

都における難病医療費助成対象数者（患者数の多い順・令和元年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	60,717	33,633	94,350
1	97	潰瘍性大腸炎	12,478	1,459	13,937
2	6	パニック障害	2,556	10,006	12,562
3	49	全身性エリテマトーデス	5,624	954	6,578
4	96	クローゼット病	4,041	189	4,230
5	69	後縦靭帯骨化症	1,092	1,499	2,591
6	51	全身性強皮症	1,391	1,155	2,546
7	11	重症筋無力症	1,390	996	2,386
8	18	(多系統小脳萎縮症を除く)	1,165	1,219	2,384
9	50	皮膚筋炎	1,525	802	2,327
10	90	網膜色素変性症	1,273	1,007	2,280
11	13	多発性硬化症	1,826	214	2,040
12	93	原発性胆汁性胆管炎	914	891	1,805
13	53	シェーグレン症候群	1,111	668	1,779
14	56	ベーチエツト病	1,342	306	1,648
15	222	一次性ネフローゼ症候群	1,204	379	1,583
16	67	多発性嚢胞腎	1,268	257	1,525
17	71	特発性大腿骨頭壊死症	1,152	306	1,458
18	63	特発性血小板減少性紫斑病	783	659	1,442
19	57	特発性拡張型心筋症	1,021	403	1,424
20	85	特発性間質性肺炎	357	1,062	1,419
21	78	下垂体前葉機能低下症	1,111	265	1,376
22	84	サルコイドーシス	719	515	1,234
23	22	もやもや病	1,103	108	1,211
24	5	進行性核上性麻痺	116	1,071	1,187
25	306	好酸球性副鼻腔炎	1,015	98	1,113
26	17	多系統萎縮症	464	572	1,036
27	52	混合性結合組織病	811	160	971
28	43	顕微鏡的多発性血管炎	234	722	956
29	2	筋萎縮性側索硬化症	437	450	887
30	95	自己免疫性肝炎	477	389	866
31	66	IgA腎炎	795	65	860
32	60	再生不良性貧血	394	282	676
33	113	筋ジストロフィー	561	70	631
34	45	好酸球性多発性肉芽腫	372	238	610
35	271	強直性脊椎炎	467	107	574
36	46	悪性関節リウマチ	254	249	503
37	54	成人スチル病	369	112	481
38	34	神経線維腫症	390	67	457
39	40	高安静動脈炎	322	132	454
40	88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	197	252	449
41	14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	275	173	448
42	7	大脳皮質基底核変性症	87	348	435
42	70	広範囲脊柱管狭窄症	129	306	435
44	58	肥大型心筋症	245	187	432
45	68	黄色靭帯骨化症	198	220	418
46	72	下垂体性A/D/H分泌異常症	348	45	393
47	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	244	119	363
48	86	肺動脈性肺高血圧症	256	93	349
49	44	多発性血管炎性肉芽腫	164	157	321
50	162	後天性表皮水疱症を含む)	89	203	292
51	42	関節性多発動脈炎	156	131	287
52	35	天疱瘡	174	84	258
53	28	全身性アミロイドーシス	112	140	252
54	65	原発性免疫不全症候群	222	10	232
55	300	IgG4関連連疾患	118	90	208
56	74	下垂体性PRL分泌亢進症	196	10	206
57	41	巨細胞性動脈炎	44	150	194
58	21	ミトコンドリア病	142	20	162
59	37	膿疱性乾癬(汎発型)	116	42	158
60	47	パジャ病	95	61	156
61	1	球脊髄性筋萎縮症	96	50	146

順位	疾病番号	疾病名	一般	老人	合計
62	19	ラ イ ソ ソ ー ム	135	8	143
63	167	マ ル フ ア ン 症 候	116	1	117
64	89	リ ン バ 脈 管 筋 腫	113	3	116
65	127	前 頭 側 頭 葉 変 性	76	36	112
66	171	ウ イ ル ソ ン	108	-	108
66	331	特 発 性 多 中 心 性 キ ャ ッ ス ル マ ン	89	19	108
68	10	シ ャ ル コ ー ・ マ リ ー ・ ト ウ ー ス	73	34	107
69	158	結 節 性 硬 化	101	3	104
70	117	脊 髓 性 空 洞	60	39	99
71	94	原 発 性 硬 化 性 胆 管	76	20	96
72	75	ク ッ シ ン グ	76	15	91
73	81	先 天 性 副 腎 皮 質 酸 素 欠 損	88	-	88
74	55	再 発 性 多 発 軟 骨	61	25	86
75	3	脊 髓 性 筋 萎 縮	66	18	84
76	8	ハ ン チ ン ト ン	61	22	83
77	61	自 己 免 疫 性 溶 血 性 貧	42	33	75
78	224	紫 斑 病 性 腎	57	12	69
79	62	発 作 性 夜 間 へ モ グ ロ ビ ン 尿	45	21	66
80	283	後 天 性 抗 リ ン 脂 質 抗 体 症 候	29	35	64
81	48	原 発 性 抗 リ ン 脂 質 抗 体 症 候	51	12	63
82	107	若 年 性 特 発 性 関 節	62	-	62
82	227	オ ス ラ 一	46	16	62
84	223	一 次 性 膜 性 増 殖 性 糸 球 体 腎	53	8	61
85	111	先 天 性 ミ オ パ チ	55	5	60
86	98	好 酸 球 性 消 化 管 疾	49	7	56
87	226	間 質 性 膀 胱 炎 ( ハ ン ナ 型 )	29	23	52
88	220	急 速 進 行 性 糸 球 体 腎	21	29	50
89	30	遠 位 型 ミ オ パ チ	35	8	43
89	215	フ ア ロ 一 四 徴	41	2	43
91	92	特 発 性 門 脈 圧 亢 進 症	29	12	41
92	26	H T L V -1 関 連 脊 髓	18	22	40
93	23	プ リ オ ン	18	19	37
94	163	特 発 性 後 天 性 全 身 性 無 汗	35	-	35
95	15	封 入 体 筋	14	19	33
95	240	フ エ ニ ル ケ ト ン 尿	33	-	33
97	210	単 心 室	31	-	31
97	266	家 族 性 地 中 海	30	1	31
99	20	副 腎 白 質 ジ ス ト ロ フ イ	27	3	30
100	83	ア ジ ソ ン	20	7	27
101	36	表 皮 水 疱	26	-	26
101	281	リ ウ ッ ペ ル ・ ト レ ノ ネ	26	-	26
103	218	ア ル ポ ー ト 症 候 群	24	-	24
103	238	タ ミ ン D 抵 抗 性 化 く る 病	21	3	24
105	64	血 栓 性 血 小 板 減 少 性 紫 斑 病	15	8	23
106	157	ス タ ー ジ ・ ウ エ ー バ 一 症 候	22	-	22
106	235	副 甲 状 腺 機 能 低 下 症	18	4	22
106	296	胆 道 閉 鎖 症	22	-	22
109	16	ク ロ ウ ・ 深 瀬 症 候	16	5	21
109	79	家 族 性 高 コ レ ス テ ロ ー ル 血	17	4	21
109	91	バ ッ ド ・ キ ト ア リ 症 候 群	19	2	21
112	301	黄 斑 ジ ス ト ロ フ イ	20	-	20
113	144	レ ノ ッ ク ス ・ ガ ス ト ー 症 候 群	18	-	18
113	288	自 己 免 疫 性 後 天 性 凝 固 因 子 欠 乏	2	16	18
115	212	三 尖 弁 閉 鎖 症	17	-	17
115	276	軟 骨 無 形 成 症	17	-	17
117	120	遺 伝 性 ジ ス ト ニ	16	-	16
117	168	エ ー ラ ス ・ ダ ン ロ ス 症 候 群	16	-	16
117	193	プ ラ ダ ー ・ ウ イ リ 症 候 群	16	-	16
117	209	完 全 大 血 管 転 位 症	16	-	16
117	229	肺 胞 蛋 白 症 ( 自 己 免 疫 性 又 は 先 天 性 )	9	7	16
122	122	脳 表 へ モ ル ジ デ リ ン 沈 着 症	7	8	15
122	302	レ ー ベ ル 遺 伝 性 視 神 経 症	12	3	15
124	38	ス テ ィ ー ヴ ン ス ・ ジ ョ ン ソ ン 症 候 群	11	3	14
124	73	下 垂 体 性 T S H 分 泌 亢 進 症	12	2	14
126	208	修 正 大 血 管 転 位 症	13	-	13

順位	疾病番号	疾病名	一般	老人	合計
127	27	特発性基底核石灰化症	7	5	12
127	106	クリオピリン関連周期熱症候群	12	-	12
127	119	アザンクス症候群	10	2	12
127	216	両大血管右室起始症	12	-	12
127	221	抗糸球体基底膜腎炎	6	6	12
132	99	慢性特発性偽性腸閉塞症	10	1	11
132	128	ピッカースタッフ脳幹脳炎	9	2	11
132	289	クロンカイト・カナダ症候群	8	3	11
132	329	無虹彩	11	-	11
136	274	骨形成不全症	9	1	10
137	109	非典型性溶血性尿毒症候群	8	1	9
137	137	局限性病質異形成群	9	-	9
137	230	肺胞低換気症候群	9	-	9
140	4	原発性側索硬化化症	5	3	8
140	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんか	7	1	8
140	214	心室中隔欠損を伴う症	8	-	8
140	251	尿管サライクル異常症	8	-	8
140	257	肝臓型糖尿病	8	-	8
145	9	神経有棘赤血球症	7	-	7
145	115	遺伝性周期性四肢麻痺	7	-	7
145	124	皮膚下梗塞と白質脳症を伴う症	6	1	7
145	161	家伝性優良性慢天性瘡	7	-	7
145	203	22q11.2欠失症候群	7	-	7
145	217	エブスタイ	7	-	7
145	270	慢性再発性多発性骨髄炎	7	-	7
145	290	非特異性多発性小腸潰瘍	7	-	7
145	297	アラジール症候群	7	-	7
154	24	亜急性硬化性全脳炎	6	-	6
154	25	進行性多巣性白質脳症	4	2	6
154	31	ベスレムミオパチ	6	-	6
154	173	VATER症候群	6	-	6
154	191	ウエルナ一心症候群	6	-	6
159	59	拘束型心筋症	5	-	5
159	108	TNF受容体関連周期性性症候群	5	-	5
159	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	5	-	5
159	118	脊髄髄膜瘤	5	-	5
159	129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	5	-	5
159	130	先天性無痛無汗症	5	-	5
159	164	眼皮膚白皮色腫症	5	-	5
159	166	弾性線維性仮性黄色腫	2	3	5
159	254	ポルフィリン	5	-	5
159	263	脳髄黄色腫症	4	1	5
159	277	リンパ管腫症/ゴーハム	5	-	5
159	280	巨大動脈静脈奇変(頰部顔面又は四肢病変)	5	-	5
171	125	神経軸索スフェロイド形成を伴う症	3	1	4
171	133	メビウズ症候群	4	-	4
171	160	先天性魚鱗癬	4	-	4
171	178	モット・ウイソ	4	-	4
171	179	ウリアムズ症候群	4	-	4
171	231	α1-アンチトリプシン欠乏症	4	-	4
171	236	偽性副甲状腺機能低下症	4	-	4
171	293	総排泄腔遺残	4	-	4
171	327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	4	-	4
171	328	前眼部形成異常	4	-	4
181	39	中毒性表皮壊死症	3	-	3
181	80	甲状腺ホルモン不応症	3	-	3
181	82	先天性副腎低形成症	3	-	3
181	105	チヤー症候群	3	-	3
181	136	側巨脳症	3	-	3
181	159	色素性乾皮症	3	-	3
181	185	コフィン・シリス症候群	3	-	3
181	187	歌舞伎症候群	3	-	3
181	189	無脾症候群	3	-	3
181	195	ヌナ症候群	3	-	3
181	197	1p36欠失症候群	3	-	3

順位	疾病番号	疾病名	一般	老人	合計
181	225	先天性腎性尿管狭窄症	3	-	3
181	232	先天性尿管狭窄症	3	-	3
181	244	メーブルシロツブ尿管	3	-	3
181	256	筋型糖尿病原	3	-	3
181	260	シトステロール血症	3	-	3
181	273	肋骨異常を伴う先天性側弯	3	-	3
181	305	遅発性内リンパ水腫	2	1	3
181	310	先天性異常症候群	3	-	3
181	318	シトリン欠損症	2	1	3
181	330	先天性尿管狭窄症 / 先天性声門下狭窄症	3	-	3
202	29	ルリツヒ	2	-	2
202	87	肺静脈閉塞症 / 肺毛細血管腫	1	1	2
202	101	腸管神経節細胞僅少症	2	-	2
202	116	アトピー性脊髄炎	2	-	2
202	131	アレキサンダー病	2	-	2
202	135	アカルデイズ症候群	2	-	2
202	138	神経細胞移動異常症	2	-	2
202	139	先天性大脳白質形成不全症	2	-	2
202	140	ドラベ症候群	2	-	2
202	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	2	-	2
202	145	エウスト症候群	2	-	2
202	146	大田原症候群	2	-	2
202	151	ラスムッセン脳炎	1	1	2
202	188	多脾症候群	2	-	2
202	201	アンジェルマン症候群	2	-	2
202	211	左心中隔欠損症候群	2	-	2
202	213	心室中隔欠損を伴う鎖骨	2	-	2
202	233	ウオルフルラム症候群	2	-	2
202	262	原発性高カイルミックロン血症	2	-	2
202	265	脂肪萎縮症	2	-	2
202	272	進行性骨化性線維異形成症	2	-	2
202	291	ヒルシユスプトルング病	2	-	2
202	298	(全結腸型又は小腸型)炎	2	-	2
202	303	アツシヤー症候群	2	-	2
202	309	進行性ミオクローヌステんかん	2	-	2
202	326	大石骨病	2	-	2
228	12	先天性筋無力症候群	1	-	1
228	32	自己貪食空胞性ミオパチ	1	-	1
228	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	1	-	1
228	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	1	-	1
228	103	CFC症候群	1	-	1
228	104	コステロ症候群	1	-	1
228	112	マリンスコ・シエーグレン症候群	1	-	1
228	134	中隔モルシエーア成異常症候群	1	-	1
228	142	ミオクロニー欠神てんかん	1	-	1
228	147	早期ミオクロニー脳症候群	1	-	1
228	150	環状20番染色体症候群	1	-	1
228	152	PCH19関連連症候群	1	-	1
228	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	1	-	1
228	154	徐波を示す睡眠持続性棘徐脳波症	1	-	1
228	170	オクシピタル・ホーソン症候群	1	-	1
228	172	低ホスファターゼ症候群	1	-	1
228	177	ジュベール症候群関連疾患	1	-	1
228	181	クルーゾー症候群	1	-	1
228	183	ファーフー症候群	1	-	1
228	194	ソトス症候群	1	-	1
228	198	4p欠失症候群	1	-	1
228	228	閉塞性細気管支炎	1	-	1
228	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	1	-	1
228	249	グルタル酸血症1型	1	-	1
228	250	グルタル酸血症2型	1	-	1
228	268	中條・西村症候群	1	-	1
228	275	タナトフオリック骨異形成症	1	-	1
228	278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	1	-	1
228	282	先天性赤血球形成異常性貧血	1	-	1

順位	疾病番号	疾病名	一般	老人	合計
228	284	ダイアモンド・ブラックファン	1	-	1
228	285	フアン	1	-	1
228	286	遺伝性鉄芽球菌性貧血	1	-	1
228	287	エプスタイン症候群	1	-	1
228	294	先天性横隔膜ヘルニア	1	-	1
228	299	嚢胞性線維症	1	-	1
228	304	若年発症型両側性感音難聴	1	-	1
228	307	カバナ	1	-	1
228	308	進行性白質脳症	1	-	1
228	316	カルニチン回路異常症	1	-	1
228	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	1	-	1
228	325	遺伝性自己炎症疾患	1	-	1
269	33	シユワルツ・ヤンペル症候群	-	-	-
269	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	-	-	-
269	110	ブルウ症候群	-	-	-
269	121	神経フェリチン症	-	-	-
269	123	禿頭と変形性脊椎白質脳症を伴う症候群	-	-	-
269	126	ペリ核上性球麻痺	-	-	-
269	132	先天性核上性球麻痺	-	-	-
269	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんか症候群	-	-	-
269	149	片側痙攣・片麻痺・てんか症候群	-	-	-
269	155	ランドウ・クレフナ症候群	-	-	-
269	156	レックト症候群	-	-	-
269	165	肥厚性皮膚骨膜症	-	-	-
269	169	メケス	-	-	-
269	174	那須・ハコラ	-	-	-
269	175	ウイバー症候群	-	-	-
269	176	コフィン・ローリ症候群	-	-	-
269	180	A T R - X 症候群	-	-	-
269	182	アペーブル症候群	-	-	-
269	184	アントレー・ビクスラー症候群	-	-	-
269	186	ロスムンド・トムソン症候群	-	-	-
269	190	鰓耳腎症候群	-	-	-
269	192	コケイン症候群	-	-	-
269	196	ヤング・シンプソン症候群	-	-	-
269	199	5p欠失体父性症候群	-	-	-
269	200	第14番染色体体父性症候群	-	-	-
269	202	ダイス・マギニス症候群	-	-	-
269	204	エマヌエル症候群	-	-	-
269	205	脆弱X症候群関連疾患	-	-	-
269	206	脆弱X症候群	-	-	-
269	207	総動脈幹遺残症候群	-	-	-
269	219	ギヤロウオエ・モワト症候群	-	-	-
269	234	ペ(副腎白質ジストロフィーを除く) / ビータミン軟化性化	-	-	-
269	239	骨軟化性化	-	-	-
269	241	高チロシン血症 1	-	-	-
269	242	高チロシン血症 2	-	-	-
269	243	高チロシン血症 3	-	-	-
269	245	プロピオン酸血症	-	-	-
269	246	メチルマロン酸血症	-	-	-
269	247	イソ吉草酸血症	-	-	-
269	248	グルコーストランスポート1欠損症	-	-	-
269	252	リジン尿性蛋白不耐症	-	-	-
269	253	先天性葉酸吸収不全症	-	-	-
269	255	複合カルボキシル欠損症	-	-	-
269	258	ガラクトース-1-リン酸ゼウリ損症	-	-	-
269	259	トレチンスコレステロール欠損症	-	-	-
269	261	タニンジール	-	-	-
269	264	無βリポタンパク血症	-	-	-
269	267	高IgD症候群	-	-	-
269	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	-	-	-
269	279	巨大静脈(頸部口腔咽頭びまん性病変)	-	-	-
269	292	総排泄腔外反症	-	-	-
269	295	乳幼児肝巨大血管腫	-	-	-
269	311	先天性三尖弁狭窄症	-	-	-

順位	疾病番号	疾病名	一般	老人	合計
269	312	先天性僧帽弁狭窄症	-	-	-
269	313	先天性肺静脈狭窄症	-	-	-
269	314	左肺動脈右肺動脈起始症	-	-	-
269	315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症	-	-	-
269	317	三頭酵素欠損症	-	-	-
269	319	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症	-	-	-
269	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	-	-	-
269	321	非ケトーシス型高グリシン血症	-	-	-
269	322	β-ケトチオラーゼ欠損症	-	-	-
269	324	メチルグルタコン酸尿症	-	-	-
269	332	膠様滴状角膜ジストロフィー	-	-	-
269	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	内訳	一般	老人	合計
	国の対象疾病(特疾)小計	19	82	101
1	スモン	8	82	90
2	劇症型肝炎	10	-	10
3	重症急性性膵炎	1	-	1
4	プロオノン病 （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

内訳	一般	老人	合計
先天性血液凝固因子欠乏症等	705	58	763

## 4 東京都の対象疾病

通番	内訳	一般	老人	合計
	東京都の対象疾病 計	12,607	15,891	28,498
1	悪性高血圧	7	-	7
2	原発性骨髄線維症	59	32	91
3	母斑症	47	2	49
4	肝内結石症	26	7	33
5	古典的特発性好酸球增多症候群	31	6	37
6	びまん性汎細気管支炎	59	50	109
7	遺伝性QT延長症候群	43	2	45
8	網膜脈絡膜萎縮症	10	40	50
	東京都の対象疾病（特疾）小計	282	139	421
	人工透析を必要とする腎不全	12,325	15,752	28,077