

第44表 特定医療費（指定難病）受給者証所持者数【5-1】

平成29年度

	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	6 245	5	62	328	537	746	873	1 426	664	1 604
球脊髄性筋萎縮症	6	-	-	-	-	3	-	-	2	1
筋萎縮性側索硬化症	60	-	-	1	-	4	6	21	10	18
脊髄性筋萎縮症	13	-	2	1	2	1	-	4	1	2
原発性側索硬化症	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-
進行性核上性麻痺	65	-	-	-	-	-	-	8	8	49
パーキンソン病	954	-	-	-	3	7	41	204	140	559
大脳皮質基底核変性症	30	-	-	-	-	-	1	7	6	16
ハンチントン病	6	-	-	-	-	1	1	1	1	2
神経有棘赤血球症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
シャルコー・マリー・トゥース病	2	-	-	-	-	-	-	1	-	1
重症筋無力症	123	-	-	3	11	17	21	23	14	34
先天性筋無力症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
多発性硬化症／視神経脊髄炎	124	-	-	10	26	25	23	26	6	8
慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多発性運動ニューロパチー	31	-	1	3	-	4	5	5	3	10
封入体筋炎	3	-	-	-	-	-	-	1	-	2
クロー・深瀬症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
多系統萎縮症	88	-	-	-	-	4	16	34	16	18
脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	214	-	-	5	4	18	36	65	18	68
ライソゾーム病	9	-	-	-	3	5	1	-	-	-
副腎白質ジストロフィー	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ミトコンドリア病	11	-	-	1	4	1	2	2	-	1
もやもや病	98	-	7	10	11	26	18	16	3	7
プリオン病	10	-	-	-	-	1	-	7	1	1
亜急性硬化性全脳炎	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
進行性多巣性白質脳症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
HTLV-1 関連脊髄症	22	-	-	-	-	-	-	9	1	12
特発性基底核石灰化症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
全身性アミロイドーシス	18	-	-	-	-	-	3	4	4	7
ウルリッヒ病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
遠位型ミオパチー	2	-	-	-	-	1	-	1	-	-
ベスレムミオパチー	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
自己食食空胞性ミオパチー	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
シュワルツ・ヤンベル症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
神経線維腫症	24	-	-	2	7	6	2	4	1	2
天疱瘡	9	-	-	-	-	1	4	3	-	1
表皮水疱症	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-
膿疱性乾癬（汎発型）	13	-	-	-	-	1	5	4	3	-
ステューヴンス・ジョンソン症候群	1	-	-	-	-	1	-	-	-	-
中毒性表皮壊死症	1	-	-	-	-	-	-	-	1	-
高安静脈炎	30	-	1	3	4	5	5	4	5	3
巨細胞性動脈炎	1	-	-	-	-	-	-	-	-	1
結節性多発動脈炎	19	-	-	-	-	-	5	4	3	7
顕微鏡的多発血管炎	61	-	-	-	-	1	1	10	10	39
多発血管炎性肉芽腫症	35	-	-	-	1	1	1	11	7	14
好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	16	-	-	-	-	-	4	6	3	3
悪性関節リウマチ	33	-	-	-	-	4	6	10	7	6
パージャール病	22	-	-	-	-	4	4	5	3	6
原発性抗リン脂質抗体症候群	2	-	-	-	-	1	-	-	1	-
全身性エリテマトーデス	396	-	8	34	65	87	66	91	23	22
皮膚筋炎／多発性筋炎	138	-	1	2	2	17	31	44	15	26
全身性強皮症	131	-	-	-	5	8	23	51	21	23
混合性結合組織病	72	-	-	4	11	16	14	21	4	2
シェーグレン症候群	58	-	1	5	3	9	16	13	6	5
成人スチル病	12	-	-	1	3	1	2	2	-	3
再発性多発軟骨炎	4	-	-	-	-	-	1	2	-	1
ベーチェット病	85	-	1	3	19	12	12	16	9	13
特発性拡張型心筋症	153	-	-	5	8	17	31	50	15	27
肥大型心筋症	37	-	-	3	1	3	4	13	3	10
拘束型心筋症	1	-	-	-	1	-	-	-	-	-
再生不良性貧血	70	-	1	5	3	6	4	15	8	28
自己免疫性溶血性貧血	5	-	-	-	-	-	1	1	-	3
発作性夜間ヘモグロビン尿症	6	-	-	-	1	-	-	-	3	2
特発性血小板減少性紫斑病	115	-	1	4	11	5	13	28	16	37
血栓性血小板減少性紫斑病	1	-	-	-	-	-	-	1	-	-
原発性免疫不全症候群	9	-	-	1	5	3	-	-	-	-
Ig A 腎症	61	-	2	6	11	15	12	11	2	2
多発性嚢胞腎	41	-	-	-	5	12	10	10	4	-
黄色靭帯骨化症	53	-	-	-	-	4	6	13	7	23
後縦靭帯骨化症	252	-	-	-	2	9	38	72	33	98
広範脊柱管狭窄症	196	-	-	-	1	5	8	51	40	91

第44表 特定医療費（指定難病）受給者証所持者数【5-2】

平成29年度

	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
特発性大腿骨頭壊死症	126	-	-	4	13	16	27	33	13	20
下垂体性ADH 分泌異常症	18	-	-	1	5	4	4	2	-	2
下垂体性TSH 分泌亢進症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
下垂体性PRL 分泌亢進症	11	-	-	4	1	3	2	1	-	-
クッシング病	2	-	-	-	-	2	-	-	-	-
下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	23	-	-	1	1	2	4	8	5	2
下垂体前葉機能低下症	94	1	-	14	11	18	11	23	6	10
家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	2	-	-	-	-	1	1	-	-	-
甲状腺ホルモン不応症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
先天性副腎皮質酵素欠損症	2	-	-	1	1	-	-	-	-	-
先天性副腎低形成症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
アジソン病	2	-	-	-	-	-	1	1	-	-
サルコイドーシス	94	-	-	-	3	8	20	36	8	19
特発性間質性肺炎	77	-	-	-	-	-	7	19	19	32
肺動脈性肺高血圧症	25	-	2	3	3	6	5	4	1	1
肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
慢性血栓塞栓性肺高血圧症	19	-	-	-	2	-	2	7	-	8
リンパ管筋腫症	2	-	-	-	2	-	-	-	-	-
網膜色素変性症	226	-	-	2	9	10	26	63	37	79
バッド・キアリ症候群	3	-	-	-	-	1	-	-	2	-
特発性門脈圧亢進症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
原発性胆汁性肝硬変	73	-	-	-	-	4	16	23	8	22
原発性硬化性胆管炎	6	-	-	1	1	3	-	-	1	-
自己免疫性肝炎	17	-	-	1	2	3	8	2	-	1
クローン病	288	-	10	50	71	79	42	24	5	7
潰瘍性大腸炎	827	-	15	94	142	168	157	131	56	64
好酸球性消化管疾患	5	-	1	-	3	-	-	-	-	1
慢性特発性偽性腸閉塞症	18	-	-	-	2	7	5	4	-	-
巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
腸管神経節細胞減少症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ルビンシュタイン・テイビ症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
CFC 症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
コステロ症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
チャージ症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
クリオピリン関連周期熱症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
全身型若年性特発性関節炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
TNF 受容体関連周期性症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
非典型型溶血性尿毒症症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ブラウ症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
先天性ミオパチー	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
マリネスコ・シュエグレン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
筋ジストロフィー	18	-	-	-	2	7	5	4	-	-
非ジストロフィー性ミオトニー症候群	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-
遺伝性周期性四肢麻痺	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
アトピー性脊髄炎	1	-	-	-	-	1	-	-	-	-
脊髄空洞症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
脊髄髄膜瘤	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
アイザックス症候群	2	-	-	-	-	-	2	-	-	-
遺伝性ジストニア	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
神経フェリチン症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
脳表ヘモジデリン沈着症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-
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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ベリー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
前頭側頭葉変性症	6	-	-	-	-	-	1	3	1	1
ピッカースタッフ脳幹脳炎	2	1	-	-	-	-	1	-	-	-
痙攣重積型（二相性）急性脳症	2	2	-	-	-	-	-	-	-	-
先天性無痛無汗症	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
アレキサンダー病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
先天性核上性球麻痺	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
メビウス症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
アイカルディ症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
片側巨脳症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
限局性皮質異形成	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
神経細胞移動異常症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
先天性大脳白質形成不全症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ドラベ症候群	3	-	1	1	1	-	-	-	-	-

第44表 特定医療費（指定難病）受給者証所持者数【5-3】

平成29年度

	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
海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ミオクロニー欠伸てんかん	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
レノックス・ガストー症候群	3	-	-	1	1	1	-	-	-	-
ウエスト症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
大田原症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
早期ミオクロニー脳症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
環状20番染色体症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ラスムッセン脳炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
P C D H 19 関連症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
難治顔回部分発作重積型急性脳炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ランドウ・クレフナー症候群	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-
レット症候群	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
ステージ・ウェーバー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
結節性硬化症	7	-	-	-	3	2	-	1	1	-
色素性乾皮症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
先天性魚鱗癬	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
家族性良性慢性天疱瘡	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	9	-	-	-	1	2	-	1	1	4
特発性後天性全身性無汗症	1	-	-	-	-	1	-	-	-	-
眼皮膚白皮症	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
肥厚性皮膚骨膜炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
弾性線維性仮性黄色腫	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
マルファン症候群	4	-	-	-	1	2	1	-	-	-
エーラス・ダンロス症候群	1	-	-	-	-	1	-	-	-	-
メンケス病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
オクシピタル・ホーン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ウィルソン病	5	-	-	2	1	2	-	-	-	-
低ホスファターゼ症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
V A T E R 症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
那須・ハコラ病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ウィーバー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
コフィン・ローリー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
有馬症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
モワット・ウィルソン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ウィリアムズ症候群	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-
A T R - X 症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
クルーゾン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
アペール症候群	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-
ファイファー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
アントレー・ピクスラー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
コフィン・シリス症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ロスモンド・トムソン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
歌舞伎症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
多脾症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
無脾症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
鯉耳腎症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ウェルナー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
コケイン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ブラダー・ウィリ症候群	2	-	-	1	-	1	-	-	-	-
ソトス症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ヌーナン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ヤング・シンブソン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1 p 36 欠失症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
4 p 欠失症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
5 p 欠失症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
第14番染色体父親性ダイソミー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
アンジェルマン症候群	1	-	-	-	1	-	-	-	-	-
スミス・マギニス症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
22 q 11.2 欠失症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
エマヌエル症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
脆弱X 症候群関連疾患	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
脆弱X 症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
総動脈幹遺残症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
修正大血管転位症	2	-	-	-	1	1	-	-	-	-
完全大血管転位症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
単心室症	4	-	-	3	-	-	-	1	-	-

第44表 特定医療費（指定難病）受給者証所持者数【5-4】

平成29年度

	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
左心低形成症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
三尖弁閉鎖症	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-
ファロー四徴症	3	-	-	3	-	-	-	-	-	-
両大血管右室起始症	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
エプスタイン病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
アルポート症候群	2	-	-	1	-	1	-	-	-	-
ギャロウェイ・モフト症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
急速進行性糸球体腎炎	12	-	-	-	-	1	1	3	-	7
抗糸球体基底膜腎炎	2	-	-	-	-	-	-	2	-	-
一次性ネフローゼ症候群	39	-	-	6	7	4	5	6	8	3
一次性膜性増殖性糸球体腎炎	4	-	-	-	-	-	2	-	1	1
紫斑病性腎炎	2	-	-	1	-	-	-	1	-	-
先天性腎性尿崩症	3	-	-	1	-	-	1	1	-	-
間質性膀胱炎（ハンナ型）	3	-	-	1	-	-	1	1	-	-
オスラー病	3	-	-	-	-	1	-	1	-	1
閉塞性細気管支炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
肺動脈低換気症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
α1-アンチトリプシン欠乏症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
カーニー複合	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ウォルフラム症候群	1	-	-	-	1	-	-	-	-	-
ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
副甲状腺機能低下症	2	-	-	-	-	1	1	-	-	-
偽性副甲状腺機能低下症	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
副腎皮質刺激ホルモン不応症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	3	-	-	-	1	1	1	-	-	-
ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
フェニルケトン尿症	4	-	-	2	2	-	-	-	-	-
高チロシン血症1型	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
高チロシン血症2型	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
高チロシン血症3型	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
メープルシロップ尿症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
プロピオン酸血症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
メチルマロン酸血症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
イソ吉草酸血症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
グルコーストランスポーター1欠損症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
グルタル酸血症1型	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
グルタル酸血症2型	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
尿素サイクル異常症	2	-	-	1	1	-	-	-	-	-
リジン尿性蛋白不耐症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
先天性葉酸吸収不全	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ポルフィリン症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
複合カルボキシラーゼ欠損症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
筋型糖原病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
肝型糖原病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
シトステロール血症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
タンジール病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
原発性高カイロミクロン血症	2	-	-	-	2	-	-	-	-	-
脳髄黄色腫症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
無βリポタンパク血症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
脂肪萎縮症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
家族性地中海熱	1	-	-	-	-	-	-	1	-	-
高IgD症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
中條・西村症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
化膿性無菌性関節炎・壞疽性膿皮症・アクネ症候群	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
慢性再発性多発性骨髄炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
強直性脊椎炎	11	-	-	-	3	3	2	2	-	1
進行性骨化性繊維異形成症	1	-	-	-	-	-	-	1	-	-
肋骨異常を伴う先天性側弯症	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-
骨形成不全症	2	-	-	-	-	-	2	-	-	-
タナトフォリック骨異形成症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
軟骨無形成症	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-
リンパ管腫症/ゴーム病	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	2	-	-	-	1	1	-	-	-	-

