

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 | 慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー | 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 | 遠位型ミオパチー | 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 | 多発性嚢胞腎 | 108 | |
| 68 | 黄色靱帯骨化症 | 1 | |
| 69 | 後縦靱帯骨化症 | 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 | 下垂体性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（ホモ接合体） | 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・テイビ症候群 | | |
| 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 | ブラウ症候群 | | |
| 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 | 脊髄髄膜瘤 | | |
| 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 | ミオクロニー欠伸てんかん | | |
| 143 | ミオクロニー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 | 早期ミオクロニー脳症 | | |
| 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 | ラスムッセン脳炎 | | |
| 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 | ロスムンド・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 1 4 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 | 2 2 q 1 1 . 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・モフト症候群 | | |
| 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 | 先天性葉酸吸収不全 | | |
| 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ーリ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 | 脳腱黄色腫症 | | |
| 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・トレノネー・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 | ダイヤモンド・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 | ヒルシュスプルング病（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 | 遺伝性膀胱炎 | | |
| 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 | セピアプテリン還元酵素（SR）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（GPI）欠損症 | | |
| 321 | 非ケトーシス型高グリシン血症 | | |
| 322 | β -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滞症 | | |
| 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 | |