

都における難病医療費助成対象者数（患者数の多い順・令和3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	65,717	35,985	101,702
1	97	潰瘍性大腸炎	13,690	1,583	15,273
2	6	パーキンソン病	2,613	10,326	12,939
3	49	全身性エリテマトーデス	5,805	1,040	6,845
4	96	クローン病	4,437	215	4,652
5	69	後縦靭帯骨化症	1,158	1,511	2,669
6	51	全身性強皮症	1,361	1,193	2,554
7	11	重症筋無力症	1,466	1,077	2,543
8	50	皮膚筋炎 / 多発性筋炎	1,610	906	2,516
9	18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	1,139	1,238	2,377
10	13	多発性硬化症 / 視神経脊髄炎	2,007	245	2,252
11	90	網膜色素変性症	1,176	988	2,164
12	53	シエーグレン症候群	1,259	720	1,979
13	306	好酸球性副鼻腔炎	1,770	190	1,960
14	56	ペーチエット病	1,414	337	1,751
15	222	一次性ネフローゼ症候群	1,285	428	1,713
16	93	原発性胆汁性胆管炎	837	863	1,700
17	71	特発性大腿骨頭壊死症	1,298	358	1,656
18	67	多発性嚢胞腎	1,380	271	1,651
19	85	特発性間質性肺炎	399	1,211	1,610
20	78	下垂体前葉機能低下症	1,235	315	1,550
21	57	特発性拡張型心筋症	1,035	390	1,425
22	63	特発性血小板減少性紫斑病	751	656	1,407
23	22	もやもや病	1,188	133	1,321
24	84	サルコイドーシス	772	524	1,296
25	5	進行性核上性麻痺	101	1,145	1,246
26	43	顕微鏡的多発血管炎	245	875	1,120
27	17	多系統萎縮症	475	583	1,058
28	66	IgA腎症	922	95	1,017
29	52	混合性結合組織病	835	180	1,015
30	2	筋萎縮性側索硬化症	431	477	908
31	95	自己免疫性肝炎	499	402	901
32	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	457	285	742
33	60	再生不良性貧血	413	298	711
34	271	強直性脊椎炎	546	109	655
35	113	筋ジストロフィー	563	75	638
36	54	成人スチル病	409	130	539
37	88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	221	294	515
38	40	高安動脈炎	346	143	489
39	46	悪性関節リウマチ	237	250	487
40	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	291	186	477
41	68	黄色靭帯骨化症	226	238	464
42	58	肥大型心筋症	249	197	446
43	34	神経線維腫症	386	54	440
44	7	大脳皮質基底核変性症	67	364	431
45	72	下垂体性A/D/H分泌異常症	372	53	425
46	70	広範脊柱管狭窄症	134	278	412
47	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	259	118	377
48	162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	113	257	370
49	44	多発血管炎性肉芽腫症	165	204	369
50	86	肺動脈性肺高血圧症	259	103	362
51	28	全身性アミロイドーシス	122	227	349
52	300	IgG4関連疾患	179	147	326
53	41	巨細胞性動脈炎	57	233	290
54	42	結節性多発動脈炎	157	128	285
55	35	天疱瘡	186	97	283
56	65	原発性免疫不全症候群	241	12	253
57	74	下垂体性PRL分泌亢進症	227	7	234
58	37	膿疱性乾癬(汎発型)	126	52	178
59	19	ライソゾーム病	157	10	167
59	21	ミトコンドリア病	150	17	167
61	167	マルファン症候群	151	2	153

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	95	52	147
62	331	特発性多中心性キヤッスルマン病	121	26	147
64	127	前頭側頭葉変性症	78	58	136
65	47	パーキンソン病	80	50	130
66	89	リンパ管筋腫症	125	4	129
67	158	結節性硬化症	117	3	120
68	94	原発性硬化性胆管炎	95	23	118
69	10	シャルコー・マリー・トゥース病	75	40	115
70	107	若年性特発性関節炎	110	1	111
71	55	再発性多発軟骨炎	69	39	108
72	171	ウイイルソン病	105	2	107
73	81	先天性副腎皮質酸素欠損症	101	-	101
74	75	クッシング病	81	15	96
75	117	脊髄空洞症	63	32	95
76	224	紫斑病性腎炎	76	16	92
77	98	好酸球性消化管疾患	84	7	91
78	62	発作性夜間ヘモグロビン尿	62	27	89
79	227	オースラー症	68	20	88
80	3	脊髄性筋萎縮症	72	15	87
81	8	ハンチントン病	57	28	85
82	48	原発性抗リン脂質抗体症候群	67	15	82
83	283	後天性赤芽球癆	31	50	81
84	61	自己免疫性溶血性貧血	37	41	78
85	226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	40	34	74
86	215	フアローー四徴症	71	2	73
87	111	先天性ミオパチー	61	7	68
87	220	急速進行性糸球体腎炎	25	43	68
89	163	特発性後天性全身性無汗症	67	-	67
90	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	49	10	59
91	15	封入体筋炎	24	30	54
92	238	ビタミンD抵抗性くる病 / 骨軟化症	47	5	52
93	266	家族性地中海熱	50	1	51
94	26	HTLV-1関連脊髄症	20	25	45
95	30	遠位型ミオパチー	34	9	43
96	92	特発性門脈圧亢進症	29	13	42
97	23	プリオン病	12	26	38
97	210	単心室症	38	-	38
97	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	7	31	38
100	83	アジソン病	23	11	34
100	301	黄斑ジストロフィー	34	-	34
102	240	フエニルケトン尿症	33	-	33
103	16	クロウ・深瀬症候群	24	8	32
104	296	胆道閉鎖症	31	-	31
105	64	血栓性血小板減少性紫斑病	21	8	29
106	20	副腎白質ジストロフィー	24	4	28
107	36	表皮水疱症	27	-	27
108	209	完全大血管転位症	26	-	26
109	79	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	21	4	25
109	221	抗糸球体基底膜腎炎	11	14	25
109	281	クリッペル・トレネー・ウェーバー症候群	23	2	25
112	144	レノックス・ガストー症候群	24	-	24
112	235	副甲状腺機能低下症	21	3	24
114	208	修正大血管転位症	23	-	23
115	99	慢性特発性偽性腸閉塞症	17	5	22
115	218	アルポート症候群	22	-	22
117	73	下垂体性TSH分泌亢進症	19	2	21
118	168	エーラス・ダンロス症候群	20	-	20
118	276	軟骨無形成症	19	1	20
120	91	バッド・キアリー症候群	17	2	19
120	122	脳表へモジデリン沈着症	9	10	19
122	120	遺伝性ジストロニー	18	-	18
122	157	スタージ・ウェーバー症候群	18	-	18
122	212	三尖弁閉鎖鎖症	18	-	18
122	302	レーベル遺伝性視神経症	15	3	18
122	329	無虹彩症	17	1	18
127	193	ブラダール・ウィリ症候群	17	-	17
128	106	クリオピリン関連周期熱症候群	16	-	16

順位	疾病番号	疾病名	一般	老人	合計
128	216	両大血管右室起始症	15	1	16
130	38	ステーキンス・ジョンソン症候群	12	3	15
130	119	アイザックス症候群	12	3	15
130	217	エブスタイン病	15	-	15
130	274	骨形成不全症	15	-	15
130	327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	14	1	15
135	4	原発性側索硬化症	8	6	14
135	27	特発性基底核石灰化症	5	9	14
137	118	脊髄髄膜瘤	12	1	13
138	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	11	1	12
138	229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	8	4	12
138	230	肺胞低換気症候群	12	-	12
138	289	クロンカイト・カナダ症候群	4	8	12
142	251	尿素サイクル異常症	11	-	11
142	257	肝型糖原病	11	-	11
142	270	慢性再発性多発性骨髄炎	11	-	11
145	25	進行性多巣性白質脳症	8	2	10
145	109	非典型性溶血性尿毒症症候群	8	2	10
145	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	7	3	10
145	128	ピッカースタッフ脳幹脳炎	8	2	10
145	137	限局性皮質異形成	10	-	10
145	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	10	-	10
151	59	拘束型心筋症	7	1	8
151	191	ウエルナー症候群	8	-	8
151	254	ポルフィリン症	7	1	8
151	290	非特異性多発性小腸潰瘍症	8	-	8
155	31	ベスレムミオパチ	6	1	7
155	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	7	-	7
155	161	家族性良性慢性天疱瘡	7	-	7
155	203	22q11.2欠失症候群	7	-	7
155	225	先天性腎性尿崩症	7	-	7
155	277	リンパ管腫症 / ゴーハム病	7	-	7
155	297	アラジール症候群	7	-	7
162	9	神経有棘赤血球症	6	-	6
162	24	亜急性硬化性全脳炎	6	-	6
162	39	中毒性表皮壊死症	4	2	6
162	108	TNF受容体関連周期性症候群	6	-	6
162	160	先天性魚鱗癬	6	-	6
162	166	弾性線維性仮性黄色腫	5	1	6
162	173	VATER症候群	6	-	6
162	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	6	-	6
162	256	筋型糖原病	5	1	6
162	280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	6	-	6
162	304	若年発症型両側性感音難聴	6	-	6
173	115	遺伝性周期性四肢麻痺	5	-	5
173	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	4	1	5
173	129	痙攣重積型（二相性）急性脳症	5	-	5
173	130	先天性無痛無汗症	5	-	5
173	133	メビウス症候群	5	-	5
173	145	ウエスト症候群	5	-	5
173	164	眼皮膚白皮症	5	-	5
173	179	ウイリアムズ症候群	5	-	5
173	195	ヌーナン症候群	5	-	5
173	262	原発性高カイロミクロン血症	5	-	5
173	263	脳髄黄色腫症	4	1	5
173	293	総排泄腔遺残	5	-	5
173	298	遺伝性腓炎	5	-	5
173	318	シトリン欠損症	4	1	5
187	82	先天性副腎低形成症	4	-	4
187	116	アトピー性脊髄炎	4	-	4
187	159	色素性乾皮症	3	1	4
187	188	多脾症候群	4	-	4
187	189	無脾症候群	4	-	4
187	231	α1-アンチトリプシン欠乏症	4	-	4
187	233	ウォルフラム症候群	4	-	4
187	244	メーブルシロップ尿症	4	-	4
187	294	先天性横隔膜ヘルニア	4	-	4

順位	疾病番号	疾病名	一般	老人	合計
187	305	遅発性内リンパ水腫	3	1	4
187	310	先天異常症候群	4	-	4
187	328	前眼部形成異常	3	1	4
199	29	ウルリッヒ	3	-	3
199	80	甲状腺ホルモン不応症	3	-	3
199	87	肺静脈閉塞症 / 肺毛細血管腫	1	2	3
199	105	チャージ症候群	3	-	3
199	136	片側巨脳症	3	-	3
199	138	神経細胞移動異常症	3	-	3
199	156	レット症候群	3	-	3
199	185	コフィン・シリス症候群	3	-	3
199	187	歌舞伎症候群	3	-	3
199	201	アンジエルマン症候群	3	-	3
199	211	左心低形成症候群	3	-	3
199	232	カニ複合	3	-	3
199	236	偽性副甲状腺機能低下症	3	-	3
199	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	3	-	3
199	303	アッシャー症候群	3	-	3
199	309	進行性ミオクロームステんかん	2	1	3
199	312	先天性僧帽弁狭窄症	3	-	3
199	330	先天性気管狭窄症 / 先天性声門下狭窄症	3	-	3
217	32	自己貪食空胞性ミオパチ	1	1	2
217	101	腸管神経節細胞僅少症	2	-	2
217	104	コステロ症候群	2	-	2
217	131	アレキサンダー病	2	-	2
217	135	アイカルデイズ症候群	2	-	2
217	139	先天性大脳白質形成不全症	2	-	2
217	140	ドラベ症候群	2	-	2
217	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	2	-	2
217	151	ラスムッセン脳炎	1	1	2
217	152	PCDH19関連症候群	2	-	2
217	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	2	-	2
217	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	2	-	2
217	178	モワット・ウィルソン症候群	2	-	2
217	181	クルーゾン症候群	2	-	2
217	194	ソトス症候群	2	-	2
217	197	1p36欠失症候群	2	-	2
217	260	シトステロール血症	2	-	2
217	265	脂肪萎縮症	2	-	2
217	272	進行性骨化性線維異形成症	2	-	2
217	284	ダイアモンド・ブラックファン貧血	2	-	2
217	285	ファンコニ貧血	2	-	2
217	291	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）	2	-	2
217	316	カルニチン回路異常症	2	-	2
217	325	遺伝性自己炎症疾患	2	-	2
217	326	大腸生理性石骨病	2	-	2
242	12	先天性筋無力症候群	1	-	1
242	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	1	-	1
242	103	CFC症候群	1	-	1
242	112	マリネスコ・シェーグレン症候群	1	-	1
242	146	大田原症候群	1	-	1
242	147	早期ミオクロニー脳症	1	-	1
242	150	環状20番染色体症候群	1	-	1
242	165	肥厚性皮膚骨膜症	1	-	1
242	170	オクシピタル・ホーン症候群	1	-	1
242	172	低ホスファターゼ症	1	-	1
242	177	ジュベール症候群関連疾患	1	-	1
242	183	ファイファ一症候群	1	-	1
242	198	4p欠失症候群	1	-	1
242	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	1	-	1
242	246	メチルマロン酸血症	1	-	1
242	249	グルタル酸血症1型	1	-	1
242	261	タンジール	1	-	1
242	268	中條・西村症候群	1	-	1
242	275	タナトフォリック骨異形成症	1	-	1
242	278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	1	-	1
242	279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	1	-	1

順位	疾病番号	疾病名	一般	老人	合計
242	282	先天性赤血球形形成異常性貧血	1	-	1
242	286	遺伝性鉄芽球形貧血	1	-	1
242	287	エプスタイン症候群	1	-	1
242	292	総排泄腔外反症	1	-	1
242	299	嚢胞性線維症	1	-	1
242	307	カナバン病	1	-	1
242	308	進行性白質脳症	1	-	1
242	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	1	-	1
271	33	シュワルツ・ヤンペル症候群	-	-	-
271	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	-	-	-
271	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	-	-	-
271	110	ラウ症候群	-	-	-
271	121	神経フェリチン	-	-	-
271	123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	-	-	-
271	126	ペリ-症候群	-	-	-
271	132	先天性核上性球麻痺	-	-	-
271	134	中隔視神経形成異常症 / ドモルシア症候群	-	-	-
271	142	ミオクロニー欠神てんかん	-	-	-
271	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	-	-	-
271	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	-	-	-
271	155	ランドウ・クレフナー症候群	-	-	-
271	169	メンケス病	-	-	-
271	174	那須・ハコラ病	-	-	-
271	175	ウイ-バー症候群	-	-	-
271	176	コフィン・ローリー症候群	-	-	-
271	180	ATRX症候群	-	-	-
271	182	アペ-ル症候群	-	-	-
271	184	アントレー・ピクスラー症候群	-	-	-
271	186	ロスムンド・トムソン症候群	-	-	-
271	190	鰓耳腎症候群	-	-	-
271	192	コケイン症候群	-	-	-
271	196	ヤング・シンプソン症候群	-	-	-
271	199	5p欠失症候群	-	-	-
271	200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	-	-	-
271	202	スミス・マギニス症候群	-	-	-
271	204	エマヌエル症候群	-	-	-
271	205	脆弱X症候群関連疾患	-	-	-
271	206	脆弱X症候群	-	-	-
271	207	総動脈幹遺残症	-	-	-
271	219	ギヤロウエイ・モワト症候群	-	-	-
271	228	閉塞性細気管支炎	-	-	-
271	234	ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)	-	-	-
271	239	ビタミンD依存性くる病 / 骨軟化症	-	-	-
271	241	高チロシン血症 1 型	-	-	-
271	242	高チロシン血症 2 型	-	-	-
271	243	高チロシン血症 3 型	-	-	-
271	245	プロピオン酸血症	-	-	-
271	247	イソ吉草酸血症	-	-	-
271	248	グルコーストランスポーター1欠損症	-	-	-
271	250	グルタル酸血症 2 型	-	-	-
271	252	リジン尿性蛋白不耐症	-	-	-
271	253	先天性葉酸吸収不全	-	-	-
271	255	複合カルボキシラーゼ欠損症	-	-	-
271	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	-	-	-
271	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	-	-	-
271	264	無βリポタンパク血症	-	-	-
271	267	高IgD症候群	-	-	-
271	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	-	-	-
271	295	乳幼児肝巨大血管腫	-	-	-
271	311	先天性三尖弁狭窄症	-	-	-
271	313	先天性肺静脈狭窄症	-	-	-
271	314	左肺動脈右肺動脈起始症	-	-	-
271	315	ネイルパテラ症候群 (爪膝蓋骨症候群) / LMX1B関連腎症	-	-	-
271	317	三頭酵素欠損症	-	-	-
271	319	セピアブテリン還元酵素 (SR) 欠損症	-	-	-
271	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	-	-	-
271	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
271	322	β-ケトチオラーゼ欠損症	-	-	-
271	324	メチルグルタコン酸尿症	-	-	-
271	332	膠様滴状角膜ジストロフィ	-	-	-
271	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		16	79	95
1	スモ	5	79	84
2	劇症性肝炎	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	742	72	814

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		12,369	16,871	29,240
1	悪性高血圧	6	1	7
2	原発性骨髄線維症	60	48	108
3	母斑症	45	2	47
4	肝内結石症	26	7	33
5	古典的特発性好酸球增多症候群	28	8	36
6	びまん性汎細気管支炎	52	40	92
7	遺伝性QT延長症候群	48	2	50
8	網膜脈絡膜萎縮症	9	38	47
	東京都の対象疾病(特疾)小計	274	146	420
	人工透析を必要とする腎不全	12,095	16,725	28,820