

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2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	66,323	36,914	103,237
1	97	潰瘍性大腸炎	13,973	1,637	15,610
2	6	パキソン病	2,654	10,723	13,377
3	49	全身性エリテマトーデス	5,957	1,044	7,001
4	96	クロイツフェルト・ヤコブ病	4,425	203	4,628
5	69	後縦靭帯骨化症	1,241	1,676	2,917
6	51	全身性強皮症	1,409	1,247	2,656
7	11	重症筋無力症	1,473	1,094	2,567
8	50	皮膚筋炎/多発性筋炎	1,624	902	2,526
9	18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	1,174	1,221	2,395
10	90	網膜色素変性症	1,296	1,084	2,380
11	13	多発性硬化症/視神経脊髄炎	2,008	236	2,244
12	53	シエングー症候群	1,202	736	1,938
13	93	原発性胆汁性胆管炎	902	932	1,834
14	222	一次性ネフローゼ症候群	1,375	436	1,811
15	56	ベッチェット病	1,371	315	1,686
16	67	多発性嚢胞腎	1,389	283	1,672
17	63	特発性血小板減少性紫斑病	878	745	1,623
18	71	特発性大腿骨頭壊死症	1,270	345	1,615
19	57	特発性拡張型心筋症	1,127	426	1,553
20	85	特発性間質性肺炎	383	1,169	1,552
21	78	下垂体前葉機能低下症	1,202	289	1,491
22	306	好酸球性性副鼻腔炎	1,330	138	1,468
23	84	サルコイドシス	794	540	1,334
24	5	進行性核上性麻痺	110	1,197	1,307
25	22	もやもや病	1,169	124	1,293
26	43	顕微鏡的多発血管炎	241	862	1,103
27	17	多系統萎縮症	494	606	1,100
28	66	IgA腎症	964	96	1,060
29	52	混合性結合組織病	817	175	992
30	2	筋萎縮性側索硬化症	457	495	952
31	95	自己免疫性肝炎	511	436	947
32	60	再生不良性貧血	435	310	745
33	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫	422	270	692
34	271	強直性脊椎炎	532	118	650
35	113	筋ジストロフィー	559	78	637
36	54	成人スチル病	413	125	538
37	88	慢性血栓性肺高血圧症	219	293	512
38	46	悪性関節リウマチ	248	251	499
39	14	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	307	190	497
40	68	黄色靭帯骨化症	217	269	486
41	40	高安静動脈炎	345	138	483
42	70	広範脊柱管狭窄症	140	339	479
43	7	大脳皮質基底核変性症	82	396	478
44	34	神経線維腫症	402	65	467
45	58	肥大型心筋症	262	194	456
46	72	下垂体性ADH分泌異常症	372	52	424
47	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	273	128	401
48	162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	116	271	387
49	86	肺動脈性肺高血圧症	268	94	362
50	44	多発血管炎性肉芽腫	170	187	357
51	35	天疱瘡	204	100	304
52	28	全身性アミロイドーシス	125	178	303
53	42	結節性多発動脈炎	164	135	299
54	300	IgG4関連疾患	143	131	274
55	65	原発性免疫不全症候群	250	13	263
56	41	巨細胞性動脈炎	55	184	239
57	74	下垂体性PRL分泌亢進症	228	10	238
58	21	ミトコンドリア病	154	24	178
58	37	膿疱性乾癬(汎発型)	125	53	178
60	167	マールファン症候群	160	2	162
61	47	パーキンソン病	98	62	160

順位	疾病番号	疾病名	一般	老人	合計
62	1	球脊髄性筋萎縮症	101	52	153
63	19	ライソゾーム病	143	9	152
64	127	前頭側頭性葉変性症	77	55	132
64	331	特発性多中心性キヤッサルマン病	107	25	132
66	89	リッパ管筋腫	122	3	125
67	158	結節性硬皮症	115	3	118
68	171	ウイレルソン病	116	1	117
69	10	シヤルコー・マリール・トウー病	78	37	115
70	94	原発性硬化性胆管炎	92	21	113
71	117	脊髄空洞症	63	41	104
72	75	クック・シンダグ病	82	16	98
73	55	再発性多発軟骨炎	68	29	97
74	224	紫斑病性腎炎	78	18	96
75	81	先天性副腎皮質ホルモン欠損症	94	-	94
76	107	若年性特発性関節炎	90	-	90
77	8	ハンチンソン病	61	25	86
78	3	脊髄性筋萎縮症	68	17	85
79	61	自己免疫性溶血性貧血	46	38	84
79	62	発作性夜間ヘモグロビン尿	57	27	84
81	283	後天性赤芽球	36	46	82
82	227	オースラー一病	62	19	81
83	98	好酸球性消化管疾患	71	9	80
84	48	原発性抗リン脂質抗体症候群	63	15	78
85	226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	42	33	75
86	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	54	11	65
87	111	先天性ミオパチ	57	6	63
87	220	急速進行性糸球体腎炎	26	37	63
89	215	フアロー一四徴症	59	2	61
90	163	特発性後天性全身性無汗症	57	-	57
91	15	封入体筋炎	22	25	47
92	30	遠位型ミオパチ	37	8	45
92	92	特発性門脈圧亢進症	31	14	45
92	266	家族性性地中海熱	44	1	45
95	26	H T L V -1 関連連脊髄症	18	23	41
96	23	プロリオソーン病	16	24	40
97	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	35	3	38
98	240	フエニルケトン尿症	36	-	36
99	210	単心性心室症	35	-	35
100	83	アジソン病	24	8	32
101	20	副腎白質ジストロフィー	28	3	31
102	16	クロウ・深瀬症候群	22	7	29
102	36	表皮水疱症	29	-	29
102	64	血栓性血小板減少性紫斑病	21	8	29
102	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	5	24	29
102	301	黄斑ジストロフィー	28	1	29
107	209	完全大血管転位症	27	-	27
108	235	副甲状腺機能低下症	21	5	26
109	79	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	21	4	25
110	144	レノックス・ガスト一症候群	24	-	24
110	218	アルポー一症候群	24	-	24
110	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	23	1	24
110	296	胆道閉鎖症	24	-	24
114	157	スタージ・ウエーバー症候群	23	-	23
115	91	パッド・キアリ症候群	20	2	22
115	208	修正大血管転位症	22	-	22
115	276	軟骨無形成症	21	1	22
118	120	遺伝性ジストロニア	21	-	21
119	168	エーラス・ダンロス症候群	20	-	20
120	122	脳表へモジデリン沈着症	9	10	19
120	216	両大血管右室起始症	18	1	19
122	38	ステイヴンズ・ジョンソン症候群	15	3	18
122	212	三尖弁閉鎖症	18	-	18
124	73	下垂体性TSH分泌亢進症	15	2	17
124	193	プロダール・ウィリ症候群	17	-	17
124	221	抗糸球体基底膜腎炎	7	10	17
124	302	レベール遺伝性視神経症	14	3	17
128	27	特発性基底核石灰化症	9	7	16

順位	疾病番号	疾病名	一般	老人	合計
128	99	慢性特発性偽性腸閉塞症	14	2	16
128	229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	9	7	16
131	106	クリオピリン関連周期熱症候群	15	-	15
131	119	アイザックス症候群	12	3	15
131	217	エプスタイン	15	-	15
131	329	無虹彩症	14	1	15
135	230	肺胞低換気症候群	13	-	13
135	274	骨形成不全症	13	-	13
137	128	ピッカースタッフ脳幹脳炎	10	2	12
138	137	限局性皮質異形成	11	-	11
138	251	尿素サイクル異常症	11	-	11
138	289	クロンカイト・カナダ症候群	6	5	11
141	4	原発性側索硬化症	5	5	10
141	109	非典型性溶血性尿毒症症候群	8	2	10
141	118	脊髄膜瘤	9	1	10
141	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	9	1	10
141	327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	9	1	10
146	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	8	1	9
146	257	肝型糖原病	9	-	9
146	270	慢性再発性多発性骨髄炎	9	-	9
149	161	家族性良性慢性天疱瘡	8	-	8
149	191	ウェルナー症候群	8	-	8
149	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	8	-	8
149	290	非特異性多発性小腸潰瘍症	7	1	8
153	59	拘束型心筋症	6	1	7
153	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	7	-	7
153	297	アラジール症候群	7	-	7
156	24	亜急性硬化性全脳炎	6	-	6
156	25	進行性多巣性白質脳症	5	1	6
156	31	ベスレムミオパチ	6	-	6
156	108	TNF受容体関連周期性症候群	6	-	6
156	115	遺伝性周期性四肢麻痺	6	-	6
156	166	弾性線維性仮性黄色腫	3	3	6
156	173	VATER症候群	6	-	6
156	203	22q11.2欠失症候群	6	-	6
156	225	先天性腎性尿崩症	6	-	6
156	254	ポルフィリン症	5	1	6
156	277	リンパ管腫症 / ゴーハム病	6	-	6
156	280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	6	-	6
168	9	神経経有棘赤血球症	5	-	5
168	39	中毒性表皮壊死症	5	-	5
168	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脳症	3	2	5
168	129	痙攣重積型（二相性）急性脳症	5	-	5
168	130	先天性無痛無汗症	5	-	5
168	179	ウリアミア症候群	5	-	5
168	188	多脾症候群	5	-	5
168	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	5	-	5
168	263	脳臍黄色腫症	4	1	5
168	293	総排泄腔遺残症	5	-	5
168	303	アッシュャー症候群	5	-	5
168	330	先天性気管狭窄症 / 先天性声門下狭窄症	5	-	5
180	80	甲状腺ホルモン不応症	4	-	4
180	82	先天性副腎低形成症	4	-	4
180	133	メビウス症候群	4	-	4
180	140	ドブラベ症候群	4	-	4
180	145	ウエスト症候群	4	-	4
180	160	先天性魚鱗癬	4	-	4
180	164	眼皮膚白皮症	4	-	4
180	178	モット・ウィルソン症候群	4	-	4
180	189	無脾症候群	4	-	4
180	195	ヌーナン症候群	4	-	4
180	231	α1-アンチトリプシン欠乏症	4	-	4
180	232	カニ複	4	-	4
180	256	筋型糖原病	4	-	4
180	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	4	-	4
180	298	遺伝性膝炎	4	-	4
180	305	遅発性内リンパ水腫	3	1	4

順位	疾病番号	疾病名	一般	老人	合計
180	309	進行性ミオクローヌステんかん	3	1	4
180	310	先天性異常症候群	4	-	4
198	87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫	1	2	3
198	101	腸管神経節細胞僅少症	3	-	3
198	105	チャーシ症候群	3	-	3
198	116	アトピー性脊髄	3	-	3
198	136	片側巨脳症	3	-	3
198	138	神経細胞移動異常症	3	-	3
198	151	ラスムッセン脳	2	1	3
198	156	レックト症候群	3	-	3
198	159	色素性乾皮症	2	1	3
198	185	コフィン・シリス症候群	3	-	3
198	187	歌舞伎症候群	3	-	3
198	197	1p36欠失症候群	3	-	3
198	201	アンジェルマン症候群	3	-	3
198	211	左心低形成症候群	3	-	3
198	233	ウォルフラム症候群	3	-	3
198	236	偽性副甲状腺機能低下症	3	-	3
198	244	メーブルシロップ尿	3	-	3
198	260	シトステロール血	3	-	3
198	262	原発性高カイクロモン血症	3	-	3
198	304	若年発症型両側性感音難聴	3	-	3
198	318	シトリン欠損症	2	1	3
198	328	前眼部形成異常	3	-	3
220	29	ウーリッヒ	2	-	2
220	32	自己食食空胞性ミオパチ	1	1	2
220	131	アレキサンダー	2	-	2
220	135	アイカールデイズ症候群	2	-	2
220	139	先天性大脳白質形成不全症	2	-	2
220	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	2	-	2
220	146	大田原症候群	2	-	2
220	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	2	-	2
220	265	脂肪萎縮症	2	-	2
220	272	進行性骨化性線維異形成症	2	-	2
220	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	2	-	2
220	285	フアンコニ貧血	2	-	2
220	291	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）	2	-	2
220	316	カルニチン回路異常症	2	-	2
220	326	大理石骨病	2	-	2
235	12	先天性筋無力症候群	1	-	1
235	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	1	-	1
235	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	1	-	1
235	103	CFC症候群	1	-	1
235	104	コステロ症候群	1	-	1
235	110	ブラウ症候群	1	-	1
235	112	マリネスコ・シェーグレン症候群	1	-	1
235	134	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群	1	-	1
235	142	ミオクロニー欠神てんかん	1	-	1
235	147	早期ミオクロニー脳症	1	-	1
235	150	環状20番染色体症候群	1	-	1
235	152	PCDH19関連症候群	1	-	1
235	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	1	-	1
235	170	オクシピタル・ホーン症候群	1	-	1
235	172	低ホスファターゼ	1	-	1
235	177	ジュベール症候群関連疾患	1	-	1
235	180	ATR-X症候群	1	-	1
235	181	クルーゾン症候群	1	-	1
235	183	ファーフー症候群	1	-	1
235	192	コケイン症候群	1	-	1
235	194	ソトス症候群	1	-	1
235	198	4p欠失症候群	1	-	1
235	228	閉塞性細気管支炎	1	-	1
235	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	1	-	1
235	246	メチルマロン酸血症	1	-	1
235	249	グルタル酸血症1型	1	-	1
235	250	グルタル酸血症2型	1	-	1
235	261	タンジール	1	-	1

順位	疾病番号	疾病名	一般	老人	合計
235	268	中 條 ・ 西 村 症 候 群	1	-	1
235	275	タ ナ ト フ オ リ ッ ク 骨 異 形 成 症	1	-	1
235	278	巨 大 リ ン パ 管 奇 形 (頸 部 顔 面 病 変)	1	-	1
235	279	巨 大 静 脈 奇 形 (頸 部 口 腔 咽 頭 び ま ん 性 病 変)	1	-	1
235	282	先 天 性 赤 血 球 形 成 異 常 性 貧 血	1	-	1
235	286	遺 伝 性 鉄 芽 球 性 貧 血	1	-	1
235	287	エ プ ス タ イ ン 症 候 群	1	-	1
235	294	先 天 性 横 隔 膜 ヘ ル ニ ア	1	-	1
235	299	囊 胞 性 線 維 症	1	-	1
235	307	カ ナ バ ン 病	1	-	1
235	308	進 行 性 白 質 脳 症	1	-	1
235	312	先 天 性 僧 帽 弁 狭 窄 症	1	-	1
235	323	芳 香 族 L - ア ミ ノ 酸 脱 炭 酸 酵 素 欠 損 症	1	-	1
235	325	遺 伝 性 自 己 炎 症 疾 患	1	-	1
277	33	シ ュ ワ ル ツ ・ ヤ ン ペ ル 症 候 群	-	-	-
277	102	ル ビ ン シ ュ タ イ ン ・ テ イ ビ 症 候 群	-	-	-
277	121	神 経 フ ェ リ チ ン 症	-	-	-
277	123	禿 頭 と 変 形 性 脊 椎 症 を 伴 う 常 染 色 体 劣 性 白 質 脳 症	-	-	-
277	126	ペ リ ー 症 候 群	-	-	-
277	132	先 天 性 核 上 性 球 麻 痺	-	-	-
277	148	遊 走 性 焦 点 発 作 を 伴 う 乳 児 て ん か ん	-	-	-
277	149	片 側 癱 攣 ・ 片 麻 痺 ・ て ん か ん 症 候 群	-	-	-
277	155	ラ ン ド ウ ・ ク レ フ ナ ー 症 候 群	-	-	-
277	165	肥 厚 性 皮 膚 骨 膜 症	-	-	-
277	169	メ ン ケ ス 病	-	-	-
277	174	那 須 ・ ハ コ ラ 病	-	-	-
277	175	ウ イ ー バ ー 症 候 群	-	-	-
277	176	コ フ ィ ン ・ ロ ー リ ー 症 候 群	-	-	-
277	182	ア ペ ー ル 症 候 群	-	-	-
277	184	ア ン ト レ ー ・ ビ ク ス ラ ー 症 候 群	-	-	-
277	186	ロ ス ム ン ド ・ ト ム ソ ン 症 候 群	-	-	-
277	190	鰓 耳 腎 症 候 群	-	-	-
277	196	ヤ ン グ ・ シ ン プ ソ ン 症 候 群	-	-	-
277	199	5 p 欠 失 症 候 群	-	-	-
277	200	第 14 番 染 色 体 父 親 性 ダ イ ソ ミ ー 症 候 群	-	-	-
277	202	ス ミ ス ・ マ ギ ニ ス 症 候 群	-	-	-
277	204	エ マ ス エ ル 症 候 群	-	-	-
277	205	脆 弱 X 症 候 群 関 連 疾 患	-	-	-
277	206	脆 弱 X 症 候 群	-	-	-
277	207	総 動 脈 幹 遺 残 症	-	-	-
277	219	ギ ャ ロ ウ エ イ ・ モ ワ ト 症 候 群	-	-	-
277	234	ペ ル オ キ シ ソ ー ム 病 (副 腎 白 質 ジ ス ト ロ フ ィ ー を 除 く)	-	-	-
277	239	ビ タ ミ ン D 依 存 性 く る 病 / 骨 軟 化 症	-	-	-
277	241	高 チ ロ シ ン 血 症 1 型	-	-	-
277	242	高 チ ロ シ ン 血 症 2 型	-	-	-
277	243	高 チ ロ シ ン 血 症 3 型	-	-	-
277	245	プ ロ ピ オ ン 酸 血 症	-	-	-
277	247	イ ソ 吉 草 酸 血 症	-	-	-
277	248	グ ル コ ー ス ト ラ ン ス ポ ー タ ー 1 欠 損 症	-	-	-
277	252	リ ジ ン 尿 性 蛋 白 不 耐 症	-	-	-
277	253	先 天 性 葉 酸 吸 収 不 全 症	-	-	-
277	255	複 合 カ ル ボ キ シ ラ ー ゼ 欠 損 症	-	-	-
277	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	-	-	-
277	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	-	-	-
277	264	無 β リ ポ タ ン バ ク 血 症	-	-	-
277	267	高 I g D 症 候 群	-	-	-
277	269	化 膿 性 無 菌 性 関 節 炎 ・ 壊 疽 性 膿 皮 症 ・ ア ク ネ 症 候 群	-	-	-
277	292	総 排 泄 腔 外 反 症	-	-	-
277	295	乳 幼 児 肝 巨 大 血 管 腫	-	-	-
277	311	先 天 性 三 尖 弁 狭 窄 症	-	-	-
277	313	先 天 性 肺 静 脈 狭 窄 症	-	-	-
277	314	左 肺 動 脈 右 肺 動 脈 起 始 症	-	-	-
277	315	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	-	-	-
277	317	三 頭 酵 素 欠 損 症	-	-	-
277	319	セ ピ ア プ テ リ ン 還 元 酵 素 (S R) 欠 損 症	-	-	-
277	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	-	-	-
277	321	非 ケ ト ー シ ス 型 高 グ リ シ ン 血 症	-	-	-

順位	疾病番号	疾病名	一般	老人	合計
277	322	β-ケトチオラーゼ欠損症	-	-	-
277	324	メチルグルタコン酸尿症	-	-	-
277	332	膠様滴状角膜ジストロフィー	-	-	-
277	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	-	-	-

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	18	79	97
1	スモ	7	79	86
2	劇症肝炎	10	-	10
3	重症急性性膵炎	1	-	1
4	プリオン病 (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	729	62	791

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	12,845	16,863	29,708
1	悪性高血圧	7	-	7
2	原発性骨髄線維症	60	43	103
3	母斑症	53	2	55
4	肝内結石症	28	7	35
5	古典的特発性好酸球増多症候群	30	8	38
6	びまん性汎細気管支炎	59	43	102
7	遺伝性QT延長症候群	47	2	49
8	網膜脈絡膜萎縮症	11	38	49
	東京都の対象疾病(特疾)小計	295	143	438
	人工透析を必要とする腎不全	12,550	16,720	29,270