

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5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	71,202	38,563	109,765
1	97	潰瘍性大腸炎	14,761	1,791	16,552
2	6	パーキンソン病	2,684	11,129	13,813
3	49	全身性エリテマトーデス	6,118	1,098	7,216
4	96	クローン病	4,850	253	5,103
5	306	好酸球性副鼻腔炎	2,950	331	3,281
6	51	全身性強皮症	1,457	1,308	2,765
7	50	皮膚筋炎／多発性筋炎	1,767	980	2,747
8	11	重症筋無力症	1,562	1,168	2,730
9	69	後縦靭帯骨化症	1,203	1,485	2,688
10	13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	2,245	282	2,527
11	18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	1,140	1,222	2,362
12	53	シェーグレン症候群	1,428	770	2,198
13	90	網膜色素変性症	1,117	998	2,115
14	71	特発性大腿骨頭壊死症	1,402	398	1,800
15	56	ベーチェット病	1,471	321	1,792
16	67	多発性嚢胞腎	1,482	281	1,763
17	222	一次性ネフローゼ症候群	1,266	474	1,740
18	78	下垂体前葉機能低下症	1,386	344	1,730
19	85	特発性間質性肺炎	421	1,297	1,718
20	93	原発性胆汁性胆管炎	773	829	1,602
21	57	特発性拡張型心筋症	1,013	370	1,383
22	63	特発性血小板減少性紫斑病	692	646	1,338
23	84	サルコイドーシス	786	550	1,336
24	22	もやもや病	1,207	123	1,330
25	5	進行性核上性麻痺	115	1,183	1,298
26	66	IgA腎症	1,154	114	1,268
27	43	顕微鏡的多発血管炎	264	934	1,198
28	52	混合性結合組織病	837	196	1,033
29	17	多系統萎縮症	453	565	1,018
30	95	自己免疫性肝炎	502	424	926
31	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	567	335	902
32	2	筋萎縮性側索硬化症	423	471	894
33	60	再生不良性貧血	430	293	723
34	271	強直性脊椎炎	590	126	716
35	113	筋ジストロフィー	601	67	668
36	54	成人スチル病	443	149	592
37	88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	245	344	589
38	28	全身性アミロイドーシス	152	372	524
39	14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニュー	328	193	521
40	40	高安動脈炎	365	134	499
41	68	黄色靭帯骨化症	237	259	496
42	46	悪性関節リウマチ	214	262	476
43	72	下垂体性ADH分泌異常症	409	60	469
44	7	大脳皮質基底核変性症	66	380	446
45	34	神経線維腫症	385	58	443
46	41	巨細胞性動脈炎	63	368	431
47	58	肥大型心筋症	252	173	425
48	86	肺動脈性肺高血圧症	298	115	413
49	300	IgG4関連疾患	220	191	411
50	44	多発血管炎性肉芽腫症	184	226	410
51	70	広範脊柱管狭窄症	117	288	405
52	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	284	119	403
53	162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	120	270	390
54	35	天疱瘡	187	113	300
55	42	結節性多発動脈炎	143	120	263

順位	疾病 番号	疾病名	一般	老人	合計
55	65	原発性免疫不全症候群	248	15	263
57	74	下垂体性PRL分泌亢進症	245	10	255
58	167	マルファン症候群	192	4	196
59	19	ライソゾーム病	175	14	189
60	37	膿疱性乾癬(汎発型)	132	54	186
61	331	特発性多中心性キャッスルマン病	142	33	175
62	21	ミトコンドリア病	152	20	172
63	127	前頭側頭葉変性症	85	74	159
64	1	球脊髄性筋萎縮症	101	55	156
65	107	若年性特発性関節炎	151	1	152
66	89	リンパ脈管筋腫症	130	5	135
67	158	結節性硬化症	133	0	133
68	10	シャルコー・マリー・トウス病	78	49	127
69	55	再発性多発軟骨炎	74	46	120
70	94	原発性硬化性胆管炎	91	27	118
71	81	先天性副腎皮質酸素欠損症	114	0	114
72	98	好酸球性消化管疾患	101	10	111
72	171	ウィルソン病	108	3	111
72	224	紫斑病性腎炎	94	17	111
75	75	クッシング病	88	22	110
76	48	原発性抗リン脂質抗体症候群	86	21	107
76	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	74	33	107
78	61	自己免疫性溶血性貧血	45	61	106
79	47	バージャー病	69	33	102
80	215	ファロー四徴症	98	3	101
81	226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	50	45	95
82	3	脊髄性筋萎縮症	80	11	91
82	227	オスラー病	72	19	91
84	117	脊髄空洞症	55	31	86
85	283	後天性赤芽球癆	24	54	78
86	220	急速進行性糸球体腎炎	22	55	77
87	266	家族性地中海熱	73	2	75
88	111	先天性ミオパチー	65	9	74
89	15	封入体筋炎	29	44	73
90	8	ハンチントン病	46	25	71
90	163	特発性後天性全身性無汗症	71	0	71
92	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	43	13	56
93	30	遠位型ミオパチー	40	11	51
94	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	47	3	50
95	296	胆道閉鎖症	49	0	49
96	26	HTLV-1関連脊髄症	20	28	48
97	23	プリオン病	15	31	46
97	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	11	35	46
99	209	完全大血管転位症	45	0	45
99	210	単心室症	45	0	45
101	92	特発性門脈圧亢進症	30	13	43
102	16	クローウ・深瀬症候群	28	10	38
102	240	フェニルケトン尿症	38	0	38
104	83	アジソン病	25	12	37
104	301	黄斑ジストロフィー	36	1	37
106	168	エーラス・ダンロス症候群	35	1	36
107	144	レノックス・ガストー症候群	33	0	33
107	208	修正大血管転位症	32	1	33
107	216	両大血管右室起始症	33	0	33
110	218	アルポート症候群	31	1	32
111	64	血栓性血小板減少性紫斑病	22	8	30
111	221	抗糸球体基底膜腎炎	10	20	30
113	36	表皮水疱症	28	1	29
114	212	三尖弁閉鎖症	27	0	27

順位	疾病番号	疾病名	一般	老人	合計
114	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	25	2	27
116	79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	22	4	26
116	235	副甲状腺機能低下症	25	1	26
116	327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る)	25	1	26
119	20	副腎白質ジストロフィー	20	5	25
120	120	遺伝性ジストニア	24	0	24
120	274	骨形成不全症	22	2	24
122	193	プラダー・ウィリ症候群	23	0	23
122	276	軟骨無形成症	22	1	23
122	329	無虹彩症	23	0	23
125	302	レーベル遺伝性視神経症	18	4	22
126	73	下垂体性TSH分泌亢進症	19	2	21
126	122	脳表ヘモジデリン沈着症	10	11	21
128	91	バッド・キアリ症候群	18	1	19
128	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	18	1	19
128	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	19	0	19
131	27	特発性基底核石灰化症	5	13	18
131	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	2	18
131	270	慢性再発性多発性骨髄炎	18	0	18
134	4	原発性側索硬化症	9	8	17
134	99	慢性特発性偽性腸閉塞症	13	4	17
134	217	エプスタイン病	17	0	17
137	118	脊髄髄膜瘤	15	1	16
137	128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	12	4	16
137	157	スタージ・ウェーバー症候群	16	0	16
137	229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	11	5	16
141	106	クリオピリン関連周期熱症候群	15	0	15
142	109	非典型溶血性尿毒症症候群	10	3	13
142	119	アイザックス症候群	9	4	13
142	137	限局性皮質異形成	13	0	13
142	189	無脾症候群	13	0	13
142	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	13	0	13
142	257	肝型糖原病	13	0	13
142	304	若年発症型両側性感音難聴	13	0	13
149	25	進行性多巣性白質脳症	8	4	12
149	251	尿素サイクル異常症	12	0	12
151	38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	9	2	11
151	161	家族性良性慢性天疱瘡	10	1	11
151	166	弾性線維性仮性黄色腫	7	4	11
151	230	肺胞低換気症候群	10	1	11
151	289	クロンカイト・カナダ症候群	5	6	11
156	191	ウェルナー症候群	10	0	10
157	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	8	1	9
157	145	ウエスト症候群	9	0	9
157	280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	9	0	9
160	59	拘束型心筋症	7	1	8
160	138	神経細胞移動異常症	8	0	8
160	140	ドラベ症候群	8	0	8
160	188	多脾症候群	8	0	8
160	195	ヌーナン症候群	8	0	8
160	277	リンパ管腫症/ゴーハム病	8	0	8
160	290	非特異性多発性小腸潰瘍症	8	0	8
160	297	アラジール症候群	8	0	8
160	309	進行性ミオクローヌステんかん	5	3	8
169	31	ベスレムミオパチー	6	1	7
169	160	先天性魚鱗癬	7	0	7
169	173	VATER症候群	7	0	7
169	203	22q11.2欠失症候群	7	0	7
169	236	偽性副甲状腺機能低下症	6	1	7

順位	疾病 番号	疾病名	一般	老人	合計
169	254	ポルフィリン症	7	0	7
169	303	アッシャー症候群	7	0	7
169	328	前眼部形成異常	6	1	7
177	82	先天性副腎低形成症	6	0	6
177	108	TNF受容体関連周期性症候群	6	0	6
177	115	遺伝性周期性四肢麻痺	6	0	6
177	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
177	133	メビウス症候群	6	0	6
177	187	歌舞伎症候群	6	0	6
177	256	筋型糖原病	5	1	6
177	293	総排泄腔遺残	6	0	6
185	9	神経有棘赤血球症	5	0	5
185	80	甲状腺ホルモン不応症	5	0	5
185	116	アトピー性脊髄炎	5	0	5
185	129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	5	0	5
185	130	先天性無痛無汗症	5	0	5
185	179	ウィリアムズ症候群	5	0	5
185	211	左心低形成症候群	5	0	5
185	231	α 1-アンチトリプシン欠乏症	4	1	5
185	298	遺伝性膀胱炎	5	0	5
185	310	先天異常症候群	5	0	5
185	312	先天性僧帽弁狭窄症	5	0	5
185	335	ネフロン癆	5	0	5
197	24	亜急性硬化性全脳炎	4	0	4
197	105	チャージ症候群	4	0	4
197	131	アレキサンダー病	3	1	4
197	156	レット症候群	4	0	4
197	164	眼皮膚白皮症	4	0	4
197	178	モワット・ウィルソン症候群	4	0	4
197	225	先天性腎性尿崩症	4	0	4
197	233	ウォルフラム症候群	4	0	4
197	244	メープルシロップ尿症	4	0	4
197	263	脳臍黄色腫症	3	1	4
197	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	4	0	4
197	291	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	4	0	4
197	305	遅発性内リンパ水腫	4	0	4
197	318	シトリン欠損症	3	1	4
211	39	中毒性表皮壊死症	1	2	3
211	101	腸管神経節細胞僅少症	3	0	3
211	136	片側巨脳症	3	0	3
211	146	大田原症候群	3	0	3
211	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	3	0	3
211	159	色素性乾皮症	2	1	3
211	172	低ホスファターゼ症	2	1	3
211	185	コフィン・シリス症候群	3	0	3
211	197	1p36欠失症候群	3	0	3
211	198	4p欠失症候群	3	0	3
211	260	システロール血症	3	0	3
211	262	原発性高カイロミクロン血症	3	0	3
211	265	脂肪萎縮症	3	0	3
211	278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	3	0	3
211	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	3	0	3
211	330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	3	0	3
227	29	ウルリッヒ病	2	0	2
227	32	自己貪食空胞性ミオパチー	1	1	2
227	87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	1	1	2
227	104	コステロ症候群	2	0	2
227	110	ブラウ症候群	2	0	2
227	135	アイカルディ症候群	2	0	2

順位	疾病番号	疾病名	一般	老人	合計
227	139	先天性大脳白質形成不全症	2	0	2
227	151	ラスマッセン脳炎	1	1	2
227	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	2	0	2
227	177	ジュベール症候群関連疾患	2	0	2
227	194	ソトス症候群	2	0	2
227	207	総動脈幹遺残症	2	0	2
227	232	カーニー複合	2	0	2
227	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	2	0	2
227	287	エプスタイン症候群	2	0	2
227	292	総排泄腔外反症	2	0	2
227	294	先天性横隔膜ヘルニア	2	0	2
227	316	カルニチン回路異常症	2	0	2
227	325	遺伝性自己炎症疾患	2	0	2
227	326	大理石骨病	2	0	2
227	337	ホモシスチン尿症	2	0	2
248	12	先天性筋無力症候群	1	0	1
248	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	1	0	1
248	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	1	0	1
248	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	1	0	1
248	103	CFC症候群	1	0	1
248	112	マリネスコ・シェーグレン症候群	1	0	1
248	142	ミオクロニー欠神てんかん	1	0	1
248	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	1	0	1
248	147	早期ミオクロニー脳症	1	0	1
248	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	1	0	1
248	150	環状20番染色体症候群	1	0	1
248	152	PCDH19関連症候群	1	0	1
248	165	肥厚性皮膚骨膜炎	1	0	1
248	170	オクシピタル・ホーン症候群	1	0	1
248	183	ファイファー症候群	1	0	1
248	190	鰓耳腎症候群	1	0	1
248	199	5p欠失症候群	1	0	1
248	201	アンジェルマン症候群	1	0	1
248	205	脆弱X症候群関連疾患	0	1	1
248	228	閉塞性細気管支炎	1	0	1
248	245	プロピオン酸血症	1	0	1
248	246	メチルマロン酸血症	1	0	1
248	249	グルタル酸血症1型	1	0	1
248	250	グルタル酸血症2型	1	0	1
248	261	タンジール病	1	0	1
248	268	中條・西村症候群	1	0	1
248	272	進行性骨化性線維異形成症	1	0	1
248	275	タナトフォリック骨異形成症	1	0	1
248	282	先天性赤血球形形成異常性貧血	1	0	1
248	286	遺伝性鉄芽球性貧血	1	0	1
248	299	嚢胞性線維症	1	0	1
248	308	進行性白質脳症	0	1	1
248	311	先天性三尖弁狭窄症	1	0	1
248	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	1	0	1
248	332	膠様滴状角膜ジストロフィー	1	0	1
283	33	シュワルツ・ヤンペル症候群	0	0	0
283	121	神経フェリチン症	0	0	0
283	123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	0	0	0
283	126	ペリー症候群	0	0	0
283	132	先天性核上性球麻痺	0	0	0
283	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	0	0	0
283	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	0	0	0
283	155	ランドウ・クレフナー症候群	0	0	0
283	169	メンケス病	0	0	0

順位	疾病 番号	疾病名	一般	老人	合計
283	174	那須・ハコラ病	0	0	0
283	175	ウィーバー症候群	0	0	0
283	176	コフィン・ローリー 症候群	0	0	0
283	180	ATR-X症候群	0	0	0
283	181	クルーゾン症候群	0	0	0
283	182	アペール症候群	0	0	0
283	184	アントレー・ビクスラー症候群	0	0	0
283	186	ロスムンド・トムソン症候群	0	0	0
283	192	コケイン症候群	0	0	0
283	196	ヤング・シンブソン症候群	0	0	0
283	200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	0	0	0
283	202	スミス・マギニス症候群	0	0	0
283	204	エマヌエル症候群	0	0	0
283	206	脆弱X症候群	0	0	0
283	219	ギャロウェイ・モワト症候群	0	0	0
283	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
283	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	0	0	0
283	241	高チロシン血症1型	0	0	0
283	242	高チロシン血症2型	0	0	0
283	243	高チロシン血症3型	0	0	0
283	247	イソ吉草酸血症	0	0	0
283	248	グルコーストランスポーター1欠損症	0	0	0
283	252	リジン尿性蛋白不耐症	0	0	0
283	253	先天性葉酸吸収不全	0	0	0
283	255	複合カルボキシラーゼ欠損症	0	0	0
283	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
283	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
283	264	無βリポタンパク血症	0	0	0
283	267	高IgD症候群	0	0	0
283	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
283	279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	0	0	0
283	285	ファンコニ貧血	0	0	0
283	295	乳幼児肝巨大血管腫	0	0	0
283	307	カナバン病	0	0	0
283	313	先天性肺静脈狭窄症	0	0	0
283	314	左肺動脈右肺動脈起始症	0	0	0
283	315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B欠損症	0	0	0
283	317	三頭酵素欠損症	0	0	0
283	319	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症	0	0	0
283	320	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	0	0	0
283	321	非ケトーシス型高グリシン血症	0	0	0
283	322	β-ケトチオラーゼ欠損症	0	0	0
283	324	メチルグルタコン酸尿症	0	0	0
283	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	0	0	0
283	334	脳クレアチン欠乏症候群	0	0	0
283	336	家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)	0	0	0
283	338	進行性家族性肝内うっ滞症	0	0	0