	2	2	2	3	14	23
122	脳表ヘモジデリン沈着症	45	78	107	135	162	202	198	227	241	254	297
123	HTRA1関連脳小血管病	2	2	4	4	5	7	5	6	9	14	14
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	18	36	62	89	119	156	187	223	259	282	304
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	13	25	35	43	54	65	65	68	72	78	79
126	ペリー病	1	1	3	3	4	4	5	3	4	4	5
127	前頭側頭葉変性症	202	474	733	940	1,071	1,287	1,311	1,352	1,449	1,512	1,532
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	18	42	49	68	86	103	77	78	110	153	158
129	痙攣重積型（二相性）急性脳症	10	39	56	49	46	48	46	47	46	48	57
130	先天性無痛無汗症	8	15	21	26	31	39	42	45	45	45	48
131	アレキサンダー病	10	15	26	30	35	43	46	50	52	55	55
132	先天性核上性球麻痺	2	2	2	2	6	8	8	7	7	7	8
133	メビウス症候群	6	13	14	14	11	11	13	14	17	16	17
134	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群	1	7	6	6	8	11	13	14	13	16	20
135	アイカルディ症候群	－	4	5	7	10	14	15	13	8	12	12
136	片側巨脳症	4	7	10	13	21	23	24	23	24	27	24
137	限局性皮質異形成	14	30	36	45	58	70	72	77	82	102	98
138	神経細胞移動異常症	12	21	28	34	42	47	60	76	81	95	116
139	先天性大脳白質形成不全症	8	14	23	31	32	32	38	44	47	53	63
140	ドラベ症候群	6	18	23	37	49	55	67	84	97	113	133
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	14	26	27	37	54	67	73	72	84	82	82
142	ミオクロニー欠神てんかん	2	3	2	1	2	3	4	4	4	5	4
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	1	7	8	13	18	21	22	19	18	17	17
144	レノックス・ガストー症候群	45	88	129	166	218	241	282	348	390	461	519
145	ウエスト症候群	27	54	74	95	141	168	229	290	351	399	468
146	大田原症候群	5	6	9	14	17	20	20	21	13	16	17
147	早期ミオクロニー脳症	－	3	8	7	9	11	10	9	10	11	14
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	2	5	15	18	19	21	21	18	15	16	17
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	－	4	11	14	18	24	33	33	31	32	34
150	環状20番染色体症候群	2	7	11	12	13	13	15	12	10	11	10
151	ラスムッセン脳炎	6	15	21	30	30	37	46	48	50	54	56
152	ＰＣＤＨ19関連症候群	2	4	7	7	10	12	13	12	10	13	11
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	6	11	16	32	37	41	55	65	71	84	91
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	6	10	14	24	27	32	27	21	15	13	10
155	ランドウ・クレフナー症候群	2	4	4	4	5	7	8	4	5	4	4

年度別・対象疾患別

告示番号	病名	平成27年度	平成28年度	平成29年度	平成30年度	令和元年度	令和2年度	令和3年度	令和4年度	令和5年度	令和6年度	令和7年度
	総　数	943,460	986,071	892,445	912,714	946,110	1,033,770	1,021,606	1,048,680	1,086,579	1,121,462	1,170,713
156	レット症候群	19	36	50	66	76	80	98	109	128	136	148
157	スタージ・ウェーバー症候群	33	60	74	72	72	79	77	75	72	91	97
158	結節性硬化症	182	377	486	626	757	880	925	1,017	1,092	1,165	1,258
159	色素性乾皮症	30	51	60	72	79	80	86	82	87	88	85
160	先天性魚鱗癬	36	51	58	68	76	80	90	100	100	108	116
161	家族性良性慢性天疱瘡	14	31	41	46	45	60	57	63	79	87	93
162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	724	1,534	2,031	2,481	2,915	3,965	3,764	3,850	4,086	4,244	4,623
163	特発性後天性全身性無汗症	46	99	126	179	243	433	551	636	655	673	705
164	眼皮膚白皮症	3	6	10	14	20	23	28	28	34	32	33
165	肥厚性皮膚骨膜症	8	9	10	13	13	17	19	19	24	24	24
166	弾性線維性仮性黄色腫	23	37	51	63	73	101	109	132	143	160	179
167	マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群	297	478	585	693	849	1,003	1,081	1,173	1,310	1,411	1,494
168	エーラス・ダンロス症候群	64	84	97	126	144	165	179	217	249	351	411
169	メンケス病	－	－	－	－	－	1	1	1	2	2	1
170	オクシピタル・ホーン症候群	－	－	1	1	1	1	1	2	2	2	3
171	ウィルソン病	223	375	510	575	621	695	715	735	779	789	809
172	低ホスファターゼ症	3	2	5	13	15	20	26	40	48	71	88
173	ＶＡＴＥＲ症候群	7	13	16	17	18	18	15	14	17	17	22
174	那須・ハコラ病	4	6	5	5	5	4	4	6	5	4	4
175	ウィーバー症候群	－	－	－	－	－	－	－	－	－	－	－
176	コフィン・ローリー症候群	2	3	3	4	4	4	5	5	6	6	7
177	ジュベール症候群関連疾患	1	1	1	6	6	6	11	16	21	27	28
178	モワット・ウィルソン症候群	7	14	15	15	13	14	13	14	18	18	17
179	ウィリアムズ症候群	8	23	27	35	40	46	49	56	62	62	62
180	ＡＴＲ－Ｘ症候群	5	8	8	6	6	8	7	6	7	7	9
181	クルーゾン症候群	2	7	8	9	14	17	19	20	20	22	24
182	アペール症候群	－	1	6	5	5	8	6	10	11	10	12
183	ファイファー症候群	1	2	6	5	5	6	6	5	5	10	12
184	アントレー・ビクスラー症候群	－	－	－	－	2	2	3	3	3	3	4
185	コフィン・シリス症候群	2	4	4	5	4	4	4	4	5	5	5
186	ロスムンド・トムソン症候群	－	－	2	2	2	2	3	3	4	4	2
187	歌舞伎症候群	1	4	6	7	9	11	14	19	22	23	21
188	多脾症候群	11	17	21	25	40	45	54	63	60	63	73
189	無脾症候群	20	29	45	54	69	75	84	91	100	104	115
190	鰓耳腎症候群	1	1	6	6	4	6	8	7	7	7	10
191	ウェルナー症候群	47	71	95	97	107	114	102	100	94	89	82
192	コケイン症候群	2	3	4	5	4	7	5	6	7	6	6
193	プラダー・ウィリ症候群	73	101	120	145	150	167	172	175	191	238	289
194	ソトス症候群	2	7	8	11	12	14	17	23	22	20	19
195	ヌーナン症候群	18	22	35	38	32	39	45	46	48	56	59
196	ヤング・シンプソン症候群	－	－	－	－	－	－	－	－	－	－	－
197	１ｐ36欠失症候群	1	5	4	7	8	8	8	8	10	11	14
198	４ｐ欠失症候群	3	3	3	1	4	5	7	8	11	10	16
199	５ｐ欠失症候群	－	－	－	－	1	1	6	7	8	10	11
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	3	1	1	4	5	6	6	6	6	5	6
201	アンジェルマン症候群	8	18	20	21	21	27	30	29	29	38	43
202	スミス・マギニス症候群	－	－	－	－	1	1	1	4	4	4	4
203	22ｑ11.2欠失症候群	17	32	36	49	53	71	69	73	87	95	104
204	エマヌエル症候群	3	4	4	3	3	3	5	5	6	7	8
205	脆弱Ｘ症候群関連疾患	－	－	－	3	3	5	6	8	12	14	15
206	脆弱Ｘ症候群	2	5	4	2	2	3	2	1	1	1	2
207	総動脈幹遺残症	6	13	18	19	26	29	32	38	51	50	64
208	修正大血管転位症	36	64	94	117	141	172	186	208	247	271	289
209	完全大血管転位症	33	77	104	138	176	211	244	288	334	379	406
210	単心室症	71	134	173	236	301	349	425	479	554	620	677
211	左心低形成症候群	6	8	16	18	31	37	54	70	87	107	137
212	三尖弁閉鎖症	39	64	91	113	137	161	183	199	223	248	258
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	17	42	58	76	92	105	140	157	191	224	239
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	25	39	50	66	79	95	108	123	140	173	198
215	ファロー四徴症	123	237	332	417	519	597	689	760	869	995	1,098
216	両大血管右室起始症	47	70	95	133	165	203	256	286	345	404	475
217	エブスタイン病	22	41	64	79	99	115	130	141	148	158	175
218	アルポート症候群	33	79	107	137	161	195	223	258	300	326	368
219	ギャロウェイ・モワト症候群	1	－	－	－	－	－	1	1	2	2	2
220	急速進行性糸球体腎炎	187	372	549	737	885	1,084	1,147	1,245	1,370	1,441	1,486
221	抗糸球体基底膜腎炎	42	84	134	189	240	319	343	364	421	458	518
222	一次性ネフローゼ症候群	2,690	5,802	7,700	8,798	10,109	12,018	12,221	12,889	13,694	14,331	15,418
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	43	95	153	237	265	333	367	373	398	440	545
224	紫斑病性腎炎	182	353	500	672	802	1,045	1,023	1,037	1,130	1,237	1,382
225	先天性腎性尿崩症	12	22	29	33	40	48	45	53	46	59	75
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	296	474	542	640	720	863	885	1,016	1,116	1,161	1,236
227	オスラー病	192	330	445	539	663	802	837	895	991	1,047	1,149
228	閉塞性細気管支炎	5	13	18	24	25	31	35	36	40	43	43
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	52	100	120	148	165	204	212	238	277	328	355
230	肺胞低換気症候群	14	35	48	72	98	122	145	164	181	191	215
231	α1－アンチトリプシン欠乏症	2	4	8	11	14	14	16	16	15	16	17
232	カーニー複合	6	14	16	16	18	21	23	25	24	26	26
233	ウォルフラム症候群	3	3	4	8	7	9	12	14	16	16	17
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	－	－	1	1	－	－	－	1	3	3	5

年度別・対象疾患別

告示番号	病　名	平成27年度	平成28年度	平成29年度	平成30年度	令和元年度	令和2年度	令和3年度	令和4年度	令和5年度	令和6年度	令和7年度
	総　数	943,460	986,071	892,445	912,714	946,110	1,033,770	1,021,606	1,048,680	1,086,579	1,121,462	1,170,713
235	副甲状腺機能低下症	69	134	167	206	254	307	302	311	330	352	403
236	偽性副甲状腺機能低下症	49	74	77	85	95	105	116	119	129	133	141
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	1	2	8	10	10	10	14	16	17	20	19
238	ビタミンＤ抵抗性くる病／骨軟化症	58	100	133	177	251	342	396	462	510	624	703
239	ビタミンＤ依存性くる病／骨軟化症	2	5	3	5	5	5	5	5	7	6	8
240	フェニルケトン尿症	107	153	181	209	227	248	264	280	298	314	333
241	高チロシン血症1型	－	1	2	2	2	2	2	2	3	3	3
242	高チロシン血症2型	－	－	－	－	－	－	－	1	1	1	1
243	高チロシン血症3型	－	－	－	1	1	1	1	1	1	1	1
244	メープルシロップ尿症	4	6	5	11	11	12	13	16	16	18	22
245	プロピオン酸血症	2	8	7	9	10	12	15	16	17	20	20
246	メチルマロン酸血症	10	13	15	21	22	24	30	33	33	32	37
247	イソ吉草酸血症	1	2	3	1	2	3	3	4	4	4	5
248	グルコーストランスポーター1欠損症	4	6	6	8	11	13	14	21	23	25	28
249	グルタル酸血症1型	1	2	2	2	3	3	4	7	7	9	10
250	グルタル酸血症2型	－	3	4	4	5	6	7	8	12	14	16
251	尿素サイクル異常症	34	50	62	74	80	84	92	102	104	117	129
252	リジン尿性蛋白不耐症	15	18	21	22	24	24	27	25	26	26	28
253	先天性葉酸吸収不全	－	－	－	－	－	－	－	－	－	－	－
254	ポルフィリン症	21	35	32	37	37	41	47	48	47	50	58
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	1	3	2	2	4	5	6	6	6	7	8
256	筋型糖原病	5	13	19	21	23	25	22	26	28	30	32
257	肝型糖原病	38	60	76	83	85	92	101	105	116	120	124
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	2	2	2	1	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	2	2	2	3	4	4	4	3	4	4	5
260	シトステロール血症	4	7	8	11	14	18	24	22	19	21	24
261	タンジール病	2	2	3	3	6	8	9	9	10	9	11
262	原発性高カイロミクロン血症	7	14	15	18	24	31	46	55	62	65	70
263	脳腱黄色腫症	14	30	36	41	43	44	48	48	54	58	74
264	無βリポタンパク血症	－	2	1	1	3	5	4	3	4	5	5
265	脂肪萎縮症	15	23	22	24	28	31	33	35	37	45	47
266	家族性地中海熱	38	106	175	267	356	471	530	657	786	856	963
267	高IgD症候群	－	－	1	1	1	1	2	3	3	5	6
268	中條・西村症候群	3	4	5	6	7	6	7	8	9	10	9
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	6	5	6	5	7	8	7	14	14	13	14
270	慢性再発性多発性骨髄炎	6	13	30	39	56	77	102	115	130	140	163
271	強直性脊椎炎	947	1,913	2,516	3,064	3,572	4,219	4,552	4,981	5,353	5,734	6,103
272	進行性骨化性線維異形成症	8	12	17	22	22	23	25	24	20	20	21
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	8	11	19	23	22	24	21	21	24	22	21
274	骨形成不全症	26	47	61	73	95	113	121	152	156	173	202
275	タナトフォリック骨異形成症	3	4	2	4	5	5	5	5	7	5	7
276	軟骨無形成症	20	49	56	68	70	85	88	104	101	113	128
277	リンパ管腫症／ゴーハム病	16	25	30	36	40	44	56	74	85	93	95
278	巨大リンパ管奇形（頚部顔面病変）	4	5	4	9	12	14	17	24	36	41	53
279	巨大静脈奇形（頚部口腔咽頭びまん性病変）	8	21	29	33	40	48	47	49	50	79	93
280	巨大動静脈奇形（頚部顔面又は四肢病変）	41	56	69	84	84	105	104	103	120	126	141
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	78	152	186	180	217	236	239	244	264	300	325
282	先天性赤血球形成異常性貧血	3	3	3	5	6	9	11	8	8	14	10
283	後天性赤芽球癆	167	314	435	544	661	818	829	897	923	985	1,039
284	ダイアモンド・ブラックファン貧血	4	9	12	15	19	23	23	22	29	28	33
285	ファンコニ貧血	1	10	13	10	12	12	13	14	13	12	14
286	遺伝性鉄芽球性貧血	2	3	9	9	11	12	13	14	13	13	15
287	エプスタイン症候群	1	3	3	6	12	12	12	12	15	18	17
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	－	5	122	205	289	423	414	404	455	496	605
289	クロンカイト・カナダ症候群	52	86	108	150	163	189	189	194	208	224	235
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	26	49	65	76	84	85	88	85	87	88	86
291	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）	5	8	9	11	11	12	19	19	19	26	26
292	総排泄腔外反症	2	10	10	12	13	14	16	18	20	21	23
293	総排泄腔遺残	15	21	25	29	30	41	42	50	50	54	62
294	先天性横隔膜ヘルニア	1	2	4	5	9	8	13	12	13	15	21
295	乳幼児肝巨大血管腫	－	1	1	1	－	－	－	－	－	－	－
296	胆道閉鎖症	107	172	227	263	332	373	422	449	521	578	619
297	アラジール症候群	10	20	22	29	30	39	41	44	48	51	61
298	遺伝性膵炎	4	17	19	21	23	25	31	33	36	41	49
299	嚢胞性線維症	7	10	11	11	13	13	12	13	15	17	18
300	IgG４関連疾患	521	1,035	1,428	1,886	2,366	3,016	3,371	3,766	4,120	4,492	4,876
301	黄斑ジストロフィー	26	71	97	131	147	202	217	217	244	262	274
302	レーベル遺伝性視神経症	28	48	63	82	97	134	126	134	134	134	132
303	アッシャー症候群	3	7	10	15	18	19	20	26	30	30	27
304	若年発症型両側性感音難聴	3	8	11	18	24	35	42	53	66	70	85
305	遅発性内リンパ水腫	8	20	21	23	23	31	27	28	31	28	33
306	好酸球性副鼻腔炎	1,369	3,422	4,978	6,967	9,211	13,404	17,525	22,340	28,491	34,536	41,193
307	カナバン病	－	－	2	1	1	1	1	－	－	－	－
308	進行性白質脳症	－	－	1	6	14	17	20	20	22	32	31
309	進行性ミオクローヌスてんかん	－	－	6	19	31	33	41	43	48	52	51
310	先天異常症候群	－	－	7	16	26	28	30	32	37	41	41
311	先天性三尖弁狭窄症	－	－	2	1	2	2	3	4	5	7	9

年度別・対象疾患別

病　名		平成27年度	平成28年度	平成29年度	平成30年度	令和元年度	令和2年度	令和3年度	令和4年度	令和5年度	令和6年度	令和7年度
告示番号	総　数	943,460	986,071	892,445	912,714	946,110	1,033,770	1,021,606	1,048,680	1,086,579	1,121,462	1,170,713
312	先天性僧帽弁狭窄症	－	－	1	4	5	8	12	13	20	24	27
313	先天性肺静脈狭窄症	－	－	1	1	1	1	1	2	3	3	5
314	左肺動脈右肺動脈起始症	－	－	－	1	2	2	2	2	2	2	1
315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／ＬＭＸ１Ｂ関連腎症	－	－	5	6	8	7	7	12	10	10	10
316	カルニチン回路異常症	－	－	5	9	12	13	19	20	20	22	26
317	三頭酵素欠損症	－	－	2	2	3	3	4	4	3	3	4
318	シトリン欠損症	－	－	26	34	38	51	62	64	70	81	89
319	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症	－	－	－	2	2	2	2	2	2	2	2
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	－	－	－	1	－	－	－	1	2	2	2
321	非ケトーシス型高グリシン血症	－	－	－	1	1	1	2	3	2	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	－	－	1	1	3	3	4	5	5	4	5
324	メチルグルタコン酸尿症	－	－	1	－	－	－	1	1	1	1	－
325	遺伝性自己炎症疾患	－	－	3	4	7	9	13	14	20	23	27
326	大理石骨病	－	－	8	12	16	21	23	21	18	22	21
327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	－	－	40	83	114	177	205	243	275	311	334
328	前眼部形成異常	－	－	4	6	11	14	13	17	18	21	30
329	無虹彩症	－	－	27	79	94	115	120	138	150	156	155
330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	－	－	5	8	20	29	41	44	51	68	76
331	特発性多中心性キャッスルマン病	－	－	－	837	1,131	1,354	1,526	1,694	1,884	2,060	2,259
332	膠様滴状角膜ジストロフィー	－	－	－	－	－	2	4	3	8	9	9
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	－	－	－	－	－	－	－	－	－	－	2
334	脳クレアチン欠乏症候群	－	－	－	－	－	－	－	－	－	1	1
335	ネフロン癆	－	－	－	－	－	－	3	17	22	27	31
336	家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）	－	－	－	－	－	－	－	1	1	1	2
337	ホモシスチン尿症	－	－	－	－	－	－	11	24	29	33	36
338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	－	－	－	－	－	－	2	3	4	7	11
339	MECP2重複症候群	－	－	－	－	－	－	－	－	－	8	11
340	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）	－	－	－	－	－	－	－	－	－	74	146
341	TRPV4異常症	－	－	－	－	－	－	－	－	－	4	6
342	LMNB1関連大脳白質脳症		－	－	－	－	－	－	－	－	－	－
343	PURA関連神経発達異常症		－	－	－	－	－	－	－	－	－	2
344	極長鎖アシル－CoA脱水素酵素欠損症		－	－	－	－	－	－	－	－	－	6
345	乳児発症STING関連血管炎		－	－	－	－	－	－	－	－	－	－
346	原発性肝外門脈閉塞症		－	－	－	－	－	－	－	－	－	31
347	出血性線溶異常症		－	－	－	－	－	－	－	－	－	1
348	ロウ症候群		－	－	－	－	－	－	－	－	－	5