

第44表 特定医療費（指定難病）受給者証所持者数 [5-1]

平成30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	6 330	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	69	-	-	1	-	2	6	22	15	23
脊髄性筋萎縮症	12	-	2	1	2	1	-	3	1	2
原発性側索硬化症	1	-	-	-	-	-	-	1	-	-
進行性核上性麻痺	63	-	-	-	-	1	-	10	10	42
パーキンソン病	1 008	-	-	-	4	7	41	208	152	596
大脳皮質基底核変性症	28	-	-	-	-	-	1	7	7	13
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	1	-	-	-	-	-	-	1	-	-
重症筋無力症	130	-	-	3	10	16	24	29	13	35
先天性筋無力症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
多発性硬化症／視神経脊髄炎	129	-	-	9	25	22	30	25	9	9
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	30	-	-	4	-	2	6	5	3	10
封入体筋炎	4	-	-	-	-	-	1	1	-	2
クロー・深瀬症候群	2	-	-	-	1	-	-	1	-	-
多系統萎縮症	90	-	-	-	-	3	13	35	15	24
脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	224	-	-	6	4	15	39	70	23	67
ライソゾーム病	10	-	-	-	2	6	2	-	-	-
副腎白質ジストロフィー	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ミトコンドリア病	12	-	-	2	4	1	2	2	-	1
もやもや病	97	-	5	11	12	27	17	15	3	7
プリオン病	14	-	-	-	-	2	-	7	2	3
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	29	-	-	-	-	-	1	13	1	14
特発性基底核石灰化症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
全身性アミロイドーシス	20	-	-	-	-	-	3	4	6	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	25	-	1	2	8	5	3	3	2	1
天疱瘡	13	-	-	-	1	1	4	5	1	1
表皮水疱症	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-
膿疱性乾癬（汎発型）	13	-	-	-	-	1	5	3	4	-
ステイーヴンス・ジョンソン症候群	2	-	-	-	1	1	-	-	-	-
中毒性表皮壊死症	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-
高安静脈炎	28	-	1	4	3	4	5	4	5	2
巨細胞性動脈炎	1	-	-	-	-	-	-	-	-	1
結節性多発動脈炎	19	-	-	-	-	1	6	4	2	6
顕微鏡的多発血管炎	57	-	-	-	-	1	1	10	10	35
多発血管炎性肉芽腫症	39	-	-	-	1	1	-	11	11	15
好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	21	-	-	-	1	1	6	6	4	3
悪性関節リウマチ	33	-	-	-	-	4	6	10	4	9
バージャー病	22	-	-	-	-	6	3	5	3	5
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	403	-	6	30	75	87	67	89	27	22
皮膚筋炎／多発性筋炎	151	-	-	2	-	15	32	52	18	32
全身性強皮症	127	-	-	1	4	8	22	49	21	22
混合性結合組織病	69	-	-	5	11	15	14	17	5	2
シェーグレン症候群	72	-	1	5	3	10	19	19	7	8
成人スチル病	19	-	-	1	5	2	4	3	-	4
再発性多発軟骨炎	4	-	-	-	-	-	1	2	-	1
ベーチェット病	78	-	1	2	17	12	10	14	10	12
特発性拡張型心筋症	140	-	-	4	7	18	24	45	18	24
肥大型心筋症	32	-	-	3	-	3	5	10	5	6
拘束型心筋症	1	-	-	-	-	1	-	-	-	-
再生不良性貧血	71	-	1	7	4	5	5	14	4	31
自己免疫性溶血性貧血	3	-	-	-	-	-	1	1	-	1
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	112	-	2	5	11	6	13	26	16	33
血栓性血小板減少性紫斑病	2	-	-	-	-	-	-	-	1	1
原発性免疫不全症候群	12	-	-	2	6	4	-	-	-	-
Ig A 腎症	69	-	1	9	18	11	11	13	4	2
多発性嚢胞腎	54	-	-	-	8	17	11	13	3	2
黄色靭帯骨化症	50	-	-	-	1	2	9	10	6	22
後縦靭帯骨化症	230	-	-	-	3	7	26	59	38	97
広範脊柱管狭窄症	117	-	-	-	-	5	7	21	27	57

第44表 特定医療費（指定難病）受給者証所持者数 [5-2]

平成30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	130	-	-	5	15	18	23	38	10	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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
下垂体性PRL 分泌亢進症	12	-	1	2	3	3	2	1	-	-
クッシング病	3	-	-	-	-	3	-	-	-	-
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	24	-	-	-	1	2	5	10	2	4
下垂体前葉機能低下症	100	1	-	16	11	16	15	21	7	13
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	-	-	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	99	-	-	1	3	8	20	35	11	21
特発性間質性肺炎	71	-	-	-	-	-	5	20	11	35
肺動脈性肺高血圧症	27	-	2	1	4	6	6	5	-	3
肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
慢性血栓性肺高血圧症	19	-	-	1	1	1	2	7	-	7
リンパ脈管筋腫症	3	-	-	-	3	-	-	-	-	-
網膜色素変性症	215	-	-	1	6	11	26	53	33	85
バッド・キアリ症候群	4	-	-	-	1	1	-	-	2	-
特発性門脈圧亢進症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
原発性胆汁性肝硬変	74	-	-	-	-	4	16	21	8	25
原発性硬化性胆管炎	8	-	-	1	2	2	1	1	1	-
自己免疫性肝炎	14	-	-	1	-	3	6	1	1	2
クローン病	304	-	5	62	70	76	50	27	8	6
潰瘍性大腸炎	800	-	7	92	139	152	165	124	60	61
好酸球性消化管疾患	9	-	3	-	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	5	-	1	3	1	-	-	-	-	-
TNF 受容体関連周期性症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
非典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・シェーグレン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
筋ジストロフィー	25	-	-	1	5	7	4	5	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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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	11	-	-	-	-	1	2	6	1	1
ピッカースタッフ脳幹脳炎	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30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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ミオクローニー欠伸てんかん	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ミオクロー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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
早期ミオクローニー脳症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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	-	-	-	-	-	-
スタージ・ウェーバー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
結節性硬化症	11	-	-	2	3	4	-	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。）	7	-	-	-	-	1	2	-	1	3
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	6	-	-	2	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	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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
有馬症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
モワット・ウィルソン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ウリアムズ症候群	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-
A T R - X 症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
クルーゾン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
アペール症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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	1	-	-	-	-	1	-	-	-	-
完全大血管転位症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
単心室症	5	-	-	3	1	-	-	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30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	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
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	-	1	2	-	-	-	-	-	-
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・モワト症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
急速進行性糸球体腎炎	13	-	-	-	-	1	1	4	-	7
抗糸球体基底膜腎炎	2	-	-	-	-	-	-	1	1	-
一次性ネフローゼ症候群	58	-	1	10	9	7	8	9	12	2
一次性膜性増殖性糸球体腎炎	4	-	-	-	-	-	2	-	-	2
紫斑病性腎炎	5	-	-	1	-	-	1	2	1	-
先天性腎性尿崩症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
間質性膀胱炎（ハンナ型）	5	-	-	-	1	-	1	3	-	-
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）	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
肺胞低換気症候群	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-
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	3	-	-	-	-	2	1	-	-	-
偽性副甲状腺機能低下症	2	-	-	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	4	-	-	-	1	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	3	-	-	1	2	-	-	-	-	-
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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
脳髄黄色腫症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
無βリボタンパク血症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
脂肪萎縮症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
家族性地中海熱	2	-	-	-	-	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	12	-	-	-	4	3	2	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	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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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）	2	-	-	-	1	1	-	-	-	-

第44表 特定医療費（指定難病）受給者証所持者数 [5-5]

平成30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
クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-
先天性赤血球形成異常性貧血	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
後天性赤芽球癆	8	-	-	-	-	1	-	2	-	5
ダイヤモンド・ブラックファン貧血	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
ファンコニ貧血	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
遺伝性鉄芽球性貧血	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
エプスタイン症候群	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
自己免疫性出血病XIII	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
クローンカイト・カナダ症候群	1	-	-	-	-	-	-	1	-	-
非特異性多発性小腸潰瘍症	1	-	-	-	-	-	-	1	-	-
ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
総排泄腔外反症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
総排泄腔遺残	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
先天性横隔膜ヘルニア	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
乳幼児肝巨大血管腫	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
胆道閉鎖症	2	-	-	2	-	-	-	-	-	-
アラジール症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
遺伝性膵炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
嚢胞性線維症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
I g G 4 関連疾患	11	-	-	-	-	1	2	2	3	3
黄斑ジストロフィー	1	-	-	-	-	1	-	-	-	-
レーベル遺伝性視神経症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
アッシュャー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
若年発症型両側性感音難聴	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
遅発性内リンパ水腫	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
好酸球性副鼻腔炎	23	-	-	2	3	4	7	6	-	1
カナバン病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
進行性白質脳症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
進行性ミオクローヌスてんかん	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
先天異常症候群	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-
先天性三尖弁狭窄症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
先天性僧帽弁狭窄症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
先天性肺静脈狭窄症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
左肺動脈右肺動脈起始症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ネイルパタラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX 1 B 関連腎症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
カルニチン回路異常症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
三頭酵素欠損症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
シトリン欠損症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
非ケトーシス型高グリシン血症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
β-ケトチオラーゼ欠損症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
メチルグルタコン酸尿症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
遺伝性自己炎症疾患	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
大理石骨病	2	-	-	-	-	-	1	1	-	-
特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
前眼部形成異常	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
無虹彩症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
特発性多中心性キャッスルマン病	5	-	-	-	-	3	1	-	-	1