

## 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                | 67,794 | 37,399 | 105,193 |
| 1  | 97   | 潰瘍性大腸炎                       | 13,912 | 1,710  | 15,622  |
| 2  | 6    | パーキンソン病                      | 2,622  | 10,755 | 13,377  |
| 3  | 49   | 全身性エリテマトーデス                  | 5,963  | 1,077  | 7,040   |
| 4  | 96   | クワシオール病                      | 4,625  | 231    | 4,856   |
| 5  | 51   | 全身性強皮症                       | 1,433  | 1,261  | 2,694   |
| 6  | 11   | 重症筋無力症                       | 1,537  | 1,124  | 2,661   |
| 7  | 69   | 後縦靭帯骨化症                      | 1,183  | 1,472  | 2,655   |
| 8  | 306  | 好酸球性副鼻腔炎                     | 2,378  | 250    | 2,628   |
| 9  | 50   | 皮膚筋炎 / 多発性筋炎                 | 1,683  | 943    | 2,626   |
| 10 | 13   | 多発性硬化症 / 視神経脊髄炎              | 2,145  | 282    | 2,427   |
| 11 | 18   | 脊髄小脳変性症<br>(多系統萎縮症を除く。)      | 1,072  | 1,180  | 2,252   |
| 12 | 90   | 網膜色素変性症                      | 1,104  | 989    | 2,093   |
| 13 | 53   | シエーグレン症候群                    | 1,340  | 748    | 2,088   |
| 14 | 222  | 一次性ネフローゼ症候群                  | 1,276  | 451    | 1,727   |
| 15 | 85   | 特発性間質性肺炎                     | 429    | 1,283  | 1,712   |
| 16 | 67   | 多発性嚢胞腎                       | 1,418  | 287    | 1,705   |
| 17 | 56   | ペーチエット病                      | 1,372  | 323    | 1,695   |
| 18 | 71   | 特発性大腿骨頭壊死症                   | 1,313  | 371    | 1,684   |
| 19 | 93   | 原発性胆汁性胆管炎                    | 816    | 834    | 1,650   |
| 20 | 78   | 下垂体前葉機能低下症                   | 1,275  | 329    | 1,604   |
| 21 | 57   | 特発性拡張型心筋症                    | 1,048  | 367    | 1,415   |
| 22 | 63   | 特発性血小板減少性紫斑病                 | 706    | 651    | 1,357   |
| 23 | 84   | サルコイドーシス                     | 767    | 553    | 1,320   |
| 24 | 5    | 進行性核上性麻痺                     | 104    | 1,176  | 1,280   |
| 25 | 22   | もやもや病                        | 1,132  | 125    | 1,257   |
| 26 | 43   | 顕微鏡的多発血管炎                    | 249    | 924    | 1,173   |
| 27 | 66   | IgA腎症                        | 1,030  | 94     | 1,124   |
| 28 | 17   | 多系統萎縮症                       | 450    | 584    | 1,034   |
| 29 | 52   | 混合性結合組織病                     | 799    | 186    | 985     |
| 30 | 95   | 自己免疫性肝炎                      | 492    | 425    | 917     |
| 31 | 2    | 筋萎縮性側索硬化症                    | 435    | 459    | 894     |
| 32 | 45   | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症               | 523    | 326    | 849     |
| 33 | 60   | 再生不良性貧血                      | 412    | 301    | 713     |
| 34 | 271  | 強直性脊椎炎                       | 563    | 117    | 680     |
| 35 | 113  | 筋ジストロフィー                     | 589    | 71     | 660     |
| 36 | 54   | 成人スチル病                       | 426    | 142    | 568     |
| 37 | 88   | 慢性血栓塞栓性肺高血圧症                 | 232    | 325    | 557     |
| 38 | 68   | 黄色靭帯骨化症                      | 242    | 257    | 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 | 309    | 182    | 491     |
| 40 | 46   | 悪性関節リウマチ                     | 228    | 262    | 490     |
| 41 | 40   | 高不安動脈炎                       | 348    | 139    | 487     |
| 42 | 7    | 大脳皮質基底核変性症                   | 64     | 399    | 463     |
| 43 | 72   | 下垂体性A D H分泌異常症               | 396    | 56     | 452     |
| 44 | 34   | 神経線維腫症                       | 379    | 60     | 439     |
| 45 | 58   | 肥大型心筋症                       | 255    | 176    | 431     |
| 46 | 28   | 全身性アミロイドーシス                  | 132    | 297    | 429     |
| 47 | 70   | 広範脊柱管狭窄症                     | 125    | 285    | 410     |
| 48 | 44   | 多発血管炎性肉芽腫症                   | 175    | 220    | 395     |
| 49 | 86   | 肺動脈性肺高血圧症                    | 279    | 110    | 389     |
| 50 | 77   | 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症              | 265    | 122    | 387     |
| 51 | 162  | 類天疱瘡<br>(後天性表皮水疱症を含む。)       | 117    | 266    | 383     |
| 52 | 300  | IgG4関連疾患                     | 211    | 168    | 379     |
| 53 | 41   | 巨細胞性動脈炎                      | 52     | 316    | 368     |
| 54 | 35   | 天疱瘡                          | 180    | 103    | 283     |
| 55 | 42   | 結節性多発動脈炎                     | 148    | 124    | 272     |
| 56 | 65   | 原発性免疫不全症候群                   | 248    | 16     | 264     |
| 57 | 74   | 下垂体性P R L分泌亢進症               | 242    | 10     | 252     |
| 58 | 19   | ライオンズーム病                     | 174    | 12     | 186     |

| 順位  | 疾病<br>番号 | 疾病名                                     | 一般  | 老人 | 合計  |
|-----|----------|---|-----|----|-----|
| 59  | 37       | 膿 疱 性 乾 癬 ( 汎 発 型 )                     | 121 | 56 | 177 |
| 60  | 21       | ミ ト コ ン ド リ ア 病                         | 153 | 21 | 174 |
| 61  | 167      | マ ル フ ア シ ン 症 候 群                       | 172 | 1  | 173 |
| 62  | 331      | 特 発 性 多 中 心 性 キ ャ ッ ス ル マ ン 病           | 131 | 24 | 155 |
| 63  | 1        | 球 脊 髄 性 筋 萎 縮 症                         | 97  | 56 | 153 |
| 64  | 127      | 前 頭 側 頭 葉 変 性 症                         | 80  | 69 | 149 |
| 65  | 89       | リ ン パ 脈 管 筋 腫 症                         | 131 | 5  | 136 |
| 66  | 107      | 若 年 性 特 発 性 関 節 炎                       | 133 | 1  | 134 |
| 67  | 158      | 結 節 性 硬 化 症                             | 129 | 2  | 131 |
| 68  | 10       | シ ャ ル コ ー ・ マ リ ー ・ ト ウ ー ス 病           | 79  | 42 | 121 |
| 69  | 94       | 原 発 性 硬 化 性 胆 管 炎                       | 92  | 27 | 119 |
| 70  | 47       | バ ニ ジ ャ ニ 病                             | 76  | 38 | 114 |
| 71  | 171      | ウ イ ル ソ ン 病                             | 106 | 2  | 108 |
| 72  | 55       | 再 発 性 多 発 軟 骨 炎                         | 68  | 39 | 107 |
| 73  | 75       | ク ッ シ ン グ 病                             | 85  | 19 | 104 |
| 73  | 81       | 先 天 性 副 腎 皮 質 酸 素 欠 損 症                 | 104 | -  | 104 |
| 75  | 62       | 発 作 性 夜 間 ヘ モ グ ロ ビ ン 尿 症               | 68  | 34 | 102 |
| 76  | 98       | 好 酸 球 性 消 化 管 疾 患                       | 87  | 11 | 98  |
| 77  | 48       | 原 発 性 抗 リ ン 脂 質 抗 体 症 候 群               | 72  | 19 | 91  |
| 77  | 226      | 間 質 性 膀 胱 炎 ( ハ ン ナ 型 )                 | 50  | 41 | 91  |
| 79  | 61       | 自 己 免 疫 性 溶 血 性 貧 血                     | 42  | 47 | 89  |
| 80  | 3        | 脊 髄 性 筋 萎 縮 症                           | 77  | 10 | 87  |
| 80  | 227      | オ ス ラ 一 病                               | 65  | 22 | 87  |
| 82  | 117      | 脊 髄 空 洞 症                               | 54  | 32 | 86  |
| 83  | 224      | 紫 斑 病 性 腎 炎                             | 69  | 16 | 85  |
| 84  | 215      | フ ア ロ ー 四 徴 症                           | 80  | 3  | 83  |
| 84  | 283      | 後 天 性 赤 芽 球 癆                           | 25  | 58 | 83  |
| 86  | 8        | ハ ン チ ン ト ン 病                           | 49  | 23 | 72  |
| 86  | 163      | 特 発 性 後 天 性 全 身 性 無 汗 症                 | 72  | -  | 72  |
| 88  | 111      | 先 天 性 ミ オ バ チ ー                         | 64  | 7  | 71  |
| 89  | 220      | 急 速 進 行 性 糸 球 体 腎 炎                     | 22  | 48 | 70  |
| 90  | 266      | 家 族 性 地 中 海 熱                           | 64  | 2  | 66  |
| 91  | 15       | 封 入 体 筋 炎                               | 27  | 34 | 61  |
| 92  | 223      | 一 次 性 膜 性 増 殖 性 糸 球 体 腎 炎               | 43  | 10 | 53  |
| 93  | 30       | 遠 位 型 ミ オ バ チ ー                         | 41  | 10 | 51  |
| 94  | 23       | ブ リ オ ン 病                               | 16  | 32 | 48  |
| 94  | 238      | ビ タ ミ ン D 抵 抗 性 く る 病 / 骨 軟 化 症         | 45  | 3  | 48  |
| 96  | 26       | H T L V -1 関 連 脊 髄 症                    | 19  | 28 | 47  |
| 97  | 296      | 胆 道 閉 鎖 症                               | 43  | -  | 43  |
| 98  | 92       | 特 発 性 門 脈 圧 亢 進 症                       | 30  | 12 | 42  |
| 99  | 210      | 単 心 室                                   | 39  | -  | 39  |
| 99  | 288      | 自 己 免 疫 性 後 天 性 凝 固 因 子 欠 乏 症           | 9   | 30 | 39  |
| 101 | 83       | ア ジ ソ ン 病                               | 27  | 10 | 37  |
| 101 | 301      | 黄 斑 ジ ス ト ロ フ ィ ー                       | 36  | 1  | 37  |
| 103 | 16       | ク ロ ウ ・ 深 瀬 症 候 群                       | 27  | 8  | 35  |
| 103 | 209      | 完 全 大 血 管 転 位 症                         | 35  | -  | 35  |
| 105 | 240      | フ ェ ニ ル ケ ト ン 尿 症                       | 31  | -  | 31  |
| 106 | 36       | 表 皮 水 疱 症                               | 29  | 1  | 30  |
| 106 | 168      | エ ー ラ ス ・ ダ ン ロ ス 症 候 群                 | 30  | -  | 30  |
| 108 | 64       | 血 栓 性 血 小 板 減 少 性 紫 斑 病                 | 21  | 8  | 29  |
| 108 | 79       | 家 族 性 高 コ レ ス テ ロ ー ル 血 症 ( ホ モ 接 合 体 ) | 24  | 5  | 29  |
| 110 | 218      | ア ル ボ ー ト 症 候 群                         | 27  | 1  | 28  |
| 111 | 20       | 副 腎 白 質 ジ ス ト ロ フ ィ ー                   | 21  | 5  | 26  |
| 111 | 144      | レ ノ ッ ク ス ・ ガ ス ト ー 症 候 群               | 26  | -  | 26  |
| 113 | 235      | 副 甲 状 腺 機 能 低 下 症                       | 24  | 1  | 25  |
| 114 | 208      | 修 正 大 血 管 転 位 症                         | 23  | 1  | 24  |
| 114 | 221      | 抗 糸 球 体 基 底 膜 腎 炎                       | 8   | 16 | 24  |
| 114 | 281      | ク リ ッ ベ ル ・ ト レ ノ ネ ー ・ ウ ェ ー バ ー 症 候 群 | 22  | 2  | 24  |
| 117 | 212      | 三 尖 弁 閉 鎖 症                             | 23  | -  | 23  |
| 117 | 216      | 両 大 血 管 右 室 起 始 症                       | 22  | 1  | 23  |
| 119 | 122      | 脳 表 ヘ モ ジ デ リ ン 沈 着 症                   | 11  | 11 | 22  |
| 119 | 276      | 軟 骨 無 形 成 症                             | 20  | 2  | 22  |

| 順位  | 疾病番号 | 疾病名   | 一般 | 老人 | 合計 |
|-----|------|---|----|----|----|
| 121 | 120  | 遺 伝 性 ジ ス ト ニ ア                                     | 21 | -  | 21 |
| 121 | 274  | 骨 形 成 不 全 症   | 20 | 1  | 21 |
| 121 | 329  | 無 虹 彩 症   | 21 | -  | 21 |
| 124 | 73   | 下 垂 体 性 T S H 分 泌 亢 進 症                             | 18 | 2  | 20 |
| 124 | 91   | バ ッ ト ・ キ ア リ 症 候 群                                 | 18 | 2  | 20 |
| 124 | 99   | 慢 性 特 発 性 偽 性 腸 閉 塞 症                               | 16 | 4  | 20 |
| 127 | 193  | プ ラ ダ - ・ ウ ィ リ 症 候 群                               | 19 | -  | 19 |
| 127 | 327  | 特 発 性 血 栓 症 ( 遺 伝 性 血 栓 性 素 因 に よ る も の に 限 る 。 )   | 18 | 1  | 19 |
| 129 | 157  | ス タ ー ジ ・ ウ ェ ー バ ー 症 候 群                           | 18 | -  | 18 |
| 129 | 302  | レ ー ベ ル 遺 伝 性 視 神 経 症                               | 15 | 3  | 18 |
| 131 | 270  | 慢 性 再 発 性 多 発 性 骨 髄 炎                               | 17 | -  | 17 |
| 132 | 27   | 特 発 性 基 底 核 石 灰 化 症                                 | 6  | 9  | 15 |
| 132 | 106  | ク リ オ ピ リ ン 関 連 周 期 熱 症 候 群                         | 15 | -  | 15 |
| 132 | 124  | 皮 質 下 梗 塞 と 白 質 脳 症 を 伴 う 常 染 色 体 優 性 脳 動 脈 症       | 11 | 4  | 15 |
| 132 | 141  | 海 馬 硬 化 を 伴 う 内 側 側 頭 葉 て ん か ん                     | 14 | 1  | 15 |
| 132 | 217  | エ ブ ス タ イ ン 病                                       | 15 | -  | 15 |
| 137 | 25   | 進 行 性 多 巢 性 白 質 脳 症                                 | 8  | 6  | 14 |
| 137 | 38   | ス テ イ ー ヴ ン ス ・ ジ ョ ン ソ ン 症 候 群                     | 12 | 2  | 14 |
| 137 | 118  | 脊 髄 髄 膜 瘤   | 13 | 1  | 14 |
| 137 | 304  | 若 年 発 症 型 両 側 性 感 音 難 聴                             | 14 | -  | 14 |
| 141 | 4    | 原 発 性 側 索 硬 化 症                                     | 7  | 6  | 13 |
| 141 | 119  | ア イ ザ ッ ク ス 症 候 群                                   | 10 | 3  | 13 |
| 141 | 137  | 限 局 性 皮 質 異 形 成                                     | 13 | -  | 13 |
| 141 | 213  | 心 室 中 隔 欠 損 を 伴 わ な い 肺 動 脈 閉 鎖 症                   | 13 | -  | 13 |
| 141 | 251  | 尿 素 サ イ ク ル 異 常 症                                   | 13 | -  | 13 |
| 141 | 289  | ク ロ ン カ イ ト ・ カ ナ ダ 症 候 群                           | 6  | 7  | 13 |
| 147 | 166  | 弾 性 線 維 性 仮 性 黄 色 腫                                 | 9  | 3  | 12 |
| 147 | 229  | 肺 胞 蛋 白 症 ( 自 己 免 疫 性 又 は 先 天 性 )                   | 8  | 4  | 12 |
| 149 | 128  | ビ ッ カ ー ス タ ッ プ 脳 幹 脳 炎                             | 9  | 2  | 11 |
| 149 | 214  | 心 室 中 隔 欠 損 を 伴 う 肺 動 脈 閉 鎖 症                       | 11 | -  | 11 |
| 149 | 230  | 肺 胞 低 換 気 症 候 群                                     | 10 | 1  | 11 |
| 149 | 257  | 肝 型 糖 原 病   | 11 | -  | 11 |
| 149 | 277  | リ ン パ 管 腫 症 / ゴ ー ハ ム 病                             | 11 | -  | 11 |
| 154 | 109  | 非 典 型 溶 血 性 尿 毒 症 症 候 群                             | 8  | 2  | 10 |
| 154 | 161  | 家 族 性 良 性 慢 性 天 疱 瘡                                 | 9  | 1  | 10 |
| 154 | 191  | ウ ェ ル ナ ー 症 候 群                                     | 10 | -  | 10 |
| 157 | 189  | 無 脾 症 候 群   | 9  | -  | 9  |
| 158 | 114  | 非 ジ ス ト ロ フ ィ ー 性 ミ オ ト ニ ー 症 候 群                   | 7  | 1  | 8  |
| 158 | 145  | ウ エ ス ト 症 候 群                                       | 8  | -  | 8  |
| 158 | 195  | 又 ナ ン 症 候 群   | 8  | -  | 8  |
| 158 | 290  | 非 特 異 性 多 発 性 小 腸 潰 瘍 症                             | 8  | -  | 8  |
| 162 | 31   | ベ ス レ ム ミ オ バ チ ー                                   | 6  | 1  | 7  |
| 162 | 59   | 拘 束 型 心 筋 症   | 6  | 1  | 7  |
| 162 | 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 | 6  | 1  | 7  |
| 162 | 130  | 先 天 性 無 痛 無 汗 症                                     | 7  | -  | 7  |
| 162 | 203  | 22q11.2 欠 失 症 候 群                                   | 7  | -  | 7  |
| 162 | 254  | ポ ル フ ィ リ ン 症                                       | 7  | -  | 7  |
| 162 | 297  | ア ラ ジ ー ル 症 候 群                                     | 7  | -  | 7  |
| 162 | 309  | 進 行 性 ミ オ ク ロ ー ス て ん か ん                           | 5  | 2  | 7  |
| 162 | 328  | 前 眼 部 形 成 異 常                                       | 6  | 1  | 7  |
| 171 | 9    | 神 経 有 棘 赤 血 球 症                                     | 6  | -  | 6  |
| 171 | 82   | 先 天 性 副 腎 低 形 成 症                                   | 6  | -  | 6  |
| 171 | 108  | T N F 受 容 体 関 連 周 期 性 症 候 群                         | 6  | -  | 6  |
| 171 | 115  | 遺 伝 性 周 期 性 四 肢 麻 痺                                 | 6  | -  | 6  |
| 171 | 129  | 癲 癇 重 積 型 ( 二 相 性 ) 急 性 脳 症                         | 6  | -  | 6  |
| 171 | 160  | 先 天 性 魚 鱗 癬   | 6  | -  | 6  |
| 171 | 179  | ウ イ リ ア ム ズ 症 候 群                                   | 6  | -  | 6  |
| 171 | 188  | 多 脾 症 候 群   | 6  | -  | 6  |
| 171 | 225  | 先 天 性 腎 性 尿 崩 症                                     | 6  | -  | 6  |
| 171 | 236  | 偽 性 副 甲 状 腺 機 能 低 下 症                               | 6  | -  | 6  |
| 171 | 256  | 筋 型 糖 原 病   | 5  | 1  | 6  |

| 順位  | 疾病番号 | 疾病名                                       | 一般 | 老人 | 合計 |
|-----|------|---|----|----|----|
| 182 | 133  | メ ビ ウ ス 症 候 群                             | 5  | -  | 5  |
| 182 | 138  | 神 経 細 胞 移 動 異 常 症                         | 5  | -  | 5  |
| 182 | 140  | ド ラ ベ 症 候 群                               | 5  | -  | 5  |
| 182 | 156  | レ ッ ト 症 候 群                               | 5  | -  | 5  |
| 182 | 164  | 眼 皮 膚 白 皮 症                               | 5  | -  | 5  |
| 182 | 173  | VATER 症 候 群                               | 5  | -  | 5  |
| 182 | 231  | α 1 - ア ン チ ト リ プ シ ン 欠 乏 症               | 5  | -  | 5  |
| 182 | 244  | メ - プ ル シ ロ ッ プ 尿 症                       | 5  | -  | 5  |
| 182 | 293  | 総 排 泄 腔 遺 残                               | 5  | -  | 5  |
| 182 | 305  | 遅 発 性 内 リ ン バ 水 腫                         | 4  | 1  | 5  |
| 182 | 310  | 先 天 異 常 症 候 群                             | 5  | -  | 5  |
| 182 | 318  | シ ト リ ン 欠 損 症                             | 4  | 1  | 5  |
| 194 | 24   | 亜 急 性 硬 化 性 全 脳 炎                         | 4  | -  | 4  |
| 194 | 39   | 中 毒 性 表 皮 壊 死 症                           | 2  | 2  | 4  |
| 194 | 80   | 甲 状 腺 ホ ル モ ン 不 応 症                       | 4  | -  | 4  |
| 194 | 105  | チ ヤ - ジ 症 候 群                             | 4  | -  | 4  |
| 194 | 116  | ア ト ピ - 性 香 髓 炎                           | 4  | -  | 4  |
| 194 | 131  | ア レ キ サ ン ダ - 病                           | 3  | 1  | 4  |
| 194 | 159  | 色 素 性 乾 皮 症                               | 3  | 1  | 4  |
| 194 | 178  | モ ワ ッ ト ・ ウ イ ル ソ ン 症 候 群                 | 4  | -  | 4  |
| 194 | 197  | 1 p 36 欠 失 症 候 群                          | 4  | -  | 4  |
| 194 | 233  | ウ オ ル フ ラ ム 症 候 群                         | 4  | -  | 4  |
| 194 | 263  | 脳 腫 黄 色 腫                                 | 3  | 1  | 4  |
| 194 | 280  | 巨 大 動 静 脈 奇 形 ( 頸 部 顔 面 又 は 四 肢 病 変 )     | 4  | -  | 4  |
| 194 | 291  | ヒ ル シ ュ ス プ ル ン グ 病 ( 全 結 腸 型 又 は 小 腸 型 ) | 4  | -  | 4  |
| 194 | 303  | ア ッ シ ヤ - 症 候 群                           | 4  | -  | 4  |
| 208 | 136  | 片 側 巨 脳 症                                 | 3  | -  | 3  |
| 208 | 172  | 低 ホ ス フ ァ タ - ゼ 症                         | 2  | 1  | 3  |
| 208 | 185  | コ フ ィ ン ・ シ リ ス 症 候 群                     | 3  | -  | 3  |
| 208 | 187  | 歌 舞 伎 症 候 群                               | 3  | -  | 3  |
| 208 | 211  | 左 心 低 形 成 症 候 群                           | 3  | -  | 3  |
| 208 | 232  | カ - ニ - 複 合                               | 3  | -  | 3  |
| 208 | 262  | 原 発 性 高 カ イ ロ ミ ク ロ ン 血 症                 | 3  | -  | 3  |
| 208 | 273  | 肋 骨 異 常 を 伴 う 先 天 性 側 弯 症                 | 3  | -  | 3  |
| 208 | 294  | 先 天 性 横 隔 膜 ヘ ル ニ ア                       | 3  | -  | 3  |
| 208 | 298  | 遺 伝 性 膝 炎                                 | 3  | -  | 3  |
| 208 | 312  | 先 天 性 僧 帽 弁 狭 窄 症                         | 3  | -  | 3  |
| 208 | 330  | 先 天 性 気 管 狭 窄 症 / 先 天 性 声 門 下 狭 窄 症       | 3  | -  | 3  |
| 208 | 335  | ネ フ ロ ン 癆                                 | 3  | -  | 3  |
| 221 | 32   | 自 己 食 空 胞 性 ミ オ バ チ -                     | 1  | 1  | 2  |
| 221 | 87   | 肺 静 脈 閉 塞 症 / 肺 毛 細 血 管 腫 症               | 1  | 1  | 2  |
| 221 | 101  | 腸 管 神 経 節 細 胞 僅 少 症                       | 2  | -  | 2  |
| 221 | 104  | コ ス テ ロ 症 候 群                             | 2  | -  | 2  |
| 221 | 135  | ア イ カ ル デ イ 症 候 群                         | 2  | -  | 2  |
| 221 | 139  | 先 天 性 大 脳 白 質 形 成 不 全 症                   | 2  | -  | 2  |
| 221 | 143  | ミ オ ク ロ ニ - 脱 力 発 作 を 伴 う て ん か ん         | 2  | -  | 2  |
| 221 | 146  | 大 田 原 症 候 群                               | 2  | -  | 2  |
| 221 | 151  | ラ ス ム ッ セ ン 脳 炎                           | 1  | 1  | 2  |
| 221 | 152  | P C D H 19 関 連 症 候 群                      | 2  | -  | 2  |
| 221 | 153  | 難 治 頻 回 部 分 発 作 重 積 型 急 性 脳 炎             | 2  | -  | 2  |
| 221 | 154  | 徐 波 睡 眠 期 持 続 性 棘 徐 波 症 ( 示 す て ん か ん 性 ) | 2  | -  | 2  |
| 221 | 177  | ジ ュ ベ ニ ル 症 候 群 関 連 疾 患                   | 2  | -  | 2  |
| 221 | 194  | ソ ト ス 症 候 群                               | 2  | -  | 2  |
| 221 | 198  | 4 p 欠 失 症 候 群                             | 2  | -  | 2  |
| 221 | 201  | ア ン ジ エ ル マ ン 症 候 群                       | 2  | -  | 2  |
| 221 | 260  | シ ト ス テ ロ - ル 血 症                         | 2  | -  | 2  |
| 221 | 265  | 脂 肪 萎 縮 症                                 | 2  | -  | 2  |
| 221 | 278  | 巨 大 リ ン バ 管 奇 形 ( 頸 部 顔 面 病 変 )           | 2  | -  | 2  |
| 221 | 284  | ダ イ ア モ ン ド ・ ブ ラ ッ ク フ ァ ン 貧 血           | 2  | -  | 2  |
| 221 | 285  | フ ァ ン コ ニ 貧 血                             | 2  | -  | 2  |
| 221 | 292  | 総 排 泄 腔 外 反 症                             | 2  | -  | 2  |
| 221 | 316  | カ ル ニ チ ン 回 路 異 常 症                       | 2  | -  | 2  |

| 順位  | 疾病番号 | 疾病名                            | 一般 | 老人 | 合計 |
|-----|------|--------------------------------|----|----|----|
| 221 | 326  | 大理石骨病                          | 2  | -  | 2  |
| 221 | 337  | ホモシスチン尿症                       | 2  | -  | 2  |
| 246 | 12   | 先天性筋無力症候群                      | 1  | -  | 1  |
| 246 | 29   | ウルリッヒ病                         | 1  | -  | 1  |
| 246 | 100  | 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症                | 1  | -  | 1  |
| 246 | 102  | ルビンシュタイン・テイビ症候群                | 1  | -  | 1  |
| 246 | 103  | C F C 症候群                      | 1  | -  | 1  |
| 246 | 110  | ブラウ症候群                         | 1  | -  | 1  |
| 246 | 142  | ミオクロニー欠神てんかん                   | 1  | -  | 1  |
| 246 | 147  | 早期ミオクロニー脳症                     | 1  | -  | 1  |
| 246 | 150  | 環状20番染色体症候群                    | 1  | -  | 1  |
| 246 | 165  | 肥厚性皮膚骨膜症                       | 1  | -  | 1  |
| 246 | 170  | オクシピタル・ホーン症候群                  | 1  | -  | 1  |
| 246 | 181  | クルーゾン症候群                       | 1  | -  | 1  |
| 246 | 183  | ファイファー症候群                      | 1  | -  | 1  |
| 246 | 190  | 鰓耳腎症候群                         | 1  | -  | 1  |
| 246 | 199  | 5p欠失症候群                        | 1  | -  | 1  |
| 246 | 205  | 脆弱X症候群関連疾患                     | 1  | 1  | 1  |
| 246 | 237  | 副腎皮質刺激ホルモン不応症                  | 1  | -  | 1  |
| 246 | 245  | プロピオン酸血症                       | 1  | -  | 1  |
| 246 | 246  | メチルマロン酸血症                      | 1  | -  | 1  |
| 246 | 249  | グルタル酸血症1型                      | 1  | -  | 1  |
| 246 | 250  | グルタル酸血症2型                      | 1  | -  | 1  |
| 246 | 261  | タシニル病                          | 1  | -  | 1  |
| 246 | 268  | 中條・西村症候群                       | 1  | -  | 1  |
| 246 | 272  | 進行性骨化性線維異形成症                   | 1  | -  | 1  |
| 246 | 275  | タナトフォリック骨異形成症                  | 1  | -  | 1  |
| 246 | 282  | 先天性赤血球形成異常性貧血                  | 1  | -  | 1  |
| 246 | 286  | 遺伝性鉄芽球性貧血                      | 1  | -  | 1  |
| 246 | 287  | エプスタイン症候群                      | 1  | -  | 1  |
| 246 | 299  | 嚢胞性線維症                         | 1  | -  | 1  |
| 246 | 308  | 進行性白質脳症                        | -  | 1  | 1  |
| 246 | 311  | 先天性三尖弁狭窄症                      | 1  | -  | 1  |
| 246 | 315  | ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群) / LMX1B関連腎症 | 1  | -  | 1  |
| 246 | 317  | 三頭酵素欠損症                        | 1  | -  | 1  |
| 246 | 323  | 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症              | 1  | -  | 1  |
| 246 | 325  | 遺伝性自己炎症疾患                      | 1  | -  | 1  |
| 281 | 33   | シュフルツ・ヤンペル症候群                  | -  | -  | -  |
| 281 | 76   | 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症               | -  | -  | -  |
| 281 | 112  | マリネスコ・シェーグレン症候群                | -  | -  | -  |
| 281 | 121  | 神経フェリチン症                       | -  | -  | -  |
| 281 | 123  | 禿頭と変形性脊椎を伴う常染色体劣性白質脳症          | -  | -  | -  |
| 281 | 126  | ペリーー症候群                        | -  | -  | -  |
| 281 | 132  | 先天性核上性球麻痺                      | -  | -  | -  |
| 281 | 134  | 中隔視神経形成異常症 / ドモルシニア症候群         | -  | -  | -  |
| 281 | 148  | 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん               | -  | -  | -  |
| 281 | 149  | 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群               | -  | -  | -  |
| 281 | 155  | ランドウ・クレフナー症候群                  | -  | -  | -  |
| 281 | 169  | メンスケス病                         | -  | -  | -  |
| 281 | 174  | 那須・ハーコラ病                       | -  | -  | -  |
| 281 | 175  | ウイーバー症候群                       | -  | -  | -  |
| 281 | 176  | コフィン・ローリー症候群                   | -  | -  | -  |
| 281 | 180  | A T R X 症候群                    | -  | -  | -  |
| 281 | 182  | アペーニルX症候群                      | -  | -  | -  |
| 281 | 184  | アントレー・ビクスラー症候群                 | -  | -  | -  |
| 281 | 186  | ロスムンド・トムソン症候群                  | -  | -  | -  |
| 281 | 192  | コケイン症候群                        | -  | -  | -  |
| 281 | 196  | ヤング・シンブソン症候群                   | -  | -  | -  |
| 281 | 200  | 第14番染色体父親性ダイソミー症候群             | -  | -  | -  |
| 281 | 202  | スミス・マギニス症候群                    | -  | -  | -  |
| 281 | 204  | エマヌエル症候群                       | -  | -  | -  |
| 281 | 206  | 脆弱X症候群                         | -  | -  | -  |

| 順位  | 疾病<br>番号 | 疾病名                              | 一般 | 老人 | 合計 |
|-----|----------|----------------------------------|----|----|----|
| 281 | 207      | 総動脈幹遺残症                          | -  | -  | -  |
| 281 | 219      | ギヤロウエイ・モワト症候群                    | -  | -  | -  |
| 281 | 228      | 閉塞性細気管支炎                         | -  | -  | -  |
| 281 | 234      | ペルオキシソーム病<br>(副腎白質ジストロフィーを除く。)   | -  | -  | -  |
| 281 | 239      | ビタミンD依存性くる病/<br>骨軟化              | -  | -  | -  |
| 281 | 241      | 高チロシン血症 1 型                      | -  | -  | -  |
| 281 | 242      | 高チロシン血症 2 型                      | -  | -  | -  |
| 281 | 243      | 高チロシン血症 3 型                      | -  | -  | -  |
| 281 | 247      | イソ吉草酸血症                          | -  | -  | -  |
| 281 | 248      | グルコーストランスボーター 1 欠損症              | -  | -  | -  |
| 281 | 252      | リジン尿性蛋白不耐症                       | -  | -  | -  |
| 281 | 253      | 先天性葉酸吸収不全                        | -  | -  | -  |
| 281 | 255      | 複合カルボキシラーゼ欠損症                    | -  | -  | -  |
| 281 | 258      | ガラクトース-1-リン酸ウリジル<br>トランスフェラーゼ欠損症 | -  | -  | -  |
| 281 | 259      | レシチンコレステロール<br>トランスフェラーゼ欠損症      | -  | -  | -  |
| 281 | 264      | 無βリポタンパク血症                       | -  | -  | -  |
| 281 | 267      | 高 Ig D 症候群                       | -  | -  | -  |
| 281 | 269      | 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群          | -  | -  | -  |
| 281 | 279      | 巨大静脈奇形<br>(頸部口腔咽頭びまん性病変)         | -  | -  | -  |
| 281 | 295      | 乳幼児肝巨大血管腫                        | -  | -  | -  |
| 281 | 307      | カナバニン病                           | -  | -  | -  |
| 281 | 313      | 先天性肺静脈狭窄症                        | -  | -  | -  |
| 281 | 314      | 左肺動脈右肺動脈起始症                      | -  | -  | -  |
| 281 | 319      | セピアブテリン還元酵素 (SR) 欠損症             | -  | -  | -  |
| 281 | 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  | -  | -  | -  |
| 281 | 321      | 非ケト-シス型高グリシン血症                   | -  | -  | -  |
| 281 | 322      | β-ケトチオラーゼ欠損症                     | -  | -  | -  |
| 281 | 324      | メチルグルタコン酸尿症                      | -  | -  | -  |
| 281 | 332      | 膠様滴状角膜ジストロフィー                    | -  | -  | -  |
| 281 | 333      | ハッチンソン・ギルフォード症候群                 | -  | -  | -  |
| 281 | 334      | 脳クレアチン欠乏症候群                      | -  | -  | -  |
| 281 | 336      | 家族性低βリポタンパク血症 1 (ホモ接合体)          | -  | -  | -  |
| 281 | 338      | 進行性家族性肝内うっ滞症                     | -  | -  | -  |

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                           | 15 | 67 | 82 |
| 1  | スモン                                    | 4  | 67 | 71 |
| 2  | 劇症型肝炎                                  | 10 | -  | 10 |
| 3  | 重症急性性膵炎                                | 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 | 760 | 73 | 833 |

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      | 12,323 | 16,942 | 29,265 |
| 1  | 悪性高血圧          | 7      | 1      | 8      |
| 2  | 原発性骨髄線維症       | 67     | 58     | 125    |
| 3  | 母斑症            | 42     | 2      | 44     |
| 4  | 肝内結石症          | 27     | 7      | 34     |
| 5  | 古典的特発性好酸球增多症候群 | 30     | 9      | 39     |
| 6  | びまん性汎細気管支炎     | 47     | 31     | 78     |
| 7  | 遺伝性QT延長症候群     | 52     | 2      | 54     |
| 8  | 網膜脈絡膜萎縮症       | 9      | 34     | 43     |
|    | 東京都の対象疾病(特疾)小計 | 281    | 144    | 425    |
|    | 人工透析を必要とする腎不全  | 12,042 | 16,798 | 28,840 |