

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12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	77,160	41,420	118,580
1	97	潰瘍性大腸炎	15,905	1,965	17,870
2	6	パーキンソン病	2,891	11,789	14,680
3	49	全身性エリテマトーデス	6,388	1,126	7,514
4	96	クローン病	5,204	308	5,512
5	306	好酸球性副鼻腔炎	4,128	510	4,638
6	11	重症筋無力症	1,658	1,280	2,938
7	50	皮膚筋炎／多発性筋炎	1,867	1,065	2,932
8	13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	2,498	301	2,799
9	51	全身性強皮症	1,455	1,342	2,797
10	69	後縦靭帯骨化症	1,272	1,451	2,723
11	53	シェーグレン症候群	1,643	838	2,481
12	18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	1,167	1,248	2,415
13	85	特発性間質性肺炎	564	1,722	2,286
14	90	網膜色素変性症	1,069	930	1,999
15	78	下垂体前葉機能低下症	1,491	414	1,905
16	67	多発性嚢胞腎	1,597	290	1,887
17	71	特発性大腿骨頭壊死症	1,422	420	1,842
18	56	ベーチェット病	1,524	311	1,835
19	222	一次性ネフローゼ症候群	1,306	522	1,828
20	93	原発性胆汁性胆管炎	704	819	1,523
21	66	IgA腎症	1,304	145	1,449
22	22	もやもや病	1,300	129	1,429
22	84	サルコイドーシス	841	588	1,429
24	43	顕微鏡的多発血管炎	300	1,093	1,393
25	57	特発性拡張型心筋症	1,011	364	1,375
26	63	免疫性血小板減少症	693	680	1,373
27	5	進行性核上性麻痺	123	1,236	1,359
28	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	688	396	1,084
29	52	混合性結合組織病	854	210	1,064
30	17	多系統萎縮症	451	535	986
31	2	筋萎縮性側索硬化症	476	485	961
32	271	強直性脊椎炎	668	143	811
33	95	自己免疫性肝炎	434	360	794
34	28	全身性アミロイドーシス	188	599	787
35	60	再生不良性貧血	444	311	755
36	113	筋ジストロフィー	604	80	684
37	88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	282	394	676
38	54	成人発症スチル病	488	162	650
39	14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニュー	367	219	586
40	41	巨細胞性動脈炎	83	489	572
41	68	黄色靭帯骨化症	273	280	553
42	40	高安動脈炎	379	135	514
43	58	肥大型心筋症	281	225	506
44	300	IgG4関連疾患	266	232	498
45	72	下垂体性ADH分泌異常症	410	59	469
46	86	肺動脈性肺高血圧症	339	127	466
47	34	神経線維腫症	402	59	461
48	162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	145	297	442
49	7	大脳皮質基底核変性症	67	372	439
50	46	悪性関節リウマチ	207	214	421
51	44	多発血管炎性肉芽腫症	164	235	399
52	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	274	120	394
53	70	広範脊柱管狭窄症	134	241	375
54	65	原発性免疫不全症候群	283	18	301
55	35	天疱瘡	178	95	273

順位	疾病 番号	疾病名	一般	老人	合計
56	42	結節性多発動脈炎	140	102	242
57	167	マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群	228	8	236
58	331	特発性多中心性キャッスルマン病	196	37	233
59	19	ライソゾーム病	191	19	210
60	107	若年性特発性関節炎	204	1	205
61	74	下垂体性PRL分泌亢進症	191	11	202
62	37	膿疱性乾癬(汎発型)	133	65	198
63	21	ミトコンドリア病	164	16	180
64	127	前頭側頭葉変性症	88	84	172
65	1	球脊髄性筋萎縮症	113	50	163
66	89	リンパ脈管筋腫症	148	8	156
67	48	原発性抗リン脂質抗体症候群	116	31	147
68	94	原発性硬化性胆管炎	108	34	142
69	158	結節性硬化症	141	0	141
69	215	ファロー四徴症	138	3	141
71	10	シャルコー・マリー・トゥース病	86	50	136
72	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	86	47	133
73	55	再発性多発軟骨炎	74	58	132
74	224	紫斑病性腎炎	100	23	123
75	98	好酸球性消化管疾患	108	14	122
76	171	ウィルソン病	116	4	120
77	226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	69	50	119
78	81	先天性副腎皮質酸素欠損症	118	0	118
79	61	自己免疫性溶血性貧血	48	62	110
80	227	オスラー病	87	22	109
81	75	クッシング病	77	24	101
82	15	封入体筋炎	38	58	96
83	266	家族性地中海熱	90	4	94
84	283	後天性赤芽球癆	28	65	93
85	3	脊髄性筋萎縮症	75	15	90
86	220	急速進行性糸球体腎炎	26	61	87
87	117	脊髄空洞症	59	23	82
88	47	バージャー病	50	27	77
88	111	先天性ミオパチー	70	7	77
90	163	特発性後天性全身性無汗症	70	0	70
91	30	遠位型ミオパチー	52	15	67
92	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	55	11	66
93	296	胆道閉鎖症	64	0	64
94	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	59	4	63
95	8	ハンチントン病	45	17	62
96	168	エーラス・ダンロス症候群	57	0	57
96	210	単心室症	57	0	57
98	26	HTLV-1関連脊髄症	18	38	56
99	209	完全大血管転位症	53	0	53
100	216	両大血管右室起始症	51	0	51
101	327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る)	46	2	48
102	218	アルポート症候群	46	1	47
103	92	特発性門脈圧亢進症	33	13	46
104	240	フェニルケトン尿症	45	0	45
105	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	8	36	44
106	301	黄斑ジストロフィー	40	3	43
107	208	修正大血管転位症	40	1	41
108	83	アジソン病	26	14	40
109	193	ブラダー・ウィリ症候群	39	0	39
110	144	レノックス・ガストー症候群	38	0	38
111	16	クローウ・深瀬症候群	24	12	36
112	79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	30	5	35
112	274	骨形成不全症	34	1	35
114	235	副甲状腺機能低下症	31	3	34
115	23	プリオン病	11	22	33

順位	疾病 番号	疾病名	一般	老人	合計
115	64	血栓性血小板減少性紫斑病	25	8	33
115	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	32	1	33
118	20	副腎白質ジストロフィー	27	5	32
118	212	三尖弁閉鎖症	32	0	32
120	221	抗糸球体基底膜腎炎	11	20	31
121	122	脳表ヘモジデリン沈着症	15	15	30
122	36	表皮水疱症	27	2	29
123	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	27	0	27
124	4	原発性側索硬化症	14	12	26
124	120	遺伝性ジストニア	26	0	26
124	128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	21	5	26
127	276	軟骨無形成症	23	2	25
128	340	線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む。)	24	0	24
129	217	エプスタイン病	22	0	22
130	302	レーベル遺伝性視神経症	19	2	21
131	99	慢性特発性偽性腸閉塞症	16	4	20
131	270	慢性再発性多発性骨髄炎	20	0	20
133	91	バッド・キアリ症候群	17	2	19
133	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	18	1	19
133	304	若年発症型両側性感音難聴	19	0	19
133	329	無虹彩症	19	0	19
137	73	下垂体性TSH分泌亢進症	12	6	18
137	106	クリオピリン関連周期熱症候群	17	1	18
137	118	脊髄髄膜瘤	17	1	18
137	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈瘤	13	5	18
137	157	スタージ・ウェーバー症候群	18	0	18
137	229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	13	5	18
137	289	クロンカイト・カナダ症候群	11	7	18
144	25	進行性多巣性白質脳症	11	4	15
144	27	特発性基底核石灰化症	5	10	15
144	38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	14	1	15
144	137	限局性皮質異形成	15	0	15
144	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	15	0	15
144	230	肺胞低換気症候群	14	1	15
150	161	家族性良性慢性天疱瘡	13	1	14
151	109	非典型溶血性尿毒症症候群	10	3	13
151	166	弾性線維性仮性黄色腫	6	7	13
151	189	無脾症候群	13	0	13
151	257	肝型糖原病	13	0	13
151	280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	13	0	13
156	195	ヌーナン症候群	12	0	12
157	119	アイザックス症候群	7	4	11
157	140	ドラベ症候群	11	0	11
157	160	先天性魚鱗癬	9	2	11
157	225	先天性腎性尿崩症	11	0	11
161	145	ウエスト症候群	10	0	10
161	203	22q11.2欠失症候群	10	0	10
161	277	リンパ管腫症/ゴーハム病	8	2	10
161	297	アラジール症候群	10	0	10
161	318	シトリン欠損症	10	0	10
166	188	多脾症候群	9	0	9
166	251	尿素サイクル異常症	9	0	9
166	290	非特異性多発性小腸潰瘍症	9	0	9
166	298	遺伝性膀胱炎	9	0	9
170	108	TNF受容体関連周期性症候群	7	1	8
170	115	遺伝性周期性四肢麻痺	7	1	8
170	116	アトピー性脊髄炎	8	0	8
170	236	偽性副甲状腺機能低下症	7	1	8
170	254	ポルフィリン症	8	0	8
170	256	筋型糖原病	7	1	8

順位	疾病 番号	疾病名	一般	老人	合計
170	305	遅発性内リンパ水腫	8	0	8
170	335	ネフロン癆	8	0	8
178	31	ベスレムミオパチー	6	1	7
178	39	中毒性表皮壊死症	4	3	7
178	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	6	1	7
178	138	神経細胞移動異常症	7	0	7
178	211	左心低形成症候群	7	0	7
178	309	進行性ミオクローヌステんかん	5	2	7
184	59	拘束型心筋症	6	0	6
184	82	先天性副腎低形成症	6	0	6
184	129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	6	0	6
184	133	メビウス症候群	6	0	6
184	156	レット症候群	6	0	6
184	173	VATER症候群	6	0	6
184	179	ウィリアムズ症候群	6	0	6
184	191	ウェルナー症候群	6	0	6
184	312	先天性僧帽弁狭窄症	6	0	6
184	325	遺伝性自己炎症疾患	6	0	6
184	328	前眼部形成異常	5	1	6
195	80	甲状腺ホルモン不応症	5	0	5
195	105	チャーシ症候群	5	0	5
195	130	先天性無痛無汗症	5	0	5
195	146	大田原症候群	5	0	5
195	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	5	0	5
195	159	色素性乾皮症	4	1	5
195	231	α 1-アンチトリプシン欠乏症	4	1	5
195	233	ウォルフラム症候群	5	0	5
195	244	メープルシロップ尿症	5	0	5
195	293	総排泄腔遺残	5	0	5
195	303	アッシャー症候群	5	0	5
195	310	先天異常症候群	5	0	5
207	24	亜急性硬化性全脳炎	4	0	4
207	32	自己貪食空胞性ミオパチー	2	2	4
207	121	脳内鉄沈着神経変性症	4	0	4
207	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	4	0	4
207	139	先天性大脳白質形成不全症	4	0	4
207	164	眼皮膚白皮症	4	0	4
207	177	ジュベール症候群関連疾患	4	0	4
207	178	モワット・ウィルソン症候群	4	0	4
207	187	歌舞伎症候群	4	0	4
207	207	総動脈幹遺残症	4	0	4
207	232	カーニー複合	4	0	4
207	263	脳腱黄色腫症	3	1	4
207	265	脂肪萎縮症	4	0	4
207	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	4	0	4
207	330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	4	0	4
222	9	神経有棘赤血球症	3	0	3
222	87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	2	1	3
222	104	コステロ症候群	3	0	3
222	110	ブラウ症候群	3	0	3
222	131	アレキサンダー病	2	1	3
222	136	片側巨脳症	3	0	3
222	197	1p36欠失症候群	3	0	3
222	260	システロール血症	3	0	3
222	262	原発性高カイロミクロン血症	3	0	3
222	278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	3	0	3
222	279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	3	0	3
222	291	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	3	0	3
222	294	先天性横隔膜ヘルニア	3	0	3
222	299	嚢胞性線維症	3	0	3

順位	疾病 番号	疾病名	一般	老人	合計
222	337	ホモシスチン尿症	3	0	3
237	29	ウルリッヒ病	2	0	2
237	101	腸管神経節細胞僅少症	2	0	2
237	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	2	0	2
237	152	PCDH19関連症候群	2	0	2
237	154	睡眠時棘徐波活性化を示す発達性てんかん性脳症	2	0	2
237	181	クルーゾン症候群	2	0	2
237	182	アペール症候群	2	0	2
237	185	コフィン・シリス症候群	2	0	2
237	194	ソトス症候群	2	0	2
237	198	4p欠失症候群	2	0	2
237	201	アンジェルマン症候群	2	0	2
237	205	脆弱X症候群関連疾患	0	2	2
237	228	閉塞性細気管支炎	2	0	2
237	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	2	0	2
237	248	グルコーストランスポーター1欠損症	2	0	2
237	255	複合カルボキシラーゼ欠損症	2	0	2
237	285	ファンconi貧血	2	0	2
237	287	エプスタイン症候群	2	0	2
237	292	総排泄腔外反症	2	0	2
237	316	カルニチン回路異常症	2	0	2
237	344	極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症	2	0	2
258	12	先天性筋無力症候群	1	0	1
258	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	1	0	1
258	103	CFC症候群	1	0	1
258	112	マリネスコ・シェーグレン症候群	1	0	1
258	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	1	0	1
258	135	アイカルディ症候群	1	0	1
258	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	1	0	1
258	147	早期ミオクロニー脳症	1	0	1
258	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	1	0	1
258	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	1	0	1
258	150	環状20番染色体症候群	1	0	1
258	151	ラスムッセン脳炎	1	0	1
258	165	肥厚性皮膚骨膜炎	1	0	1
258	169	メンケス病	1	0	1
258	170	オクシピタル・ホーン症候群	1	0	1
258	172	低ホスファターゼ症	1	0	1
258	176	コフィン・ローリー 症候群	1	0	1
258	183	ファイファー症候群	1	0	1
258	190	鰓耳腎症候群	1	0	1
258	192	コケイン症候群	1	0	1
258	199	5p欠失症候群	1	0	1
258	245	プロピオン酸血症	1	0	1
258	246	メチルマロン酸血症	1	0	1
258	249	グルタル酸血症1型	1	0	1
258	250	グルタル酸血症2型	0	1	1
258	261	タンジール病	1	0	1
258	268	中條・西村症候群	1	0	1
258	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	1	0	1
258	272	進行性骨化性線維異形成症	1	0	1
258	275	タナトフォリック骨異形成症	1	0	1
258	282	先天性赤血球形形成異常性貧血	1	0	1
258	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	1	0	1
258	286	遺伝性鉄芽球性貧血	1	0	1
258	308	進行性白質脳症	1	0	1
258	311	先天性三尖弁狭窄症	1	0	1
258	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	1	0	1
258	326	大理石骨病	1	0	1
258	332	膠様滴状角膜ジストロフィー	1	0	1

順位	疾病 番号	疾病名	一般	老人	合計
258	339	MECP2重複症候群	1	0	1
258	341	TRPV4異常症	1	0	1
258	346	原発性肝外門脈閉塞症	1	0	1
258	348	ロウ症候群	1	0	1
300	33	シュワルツ・ヤンペル症候群	0	0	0
300	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	0	0	0
300	123	HTRA1関連脳小血管病	0	0	0
300	126	ペリー病	0	0	0
300	132	先天性核上性球麻痺	0	0	0
300	142	ミオクロニー欠神てんかん	0	0	0
300	155	ランドウ・クレフナー症候群	0	0	0
300	174	那須・ハコラ病	0	0	0
300	175	ウィーバー症候群	0	0	0
300	180	ATR-X症候群	0	0	0
300	184	アントレー・ビクスラー症候群	0	0	0
300	186	ロスムンド・トムソン症候群	0	0	0
300	196	ヤング・シンプソン症候群	0	0	0
300	200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	0	0	0
300	202	スミス・マギニス症候群	0	0	0
300	204	エマヌエル症候群	0	0	0
300	206	脆弱X症候群	0	0	0
300	219	ギャロウェイ・モワト症候群	0	0	0
300	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
300	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	0	0	0
300	241	高チロシン血症1型	0	0	0
300	242	高チロシン血症2型	0	0	0
300	243	高チロシン血症3型	0	0	0
300	247	イソ吉草酸血症	0	0	0
300	252	リジン尿性蛋白不耐症	0	0	0
300	253	先天性葉酸吸収不全	0	0	0
300	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症	0	0	0
300	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症	0	0	0
300	264	無βリポタンパク血症	0	0	0
300	267	高IgD症候群	0	0	0
300	295	乳幼児肝巨大血管腫	0	0	0
300	307	カナバン病	0	0	0
300	313	先天性肺静脈狭窄症	0	0	0
300	314	左肺動脈右肺動脈起始症	0	0	0
300	315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関	0	0	0
300	317	三頭酵素欠損症	0	0	0
300	319	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症	0	0	0
300	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
300	321	非ケトーシス型高グリシン血症	0	0	0
300	322	β-ケトチオラーゼ欠損症	0	0	0
300	324	メチルグルタコン酸尿症	0	0	0
300	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	0	0	0
300	334	脳クレアチン欠乏症候群	0	0	0
300	336	家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)	0	0	0
300	338	進行性家族性肝内	0	0	0
300	342	LMNB1関連大脳白質脳症	0	0	0
300	343	PURA関連神経発達異常症	0	0	0
300	345	乳児発症STING関連血管炎	0	0	0
300	347	出血性線溶異常症	0	0	0