

## 2023年度 指定難病受診患者数

番号	病名	患者数 (実人数)	備考
1	球脊髄性筋萎縮症	5	
2	筋萎縮性側索硬化症	15	
3	脊髄性筋萎縮症	28	
4	原発性側索硬化症		
5	進行性核上性麻痺	2	
6	パーキンソン病	141	
7	大脳皮質基底核変性症	1	
8	ハンチントン病	1	
9	神経有棘赤血球症		
10	シャルコー・マリー・トゥース病	2	
11	重症筋無力症	101	
12	先天性筋無力症候群		
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	265	
14	慢性炎症性脱髓性多発神経炎／多巣性運動ニューロパシー	22	
15	封入体筋炎		
16	クロウ・深瀬症候群	3	
17	多系統萎縮症	8	
18	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	48	
19	ライソゾーム病	10	
20	副腎白質ジストロフィー	1	
21	ミトコンドリア病	13	
22	もやもや病	184	
23	プリオン病		
24	亜急性硬化性全脳炎		
25	進行性多巣性白質脳症		
26	H T L V - 1 関連脊髄症		
27	特発性基底核石灰化症		
28	全身性アミロイドーシス	23	
29	ウルリッヒ病		
30	遠位型ミオパシー	2	

## 2023年度 指定難病受診患者数

番号	病名	患者数 (実人数)	備考
31	ベスレムミオパチー		
32	自己貪食空胞性ミオパチー	1	
33	シュワルツ・ヤンペル症候群		
34	神経線維腫症	48	
35	天疱瘡	7	
36	表皮水疱症		
37	膿疱性乾癬（汎発型）	7	
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	2	
39	中毒性表皮壊死症		
40	高安動脈炎	32	
41	巨細胞性動脈炎	12	
42	結節性多発動脈炎	26	
43	顕微鏡的多発血管炎	40	
44	多発血管炎性肉芽腫症	15	
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	28	
46	悪性関節リウマチ	39	
47	バージャー病	1	
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	7	
49	全身性エリテマトーデス	621	
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	179	
51	全身性強皮症	252	
52	混合性結合組織病	92	
53	シェーグレン症候群	103	
54	成人発症スチル病	27	
55	再発性多発軟骨炎	4	
56	ベーチェット病	127	
57	特発性拡張型心筋症	247	
58	肥大型心筋症	58	
59	拘束型心筋症	7	
60	再生不良性貧血	32	

## 2023年度 指定難病受診患者数

番号	病名	患者数 (実人数)	備考
61	自己免疫性溶血性貧血	2	
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	5	
63	特発性血小板減少性紫斑病	52	
64	血栓性血小板減少性紫斑病		
65	原発性免疫不全症候群	7	
66	I g A 腎症	87	
67	多発性囊胞腎	108	
68	黄色靭帯骨化症	1	
69	後縦靭帯骨化症	15	
70	広範脊柱管狭窄症	2	
71	特発性大腿骨頭壊死症	33	
72	下垂体性A D H分泌異常症	37	
73	下垂体性T S H分泌亢進症	6	
74	下垂体性P R L分泌亢進症	40	
75	クッシング病	15	
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	1	
77	下垂体成長ホルモン分泌亢進症	52	
78	下垂体前葉機能低下症	282	
79	家族性高コレステロール血症（木モ接合体）	7	
80	甲状腺ホルモン不応症		
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	7	
82	先天性副腎低形成症		
83	アジソン病	3	
84	サルコイドーシス	84	
85	特発性間質性肺炎	16	
86	肺動脈性肺高血圧症	39	
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症		
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	9	
89	リンパ脈管筋腫症		
90	網膜色素変性症	18	

## 2023年度 指定難病受診患者数

番号	病名	患者数 (実人数)	備考
91	バッド・キアリ症候群	3	
92	特発性門脈圧亢進症	2	
93	原発性胆汁性胆管炎	100	
94	原発性硬化性胆管炎	16	
95	自己免疫性肝炎	17	
96	クローン病	253	
97	潰瘍性大腸炎	448	
98	好酸球性消化管疾患	3	
99	慢性特発性偽性腸閉塞症		
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症		
101	腸管神経節細胞僅少症		
102	ルビンシュタイン・ティビ症候群		
103	C F C 症候群		
104	コステロ症候群		
105	チャージ症候群	1	
106	クリオピリン関連周期熱症候群	4	
107	若年性特発性関節炎	30	
108	T N F 受容体関連周期性症候群		
109	非典型溶血性尿毒症症候群	1	
110	プラウ症候群		
111	先天性ミオパチー	2	
112	マリネスコ・シェーグレン症候群		
113	筋ジストロフィー	41	
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群		
115	遺伝性周期性四肢麻痺		
116	アトピー性脊髄炎		
117	脊髄空洞症	2	
118	脊髄髓膜瘤		
119	アイザックス症候群		
120	遺伝性ジストニア	3	

## 2023年度 指定難病受診患者数

番号	病名	患者数 (実人数)	備考
121	脳内鉄沈着神経変性症		
122	脳表ヘモジデリン沈着症		
123	H T R A 1 関連脳小血管病		
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	1	
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		
126	ペリー病		
127	前頭側頭葉変性症		
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	1	
129	痙攣重積型（二相性）急性脳症		
130	先天性無痛無汗症		
131	アレキサンダー病		
132	先天性核上性球麻痺		
133	メビウス症候群		
134	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群		
135	アイカルディ症候群		
136	片側巨脳症		
137	限局性皮質異形成	1	
138	神経細胞移動異常症		
139	先天性大脳白質形成不全症		
140	ドラベ症候群		
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん		
142	ミオクロニ一欠神てんかん		
143	ミオクロニ一脱力発作を伴うてんかん		
144	レノックス・ガストー症候群		
145	ウエスト症候群	2	
146	大田原症候群		
147	早期ミオクロニ一脳症		
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん		
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群		
150	環状20番染色体症候群		

## 2023年度 指定難病受診患者数

番号	病名	患者数 (実人数)	備考
151	ラスマッセン脳炎		
152	P C D H 1 9 関連症候群		
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎		
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症		
155	ランドウ・クレフナー症候群		
156	レット症候群		
157	スタージ・ウェーバー症候群	3	
158	結節性硬化症	11	
159	色素性乾皮症		
160	先天性魚鱗癬		
161	家族性良性慢性天疱瘡		
162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	8	
163	特発性後天性全身性無汗症		
164	眼皮膚白皮症		
165	肥厚性皮膚骨膜症		
166	弾性線維性仮性黄色腫	2	
167	マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群	22	
168	エーラス・ダンロス症候群	1	
169	メンケス病		
170	オクシピタル・ホーン症候群		
171	ウィルソン病	9	
172	低ホスファターゼ症		
173	V A T E R症候群		
174	那須・ハコラ病		
175	ウィーバー症候群		
176	コフィン・ローリー症候群		
177	ジュベール症候群関連疾患	1	
178	モワット・ウィルソン症候群		
179	ウィリアムズ症候群		
180	A T R-X症候群		

## 2023年度 指定難病受診患者数

番号	病名	患者数 (実人数)	備考
181	クルーゾン症候群		
182	アペール症候群		
183	ファイファー症候群		
184	アントレー・ビクスラー症候群		
185	コフィン・シリス症候群		
186	ロスマンド・トムソン症候群		
187	歌舞伎症候群	1	
188	多脾症候群	4	
189	無脾症候群	6	
190	鰓耳腎症候群	1	
191	ウェルナー症候群	1	
192	コケイン症候群		
193	プラダー・ウィリ症候群		
194	ソトス症候群		
195	ヌーナン症候群	1	
196	ヤング・シンプソン症候群		
197	1 p 3 6 欠失症候群	1	
198	4 p 欠失症候群		
199	5 p 欠失症候群		
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群		
201	アンジェルマン症候群		
202	スミス・マギニス症候群		
203	22q11.2欠失症候群		
204	エマヌエル症候群		
205	脆弱X症候群関連疾患		
206	脆弱X症候群		
207	総動脈幹遺残症	1	
208	修正大血管転位症	21	
209	完全大血管転位症	44	
210	単心室症	33	

## 2023年度 指定難病受診患者数

番号	病名	患者数 (実人数)	備考
211	左心低形成症候群	3	
212	三尖弁閉鎖症	15	
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	8	
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	3	
215	ファロー四徴症	50	
216	両大血管右室起始症	31	
217	エプスタイン病	9	
218	アルポート症候群	7	
219	ギャロウェイ・モワト症候群		
220	急速進行性糸球体腎炎	3	
221	抗糸球体基底膜腎炎		
222	一次性ネフローゼ症候群	168	
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	2	
224	紫斑病性腎炎	4	
225	先天性腎性尿崩症		
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	1	
227	オスラー病		
228	閉塞性細気管支炎		
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）		
230	肺胞低換気症候群		
231	$\alpha$ 1-アンチトリプシン欠乏症		
232	カーニー複合		
233	ウォルフラム症候群	2	
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	1	
235	副甲状腺機能低下症		
236	偽性副甲状腺機能低下症		
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症		
238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症		
239	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症		
240	フェニルケトン尿症		

## 2023年度 指定難病受診患者数

番号	病名	患者数 (実人数)	備考
241	高チロシン血症 1型		
242	高チロシン血症 2型		
243	高チロシン血症 3型		
244	メープルシロップ尿症		
245	プロピオン酸血症	1	
246	メチルマロン酸血症		
247	イソ吉草酸血症		
248	グルコーストランスポーター 1 欠損症	3	
249	グルタル酸血症 1型		
250	グルタル酸血症 2型		
251	尿素サイクル異常症		
252	リジン尿性蛋白不耐症		
253	先天性葉酸吸收不全		
254	ポルフィリン症		
255	複合カルボキシラーゼ欠損症		
256	筋型糖原病	1	
257	肝型糖原病	1	
258	ガラクトースー 1-リシン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症		
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		
260	シトステロール血症		
261	タンジール病		
262	原発性高カイロミクロン血症		
263	脳膜黄色腫症		
264	無βリポタンパク血症		
265	脂肪萎縮症	1	
266	家族性地中海熱	8	
267	高 Ig D 症候群		
268	中條・西村症候群	1	
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群		
270	慢性再発性多発性骨髓炎	2	

## 2023年度 指定難病受診患者数

番号	病名	患者数 (実人数)	備考
271	強直性脊椎炎	35	
272	進行性骨化性線維異形成症		
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症		
274	骨形成不全症		
275	タナトフォリック骨異形成症		
276	軟骨無形成症		
277	リンパ管腫症／ゴーハム病		
278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）		
279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）		
280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）		
281	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群	2	
282	先天性赤血球形成異常性貧血	1	
283	後天性赤芽球癆	2	
284	ダイアモンド・ブラックファン貧血		
285	ファンコニ貧血		
286	遺伝性鉄芽球性貧血		
287	エプスタイン症候群		
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	1	
289	クロンカイト・カナダ症候群	1	
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	1	
291	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）		
292	総排泄腔外反症		
293	総排泄腔遺残	2	
294	先天性横隔膜ヘルニア		
295	乳幼児肝巨大血管腫		
296	胆道閉鎖症	1	
297	アラジール症候群	1	
298	遺伝性膵炎		
299	嚢胞性線維症		
300	I g G 4 関連疾患	24	

2023年度 指定難病受診患者数

番号	病名	患者数 (実人数)	備考
301	黄斑ジストロフィー	1	
302	レーベル遺伝性視神経症		
303	アッシャー症候群		
304	若年発症型両側性感音難聴		
305	遅発性内リンパ水腫		
306	好酸球性副鼻腔炎	41	
307	カナバン病		
308	進行性白質脳症		
309	進行性ミオクローヌスてんかん		
310	先天異常症候群		
311	先天性三尖弁狭窄症		
312	先天性僧帽弁狭窄症	2	
313	先天性肺静脈狭窄症		
314	左肺動脈右肺動脈起始症		
315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症		
316	カルニチン回路異常症		
317	三頭酵素欠損症		
318	シトリン欠損症		
319	セピアブテリン還元酵素（S R）欠損症		
320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（G P I）欠損症		
321	非ケトーシス型高グリシン血症		
322	$\beta$ -ケトチオラーゼ欠損症		
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症		
324	メチルグルタコン酸尿症		
325	遺伝性自己炎症疾患		
326	大理石骨病		
327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	1	
328	前眼部形成異常		
329	無虹彩症		
330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症		

2023年度 指定難病受診患者数

番号	病名	患者数 (実人数)	備考
331	特発性多中心性キャッスルマン病	8	
332	膠様滴状角膜ジストロフィー		
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群		
334	脳クレアチン欠乏症候群		
335	ネフロン癆	1	
336	家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）		
337	ホモシスチン尿症		
338	進行性家族性肝内胆汁うっ滯症		
339	M E C P 2 重複症候群		
340	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）		
341	T R P V 4 異常症		
	合計	5,369	