

平成27年度末現在 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:厚生労働省衛生行政報告例(平成27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	943,460	1,114	10,384	46,123	85,735	132,937	135,485	206,860	108,283	216,539
1	球脊髄性筋萎縮症	1,230	-	-	-	20	139	290	458	159	164
2	筋萎縮性側索硬化症	9,434	-	4	17	123	503	1,149	3,100	1,858	2,680
3	脊髄性筋萎縮症	874	92	91	55	43	85	114	189	83	122
4	原発性側索硬化症	50	-	-	-	1	3	7	18	8	13
5	進行性核上性麻痺	8,895	-	-	-	1	12	98	1,326	1,636	5,822
6	パーキンソン病	121,966	-	4	24	144	1,127	4,984	23,518	22,551	69,614
7	大脳皮質基底核変性症	3,952	-	-	-	3	28	120	819	822	2,160
8	ハンチントン病	899	-	3	8	38	139	186	276	98	151
9	神経有棘赤血球症	15	-	-	2	2	4	4	3	-	-
10	シャルコー・マリー・トウス病	336	3	9	14	35	44	66	87	33	45
11	重症筋無力症	22,242	107	238	571	1,490	2,750	3,304	5,418	2,611	5,753

		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
12	先天性筋無力症候群	5	-	1	1	2	-	1	-	-	-
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	19,645	15	201	1,247	3,623	5,572	3,980	3,131	915	961
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	2	71	176	333	642	802	1,144	578	928
15	封入体筋炎	239	-	-	-	-	1	13	65	63	97
16	クロウ・深瀬症候群	80	-	-	4	10	10	14	28	3	11
17	多系統萎縮症	11,712	-	-	3	22	249	1,273	4,208	2,277	3,680
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	26,767	6	96	430	1,081	2,236	3,321	7,154	4,086	8,357
19	ライソゾーム病	1,116	8	34	235	222	194	190	168	39	26
20	副腎白質ジストロフィー	221	2	11	42	39	45	36	34	6	6
21	ミトコンドリア病	1,481	17	38	198	281	322	240	231	65	89
22	もやもや病	17,172	235	1,273	1,532	2,342	3,887	3,131	2,947	958	867
23	プリオン病	445	-	-	1	4	16	49	118	81	176
24	亜急性硬化性全脳炎	74	-	9	35	21	8	-	1	-	-
25	進行性多巣性白質脳症	19	-	-	2	1	-	-	8	2	6

		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
26	HTLV-1関連脊髄症	587	-	-	2	8	31	74	218	106	148
27	特発性基底核石灰化症	32	-	-	-	-	7	6	13	1	5
28	全身性アミロイドーシス	2,304	-	1	7	60	174	313	658	411	680
29	ウルリッヒ病	6	-	-	3	1	2	-	-	-	-
30	遠位型ミオパチー	168	-	-	8	25	44	34	38	11	8
31	ベスレムミオパチー	5	-	1	-	-	1	3	-	-	-
32	自己貪食空胞性ミオパチー	7	-	2	-	1	-	2	-	2	-
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	2	-	-	-	-	-	2	-	-	-
34	神経線維腫症	4,060	58	314	505	726	801	636	586	224	210
35	天疱瘡	5,777	2	11	48	201	680	1,050	1,620	828	1,337
36	表皮水疱症	332	31	50	53	41	45	47	41	8	16
37	膿疱性乾癬(汎発型)	2,034	12	22	68	173	398	350	486	191	334
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	154	1	8	13	17	29	22	35	12	17
39	中毒性表皮壊死症	45	1	3	5	5	7	10	5	3	6

		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
40	高安動脈炎	6,119	3	94	462	764	880	918	1,421	659	918
41	巨細胞性動脈炎	199	-	1	1	-	2	11	43	52	89
42	結節性多発動脈炎	3,442	1	10	72	184	347	499	849	483	997
43	顕微鏡的多発血管炎	8,511	3	7	62	118	271	546	1,805	1,648	4,051
44	多発血管炎性肉芽腫症	2,534	-	13	50	161	221	333	706	377	673
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	1,356	1	1	31	90	180	283	398	160	212
46	悪性関節リウマチ	6,185	-	1	54	198	457	848	2,066	1,125	1,436
47	バージャー病	6,401	-	4	27	232	687	992	1,941	998	1,520
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	217	1	2	19	39	45	41	46	9	15
49	全身性エリテマトーデス	62,988	8	840	4,650	10,025	14,709	11,832	12,284	4,048	4,592
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	21,031	44	223	417	1,085	2,575	3,770	6,272	2,774	3,871
51	全身性強皮症	30,786	1	46	221	738	2,215	4,647	10,065	5,184	7,669
52	混合性結合組織病	10,811	1	87	524	1,329	2,386	2,081	2,467	899	1,037
53	シェーグレン症候群	9,111	-	18	167	515	1,173	1,610	2,621	1,185	1,822

		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
54	成人スチル病	1,843	-	20	201	296	376	279	338	127	206
55	再発性多発軟骨炎	389	-	2	14	27	63	75	127	42	39
56	ベーチェット病	19,244	5	126	852	2,390	4,055	3,546	4,076	1,637	2,557
57	特発性拡張型心筋症	27,831	12	60	341	1,236	3,719	5,725	8,189	3,437	5,112
58	肥大型心筋症	4,527	-	21	153	197	408	684	1,270	664	1,130
59	拘束型心筋症	61	3	1	9	2	7	6	23	6	4
60	再生不良性貧血	10,505	59	348	659	817	1,128	1,141	2,071	1,291	2,991
61	自己免疫性溶血性貧血	613	-	1	23	26	61	80	167	73	182
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	342	-	2	22	51	55	46	61	37	68
63	特発性血小板減少性紫斑病	25,236	86	320	1,064	2,018	2,529	2,934	5,610	3,169	7,506
64	血栓性血小板減少性紫斑病	125	-	1	10	14	25	17	24	14	20
65	原発性免疫不全症候群	1,582	47	118	406	399	299	154	96	33	30
66	IgA 腎症	5,104	-	74	594	984	1,260	925	940	190	137
67	多発性嚢胞腎	4,691	-	3	72	449	1,354	1,272	994	266	281

		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
68	黄色靱帯骨化症	4,718	-	-	17	70	317	561	1,361	824	1,568
69	後縦靱帯骨化症	37,805	-	-	25	307	1,827	4,600	10,859	6,458	13,729
70	広範脊柱管狭窄症	5,906	-	1	15	44	148	449	1,424	1,146	2,679
71	特発性大腿骨頭壊死症	16,575	-	30	347	1,430	3,113	3,396	4,288	1,585	2,386
72	下垂体性ADH分泌異常症	2,606	-	23	340	427	608	428	396	164	220
73	下垂体性TSH分泌亢進症	157	-	1	7	21	50	27	31	11	9
74	下垂体性PRL分泌亢進症	2,524	-	27	348	686	738	344	242	72	67
75	クッシング病	802	-	4	42	96	181	167	192	58	62
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	232	-	2	59	68	53	21	18	5	6
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	4,068	-	7	135	368	693	776	1,228	421	440
78	下垂体前葉機能低下症	12,582	27	484	1,415	1,741	2,171	1,815	2,453	1,012	1,464
79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	168	-	-	10	18	26	42	38	11	23
80	甲状腺ホルモン不応症	23	-	-	3	1	4	5	8	1	1
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	437	-	16	201	148	52	16	2	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
82	先天性副腎低形成症	16	-	1	12	2	1	-	-	-	-
83	アジソン病	142	-	-	5	8	15	20	42	11	41
84	サルコイドーシス	24,645	1	18	243	1,663	2,846	3,750	6,878	3,501	5,745
85	特発性間質性肺炎	9,104	2	9	14	50	141	503	2,452	1,972	3,961
86	肺動脈性肺高血圧症	2,999	6	58	276	370	430	460	585	310	504
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	18	-	-	2	1	-	5	5	1	4
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	2,829	-	1	16	49	196	403	732	474	958
89	リンパ脈管筋腫症	744	-	1	20	182	308	155	64	12	2
90	網膜色素変性症	26,987	10	168	425	1,028	2,280	3,516	7,241	4,331	7,988
91	バッド・キアリ症候群	289	-	3	21	45	77	37	58	20	28
92	特発性門脈圧亢進症	192	-	-	18	21	29	29	54	14	27
93	原発性胆汁性肝硬変	22,145	1	-	29	245	1,408	3,654	7,606	3,559	5,643
94	原発性硬化性胆管炎	429	-	5	61	64	63	73	74	36	53
95	自己免疫性肝炎	3,199	-	4	69	131	338	574	1,062	454	567

		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
96	クローン病	41,279	17	1,290	7,529	10,548	11,210	5,751	3,015	793	1,126
97	潰瘍性大腸炎	166,085	38	2,835	15,795	28,555	39,728	30,782	26,963	8,953	12,436
98	好酸球性消化管疾患	276	9	22	23	45	88	35	34	7	13
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	70	-	-	11	14	16	16	8	3	2
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	4	-	1	-	-	1	-	1	-	1
101	腸管神経節細胞僅少症	5	-	-	3	1	1	-	-	-	-
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	3	-	-	2	1	-	-	-	-	-
103	CFC症候群	3	-	-	3	-	-	-	-	-	-
104	コステロ症候群	3	-	-	3	-	-	-	-	-	-
105	チャージ症候群	10	4	5	1	-	-	-	-	-	-
106	クリオピリン関連周期熱症候群	43	-	4	11	11	6	5	6	-	-
107	全身型若年性特発性関節炎	74	-	5	59	9	1	-	-	-	-
108	TNF受容体関連周期性症候群	8	-	-	6	-	-	2	-	-	-
109	非典型溶血性尿毒症症候群	43	-	4	7	6	8	7	8	1	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
110	ブラウ症候群	3	-	1	1	-	-	1	-	-	-
111	先天性ミオパチー	65	1	1	17	15	11	9	9	2	-
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	4	-	1	-	1	-	1	1	-	-
113	筋ジストロフィー	1,280	19	59	184	202	291	244	207	36	38
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	6	-	2	1	-	1	1	-	1	-
115	遺伝性周期性四肢麻痺	19	-	2	6	5	2	2	1	-	1
116	アトピー性脊髄炎	26	-	-	3	4	8	5	4	1	1
117	脊髄空洞症	203	2	7	4	29	35	39	49	16	22
118	脊髄髄膜瘤	19	1	3	10	3	2	-	-	-	-
119	アイザックス症候群	37	-	-	1	9	8	8	6	4	1
120	遺伝性ジストニア	24	-	3	4	8	5	2	2	-	-
121	神経フェリチン症	1	-	-	-	-	-	-	1	-	-
122	脳表ヘモジデリン沈着症	45	-	-	-	-	1	10	11	11	12
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	2	-	-	-	-	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
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	-	-	-	-	-	8	8	1	1
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	-	-	2	3	4	3	-	1	-
126	ペリー症候群	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-
127	前頭側頭葉変性症	202	-	-	-	1	9	25	122	21	24
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	18	1	1	-	3	3	5	1	2	2
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	10	8	2	-	-	-	-	-	-	-
130	先天性無痛無汗症	8	-	-	5	2	-	-	1	-	-
131	アレキサンダー病	10	-	-	3	-	3	1	-	3	-
132	先天性核上性球麻痺	2	2	-	-	-	-	-	-	-	-
133	メビウス症候群	6	5	1	-	-	-	-	-	-	-
134	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群	1	-	-	-	-	1	-	-	-	-
135	アイカルディ症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
136	片側巨脳症	4	2	1	1	-	-	-	-	-	-
137	限局性皮質異形成	14	4	1	6	-	1	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
138	神経細胞移動異常症	12	2	1	4	3	1	1	-	-	-
139	先天性大脳白質形成不全症	8	1	2	3	2	-	-	-	-	-
140	ドラベ症候群	6	-	2	4	-	-	-	-	-	-
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	14	1	3	-	3	5	-	2	-	-
142	ミオクロニー欠神てんかん	2	1	1	-	-	-	-	-	-	-
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-
144	レノックス・ガストー症候群	45	-	6	28	7	4	-	-	-	-
145	ウエスト症候群	27	1	3	22	1	-	-	-	-	-
146	大田原症候群	5	4	1	-	-	-	-	-	-	-
147	早期ミオクロニー脳症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	2	2	-	-	-	-	-	-	-	-
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
150	環状20番染色体症候群	2	1	-	1	-	-	-	-	-	-
151	ラスマッセン脳炎	6	-	2	1	1	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
152	PCDH19関連症候群	2	1	1	-	-	-	-	-	-	-
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	6	-	5	-	1	-	-	-	-	-
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	6	3	3	-	-	-	-	-	-	-
155	ランドウ・クレフナー症候群	2	-	2	-	-	-	-	-	-	-
156	レット症候群	19	-	2	14	1	2	-	-	-	-
157	スタージ・ウェーバー症候群	33	12	6	4	5	3	-	1	1	1
158	結節性硬化症	182	1	12	80	41	28	14	6	-	-
159	色素性乾皮症	30	-	1	11	2	-	3	7	4	2
160	先天性魚鱗癬	36	-	4	5	4	10	9	3	1	-
161	家族性良性慢性天疱瘡	14	-	-	-	3	1	7	3	-	-
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	724	-	1	6	10	35	67	179	117	309
163	特発性後天性全身性無汗症	46	-	8	9	13	11	4	1	-	-
164	眼皮膚白皮症	3	-	-	3	-	-	-	-	-	-
165	肥厚性皮膚骨膜炎	8	-	-	3	2	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
166	弾性線維性仮性黄色腫	23	-	-	-	2	2	3	11	4	1
167	マルファン症候群	297	1	24	57	70	75	46	20	3	1
168	エーラス・ダンロス症候群	64	-	3	16	19	15	8	3	-	-
169	メンケス病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
170	オクシピタル・ホーン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
171	ウィルソン病	223	-	1	61	69	60	23	7	2	-
172	低ホスファターゼ症	3	-	-	-	3	-	-	-	-	-
173	VATER症候群	7	6	1	-	-	-	-	-	-	-
174	那須・ハコラ病	4	-	-	-	-	3	1	-	-	-
175	ウィーバー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
176	コフィン・ローリー症候群	2	-	1	-	1	-	-	-	-	-
177	有馬症候群	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
178	モワット・ウィルソン症候群	7	3	4	-	-	-	-	-	-	-
179	ウィリアムズ症候群	8	-	2	4	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
180	ATR-X症候群	5	1	4	-	-	-	-	-	-	-
181	クルーゾン症候群	2	-	-	2	-	-	-	-	-	-
182	アペール症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
183	ファイファー症候群	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-
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	2	1	1	-	-	-	-	-	-	-
186	ロスムンド・トムソン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
187	歌舞伎症候群	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
188	多脾症候群	11	-	1	8	2	-	-	-	-	-
189	無脾症候群	20	-	3	13	3	-	1	-	-	-
190	鰓耳腎症候群	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-
191	ウェルナー症候群	47	-	-	1	-	16	21	8	1	-
192	コケイン症候群	2	-	-	2	-	-	-	-	-	-
193	プラダー・ウィリ症候群	73	-	4	40	20	7	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
194	ソトス症候群	2	1	-	1	-	-	-	-	-	-
195	ヌーナン症候群	18	3	3	4	6	2	-	-	-	-
196	ヤング・シンプソン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
197	1p36欠失症候群	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-
198	4p欠失症候群	3	-	3	-	-	-	-	-	-	-
199	5p欠失症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	3	2	-	-	-	-	-	1	-	-
201	アンジェルマン症候群	8	1	4	3	-	-	-	-	-	-
202	スミス・マギニス症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
203	22q11.2欠失症候群	17	-	5	9	-	1	2	-	-	-
204	エマヌエル症候群	3	2	1	-	-	-	-	-	-	-
205	脆弱X症候群関連疾患	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
206	脆弱X症候群	2	1	1	-	-	-	-	-	-	-
207	総動脈幹遺残症	6	-	1	5	-	-	-	-	-	-

		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	36	1	3	16	7	6	1	1	1	-
209	完全大血管転位症	33	-	3	18	7	4	-	1	-	-
210	単心室症	71	1	5	42	16	6	1	-	-	-
211	左心低形成症候群	6	1	1	4	-	-	-	-	-	-
212	三尖弁閉鎖症	39	-	2	20	10	6	1	-	-	-
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	17	-	2	12	3	-	-	-	-	-
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	25	-	3	15	5	2	-	-	-	-
215	ファロー四徴症	123	-	12	53	22	21	11	4	-	-
216	両大血管右室起始症	47	-	3	28	12	3	-	-	1	-
217	エプスタイン病	22	-	1	9	1	3	6	1	1	-
218	アルポート症候群	33	-	1	18	2	7	4	1	-	-
219	ギャロウェイ・モワト症候群	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-
220	急速進行性糸球体腎炎	187	-	1	5	9	10	16	53	32	61
221	抗糸球体基底膜腎炎	42	-	-	3	1	4	3	11	8	12



		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
222	一次性ネフローゼ症候群	2,690	-	54	520	402	406	352	509	184	263
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	43	-	-	11	9	3	6	8	4	2
224	紫斑病性腎炎	182	-	7	31	32	32	24	31	10	15
225	先天性腎性尿崩症	12	-	-	5	5	-	1	1	-	-
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	296	-	-	2	11	27	47	96	48	65
227	オスラー病	192	-	5	16	16	21	39	45	22	28
228	閉塞性細気管支炎	5	-	-	-	2	-	-	2	-	1
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	52	-	-	2	5	12	17	11	3	2
230	肺胞低換気症候群	14	-	-	6	-	2	1	1	-	4
231	$\alpha$ 1-アンチトリプシン欠乏症	2	-	-	-	-	-	-	2	-	-
232	カーニー複合	6	-	-	2	-	2	2	-	-	-
233	ウォルフラム症候群	3	-	-	2	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。)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
235	副甲状腺機能低下症	69	-	2	14	9	9	11	17	5	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
236	偽性副甲状腺機能低下症	49	2	-	16	18	8	1	4	-	-
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	58	-	-	15	10	12	10	7	3	1
239	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	2	-	-	1	-	1	-	-	-	-
240	フェニルケトン尿症	107	-	1	58	35	13	-	-	-	-
241	高チロシン血症1型	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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	4	-	-	3	1	-	-	-	-	-
245	プロピオン酸血症	2	-	-	-	2	-	-	-	-	-
246	メチルマロン酸血症	10	-	-	6	4	-	-	-	-	-
247	イソ吉草酸血症	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
248	グルコーストランスポーター1欠損症	4	-	-	3	1	-	-	-	-	-
249	グルタル酸血症1型	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
250	グルタル酸血症2型	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
251	尿素サイクル異常症	34	-	1	16	9	3	1	1	2	1
252	リジン尿性蛋白不耐症	15	-	-	6	3	6	-	-	-	-
253	先天性葉酸吸収不全	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
254	ポルフィリン症	21	-	1	5	4	7	1	1	2	-
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
256	筋型糖原病	5	-	-	1	-	1	1	1	-	1
257	肝型糖原病	38	-	1	21	11	3	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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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	4	1	-	-	1	1	1	-	-	-
261	タンジール病	2	-	-	-	1	1	-	-	-	-
262	原発性高カイロミクロン血症	7	-	-	-	3	3	-	1	-	-
263	脳髄黄色腫症	14	-	-	-	-	7	5	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
264	無βリポタンパク血症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
265	脂肪萎縮症	15	-	1	6	5	2	1	-	-	-
266	家族性地中海熱	38	-	2	9	8	10	5	3	-	1
267	高IgD症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
268	中條・西村症候群	3	-	-	1	1	1	-	-	-	-
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・ アクネ症候群	6	-	2	-	1	3	-	-	-	-
270	慢性再発性多発性骨髄炎	6	-	2	-	1	1	-	2	-	-
271	強直性脊椎炎	947	-	17	94	182	238	179	180	31	26
272	進行性骨化性線維異形成症	8	2	2	3	-	-	1	-	-	-
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	8	3	3	2	-	-	-	-	-	-
274	骨形成不全症	26	-	4	6	4	7	3	2	-	-
275	タナトフォリック骨異形成症	3	1	1	1	-	-	-	-	-	-
276	軟骨無形成症	20	1	1	10	2	3	-	3	-	-
277	リンパ管腫症／ゴーハム病	16	-	-	11	1	-	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
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	4	-	1	2	1	-	-	-	-	-
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	8	1	1	1	2	1	1	1	-	-
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	41	1	9	7	6	8	5	4	1	-
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	78	12	22	12	8	14	5	3	-	2
282	先天性赤血球形形成異常性貧血	3	-	-	1	-	1	1	-	-	-
283	後天性赤芽球癆	167	1	-	7	4	16	17	35	18	69
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	4	-	-	3	1	-	-	-	-	-
285	ファンコニ貧血	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
286	遺伝性鉄芽球性貧血	2	-	-	-	-	-	1	-	1	-
287	エプスタイン症候群	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-
288	自己免疫性出血病XIII	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
289	クロンカイト・カナダ症候群	52	-	-	-	-	1	13	17	7	14
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	26	1	1	-	6	4	3	6	4	1
291	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	5	1	2	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
292	総排泄腔外反症	2	-	-	2	-	-	-	-	-	-
293	総排泄腔遺残	15	-	2	10	2	1	-	-	-	-
294	先天性横隔膜ヘルニア	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-
295	乳幼児肝巨大血管腫	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
296	胆道閉鎖症	107	-	3	70	29	5	-	-	-	-
297	アラジール症候群	10	-	1	7	-	-	2	-	-	-
298	遺伝性膵炎	4	-	-	2	1	1	-	-	-	-
299	嚢胞性線維症	7	-	-	4	2	-	-	1	-	-
300	IgG4関連疾患	521	-	-	5	14	34	87	204	76	101
301	黄斑ジストロフィー	26	-	2	2	2	7	6	6	1	-
302	レーベル遺伝性視神経症	28	-	4	2	5	7	2	5	2	1
303	アッシュャー症候群	3	-	-	-	1	1	1	-	-	-
304	若年発症型両側性感音難聴	3	-	1	-	1	1	-	-	-	-
305	遅発性内リンパ水腫	8	-	-	2	2	1	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
306	好酸球性副鼻腔炎	1,369	-	3	42	175	353	361	348	47	40