

第44表 特定医療費（指定難病）受給者証所持者数〔5-1〕

令和元年度

|                              | 総数    | 0<br>～9歳 | 10<br>～19歳 | 20<br>～29歳 | 30<br>～39歳 | 40<br>～49歳 | 50<br>～59歳 | 60<br>～69歳 | 70<br>～74歳 | 75歳<br>以上 |
|------------------------------|-------|----------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|-----------|
| 総数                           | 6,528 | 1        | 46         | 375        | 581        | 767        | 922        | 1,367      | 784        | 1,685     |
| 球脊髄性筋萎縮症                     | 5     | -        | -          | -          | -          | 3          | 1          | -          | 1          | -         |
| 筋萎縮性側索硬化症                    | 72    | -        | -          | 1          | -          | 4          | 5          | 17         | 21         | 24        |
| 脊髄性筋萎縮症                      | 12    | -        | 2          | -          | 2          | 1          | -          | 3          | 2          | 2         |
| 原発性側索硬化症                     | 1     | -        | -          | -          | -          | -          | -          | 1          | -          | -         |
| 進行性核上性麻痺                     | 62    | -        | -          | -          | -          | 1          | -          | 8          | 11         | 42        |
| パーキンソン病                      | 1,040 | -        | -          | -          | 3          | 9          | 34         | 197        | 171        | 626       |
| 大脳皮質基底核変性症                   | 31    | -        | -          | -          | -          | -          | -          | 7          | 7          | 17        |
| ハンチントン病                      | 7     | -        | -          | -          | -          | 2          | 2          | 1          | -          | 2         |
| 神経有棘赤血球症                     | -     | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| シャルコー・マリー・トゥース病              | 4     | -        | -          | -          | 1          | -          | 1          | 1          | 1          | -         |
| 重症筋無力症                       | 131   | -        | -          | 2          | 10         | 14         | 25         | 29         | 14         | 37        |
| 先天性筋無力症候群                    | -     | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 多発性硬化症 / 視神経脊髄炎              | 133   | -        | -          | 10         | 26         | 25         | 29         | 26         | 9          | 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 | 33    | -        | -          | 4          | -          | 1          | 7          | 5          | 5          | 11        |
| 封入体筋炎                        | 5     | -        | -          | -          | -          | -          | 1          | 1          | -          | 3         |
| クロウ・深瀬症候群                    | 2     | -        | -          | -          | 1          | -          | -          | -          | 1          | -         |
| 多系統萎縮症                       | 85    | -        | -          | -          | -          | 2          | 13         | 30         | 15         | 25        |
| 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)          | 223   | -        | -          | 6          | 3          | 15         | 36         | 67         | 28         | 68        |
| ライソゾーム病                      | 10    | -        | -          | -          | 2          | 6          | 2          | -          | -          | -         |
| 副腎白質ジストロフィー                  | 1     | -        | 1          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| ミトコンドリア病                     | 13    | -        | -          | 2          | 4          | 2          | 2          | 2          | -          | 1         |
| もよもや病                        | 95    | -        | 4          | 8          | 11         | 30         | 19         | 12         | 5          | 6         |
| プリオン病                        | 11    | -        | -          | -          | -          | 1          | 2          | 4          | 2          | 2         |
| 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                 | 31    | -        | -          | -          | -          | -          | 2          | 11         | 2          | 16        |
| 特発性基底核石灰化症                   | -     | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 全身性アミロイドーシス                  | 26    | -        | -          | -          | -          | -          | 3          | 6          | 5          | 12        |
| ウルリッヒ病                       | -     | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 遠位型ミオパチー                     | 3     | -        | -          | 1          | -          | 1          | -          | 1          | -          | -         |
| ベスレムミオパチー                    | -     | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 自己貪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                       | 23    | -        | 1          | 2          | 7          | 5          | 2          | 3          | 2          | 1         |
| 天疱瘡                          | 15    | -        | -          | -          | 1          | 1          | 6          | 3          | 2          | 2         |
| 表皮水疱症                        | 1     | -        | -          | -          | -          | -          | 1          | -          | -          | -         |
| 膿疱性乾癬(汎発型)                   | 13    | -        | -          | -          | -          | 1          | 5          | 2          | 4          | 1         |
| ステューヴンス・ジョンソン症候群             | 4     | -        | -          | -          | 1          | 1          | -          | -          | 1          | 1         |
| 中毒性表皮壊死症                     | 1     | -        | -          | -          | -          | -          | 1          | -          | -          | -         |
| 高安動脈炎                        | 28    | -        | 1          | 4          | 1          | 6          | 5          | 5          | 2          | 4         |
| 巨細胞性動脈炎                      | 1     | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | 1          | -         |
| 結節性多発動脈炎                     | 17    | -        | -          | -          | -          | 1          | 3          | 5          | 3          | 5         |
| 顕微鏡的多発血管炎                    | 61    | -        | -          | -          | -          | 1          | 2          | 11         | 6          | 41        |
| 多発血管炎性肉芽腫症                   | 40    | -        | 1          | -          | 3          | 1          | -          | 11         | 9          | 15        |
| 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症               | 23    | -        | -          | -          | 2          | 2          | 5          | 6          | 4          | 4         |
| 悪性関節リウマチ                     | 31    | -        | -          | -          | -          | 4          | 6          | 6          | 5          | 10        |
| バージャー病                       | 17    | -        | -          | -          | -          | 4          | 2          | 4          | 2          | 5         |
| 原発性抗リン脂質抗体症候群                | 4     | -        | -          | -          | -          | 1          | 1          | 1          | 1          | -         |
| 全身性エリテマトーデス                  | 418   | -        | -          | 36         | 76         | 91         | 72         | 87         | 32         | 24        |
| 皮膚筋炎 / 多発性筋炎                 | 153   | -        | -          | 3          | 1          | 13         | 34         | 52         | 14         | 36        |
| 全身性強皮症                       | 124   | -        | -          | 1          | 5          | 8          | 18         | 50         | 22         | 20        |
| 混合性結合組織病                     | 67    | -        | -          | 3          | 10         | 17         | 14         | 12         | 9          | 2         |
| シェーグレン症候群                    | 77    | -        | -          | 6          | 3          | 11         | 21         | 21         | 6          | 9         |
| 成人スチル病                       | 19    | -        | -          | 1          | 6          | 3          | 2          | 3          | -          | 4         |
| 再発性多発軟骨炎                     | 4     | -        | -          | -          | -          | -          | 1          | 2          | -          | 1         |
| ベーチェット病                      | 82    | -        | 1          | 3          | 17         | 13         | 11         | 12         | 13         | 12        |
| 特発性拡張型心筋症                    | 136   | -        | -          | 3          | 7          | 18         | 24         | 44         | 21         | 19        |
| 肥大型心筋症                       | 27    | -        | -          | 2          | 1          | 2          | 4          | 8          | 6          | 4         |
| 拘束型心筋症                       | 1     | -        | -          | -          | -          | 1          | -          | -          | -          | -         |
| 再生不良性貧血                      | 62    | -        | -          | 7          | 7          | 6          | 5          | 7          | 10         | 20        |
| 自己免疫性溶血性貧血                   | 4     | -        | -          | -          | -          | -          | 1          | 3          | -          | -         |
| 発作性夜間ヘモグロビン尿症                | 9     | -        | -          | 1          | 1          | -          | 1          | 1          | 2          | 3         |
| 特発性血小板減少性紫斑病                 | 108   | -        | 1          | 4          | 11         | 6          | 13         | 22         | 17         | 34        |
| 血栓性血小板減少性紫斑病                 | 3     | -        | -          | -          | -          | -          | -          | 1          | 1          | 1         |
| 原発性免疫不全症候群                   | 13    | -        | -          | 3          | 6          | 4          | -          | -          | -          | -         |
| Ig A 腎症                      | 90    | -        | 3          | 18         | 18         | 18         | 13         | 15         | 2          | 3         |
| 多発性嚢胞腎                       | 61    | -        | 2          | -          | 9          | 17         | 12         | 15         | 4          | 2         |
| 黄色靭帯骨化症                      | 50    | -        | -          | -          | 1          | 3          | 11         | 8          | 7          | 20        |
| 後縦靭帯骨化症                      | 219   | -        | -          | -          | 2          | 5          | 28         | 54         | 45         | 85        |
| 広範脊柱管狭窄症                     | 103   | -        | -          | -          | -          | 3          | 6          | 15         | 25         | 54        |

第44表 特定医療費（指定難病）受給者証所持者数〔5-2〕

令和元年度

|                            | 総数  | 0<br>～9歳 | 10<br>～19歳 | 20<br>～29歳 | 30<br>～39歳 | 40<br>～49歳 | 50<br>～59歳 | 60<br>～69歳 | 70<br>～74歳 | 75歳<br>以上 |
|----------------------------|-----|----------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|-----------|
| 特発性大腿骨頭壊死症                 | 142 | -        | -          | 4          | 17         | 16         | 27         | 39         | 18         | 21        |
| 下垂体性ADH 分泌異常症              | 19  | -        | -          | 1          | 5          | 4          | 4          | 2          | -          | 3         |
| 下垂体性TSH 分泌亢進症              | 1   | -        | -          | -          | -          | 1          | -          | -          | -          | -         |
| 下垂体性PRL 分泌亢進症              | 13  | -        | 1          | 2          | 4          | 2          | 2          | 2          | -          | -         |
| クッシング病                     | 3   | -        | -          | -          | -          | 2          | 1          | -          | -          | -         |
| 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            | 29  | -        | -          | -          | 2          | 2          | 6          | 9          | 3          | 7         |
| 下垂体前葉機能低下症                 | 107 | -        | 4          | 14         | 14         | 19         | 10         | 23         | 9          | 14        |
| 家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）       | 4   | -        | -          | -          | -          | 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   | -        | -          | -          | 2          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 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                   | 107 | -        | -          | 2          | 5          | 6          | 19         | 44         | 11         | 20        |
| 特発性間質性肺炎                   | 74  | -        | -          | -          | -          | -          | 6          | 19         | 13         | 36        |
| 肺動脈性肺高血圧症                  | 31  | -        | 2          | -          | 4          | 7          | 6          | 7          | 1          | 4         |
| 肺静脈閉塞症 / 肺毛細血管腫症           | -   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 慢性血栓性肺高血圧症                 | 25  | -        | -          | 1          | 1          | 1          | 1          | 6          | 5          | 10        |
| リンパ管筋腫症                    | 5   | -        | -          | -          | 3          | 2          | -          | -          | -          | -         |
| 網膜色素変性症                    | 209 | -        | -          | 2          | 6          | 12         | 24         | 50         | 34         | 81        |
| バッド・キアリ症候群                 | 3   | -        | -          | -          | 1          | 1          | -          | -          | -          | 1         |
| 特発性門脈圧亢進症                  | 2   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | 2          | -         |
| 原発性胆汁性肝硬変                  | 75  | -        | -          | -          | 1          | 5          | 13         | 23         | 10         | 23        |
| 原発性硬化性胆管炎                  | 7   | -        | -          | 1          | 1          | 2          | 1          | 1          | 1          | -         |
| 自己免疫性肝炎                    | 18  | -        | -          | 1          | -          | 3          | 5          | 6          | 1          | 2         |
| クローン病                      | 328 | -        | 6          | 68         | 71         | 83         | 56         | 26         | 11         | 7         |
| 潰瘍性大腸炎                     | 811 | -        | 6          | 92         | 133        | 154        | 169        | 134        | 58         | 65        |
| 好酸球性消化管疾患                  | 9   | -        | 2          | 1          | 3          | 1          | 1          | 1          | -          | -         |
| 慢性特発性偽性腸閉塞症                | -   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 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             | -   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 若年性特発性関節炎                  | 6   | -        | -          | 5          | 1          | -          | -          | -          | -          | -         |
| TNF 受容体関連周期性症候群            | -   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 非典型型溶血性尿毒症候群               | -   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| ブラウ症候群                     | -   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 先天性ミオパチー                   | -   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| マリネスコ・シェーグレン症候群            | -   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 筋ジストロフィー                   | 27  | -        | -          | 2          | 4          | 9          | 6          | 3          | 1          | 2         |
| 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                      | 1   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | 1          | -          | -         |
| 脊髄髄膜瘤                      | -   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| アイザックス症候群                  | 2   | -        | -          | -          | -          | -          | 1          | 1          | -          | -         |
| 遺伝性ジストニア                   | -   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 神経フェリチン症                   | -   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 脳表へモジデリン沈着症                | 1   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | 1         |
| 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                   | 11  | -        | -          | -          | -          | -          | 3          | 5          | 3          | -         |
| ピックースタッフ脳幹脳炎               | 2   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | 1          | -          | 1         |
| 痙攣重積型（二相性）急性脳症             | 1   | 1        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 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                   | 1   | -        | 1          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 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〕

令和元年度

|                       | 総数 | 0<br>～9歳 | 10<br>～19歳 | 20<br>～29歳 | 30<br>～39歳 | 40<br>～49歳 | 50<br>～59歳 | 60<br>～69歳 | 70<br>～74歳 | 75歳<br>以上 |
|-----------------------|----|----------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|-----------|
| 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん      | -  | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| ミオクロニー欠神てんかん          | -  | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 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         | 4  | -        | -          | 2          | 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          | -  | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| ラスマッセン脳炎              | -  | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 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          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| スタージ・ウェーバー症候群         | -  | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 結節性硬化症                | 15 | -        | 1          | 3          | 6          | 4          | -          | 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。）    | 11 | -        | -          | -          | -          | 1          | 2          | -          | 1          | 7         |
| 特発性後天性全身性無汗症          | 1  | -        | -          | -          | -          | 1          | -          | -          | -          | -         |
| 眼皮膚白皮症                | -  | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 肥厚性皮膚骨膜炎              | -  | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 弾性線維性仮性黄色腫            | 1  | -        | -          | -          | -          | 1          | -          | -          | -          | -         |
| マルファン症候群              | 5  | -        | -          | 2          | 1          | 2          | -          | -          | -          | -         |
| 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                | 6  | -        | -          | 2          | 2          | 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          | -  | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| ジュベール症候群関連疾患          | -  | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| モワット・ウィルソン症候群         | -  | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| ウィリアムズ症候群             | 2  | -        | -          | 2          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| A T R - X 症候群         | -  | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| クルーゾン症候群              | -  | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| アペール症候群               | -  | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 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・シリズ症候群           | -  | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| ロスムンド・トムソン症候群         | -  | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 歌舞伎症候群                | -  | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 多脾症候群                 | -  | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 無脾症候群                 | -  | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 鰓耳腎症候群                | -  | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| ウェルナー症候群              | 1  | -        | -          | -          | -          | -          | 1          | -          | -          | -         |
| 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・シンプソン症候群          | -  | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 1 p 36 欠失症候群          | 1  | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 4 p 欠失症候群             | 4  | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 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            | -  | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| スミス・マガニス症候群           | -  | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 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              | 1  | -        | -          | -          | -          | 1          | -          | -          | -          | -         |
| 完全大血管転位症              | 1  | -        | -          | -          | 1          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 単心室症                  | 6  | -        | -          | 3          | 2          | -          | -          | 1          | -          | -         |

第44表 特定医療費（指定難病）受給者証所持者数〔5-4〕

令和元年度

|                              | 総 数 | 0<br>～9歳 | 10<br>～19歳 | 20<br>～29歳 | 30<br>～39歳 | 40<br>～49歳 | 50<br>～59歳 | 60<br>～69歳 | 70<br>～74歳 | 75歳<br>以上 |
|------------------------------|-----|----------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|-----------|
| 左心低形成症候群                     | 1   | -        | -          | 1          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 三尖弁閉鎖症                       | -   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 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                      | 4   | -        | -          | 2          | -          | -          | 1          | 1          | -          | -         |
| 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                     | 3   | -        | -          | 1          | 1          | -          | 1          | -          | -          | -         |
| ギャロウェイ・モフト症候群                | -   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 急速進行性糸球体腎炎                   | 15  | -        | -          | -          | -          | 1          | 1          | 6          | 1          | 6         |
| 抗糸球体基底膜腎炎                    | 3   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | 1          | 1          | 1         |
| 一次性ネフローゼ症候群                  | 69  | -        | 1          | 10         | 10         | 10         | 9          | 10         | 10         | 9         |
| 一次性膜性増殖性糸球体腎炎                | 5   | -        | -          | -          | -          | -          | 2          | -          | -          | 3         |
| 紫斑病性腎炎                       | 6   | -        | -          | 1          | -          | -          | 2          | 2          | 1          | -         |
| 先天性腎性尿崩症                     | -   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 間質性膀胱炎（ハンナ型）                 | 5   | -        | -          | -          | 1          | -          | -          | 4          | -          | -         |
| 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                    | 1   | -        | -          | -          | -          | -          | 1          | -          | -          | -         |
| 1 - 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                    | 3   | -        | -          | -          | -          | 2          | 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                    | 3   | -        | -          | 1          | 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                   | -   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| メーブルシロップ尿症                   | -   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| プロピオン酸血症                     | -   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| メチルマロン酸血症                    | 1   | -        | -          | 1          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| イソ吉草酸血症                      | -   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| グルコーストランスporter-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                    | 4   | -        | -          | 1          | 3          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 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                       | -   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 原発性高カイクロミクロン血症               | -   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 脳髄黄色腫症                       | -   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 無 リポタンパク血症                   | -   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 脂肪萎縮症                        | -   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 家族性地中海熱                      | 5   | -        | -          | 1          | -          | 1          | 1          | 1          | 1          | -         |
| 高IgD 症候群                     | -   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 中條・西村症候群                     | -   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・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                       | 21  | -        | 1          | -          | 6          | 3          | 3          | 5          | 2          | 1         |
| 進行性骨化性線維異形成症                 | 1   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | 1          | -          | -         |
| 肋骨異常を伴う先天性側弯症                | -   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 骨形成不全症                       | 2   | -        | -          | -          | -          | 1          | -          | 1          | -          | -         |
| タナトフォリック骨異形成症                | -   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 軟骨無形成症                       | -   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 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）         | -   | -        | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -          | -         |
| 巨大動脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）           | 1   | -        | -          | -          | -          | 1          | -          | -          | -          | -         |

