

## 都における難病医療費助成対象数者（患者数の多い順・令和7年1月31日現在）

## 1 難病法による指定難病

| 順位 | 疾病番号 | 疾病名                    | 一般     | 老人     | 合計      |
|----|------|------------------------|--------|--------|---------|
|    |      | 国の対象疾病(難病法)小計          | 73,423 | 40,055 | 113,478 |
| 1  | 97   | 潰瘍性大腸炎                 | 15,070 | 1,949  | 17,019  |
| 2  | 6    | パーキンソン病                | 2,764  | 11,545 | 14,309  |
| 3  | 49   | 全身性エリテマトーデス            | 6,075  | 1,112  | 7,187   |
| 4  | 96   | クローン病                  | 4,995  | 274    | 5,269   |
| 5  | 306  | 好酸球性副鼻腔炎               | 3,431  | 448    | 3,879   |
| 6  | 50   | 皮膚筋炎／多発性筋炎             | 1,844  | 1,008  | 2,852   |
| 7  | 51   | 全身性強皮症                 | 1,468  | 1,346  | 2,814   |
| 8  | 69   | 後縦靱帯骨化症                | 1,218  | 1,493  | 2,711   |
| 9  | 13   | 多発性硬化症／視神経脊髄炎          | 2,422  | 281    | 2,703   |
| 10 | 11   | 重症筋無力症                 | 1,460  | 1,237  | 2,697   |
| 11 | 18   | 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)    | 1,165  | 1,237  | 2,402   |
| 12 | 53   | シェーグレン症候群              | 1,576  | 796    | 2,372   |
| 13 | 85   | 特発性間質性肺炎               | 493    | 1,517  | 2,010   |
| 14 | 90   | 網膜色素変性症                | 1,078  | 928    | 2,006   |
| 15 | 71   | 特発性大腿骨頭壊死症             | 1,402  | 417    | 1,819   |
| 16 | 56   | ベーチェット病                | 1,491  | 316    | 1,807   |
| 17 | 67   | 多発性嚢胞腎                 | 1,515  | 280    | 1,795   |
| 18 | 78   | 下垂体前葉機能低下症             | 1,419  | 375    | 1,794   |
| 19 | 222  | 一次性ネフローゼ症候群            | 1,282  | 501    | 1,783   |
| 20 | 93   | 原発性胆汁性胆管炎              | 750    | 830    | 1,580   |
| 21 | 84   | サルコイドーシス               | 832    | 558    | 1,390   |
| 22 | 57   | 特発性拡張型心筋症              | 1,002  | 380    | 1,382   |
| 23 | 22   | もやもや病                  | 1,249  | 132    | 1,381   |
| 24 | 63   | 特発性血小板減少性紫斑病           | 699    | 673    | 1,372   |
| 25 | 66   | IgA腎症                  | 1,204  | 141    | 1,345   |
| 26 | 43   | 顕微鏡的多発血管炎              | 277    | 1,012  | 1,289   |
| 27 | 5    | 進行性核上性麻痺               | 108    | 1,174  | 1,282   |
| 28 | 52   | 混合性結合組織病               | 848    | 211    | 1,059   |
| 29 | 45   | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症         | 638    | 369    | 1,007   |
| 30 | 17   | 多系統萎縮症                 | 447    | 517    | 964     |
| 31 | 2    | 筋萎縮性側索硬化症              | 475    | 481    | 956     |
| 32 | 95   | 自己免疫性肝炎                | 464    | 399    | 863     |
| 33 | 271  | 強直性脊椎炎                 | 618    | 136    | 754     |
| 34 | 60   | 再生不良性貧血                | 428    | 313    | 741     |
| 35 | 113  | 筋ジストロフィー               | 595    | 69     | 664     |
| 36 | 28   | 全身性アミロイドーシス            | 172    | 479    | 651     |
| 37 | 88   | 慢性血栓塞栓性肺高血圧症           | 268    | 373    | 641     |
| 38 | 54   | 成人発症スチル病               | 455    | 152    | 607     |
| 39 | 14   | 慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニュー | 356    | 210    | 566     |
| 40 | 41   | 巨細胞性動脈炎                | 73     | 432    | 505     |
| 41 | 68   | 黄色靱帯骨化症                | 244    | 255    | 499     |
| 42 | 40   | 高安動脈炎                  | 361    | 131    | 492     |
| 43 | 72   | 下垂体性ADH分泌異常症           | 419    | 58     | 477     |
| 44 | 300  | IgG4関連疾患               | 251    | 211    | 462     |
| 45 | 34   | 神経線維腫症                 | 396    | 63     | 459     |
| 46 | 46   | 悪性関節リウマチ               | 212    | 233    | 445     |
| 47 | 7    | 大脳皮質基底核変性症             | 54     | 376    | 430     |
| 47 | 58   | 肥大型心筋症                 | 236    | 194    | 430     |
| 47 | 86   | 肺動脈性肺高血圧症              | 308    | 122    | 430     |
| 50 | 77   | 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症        | 303    | 123    | 426     |
| 51 | 44   | 多発血管炎性肉芽腫症             | 178    | 227    | 405     |
| 52 | 70   | 広範脊柱管狭窄症               | 130    | 258    | 388     |
| 53 | 162  | 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)     | 146    | 240    | 386     |
| 54 | 65   | 原発性免疫不全症候群             | 268    | 15     | 283     |
| 55 | 35   | 天疱瘡                    | 187    | 94     | 281     |

| 順位  | 疾病<br>番号 | 疾病名                      | 一般  | 老人  | 合計  |
|-----|----------|--------------------------|-----|-----|-----|
| 56  | 74       | 下垂体性PRL分泌亢進症             | 242 | 9   | 251 |
| 57  | 42       | 結節性多発動脈炎                 | 134 | 113 | 247 |
| 58  | 167      | マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群     | 224 | 6   | 230 |
| 59  | 331      | 特発性多中心性キャスルマン病           | 168 | 39  | 207 |
| 60  | 19       | ライソゾーム病                  | 175 | 21  | 196 |
| 61  | 37       | 膿疱性乾癬(汎発型)               | 128 | 60  | 188 |
| 62  | 21       | ミトコンドリア病                 | 162 | 21  | 183 |
| 63  | 107      | 若年性特発性関節炎                | 179 | 1   | 180 |
| 64  | 127      | 前頭側頭葉変性症                 | 99  | 80  | 179 |
| 65  | 1        | 球脊髄性筋萎縮症                 | 103 | 56  | 159 |
| 66  | 89       | リンパ脈管筋腫症                 | 143 | 7   | 150 |
| 67  | 10       | シャルコー・マリー・トウス病           | 87  | 48  | 135 |
| 68  | 94       | 原発性硬化性胆管炎                | 102 | 31  | 133 |
| 69  | 48       | 原発性抗リン脂質抗体症候群            | 103 | 29  | 132 |
| 70  | 158      | 結節性硬化症                   | 131 | 0   | 131 |
| 71  | 171      | ウィルソン病                   | 124 | 4   | 128 |
| 72  | 55       | 再発性多発軟骨炎                 | 73  | 49  | 122 |
| 72  | 224      | 紫斑病性腎炎                   | 101 | 21  | 122 |
| 74  | 215      | ファロー四徴症                  | 119 | 2   | 121 |
| 75  | 98       | 好酸球性消化管疾患                | 99  | 17  | 116 |
| 76  | 62       | 発作性夜間ヘモグロビン尿症            | 79  | 36  | 115 |
| 76  | 81       | 先天性副腎皮質酸素欠損症             | 115 | 0   | 115 |
| 78  | 226      | 間質性膀胱炎(ハンナ型)             | 63  | 46  | 109 |
| 79  | 227      | オスラー病                    | 77  | 20  | 97  |
| 80  | 61       | 自己免疫性溶血性貧血               | 44  | 52  | 96  |
| 81  | 3        | 脊髄性筋萎縮症                  | 74  | 14  | 88  |
| 81  | 75       | クッシング病                   | 67  | 21  | 88  |
| 81  | 117      | 脊髄空洞症                    | 60  | 28  | 88  |
| 84  | 266      | 家族性地中海熱                  | 83  | 4   | 87  |
| 85  | 15       | 封入体筋炎                    | 34  | 52  | 86  |
| 86  | 47       | バージャー病                   | 55  | 30  | 85  |
| 87  | 283      | 後天性赤芽球癆                  | 25  | 57  | 82  |
| 88  | 111      | 先天性ミオパチー                 | 68  | 9   | 77  |
| 89  | 163      | 特発性後天性全身性無汗症             | 76  | 0   | 76  |
| 90  | 220      | 急速進行性糸球体腎炎               | 18  | 54  | 72  |
| 91  | 296      | 胆道閉鎖症                    | 66  | 0   | 66  |
| 92  | 216      | 両大血管右室起始症                | 61  | 0   | 61  |
| 93  | 223      | 一次性膜性増殖性糸球体腎炎            | 48  | 10  | 58  |
| 94  | 30       | 遠位型ミオパチー                 | 48  | 9   | 57  |
| 95  | 8        | ハンチントン病                  | 38  | 17  | 55  |
| 96  | 238      | ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症         | 49  | 3   | 52  |
| 97  | 26       | HTLV-1関連脊髄症              | 21  | 30  | 51  |
| 98  | 210      | 単心室症                     | 50  | 0   | 50  |
| 99  | 168      | エーラス・ダンロス症候群             | 46  | 0   | 46  |
| 99  | 209      | 完全大血管転位症                 | 46  | 0   | 46  |
| 101 | 92       | 特発性門脈圧亢進症                | 35  | 10  | 45  |
| 102 | 23       | プリオン病                    | 14  | 29  | 43  |
| 103 | 208      | 修正大血管転位症                 | 38  | 1   | 39  |
| 104 | 16       | クロウ・深瀬症候群                | 26  | 11  | 37  |
| 104 | 83       | アジソン病                    | 25  | 12  | 37  |
| 104 | 218      | アルポート症候群                 | 36  | 1   | 37  |
| 107 | 235      | 副甲状腺機能低下症                | 32  | 2   | 34  |
| 107 | 327      | 特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る) | 33  | 1   | 34  |
| 109 | 221      | 抗糸球体基底膜腎炎                | 12  | 20  | 32  |
| 109 | 240      | フェニルケトン尿症                | 32  | 0   | 32  |
| 111 | 79       | 家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)     | 26  | 5   | 31  |
| 111 | 288      | 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症          | -1  | 32  | 31  |
| 113 | 144      | レノックス・ガストー症候群            | 29  | 0   | 29  |
| 114 | 301      | 黄斑ジストロフィー                | 28  | 0   | 28  |

| 順位  | 疾病<br>番号 | 疾病名                     | 一般 | 老人 | 合計 |
|-----|----------|-------------------------|----|----|----|
| 115 | 20       | 副腎白質ジストロフィー             | 23 | 4  | 27 |
| 115 | 274      | 骨形成不全症                  | 25 | 2  | 27 |
| 117 | 120      | 遺伝性ジストニア                | 26 | 0  | 26 |
| 118 | 64       | 血栓性血小板減少性紫斑病            | 16 | 9  | 25 |
| 118 | 212      | 三尖弁閉鎖症                  | 25 | 0  | 25 |
| 118 | 276      | 軟骨無形成症                  | 23 | 2  | 25 |
| 121 | 73       | 下垂体性TSH分泌亢進症            | 18 | 6  | 24 |
| 121 | 193      | プラダー・ウィリ症候群             | 24 | 0  | 24 |
| 123 | 157      | スタージ・ウェーバー症候群           | 23 | 0  | 23 |
| 123 | 281      | クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群    | 21 | 2  | 23 |
| 123 | 302      | レーベル遺伝性視神経症             | 21 | 2  | 23 |
| 126 | 4        | 原発性側索硬化症                | 15 | 6  | 21 |
| 126 | 213      | 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症       | 21 | 0  | 21 |
| 126 | 329      | 無虹彩症                    | 21 | 0  | 21 |
| 129 | 122      | 脳表ヘモジデリン沈着症             | 7  | 13 | 20 |
| 130 | 36       | 表皮水疱症                   | 17 | 2  | 19 |
| 131 | 91       | バッド・キアリ症候群              | 17 | 1  | 18 |
| 131 | 217      | エプスタイン病                 | 18 | 0  | 18 |
| 131 | 270      | 慢性再発性多発性骨髄炎             | 18 | 0  | 18 |
| 134 | 27       | 特発性基底核石灰化症              | 5  | 12 | 17 |
| 134 | 106      | クリオピリン関連周期熱症候群          | 15 | 2  | 17 |
| 134 | 124      | 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈瘤 | 16 | 1  | 17 |
| 137 | 141      | 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん        | 16 | 0  | 16 |
| 137 | 161      | 家族性良性慢性天疱瘡              | 15 | 1  | 16 |
| 137 | 229      | 肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)       | 12 | 4  | 16 |
| 137 | 289      | クロンカイト・カナダ症候群           | 9  | 7  | 16 |
| 141 | 25       | 進行性多巣性白質脳症              | 10 | 4  | 14 |
| 141 | 109      | 非典型溶血性尿毒症症候群            | 10 | 4  | 14 |
| 141 | 118      | 脊髄髄膜瘤                   | 13 | 1  | 14 |
| 141 | 137      | 限局性皮質異形成                | 14 | 0  | 14 |
| 141 | 214      | 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症         | 14 | 0  | 14 |
| 141 | 236      | 偽性副甲状腺機能低下症             | 13 | 1  | 14 |
| 141 | 280      | 巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)     | 14 | 0  | 14 |
| 141 | 304      | 若年発症型両側性感音難聴            | 14 | 0  | 14 |
| 149 | 115      | 遺伝性周期性四肢麻痺              | 13 | 0  | 13 |
| 149 | 230      | 肺胞低換気症候群                | 12 | 1  | 13 |
| 151 | 99       | 慢性特発性偽性腸閉塞症             | 12 | 0  | 12 |
| 152 | 166      | 弾性線維性仮性黄色腫              | 7  | 4  | 11 |
| 152 | 189      | 無脾症候群                   | 11 | 0  | 11 |
| 152 | 203      | 22q11.2欠失症候群            | 11 | 0  | 11 |
| 152 | 251      | 尿素サイクル異常症               | 11 | 0  | 11 |
| 156 | 38       | スティーヴンス・ジョンソン症候群        | 8  | 2  | 10 |
| 156 | 119      | アイザックス症候群               | 7  | 3  | 10 |
| 156 | 156      | レット症候群                  | 10 | 0  | 10 |
| 156 | 195      | ヌーナン症候群                 | 10 | 0  | 10 |
| 156 | 277      | リンパ管腫症/ゴーハム病            | 9  | 1  | 10 |
| 156 | 297      | アラジール症候群                | 10 | 0  | 10 |
| 162 | 128      | ビッカースタッフ脳幹脳炎            | 5  | 4  | 9  |
| 162 | 173      | VATER症候群                | 9  | 0  | 9  |
| 162 | 179      | ウィリアムズ症候群               | 9  | 0  | 9  |
| 162 | 191      | ウェルナー症候群                | 9  | 0  | 9  |
| 162 | 254      | ポルフィリン症                 | 9  | 0  | 9  |
| 162 | 257      | 肝型糖原病                   | 9  | 0  | 9  |
| 162 | 309      | 進行性ミオクロームステんかん          | 6  | 3  | 9  |
| 169 | 114      | 非ジストロフィー性ミオトニー症候群       | 7  | 1  | 8  |
| 169 | 138      | 神経細胞移動異常症               | 8  | 0  | 8  |
| 169 | 145      | ウエスト症候群                 | 8  | 0  | 8  |
| 169 | 188      | 多脾症候群                   | 8  | 0  | 8  |
| 169 | 290      | 非特異性多発性小腸潰瘍症            | 8  | 0  | 8  |

| 順位  | 疾病<br>番号 | 疾病名                      | 一般 | 老人 | 合計 |
|-----|----------|--------------------------|----|----|----|
| 169 | 298      | 遺伝性腭炎                    | 8  | 0  | 8  |
| 175 | 31       | ベスレムミオパチー                | 6  | 1  | 7  |
| 175 | 59       | 拘束型心筋症                   | 6  | 1  | 7  |
| 175 | 116      | アトピー性脊髄炎                 | 7  | 0  | 7  |
| 175 | 140      | ドラベ症候群                   | 7  | 0  | 7  |
| 175 | 153      | 難治頻回部分発作重積型急性脳炎          | 7  | 0  | 7  |
| 175 | 225      | 先天性腎性尿崩症                 | 7  | 0  | 7  |
| 175 | 233      | ウォルフラム症候群                | 7  | 0  | 7  |
| 175 | 244      | メープルシロップ尿症               | 7  | 0  | 7  |
| 175 | 256      | 筋型糖原病                    | 6  | 1  | 7  |
| 175 | 312      | 先天性僧帽弁狭窄症                | 7  | 0  | 7  |
| 185 | 39       | 中毒性表皮壊死症                 | 4  | 2  | 6  |
| 185 | 108      | TNF受容体関連周期性症候群           | 6  | 0  | 6  |
| 185 | 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 | 6  | 0  | 6  |
| 185 | 129      | 痙攣重積型(二相性)急性脳症           | 6  | 0  | 6  |
| 185 | 130      | 先天性無痛無汗症                 | 6  | 0  | 6  |
| 185 | 131      | アレキサンダー病                 | 5  | 1  | 6  |
| 185 | 133      | メビウス症候群                  | 6  | 0  | 6  |
| 185 | 159      | 色素性乾皮症                   | 5  | 1  | 6  |
| 185 | 211      | 左心低形成症候群                 | 6  | 0  | 6  |
| 185 | 232      | カーニー複合                   | 6  | 0  | 6  |
| 185 | 305      | 遅発性内リンパ水腫                | 6  | 0  | 6  |
| 185 | 328      | 前眼部形成異常                  | 5  | 1  | 6  |
| 185 | 335      | ネフロン癆                    | 6  | 0  | 6  |
| 185 | 340      | 線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む。) | 6  | 0  | 6  |
| 199 | 80       | 甲状腺ホルモン不応症               | 5  | 0  | 5  |
| 199 | 82       | 先天性副腎低形成症                | 5  | 0  | 5  |
| 199 | 231      | $\alpha$ 1-アンチトリプシン欠乏症   | 4  | 1  | 5  |
| 199 | 293      | 総排泄腔遺残                   | 5  | 0  | 5  |
| 199 | 303      | アッシャー症候群                 | 5  | 0  | 5  |
| 199 | 310      | 先天異常症候群                  | 5  | 0  | 5  |
| 199 | 318      | シトリン欠損症                  | 5  | 0  | 5  |
| 206 | 9        | 神経有棘赤血球症                 | 4  | 0  | 4  |
| 206 | 24       | 亜急性硬化性全脳炎                | 4  | 0  | 4  |
| 206 | 105      | チャージ症候群                  | 4  | 0  | 4  |
| 206 | 110      | ブラウ症候群                   | 4  | 0  | 4  |
| 206 | 177      | ジュベール症候群関連疾患             | 4  | 0  | 4  |
| 206 | 178      | モワット・ウィルソン症候群            | 4  | 0  | 4  |
| 206 | 187      | 歌舞伎症候群                   | 4  | 0  | 4  |
| 206 | 228      | 閉塞性細気管支炎                 | 2  | 2  | 4  |
| 206 | 263      | 脳腱黄色腫症                   | 3  | 1  | 4  |
| 206 | 273      | 肋骨異常を伴う先天性側弯症            | 4  | 0  | 4  |
| 206 | 330      | 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症       | 4  | 0  | 4  |
| 217 | 32       | 自己貪食空胞性ミオパチー             | 2  | 1  | 3  |
| 217 | 121      | 脳内鉄沈着神経変性症               | 3  | 0  | 3  |
| 217 | 136      | 片側巨脳症                    | 3  | 0  | 3  |
| 217 | 146      | 大田原症候群                   | 3  | 0  | 3  |
| 217 | 192      | コケイン症候群                  | 3  | 0  | 3  |
| 217 | 197      | 1p36欠失症候群                | 3  | 0  | 3  |
| 217 | 205      | 脆弱X症候群関連疾患               | 1  | 2  | 3  |
| 217 | 265      | 脂肪萎縮症                    | 3  | 0  | 3  |
| 217 | 278      | 巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)         | 3  | 0  | 3  |
| 217 | 291      | ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型)    | 3  | 0  | 3  |
| 217 | 299      | 嚢胞性線維症                   | 1  | 2  | 3  |
| 217 | 325      | 遺伝性自己炎症疾患                | 3  | 0  | 3  |
| 217 | 337      | ホモシスチン尿症                 | 3  | 0  | 3  |
| 230 | 29       | ウルリッヒ病                   | 2  | 0  | 2  |
| 230 | 87       | 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症           | 1  | 1  | 2  |
| 230 | 101      | 腸管神経節細胞僅少症               | 2  | 0  | 2  |

| 順位  | 疾病<br>番号 | 疾病名                   | 一般 | 老人 | 合計 |
|-----|----------|-----------------------|----|----|----|
| 230 | 104      | コステロ症候群               | 2  | 0  | 2  |
| 230 | 134      | 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群   | 2  | 0  | 2  |
| 230 | 139      | 先天性大脳白質形成不全症          | 2  | 0  | 2  |
| 230 | 151      | ラスムッセン脳炎              | 1  | 1  | 2  |
| 230 | 152      | PCDH19関連症候群           | 2  | 0  | 2  |
| 230 | 160      | 先天性魚鱗癬                | 2  | 0  | 2  |
| 230 | 185      | コフィン・シリス症候群           | 2  | 0  | 2  |
| 230 | 194      | ソトス症候群                | 2  | 0  | 2  |
| 230 | 237      | 副腎皮質刺激ホルモン不応症         | 2  | 0  | 2  |
| 230 | 260      | シトステロール血症             | 2  | 0  | 2  |
| 230 | 284      | ダイヤモンド・ブラックファン貧血      | 2  | 0  | 2  |
| 230 | 287      | エプスタイン症候群             | 2  | 0  | 2  |
| 230 | 292      | 総排泄腔外反症               | 2  | 0  | 2  |
| 230 | 294      | 先天性横隔膜ヘルニア            | 2  | 0  | 2  |
| 230 | 311      | 先天性三尖弁狭窄症             | 2  | 0  | 2  |
| 230 | 316      | カルニチン回路異常症            | 2  | 0  | 2  |
| 230 | 326      | 大理石骨病                 | 2  | 0  | 2  |
| 250 | 12       | 先天性筋無力症候群             | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 100      | 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症       | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 102      | ルビンシュタイン・テイビ症候群       | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 103      | CFC症候群                | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 112      | マリネスコ・シェーグレン症候群       | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 143      | ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん     | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 147      | 早期ミオクロニー脳症            | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 149      | 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群      | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 150      | 環状20番染色体症候群           | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 154      | 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症 | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 164      | 眼皮膚白皮症                | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 165      | 肥厚性皮膚骨膜炎              | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 170      | オクシタル・ホーン症候群          | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 172      | 低ホスファターゼ症             | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 181      | クルーゾン症候群              | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 183      | ファイファー症候群             | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 190      | 鰓耳腎症候群                | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 198      | 4p欠失症候群               | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 199      | 5p欠失症候群               | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 201      | アンジェルマン症候群            | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 207      | 総動脈幹遺残症               | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 245      | プロピオン酸血症              | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 246      | メチルマロン酸血症             | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 248      | グルコーストランスポーター1欠損症     | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 249      | グルタル酸血症1型             | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 250      | グルタル酸血症2型             | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 261      | タンジール病                | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 268      | 中條・西村症候群              | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 272      | 進行性骨化性線維異形成症          | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 275      | タナトフォリック骨異形成症         | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 282      | 先天性赤血球形成異常性貧血         | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 285      | ファンconi貧血             | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 286      | 遺伝性鉄芽球性貧血             | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 323      | 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症     | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 332      | 膠様滴状角膜ジストロフィー         | 1  | 0  | 1  |
| 250 | 341      | TRPV4異常症              | 1  | 0  | 1  |
| 286 | 33       | シュワルツ・ヤンペル症候群         | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 76       | 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症      | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 123      | HTRA1関連脳小血管病          | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 126      | ペリー病                  | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 132      | 先天性核上性球麻痺             | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 135      | アイカルディ症候群             | 0  | 0  | 0  |

| 順位  | 疾病<br>番号 | 疾病名                           | 一般 | 老人 | 合計 |
|-----|----------|-------------------------------|----|----|----|
| 286 | 142      | ミオクロニー欠神てんかん                  | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 148      | 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん              | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 155      | ランドウ・クレフナー症候群                 | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 169      | メンケス病                         | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 174      | 那須・ハコラ病                       | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 175      | ウィーバー症候群                      | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 176      | コフィン・ローリー 症候群                 | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 180      | ATR-X症候群                      | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 182      | アペール症候群                       | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 184      | アントレー・ビクスラー症候群                | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 186      | ロスムンド・トムソン症候群                 | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 196      | ヤング・シンプソン症候群                  | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 200      | 第14番染色体父親性ダイソミー症候群            | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 202      | スミス・マギニス症候群                   | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 204      | エマヌエル症候群                      | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 206      | 脆弱X症候群                        | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 219      | ギャロウェイ・モワト症候群                 | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 234      | ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。     | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 239      | ビタミンD依存性くる病/骨軟化症              | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 241      | 高チロシン血症1型                     | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 242      | 高チロシン血症2型                     | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 243      | 高チロシン血症3型                     | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 247      | イソ吉草酸血症                       | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 252      | リジン尿性蛋白不耐症                    | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 253      | 先天性葉酸吸収不全                     | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 255      | 複合カルボキシラーゼ欠損症                 | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 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   | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 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     | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 262      | 原発性高カイロミクロン血症                 | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 264      | 無 $\beta$ リポタンパク血症            | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 267      | 高IgD症候群                       | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 269      | 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群       | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 279      | 巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)          | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 295      | 乳幼児肝巨大血管腫                     | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 307      | カナバン病                         | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 308      | 進行性白質脳症                       | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 313      | 先天性肺静脈狭窄症                     | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 314      | 左肺動脈右肺動脈起始症                   | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 315      | ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関     | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 317      | 三頭酵素欠損症                       | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 319      | セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症            | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 320      | 先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠   | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 321      | 非ケトーシス型高グリシン血症                | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 322      | $\beta$ -ケトチオラーゼ欠損症           | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 324      | メチルグルタコン酸尿症                   | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 333      | ハッチンソン・ギルフォード症候群              | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 334      | 脳クレアチン欠乏症候群                   | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 336      | 家族性低 $\beta$ リポタンパク血症1(ホモ接合体) | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 338      | 進行性家族性肝内                      | 0  | 0  | 0  |
| 286 | 339      | MECP2重複症候群                    | 0  | 0  | 0  |

## 2 特定疾病治療研究事業

| 通番 | 疾病名                                    | 一般 | 老人 | 合計 |
|----|----------------------------------------|----|----|----|
|    | 国の対象疾病(特疾) 小計                          | 13 | 57 | 70 |
| 1  | スモン                                    | 3  | 56 | 59 |
| 2  | 劇症型肝炎                                  | 9  | 1  | 10 |
| 3  | 重症急性膵炎                                 | 1  | -  | 1  |
| 4  | ブリオソン病<br>(ヒト由来乾燥硬膜移植によるクロイツフェルト・ヤコブ病) | -  | -  | -  |
| 5  | 重症多形滲出性紅斑(急性期)                         | -  | -  | -  |

## 3 特殊医療

| 疾病名           | 一般  | 老人 | 合計  |
|---------------|-----|----|-----|
| 先天性血液凝固因子欠乏症等 | 819 | 84 | 903 |

## 4 東京都の対象疾病

| 通番 | 疾病名             | 一般     | 老人     | 合計     |
|----|-----------------|--------|--------|--------|
|    | 東京都の対象疾病 計      | 12,105 | 16,456 | 28,561 |
| 1  | 悪性高血圧           | 6      | 1      | 7      |
| 2  | 原発性骨髄線維症        | 80     | 66     | 146    |
| 3  | 母斑症             | 53     | 2      | 55     |
| 4  | 肝内結石症           | 21     | 7      | 28     |
| 5  | 古典的特発性好酸球増多症候群  | 25     | 9      | 34     |
| 6  | びまん性汎細気管支炎      | 45     | 27     | 72     |
| 7  | 遺伝性QT延長症候群      | 50     | 3      | 53     |
| 8  | 網膜脈絡膜萎縮症        | 8      | 40     | 48     |
|    | 東京都の対象疾病(特疾) 小計 | 288    | 155    | 443    |
|    | 人工透析を必要とする腎不全   | 11,817 | 16,301 | 28,118 |