

平成29年度 衛生行政報告例 平成29年度末現在

(出典:厚生労働省衛生行政報告例(平成29年度末現在))

	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	892,445	742	7,054	44,229	74,602	123,609	128,048	184,713	103,528	225,920
1	球脊髄性筋萎縮症	1,232	-	-	1	16	121	273	430	192	199
2	筋萎縮性側索硬化症	9,636	-	2	18	113	549	1,169	2,924	1,853	3,008
3	脊髄性筋萎縮症	824	52	71	81	49	76	105	181	82	127
4	原発性側索硬化症	84	-	-	-	2	3	14	19	18	28
5	進行性核上性麻痺	9,967	-	-	-	-	11	101	1,338	1,727	6,790
6	パーキンソン病	127,536	-	4	26	138	1,223	5,188	23,038	21,551	76,368
7	大脳皮質基底核変性症	4,157	-	-	-	4	20	116	793	812	2,412
8	ハンチントン病	900	-	2	7	44	130	206	254	102	155
9	神経有棘赤血球症	30	-	-	2	5	7	8	5	2	1
10	シャルコー・マリー・トゥース病	516	4	12	21	41	77	93	135	47	86
11	重症筋無力症	22,532	48	159	517	1,345	2,752	3,464	5,191	2,845	6,211
12	先天性筋無力症候群	10	1	2	3	3	-	1	-	-	-
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	18,411	5	132	1,124	3,072	5,253	3,956	2,901	906	1,062
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	4,090	-	35	109	225	511	708	991	550	961
15	封入体筋炎	417	-	-	-	1	4	26	104	95	187
16	クロウ・深瀬症候群	142	-	1	2	12	24	24	44	22	13
17	多系統萎縮症	11,331	-	1	3	16	208	1,276	3,830	2,213	3,784
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	26,345	6	57	376	979	2,204	3,240	6,533	3,999	8,951
19	ライソゾーム病	1,262	5	27	245	238	261	219	176	47	44
20	副腎白質ジストロフィー	248	-	10	50	53	52	33	32	11	7
21	ミトコンドリア病	1,416	9	29	193	246	327	255	196	74	87
22	もやもや病	12,648	80	635	960	1,663	3,097	2,593	2,095	733	792
23	プリオン病	414	-	-	1	4	15	35	106	79	174
24	亜急性硬化性全脳炎	77	-	5	37	22	10	-	2	1	-
25	進行性多巣性白質脳症	32	-	-	-	2	6	1	10	5	8
26	HTLV-1関連脊髄症	823	-	-	2	8	30	106	265	158	254
27	特発性基底核石灰化症	73	-	-	-	2	8	9	31	9	14
28	全身性アミロイドーシス	2,471	-	-	8	47	154	333	703	435	791
29	ウルリッヒ病	13	1	-	8	1	3	-	-	-	-
30	遠位型ミオパチー	218	-	-	9	29	56	50	39	20	15
31	ベスレムミオパチー	10	-	1	2	-	4	2	1	-	-

		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	892,445	742	7,054	44,229	74,602	123,609	128,048	184,713	103,528	225,920
32	自己食空胞性ミオパチー	6	-	1	-	-	-	1	1	-	3
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	7	-	-	6	-	-	1	-	-	-
34	神経線維腫症	3,883	25	218	441	675	803	662	589	224	246
35	天疱瘡	3,347	2	5	35	109	446	616	914	454	766
36	表皮水疱症	299	20	34	44	49	40	50	42	9	11
37	膿疱性乾癬(汎発型)	1,788	4	11	58	149	356	346	415	157	292
38	ステイーヴンス・ジョンソン症候群	150	1	3	17	21	35	23	22	13	15
39	中毒性表皮壊死症	50	1	1	9	7	9	4	12	2	5
40	高安動脈炎	4,573	1	47	454	553	629	663	951	502	773
41	巨細胞性動脈炎	603	-	1	-	1	-	24	119	120	338
42	結節性多発動脈炎	2,551	-	2	43	121	269	361	640	363	752
43	顕微鏡的多発血管炎	8,669	1	4	48	83	232	525	1,678	1,560	4,538
44	多発血管炎性肉芽腫症	2,554	-	7	46	111	216	323	674	391	786
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	2,640	-	1	48	156	345	541	733	328	488
46	悪性関節リウマチ	5,571	-	1	26	176	409	745	1,723	1,035	1,456
47	バージャー病	3,177	-	2	9	95	357	508	855	500	851
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	407	-	-	23	57	109	86	84	23	25
49	全身性エリテマトーデス	60,446	3	502	4,386	9,227	14,580	11,643	11,111	4,147	4,847
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	21,411	15	128	391	998	2,636	3,899	6,156	2,844	4,344
51	全身性強皮症	27,423	-	21	192	592	2,021	4,045	8,257	4,594	7,701
52	混合性結合組織病	9,871	1	45	445	1,075	2,197	1,962	2,238	848	1,060
53	シェーグレン症候群	13,243	-	22	239	705	1,725	2,365	3,546	1,756	2,885
54	成人スチル病	2,717	-	11	227	405	533	425	491	240	385
55	再発性多発軟骨炎	575	-	-	19	37	90	128	147	78	76
56	ベーチェット病	15,284	-	71	679	1,861	3,334	2,936	3,003	1,329	2,071
57	特発性拡張型心筋症	21,517	3	32	230	841	2,646	4,325	6,105	2,786	4,549
58	肥大型心筋症	4,046	-	13	125	161	370	562	1,061	606	1,148
59	拘束型心筋症	44	2	1	10	4	6	7	8	3	3
60	再生不良性貧血	8,007	12	113	436	587	823	904	1,669	967	2,496
61	自己免疫性溶血性貧血	898	-	6	29	41	65	91	244	120	302
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	622	-	1	38	76	116	83	103	72	133
63	特発性血小板減少性紫斑病	17,618	17	171	645	1,168	1,725	2,038	3,656	2,341	5,857
64	血栓性血小板減少性紫斑病	182	-	3	9	22	34	24	32	22	36
65	原発性免疫不全症候群	1,613	20	81	372	410	343	194	114	35	44
66	IgA 腎症	7,796	-	102	801	1,353	1,925	1,508	1,406	412	289

		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	892,445	742	7,054	44,229	74,602	123,609	128,048	184,713	103,528	225,920
67	多発性嚢胞腎	8,011	-	1	149	760	2,270	2,195	1,669	510	457
68	黄色靱帯骨化症	4,979	-	-	14	62	312	573	1,223	887	1,908
69	後縦靱帯骨化症	32,340	-	-	22	228	1,588	3,792	8,367	5,426	12,917
70	広範脊柱管狭窄症	5,257	-	1	11	41	124	357	1,170	927	2,626
71	特発性大腿骨頭壊死症	16,077	-	26	310	1,216	3,058	3,391	3,963	1,574	2,539
72	下垂体性ADH分泌異常症	2,830	-	25	379	447	641	483	405	181	269
73	下垂体性TSH分泌亢進症	140	-	1	9	14	38	27	25	14	12
74	下垂体性PRL分泌亢進症	2,020	-	17	248	517	567	301	203	80	87
75	クッシング病	787	-	2	45	85	157	166	180	76	76
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	73	-	1	16	30	13	5	5	1	2
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	4,160	-	5	140	345	708	763	1,113	526	560
78	下垂体前葉機能低下症	14,969	19	527	1,656	1,899	2,657	2,231	2,843	1,299	1,838
79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	245	-	2	19	24	45	59	52	17	27
80	甲状腺ホルモン不応症	33	-	1	5	8	4	10	5	-	-
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	644	-	4	296	204	101	24	10	2	3
82	先天性副腎低形成症	35	-	-	27	3	5	-	-	-	-
83	アジソン病	229	-	-	11	19	26	36	63	23	51
84	サルコイドーシス	15,047	-	12	99	694	1,557	2,394	4,192	2,209	3,890
85	特発性間質性肺炎	11,936	-	7	14	38	166	621	2,985	2,680	5,425
86	肺動脈性肺高血圧症	3,456	4	42	292	433	499	520	640	331	695
87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	23	-	-	-	4	1	5	6	2	5
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	3,439	-	-	13	51	214	453	837	499	1,372
89	リンパ脈管筋腫症	745	-	-	23	150	312	173	61	22	4
90	網膜色素変性症	24,692	9	123	359	847	2,024	3,110	6,199	3,902	8,119
91	バッド・キアリ症候群	229	-	1	20	35	55	43	38	18	19
92	特発性門脈圧亢進症	253	-	2	20	29	54	40	60	24	24
93	原発性胆汁性胆管炎	18,047	1	-	18	200	1,143	2,920	5,869	2,917	4,979
94	原発性硬化性胆管炎	678	-	10	87	108	115	82	119	66	91
95	自己免疫性肝炎	4,772	1	7	88	157	445	837	1,506	716	1,015
96	クローン病	41,068	4	917	7,432	10,016	11,481	6,308	3,027	847	1,036
97	潰瘍性大腸炎	128,734	17	1,704	12,905	21,322	30,538	24,279	20,391	7,681	9,897
98	好酸球性消化管疾患	576	17	43	50	85	146	96	78	33	28
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	124	-	2	14	17	27	33	20	6	5
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-

		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	892,445	742	7,054	44,229	74,602	123,609	128,048	184,713	103,528	225,920
101	腸管神経節細胞僅少症	10	1	-	5	2	1	1	-	-	-
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	5	-	1	4	-	-	-	-	-	-
103	CFC症候群	5	-	1	3	-	1	-	-	-	-
104	コステロ症候群	3	-	-	3	-	-	-	-	-	-
105	チャージ症候群	9	4	3	2	-	-	-	-	-	-
106	クリオピリン関連周期熱症候群	52	-	4	14	10	12	5	6	1	-
107	全身型若年性特発性関節炎	150	-	9	120	18	3	-	-	-	-
108	TNF受容体関連周期性症候群	17	-	-	6	6	2	2	1	-	-
109	非典型溶血性尿毒症症候群	60	-	1	8	10	10	12	12	5	2
110	ブラウ症候群	6	-	-	4	1	-	1	-	-	-
111	先天性ミオパチー	203	1	8	40	40	32	36	33	9	4
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	8	-	1	1	2	1	1	2	-	-
113	筋ジストロフィー	3,421	38	87	398	485	848	740	534	141	150
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	16	-	3	2	1	4	3	2	-	1
115	遺伝性周期性四肢麻痺	37	-	4	12	6	8	5	1	-	1
116	アトピー性脊髄炎	32	-	-	2	6	9	5	7	1	2
117	脊髄空洞症	406	3	16	18	39	67	77	80	43	63
118	脊髄髄膜瘤	41	2	5	19	6	8	1	-	-	-
119	アイザックス症候群	57	1	-	3	10	11	14	10	4	4
120	遺伝性ジストニア	56	-	3	14	11	13	10	5	-	-
121	神経フェリチン症	1	-	-	-	-	1	-	-	-	-
122	脳表ヘモジゲリン沈着症	107	-	-	1	1	2	14	25	26	38
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	4	-	-	-	-	-	2	2	-	-
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	62	-	-	-	2	8	23	20	4	5
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	35	-	-	3	7	13	4	6	-	2
126	ペリー症候群	3	-	-	-	-	1	2	-	-	-
127	前頭側頭葉変性症	733	-	-	-	2	14	88	384	147	98
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	49	2	1	2	9	5	13	8	6	3
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	56	47	8	1	-	-	-	-	-	-
130	先天性無痛無汗症	21	1	1	12	5	1	-	1	-	-
131	アレキサンダー病	26	1	-	4	2	4	6	4	4	1
132	先天性核上性球麻痺	2	2	-	-	-	-	-	-	-	-

		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	892,445	742	7,054	44,229	74,602	123,609	128,048	184,713	103,528	225,920
133	メビウス症候群	14	10	2	2	-	-	-	-	-	-
134	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群	6	1	1	2	1	1	-	-	-	-
135	アイカルディ症候群	5	4	1	-	-	-	-	-	-	-
136	片側巨脳症	10	5	3	1	-	-	-	1	-	-
137	限局性皮質異形成	36	7	10	10	5	2	2	-	-	-
138	神経細胞移動異常症	28	3	2	14	4	5	-	-	-	-
139	先天性大脳白質形成不全症	23	5	1	12	5	-	-	-	-	-
140	ドラベ症候群	23	2	2	18	1	-	-	-	-	-
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	27	1	3	4	6	4	7	2	-	-
142	ミオクロニー欠伸てんかん	2	-	-	2	-	-	-	-	-	-
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	8	5	1	1	-	1	-	-	-	-
144	レノックス・ガストー症候群	129	1	9	98	9	10	1	1	-	-
145	ウエスト症候群	74	3	4	64	3	-	-	-	-	-
146	大田原症候群	9	5	3	1	-	-	-	-	-	-
147	早期ミオクロニー脳症	8	5	1	2	-	-	-	-	-	-
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	15	14	-	1	-	-	-	-	-	-
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	11	3	1	4	1	2	-	-	-	-
150	環状20番染色体症候群	11	3	3	3	1	1	-	-	-	-
151	ラスマッセン脳炎	21	-	1	6	7	3	1	2	1	-
152	PCDH19関連症候群	7	3	2	1	-	1	-	-	-	-
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	16	-	3	9	2	1	-	1	-	-
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	14	8	5	1	-	-	-	-	-	-
155	ランドウ・クレフナー症候群	4	-	4	-	-	-	-	-	-	-
156	レット症候群	50	1	3	38	7	1	-	-	-	-
157	スタージ・ウェーバー症候群	74	14	18	14	10	9	5	4	-	-
158	結節性硬化症	486	1	21	192	118	92	36	18	2	6
159	色素性乾皮症	60	-	-	23	11	1	3	9	9	4
160	先天性魚鱗癬	58	-	1	17	8	11	13	4	3	1
161	家族性良性慢性天疱瘡	41	-	-	-	2	8	14	5	3	9
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	2,031	1	2	1	32	86	175	447	291	996
163	特発性後天性全身性無汗症	126	-	16	26	30	33	15	4	1	1
164	眼皮膚白皮症	10	-	-	4	1	3	1	1	-	-

		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	892,445	742	7,054	44,229	74,602	123,609	128,048	184,713	103,528	225,920
165	肥厚性皮膚骨膜炎	10	-	-	3	3	2	-	2	-	-
166	弾性線維性仮性黄色腫	51	-	-	-	1	9	12	23	4	2
167	マルファン症候群	585	-	19	109	138	143	116	47	9	4
168	エーラス・ダンロス症候群	97	-	1	18	28	29	13	6	2	-
169	メンケス病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
170	オクシピタル・ホーン症候群	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
171	ウィルソン病	510	-	3	137	126	139	78	25	2	-
172	低ホスファターゼ症	5	-	-	1	1	3	-	-	-	-
173	VATER症候群	16	14	1	1	-	-	-	-	-	-
174	那須・ハコラ病	5	-	-	-	1	2	2	-	-	-
175	ウィーバー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
176	コフィン・ローリー症候群	3	-	-	3	-	-	-	-	-	-
177	有馬症候群	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
178	モワット・ウィルソン症候群	15	6	7	2	-	-	-	-	-	-
179	ウィリアムズ症候群	27	-	6	12	4	4	1	-	-	-
180	ATR-X症候群	8	4	2	2	-	-	-	-	-	-
181	クルーゼン症候群	8	-	-	7	-	-	1	-	-	-
182	アペール症候群	6	-	2	4	-	-	-	-	-	-
183	ファイファー症候群	6	1	-	5	-	-	-	-	-	-
184	アントレー・ビクスラー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
185	コフィン・シリス症候群	4	3	1	-	-	-	-	-	-	-
186	ロスムンド・トムソン症候群	2	2	-	-	-	-	-	-	-	-
187	歌舞伎症候群	6	-	2	2	-	1	1	-	-	-
188	多脾症候群	21	-	2	15	3	1	-	-	-	-
189	無脾症候群	45	1	3	35	5	-	1	-	-	-
190	鰓耳腎症候群	6	2	-	3	1	-	-	-	-	-
191	ウェルナー症候群	95	-	-	1	1	33	34	24	2	-
192	コケイン症候群	4	-	-	4	-	-	-	-	-	-
193	プラダー・ウィリ症候群	120	2	5	57	37	15	4	-	-	-
194	ソトス症候群	8	1	2	3	1	1	-	-	-	-
195	ヌーナン症候群	35	2	4	17	7	5	-	-	-	-
196	ヤング・シンプソン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
197	1p36欠失症候群	4	3	1	-	-	-	-	-	-	-
198	4p欠失症候群	3	-	1	2	-	-	-	-	-	-
199	5p欠失症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

		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	892,445	742	7,054	44,229	74,602	123,609	128,048	184,713	103,528	225,920
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-
201	アンジェルマン症候群	20	3	4	10	2	1	-	-	-	-
202	スミス・マギニス症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
203	22q11.2欠失症候群	36	5	5	15	5	4	1	1	-	-
204	エマヌエル症候群	4	1	2	1	-	-	-	-	-	-
205	脆弱X症候群関連疾患	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
206	脆弱X症候群	4	-	2	2	-	-	-	-	-	-
207	総動脈幹遺残症	18	-	1	15	1	1	-	-	-	-
208	修正大血管転位症	94	-	2	38	22	18	6	3	4	1
209	完全大血管転位症	104	1	8	59	26	9	-	1	-	-
210	単心室症	173	1	8	118	23	20	2	1	-	-
211	左心低形成症候群	16	-	3	13	-	-	-	-	-	-
212	三尖弁閉鎖症	91	1	4	52	21	11	1	1	-	-
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	58	-	4	43	8	3	-	-	-	-
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	50	-	1	36	9	4	-	-	-	-
215	ファロー四徴症	332	2	18	151	66	49	34	8	2	2
216	両大血管右室起始症	95	-	3	68	18	6	-	-	-	-
217	エプスタイン病	64	-	3	23	7	7	8	12	3	1
218	アルポート症候群	107	-	1	45	25	12	17	6	1	-
219	ギャロウェイ・モフト症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
220	急速進行性糸球体腎炎	549	-	3	12	16	33	43	146	98	198
221	抗糸球体基底膜腎炎	134	-	1	8	3	11	8	43	18	42
222	一次性ネフローゼ症候群	7,700	2	102	1,352	1,045	1,229	1,015	1,327	654	974
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	153	1	1	30	16	19	37	22	12	15
224	紫斑病性腎炎	500	-	6	81	77	96	78	77	39	46
225	先天性腎性尿崩症	29	-	-	12	5	5	3	3	-	1
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	542	-	1	9	24	43	78	161	93	133
227	オスラー病	445	-	7	36	33	64	98	88	51	68
228	閉塞性細気管支炎	18	-	-	6	2	1	2	6	1	-
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	120	-	1	2	5	30	27	30	15	10
230	肺胞低換気症候群	48	-	-	15	5	8	1	8	3	8
231	α1-アンチトリプシン欠乏症	8	-	-	1	-	2	3	2	-	-

		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	892,445	742	7,054	44,229	74,602	123,609	128,048	184,713	103,528	225,920
232	カーニー複合	16	-	2	4	1	3	4	2	-	-
233	ウォルフラム症候群	4	-	-	2	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。)	1	-	-	-	-	1	-	-	-	-
235	副甲状腺機能低下症	167	-	3	26	30	40	32	29	6	1
236	偽性副甲状腺機能低下症	77	-	3	30	15	17	7	5	-	-
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	8	-	-	4	2	1	-	-	-	1
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	133	-	1	31	25	32	20	18	5	1
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	3	-	-	1	-	1	1	-	-	-
240	フェニルケトン尿症	181	-	2	85	62	26	5	1	-	-
241	高チロシン血症1型	2	-	1	1	-	-	-	-	-	-
242	高チロシン血症2型	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
243	高チロシン血症3型	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
244	メープルシロップ尿症	5	-	-	4	1	-	-	-	-	-
245	プロピオン酸血症	7	-	-	5	2	-	-	-	-	-
246	メチルマロン酸血症	15	-	-	9	6	-	-	-	-	-
247	イソ吉草酸血症	3	-	-	2	1	-	-	-	-	-
248	グルコーストランスポーター1欠損症	6	-	-	4	2	-	-	-	-	-
249	グルタル酸血症1型	2	-	1	-	1	-	-	-	-	-
250	グルタル酸血症2型	4	1	-	2	-	-	1	-	-	-
251	尿素サイクル異常症	62	-	1	31	19	6	2	-	2	1
252	リジン尿性蛋白不耐症	21	-	-	6	5	10	-	-	-	-
253	先天性葉酸吸収不全	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
254	ポルフィリン症	32	-	-	7	8	12	3	1	1	-
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	2	-	1	1	-	-	-	-	-	-
256	筋型糖原病	19	-	2	3	4	2	3	1	1	3
257	肝型糖原病	76	-	-	34	17	16	5	4	-	-
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	2	-	-	-	-	-	-	1	1	-
260	シトステロール血症	8	2	-	1	2	2	1	-	-	-
261	タンジール病	3	-	-	-	1	1	1	-	-	-
262	原発性高カイロミクロン血症	15	-	-	2	4	5	2	1	1	-
263	脳腱黄色腫症	36	-	-	1	2	13	15	4	-	1

		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	892,445	742	7,054	44,229	74,602	123,609	128,048	184,713	103,528	225,920
264	無βリポタンパク血症	1	-	-	-	1	-	-	-	-	-
265	脂肪萎縮症	22	-	-	7	9	5	1	-	-	-
266	家族性地中海熱	175	-	6	34	35	46	30	13	6	5
267	高IgD症候群	1	-	-	-	-	1	-	-	-	-
268	中條・西村症候群	5	-	-	2	1	2	-	-	-	-
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	6	-	-	3	1	2	-	-	-	-
270	慢性再発性多発性骨髄炎	30	-	2	5	3	4	9	4	2	1
271	強直性脊椎炎	2,516	-	34	179	396	590	531	498	139	149
272	進行性骨化性線維異形成症	17	3	5	4	-	2	2	1	-	-
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	19	12	5	1	-	-	-	1	-	-
274	骨形成不全症	61	-	2	30	5	9	8	6	-	1
275	タナトフォリック骨異形成症	2	1	1	-	-	-	-	-	-	-
276	軟骨無形成症	56	3	5	21	7	12	4	4	-	-
277	リンパ管腫症／ゴーハム病	30	-	3	16	4	2	2	3	-	-
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	4	-	-	2	-	1	-	-	-	1
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	29	2	6	7	1	5	2	5	1	-
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	69	3	9	10	11	19	9	6	1	1
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	186	20	37	29	29	24	28	15	2	2
282	先天性赤血球形成異常性貧血	3	-	-	1	-	1	1	-	-	-
283	後天性赤芽球癆	435	-	-	7	15	27	40	91	62	193
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	12	-	-	8	1	3	-	-	-	-
285	ファンコニ貧血	13	-	1	8	4	-	-	-	-	-
286	遺伝性鉄芽球性貧血	9	-	-	2	1	3	-	2	1	-
287	エプスタイン症候群	3	-	-	3	-	-	-	-	-	-
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	122	-	-	-	2	10	8	27	17	58
289	クロンカイト・カナダ症候群	108	-	-	-	2	3	21	43	18	21
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	65	1	4	-	9	13	18	9	3	8
291	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	9	1	1	2	2	3	-	-	-	-
292	総排泄腔外反症	10	-	1	6	1	2	-	-	-	-
293	総排泄腔遺残	25	1	1	17	4	2	-	-	-	-

		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	892,445	742	7,054	44,229	74,602	123,609	128,048	184,713	103,528	225,920
294	先天性横隔膜ヘルニア	4	-	1	1	1	-	-	1	-	-
295	乳幼児肝巨大血管腫	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-
296	胆道閉鎖症	227	3	9	155	44	14	2	-	-	-
297	アラジール症候群	22	-	-	17	4	-	1	-	-	-
298	遺伝性膵炎	19	-	2	8	3	5	-	1	-	-
299	嚢胞性線維症	11	-	1	4	4	1	-	1	-	-
300	IgG4関連疾患	1,428	1	3	5	26	100	210	488	271	324
301	黄斑ジストロフィー	97	1	7	6	8	18	23	21	7	6
302	レーベル遺伝性視神経症	63	-	5	11	11	14	7	11	3	1
303	アッシュャー症候群	10	-	1	3	1	4	1	-	-	-
304	若年発症型両側性感音難聴	11	-	1	-	5	4	1	-	-	-
305	遅発性内リンパ水腫	21	-	-	5	2	1	6	5	2	-
306	好酸球性副鼻腔炎	4,978	-	9	127	559	1,305	1,350	1,168	295	165
307	カナバン病	2	-	-	-	1	-	-	1	-	-
308	進行性白質脳症	1	-	-	-	-	-	-	1	-	-
309	進行性ミオクローヌスてんかん	6	-	-	2	2	-	2	-	-	-
310	先天異常症候群	7	1	3	3	-	-	-	-	-	-
311	先天性三尖弁狭窄症	2	-	1	1	-	-	-	-	-	-
312	先天性僧帽弁狭窄症	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
313	先天性肺静脈狭窄症	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
314	左肺動脈右肺動脈起始症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/ LMX1B関連腎症	5	-	-	2	-	1	-	1	-	1
316	カルニチン回路異常症	5	-	-	4	1	-	-	-	-	-
317	三頭酵素欠損症	2	-	-	-	-	2	-	-	-	-
318	シトリン欠損症	26	-	-	5	2	4	7	7	-	1
319	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
320	先天性グリコシルホスファチジルイノシ トール(GPI)欠損症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
321	非ケトーシス型高グリシン血症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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	-	-	-	-	-	-
324	メチルグルタコン酸尿症	1	-	-	-	-	-	-	-	1	-

		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	892,445	742	7,054	44,229	74,602	123,609	128,048	184,713	103,528	225,920
325	遺伝性自己炎症疾患	3	1	-	2	-	-	-	-	-	-
326	大理石骨病	8	-	-	2	1	2	-	2	1	-
327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	40	-	2	10	8	11	4	4	-	1
328	前眼部形成異常	4	2	2	-	-	-	-	-	-	-
329	無虹彩症	27	4	4	3	4	4	6	1	-	1
330	先天性気管狭窄症	5	1	1	3	-	-	-	-	-	-