

第42表 特定医療費（指定難病）受給者証所持者数〔5-1〕

令和3年度

	総数
総数	7 070
球脊髄性筋萎縮症	6
筋萎縮性側索硬化症	79
脊髄性筋萎縮症	10
原発性側索硬化症	1
進行性核上性麻痺	75
パーキンソン病	1 081
大脳皮質基底核変性症	35
ハンチントン病	6
神経有棘赤血球症	-
シャルコー・マリー・トゥース病	4
重症筋無力症	143
先天性筋無力症候群	-
多発性硬化症／視神経脊髄炎	145
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	37
封入体筋炎	6
クロウ・深瀬症候群	2
多系統萎縮症	89
脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	219
ライソゾーム病	13
副腎白質ジストロフィー	1
ミトコンドリア病	16
もやもや病	107
プリオン病	13
亜急性硬化性全脳炎	-
進行性多巣性白質脳症	-
HTLV-1 関連脊髄症	32
特発性基底核石灰化症	1
全身性アミロイドーシス	48
ウルリッヒ病	-
遠位型ミオパチー	3
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	27
天疱瘡	13
表皮水疱症	1
膿疱性乾癬（汎発型）	14
ステイーヴンス・ジョンソン症候群	1
中毒性表皮壊死症	1
高安静脈炎	29
巨細胞性動脈炎	4
結節性多発動脈炎	14
顕微鏡的多発血管炎	50
多発血管炎性肉芽腫症	51
好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	30
悪性関節リウマチ	31
パージャーマ病	18
原発性抗リン脂質抗体症候群	6
全身性エリテマトーデス	450
皮膚筋炎／多発性筋炎	163
全身性強皮症	120
混合性結合組織病	69
シェーグレン症候群	97
成人スチル病	20
再発性多発軟骨炎	6
バーチェット病	85
特発性拡張型心筋症	120
肥大型心筋症	23
拘束型心筋症	1
再生不良性貧血	74
自己免疫性溶血性貧血	6
発作性夜間ヘモグロビン尿症	9
特発性血小板減少性紫斑病	112
血栓性血小板減少性紫斑病	4
原発性免疫不全症候群	10
Ig A 腎症	107
多発性嚢胞腎	81
黄色靭帯骨化症	58
後縦靭帯骨化症	225
広範脊柱管狭窄症	103

第42表 特定医療費（指定難病）受給者証所持者数【5-2】 令和3年度

	総数
特発性大腿骨頭壊死症	155
下垂性ADH 分泌異常症	23
下垂性TSH 分泌亢進症	2
下垂性PRL 分泌亢進症	10
クッシング病	4
下垂性ゴナドトロピン分泌亢進症	-
下垂性成長ホルモン分泌亢進症	28
下垂性前葉機能低下症	119
家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	3
甲状腺ホルモン不応症	-
先天性副腎皮質酵素欠損症	2
先天性副腎低形成症	-
アジソン病	2
サルコイドーシス	112
特発性間質性肺炎	95
肺動脈性肺高血圧症	35
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	34
リンパ管筋腫症	7
網膜色素変性症	203
バッド・キアリ症候群	3
特発性門脈圧亢進症	2
原発性胆汁性肝硬変	73
原発性硬化性胆管炎	9
自己免疫性肝炎	23
クローン病	367
潰瘍性大腸炎	869
好酸球性消化管疾患	11
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	7
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	2
マリネスコ・シェーグレン症候群	-
筋ジストロフィー	23
非ジストロフィー性ミオトニー症候群	1
遺伝性周期性四肢麻痺	-
アトピー性脊髄炎	1
脊髄空洞症	2
脊髄髄膜瘤	-
アイザックス症候群	1
遺伝性ジストニア	1
神経フェリチン症	-
脳表へモジゲリン沈着症	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
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
ピッカースタッフ脳幹脳炎	1
痙攣重積型（二相性）急性脳症	1
先天性無痛無汗症	2
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
神経細胞移動異常症	1
先天性大脳白質形成不全症	1
ドラベ症候群	3

第42表 特定医療費（指定難病）受給者証所持者数【5-3】 令和3年度

	総数
海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	2
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	8
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	-
難治癲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
レット症候群	2
スタージ・ウェーバー症候群	-
結節性硬化症	16
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。）	14
特発性後天性全身性無汗症	2
眼皮膚白皮症	-
肥厚性皮膚骨膜炎	-
弾性線維性仮性黄色腫	2
マルファン症候群	5
エーラス・ダンロス症候群	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
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
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・シリス症候群	-
ロスマンド・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	1
コケイン症候群	-
ブラダー・ウィリ症候群	2
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	-
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	-
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
完全大血管転位症	1
単心室症	8

第42表 特定医療費（指定難病）受給者証所持者数【5-4】 令和3年度

	総数
左心低形成症候群	1
三尖弁閉鎖症	2
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
ファロー四徴症	8
両大血管右室起始症	2
エプスタイン病	-
アルポート症候群	3
ギャロウェイ・モワト症候群	-
急速進行性糸球体腎炎	18
抗糸球体基底膜腎炎	3
一次性ネフローゼ症候群	88
一次性的膜性増殖性糸球体腎炎	6
紫斑病性腎炎	7
先天性腎性尿崩症	-
間質性膀胱炎（ハンナ型）	4
オスラー病	2
閉塞性細気管支炎	-
肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	1
肺胞低換気症候群	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
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
偽性副甲状腺機能低下症	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
ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	-
フェニルケトン尿症	5
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	4
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	1
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リポタンパク血症	-
脂肪萎縮症	-
家族性地中海熱	8
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
慢性再発性多発性骨髄炎	-
強直性脊椎炎	26
進行性骨化性線維異形成症	3
肋骨異常を伴う先天性側弯症	-
骨形成不全症	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/ゴーハム病	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

第42表 特定医療費（指定難病）受給者証所持者数【5-5】

令和3年度

	総 数
クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	2
先天性赤血球形成異常性貧血	-
後天性赤芽球癆	14
ダイヤモンド・ブラックファン貧血	-
ファンconi貧血	-
遺伝性鉄芽球性貧血	-
エプスタイン症候群	1
自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	4
クロンカイト・カナダ症候群	1
非特異性多発性小腸潰瘍症	1
ヒルシュスブルング病（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	4
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	17
黄斑ジストロフィー	-
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	71
カナバン病	-
進行性白質脳症	-
進行性ミオクロオスアテんかん	-
先天異常症候群	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	-
ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／L M X 1 B 関連腎症	-
カルニチン回路異常症	1
三頭酵素欠損症	-
シトリン欠損症	1
セピアブテリン還元酵素（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）欠損症	-
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	1
遺伝性自己炎症疾患	-
大理石骨病	2
特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	3
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	8
膠様滴状角膜ジストロフィー	-
ハッキンソン・ギルフォード症候群	-
脳クレアチン欠乏症候群	-
ネフロン癆	-
家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）	-
ホモシチン尿症	-
進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	-