

都における難病医療費助成対象数者（患者数の多い順・平成30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
			59,710	31,924	91,634
国の対象疾病(難病法)小計					
1	97	潰瘍性大腸炎	12,467	1,415	13,882
2	6	パキンソン病	2,607	9,593	12,200
3	49	全身性エリテマトーデス	5,570	889	6,459
4	96	クワシオレン	3,898	170	4,068
5	69	後縦靭帯骨化症	1,077	1,458	2,535
6	51	全身性強皮症	1,394	1,137	2,531
7	18	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	1,190	1,149	2,339
8	11	重症筋無力症	1,377	949	2,326
9	90	網膜色素変性症	1,322	1,001	2,323
10	50	皮膚筋炎／多発性筋炎	1,471	750	2,221
11	13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	1,782	192	1,974
12	93	原発性胆汁性胆管炎	938	872	1,810
13	53	シエーグレン症候群	1,069	630	1,699
14	56	ペーチエツト病	1,327	301	1,628
15	63	特発性血小板減少性紫斑病	890	681	1,571
16	222	一次性ネフロゼ症候群	1,166	350	1,516
17	57	特発性拡張型心筋症	1,080	389	1,469
18	67	多発性嚢胞腎	1,144	238	1,382
19	71	特発性大腿骨頭壊死症	1,102	273	1,375
20	78	下垂体前葉機能低下症	1,044	249	1,293
21	85	特発性間質性肺炎	343	924	1,267
22	84	サルコイドーシス	725	498	1,223
23	22	もやもや病	1,082	98	1,180
24	5	進行性核上性麻痺	126	1,030	1,156
25	17	多系統性萎縮症	460	537	997
26	52	混合性結合組織病	815	150	965
27	43	顕微鏡的多発性血管炎	246	674	920
28	95	自己免疫性肝炎	512	403	915
29	306	好酸球性副鼻腔炎	827	71	898
30	2	筋萎縮性側索硬化症	426	455	881
31	66	IgA腎症	711	48	759
32	60	再生不良性貧血	423	267	690
33	113	筋ジストロフィー	546	69	615
34	271	強い直性脊椎椎間板変性	435	102	537
35	45	好酸球性多発性血管炎性肉芽腫	332	203	535
36	46	悪性関節リウマチ	262	257	519
37	58	肥大型心筋症	271	186	457
38	70	広範脊髄管狭窄症	132	319	451
39	54	成人スチル病	347	101	448
40	40	高安動脈炎	316	127	443
41	34	神経線維腫症	382	59	441
42	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	262	167	429
43	68	黄色靭帯骨化症	207	204	411
44	7	大脳皮質基底核変性症	87	319	406
45	88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	183	222	405
46	72	下垂体性ADH分泌異常症	339	41	380
47	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	258	109	367
48	86	肺動脈性肺高血圧症	234	83	317
49	44	多発性血管炎性肉芽腫	156	150	306
50	42	結節性多発動脈炎	171	120	291
51	35	天疱瘡	202	84	286
52	162	類天疱瘡（後天性皮膚水疱症を含む。）	74	172	246
53	65	原発性免疫不全症候群	214	9	223
54	74	下垂体性PRL分泌亢進症	213	9	222
55	28	全身性アミロイドーシス	114	95	209
56	47	パーキンソン病	113	61	174
57	21	ミトコンドリア病	147	18	165
58	300	IgG4関連疾患	93	60	153
59	37	膿疱性乾癬（汎発型）	109	36	145
60	41	巨細胞性動脈炎	31	106	137
61	1	球脊髄性筋萎縮症	93	40	133

順位	疾病番号	疾病名	一般	老人	合計
62	19	ライソゾーム病	124	8	132
63	167	マルファン症候群	106	1	107
64	89	リンパ管筋腫	102	4	106
64	171	ウイソニン病	106	-	106
66	10	シヤルコー・マリー・トウース	72	32	104
67	127	前頭側頭葉変性	67	35	102
68	117	脊髄空洞症	61	40	101
69	158	結節性硬化化	97	2	99
70	94	原発性硬化性胆管	72	18	90
71	75	クック・シン・グ	75	13	88
72	8	ハイン・チン・ト	64	23	87
73	3	脊髄性筋萎縮症	66	16	82
74	81	先天性副腎皮質酸素欠損症	76	-	76
75	55	再発性多発性軟骨骨炎	54	21	75
76	331	特発性多発性心臓性キヤッスルマ	68	5	73
77	61	自己免疫性溶血性貧血	41	29	70
78	62	発作性夜間ヘモグロビン尿	46	15	61
79	227	オースラー	45	14	59
80	48	原発性抗リン脂質抗体症候群	49	9	58
81	111	先天性ミオパチ	53	4	57
82	98	好酸球性消化管疾患	51	5	56
82	224	紫斑病性腎炎	45	11	56
84	226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	29	26	55
85	283	後天性赤芽球癆	27	26	53
86	23	プロリン	17	35	52
86	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	45	7	52
88	92	特発性門脈圧亢進症	34	12	46
89	30	遠位型ミオパチ	35	5	40
90	220	急速進行性糸球体腎炎	20	18	38
91	107	若年性特発性関節炎	37	-	37
92	215	フアロー・四徴症	34	1	35
93	20	副腎白質ジストロフィー	26	3	29
93	26	H T L V -1 関連脊髄症	14	15	29
93	240	フエニルケトン尿症	29	-	29
96	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	28	-	28
97	15	封入体筋炎	8	18	26
98	36	表皮水疱症	24	-	24
98	210	単心室症	24	-	24
98	218	アルポート症候群	24	-	24
98	296	胆道閉鎖症	24	-	24
102	266	家族性地中海熱	23	-	23
103	91	バッド・キアリ症候群	21	1	22
103	157	スタージ・ウエーバー症候群	22	-	22
105	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	20	1	21
106	64	血栓性血小板減少性紫斑病	13	7	20
106	83	アジソン病	15	5	20
106	163	特発性後天性全身性無汗症	20	-	20
109	16	クロウ・深瀬症候群	15	4	19
109	79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	15	4	19
111	301	黄斑ジストロフィー	17	1	18
112	193	ブラダ・ウイリ症候群	15	-	15
112	229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	10	5	15
112	276	軟骨無形成症	15	-	15
115	144	レノックス・ガストー症候群	14	-	14
116	120	遺伝性ジストニア	13	-	13
116	208	修正大血管転位症	12	1	13
116	302	レベール遺伝性視神経症	12	1	13
119	122	脳表へモジデリン沈着症	5	7	12
119	128	ピッカー・スタッフ脳幹脳炎	9	3	12
119	168	エーラス・ダンロス症候群	12	-	12
119	235	副甲状腺機能低下症	11	1	12
123	38	ステイヴンス・ジョンソン症候群	9	2	11
123	73	下垂体性TSH分泌亢進症	10	1	11
123	106	クリオピリン関連周期熱症候群	11	-	11
123	109	非典型性溶血性尿毒症症候群	10	1	11

順位	疾病番号	疾病名	一般	老人	合計
123	209	完全大血管転位症	11	-	11
123	212	三尖弁閉鎖症	11	-	11
123	221	抗糸球体基底膜腎炎	4	7	11
123	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	1	10	11
131	27	特発性基底核石灰化症	6	4	10
131	119	アイズザックス症候群	9	1	10
131	274	骨形成不全症	10	-	10
131	289	クローンカイト・カナダ症候群	7	3	10
135	99	慢性特発性偽性腸閉塞症	8	1	9
136	115	遺伝性周期性四肢麻痺	8	-	8
137	4	原発性側索硬化症	4	3	7
137	25	進行性多巣性白質脳症	5	2	7
137	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	6	1	7
137	161	家族性良性慢性天疱瘡	7	-	7
137	191	ウエールナ一症候群	7	-	7
137	216	両大血管右室起始症	7	-	7
137	251	尿素サイクル異常症	7	-	7
137	263	脳髄黄色腫	6	1	7
137	297	アラジ一ル症候群	7	-	7
146	24	亜急性硬化性全脳炎	6	-	6
146	31	ベスレムミオパチー	6	-	6
146	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	6	-	6
146	203	22q11.2欠失症候群	6	-	6
146	230	肺胞低換気症候群	6	-	6
146	257	肝型糖尿病原病	6	-	6
146	270	慢性再発性多発性骨髄炎	6	-	6
146	280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	6	-	6
146	290	非特異性多発性小腸潰瘍症	6	-	6
146	305	遅発性内リンパ水腫	6	-	6
156	9	神経有棘赤血球症	5	-	5
156	59	拘束型心筋症	5	-	5
156	129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	5	-	5
156	130	先天性無痛無汗症	5	-	5
156	133	メビウス症候群	5	-	5
156	137	限局性皮膚質異形成	5	-	5
156	173	VATER症候群	5	-	5
156	195	一ナシ症候群	5	-	5
156	329	無虹彩症	5	-	5
165	39	中毒性表皮壊死症	4	-	4
165	80	甲状腺ホルモン不応症	4	-	4
165	105	チャージ症候群	4	-	4
165	118	脊髄髄膜瘤	4	-	4
165	178	モット・ウイールソン症候群	4	-	4
165	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	4	-	4
165	217	エブスタイン症候群	4	-	4
165	225	先天性腎性尿崩症	4	-	4
165	231	α1-アンチトリプシン欠乏症	4	-	4
165	236	偽性副甲状腺機能低下症	4	-	4
165	254	ポルフィリン症	4	-	4
165	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	4	-	4
165	277	リンパ管腫症 / ゴーハム病	4	-	4
178	108	TNF受容体関連周期性症候群	3	-	3
178	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	3	-	3
178	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	1	2	3
178	151	ラスマン脳炎	2	1	3
178	159	色素性乾皮症	3	-	3
178	160	先天性魚鱗癬	3	-	3
178	189	無脾症候群	3	-	3
178	244	メーブルシロップ尿症	3	-	3
178	256	筋型糖尿病原病	3	-	3
178	318	シトリン欠損症	1	2	3
178	327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	3	-	3
189	29	ウルリッヒ病	2	-	2
189	82	先天性副腎低形成症	2	-	2
189	87	肺静脈閉塞症 / 肺毛細血管腫	2	-	2

順位	疾病番号	疾病名	一般	老人	合計
189	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	2	-	2
189	101	腸管神経節細胞僅少症	2	-	2
189	103	C F C 症候群	2	-	2
189	116	ア ト ピ ー 性 脊 髄 一	2	-	2
189	131	ア レ キ サ ン ダ	2	-	2
189	136	片側巨脳症	2	-	2
189	139	先天性大脳白質形成不全症	2	-	2
189	140	ド ラ ベ 症候群	2	-	2
189	146	大田原症候群	2	-	2
189	164	眼皮膚白皮症	2	-	2
189	179	ウ イ リ ア ム ズ 症候群	2	-	2
189	185	コ フ イ ン ・ シ リ ス 症候群	2	-	2
189	187	歌舞伎症候群	2	-	2
189	197	1 p 36 欠失症候群	2	-	2
189	201	ア ン ジ エ ル マ ン 症候群	2	-	2
189	232	カ ー ニ ー 複合症	2	-	2
189	262	原発性高カイルミックロン血症	2	-	2
189	265	脂肪萎縮症	2	-	2
189	272	進行性骨化性線維異形成症	2	-	2
189	291	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	2	-	2
189	293	総排泄腔遺残	2	-	2
189	298	遺伝性腓炎	2	-	2
189	303	ア ッ シ ャ ー 症候群	2	-	2
189	304	若年発症型両側性感音難聴	2	-	2
189	330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	2	-	2
217	12	先天性筋無力症候群	1	-	1
217	32	自己食食空胞性ミオパチー	1	-	1
217	112	マリネスコ・シエーグレン症候群	1	-	1
217	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	1	-	1
217	135	ア イ カ ル デ イ 症候群	1	-	1
217	138	神経細胞移動異常症	1	-	1
217	145	ウ エ ス ト 症候群	1	-	1
217	147	早期ミオクローニ脳症	1	-	1
217	150	環状20番染色体症候群	1	-	1
217	152	P C D H 19 関連症候群	1	-	1
217	156	レ ッ ト 症候群	1	-	1
217	166	弾性線維性仮性黄色腫	1	-	1
217	170	オ ク シ ピ タ ル ・ ホ ー ン 症候群	1	-	1
217	172	低ホスファターゼ	1	-	1
217	174	那須・ハコラ	1	-	1
217	183	フ ァ イ フ ァ ー 症候群	1	-	1
217	194	ソ ト ス 症候群	1	-	1
217	200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	1	-	1
217	205	脆弱X症候群関連疾患	-	1	1
217	228	閉塞性細気管支炎	1	-	1
217	233	ウ オ ル フ ラ ム 症候群	1	-	1
217	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	1	-	1
217	249	グ ル タ ル 酸 血 症 1 型	1	-	1
217	250	グ ル タ ル 酸 血 症 2 型	1	-	1
217	260	シ ト ス テ ロ ー ル 血 症	1	-	1
217	268	中條・西村症候群	1	-	1
217	275	タ ナ ト フ オ リ ッ ク 骨 異 形 成 症	1	-	1
217	278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	1	-	1
217	284	ダイアモンド・ブラックファン貧血症	1	-	1
217	287	エ プ ス タ イ ン 症候群	1	-	1
217	294	先天性横隔膜ヘルニア	1	-	1
217	299	嚢胞性線維症	1	-	1
217	307	カ ナ バ ン 症	1	-	1
217	309	進行性ミオクローヌステんかん	1	-	1
217	316	カルニチン回路異常症	1	-	1
217	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	1	-	1
217	328	前眼部形成異常症	1	-	1
254	33	シ ユ ワ ル ツ ・ ヤ ン ペ ル 症候群	-	-	-
254	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	-	-	-
254	102	ルビンシユタイン・テイビ症候群	-	-	-

順位	疾病番号	疾病名	一般	老人	合計
254	104	コ ス テ ロ 症 候 群	-	-	-
254	110	ブ ラ ウ 症 候 群	-	-	-
254	121	神 経 フ ェ リ チ ン 症	-	-	-
254	123	禿 頭 と 変 形 性 脊 椎 症 を 伴 う 常 染 色 体 劣 性 白 質 脳 症	-	-	-
254	126	ペ リ ー 症 候 群	-	-	-
254	132	先 天 性 核 上 性 球 麻 痺	-	-	-
254	142	ミ オ ク ロ ニ ー 欠 神 て ん か ん	-	-	-
254	143	ミ オ ク ロ ニ ー 脱 力 発 作 を 伴 う て ん か ん	-	-	-
254	148	遊 走 性 焦 点 発 作 を 伴 う 乳 児 て ん か ん	-	-	-
254	149	片 側 痙 攣 ・ 片 麻 痺 ・ て ん か ん 症 候 群	-	-	-
254	153	難 治 頻 回 部 分 発 作 重 積 型 急 性 脳 炎	-	-	-
254	154	徐 波 睡 眠 期 持 続 性 棘 徐 波 を 示 す て ん か ん 性 脳 症	-	-	-
254	155	ラ ン ド ウ ・ ク レ フ ナ ー 症 候 群	-	-	-
254	165	肥 厚 性 皮 膚 骨 膜 症	-	-	-
254	169	メ ン ケ ス 病	-	-	-
254	175	ウ イ ー バ ー 症 候 群	-	-	-
254	176	コ フ ィ ン ・ ロ ー リ ー 症 候 群	-	-	-
254	177	ジ ュ ベ ー ル 症 候 群 関 連 疾 患	-	-	-
254	180	A T R ー X 症 候 群	-	-	-
254	181	ク ル ー ゴ ン 症 候 群	-	-	-
254	182	ア ペ ー ル 症 候 群	-	-	-
254	184	ア ン ト レ ー ・ ビ ク ス ラ ー 症 候 群	-	-	-
254	186	ロ ス ム ン ド ・ ト ム ソ ン 症 候 群	-	-	-
254	188	多 脾 症 候 群	-	-	-
254	190	鰓 耳 腎 症 候 群	-	-	-
254	192	コ ケ イ ン 症 候 群	-	-	-
254	196	ヤ ン グ ・ シ ン プ ソ ン 症 候 群	-	-	-
254	198	4 p 欠 失 症 候 群	-	-	-
254	199	5 p 欠 失 症 候 群	-	-	-
254	202	ス ミ ス ・ マ ギ ニ ス 症 候 群	-	-	-
254	204	エ マ ヌ エ ル 症 候 群	-	-	-
254	206	脆 弱 X 症 候 群	-	-	-
254	207	総 動 脈 幹 遺 残 症	-	-	-
254	211	左 心 低 形 成 症 候 群	-	-	-
254	213	心 室 中 隔 欠 損 を 伴 わ ない 肺 動 脈 閉 鎖 症	-	-	-
254	219	ギ ャ ロ ウ エ イ ・ モ ワ ト 症 候 群	-	-	-
254	234	ペ ル オ キ シ ソ ー ム 病 (副 腎 白 質 ジ ス ト ロ フ ィ ー を 除 く。)	-	-	-
254	239	ビ タ ミ ン D 依 存 性 く る 病 / 骨 軟 化 症	-	-	-
254	241	高 チ ロ シ ン 血 症 1 型	-	-	-
254	242	高 チ ロ シ ン 血 症 2 型	-	-	-
254	243	高 チ ロ シ ン 血 症 3 型	-	-	-
254	245	プ ロ ピ オ ン 酸 血 症	-	-	-
254	246	メ チ ル マ ロ ン 酸 血 症	-	-	-
254	247	イ ソ 吉 草 酸 血 症	-	-	-
254	248	グ ル コ ー ス ト ラ ン ス ポ ー タ ー 1 欠 損 症	-	-	-
254	252	リ ジ ン 尿 性 蛋 白 不 耐 症	-	-	-
254	253	先 天 性 葉 酸 吸 収 不 全 症	-	-	-
254	255	複 合 カ ル ボ キ シ ラ ー ゼ 欠 損 症	-	-	-
254	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	-	-	-
254	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	-	-	-
254	261	タ ン ジ ー ル 病	-	-	-
254	264	無 β リ ポ タ ン パ ク 血 症	-	-	-
254	267	高 I g D 症 候 群	-	-	-
254	269	化 膿 性 無 菌 性 関 節 炎 ・ 壊 疽 性 膿 皮 症 ・ ア ク ネ 症 候 群	-	-	-
254	279	巨 大 静 脈 奇 形 (頸 部 口 腔 咽 頭 び ま ん 性 病 変)	-	-	-
254	282	先 天 性 赤 血 球 形 成 異 常 性 貧 血	-	-	-
254	285	フ ァ ン コ ニ 貧 血	-	-	-
254	286	遺 伝 性 鉄 芽 球 性 貧 血	-	-	-
254	292	総 排 泄 腔 外 反 管 症	-	-	-
254	295	乳 幼 児 肝 巨 大 血 管 腫	-	-	-
254	308	進 行 性 白 質 脳 症	-	-	-
254	310	先 天 性 異 常 症 候 群	-	-	-
254	311	先 天 性 三 尖 弁 狭 窄 症	-	-	-
254	312	先 天 性 僧 帽 弁 狭 窄 症	-	-	-
254	313	先 天 性 肺 静 脈 狭 窄 症	-	-	-

順位	疾病番号	疾病名	一般	老人	合計
254	314	左肺動脈右肺動脈起始症	-	-	-
254	315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)／LMX1B関連腎症	-	-	-
254	317	三頭酵素欠損症	-	-	-
254	319	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症	-	-	-
254	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	-	-	-
254	321	非ケトーシス型高グリシン血症	-	-	-
254	322	β-ケトチオラーゼ欠損症	-	-	-
254	324	メチルグルタコン酸尿症	-	-	-
254	325	遺伝性自己炎症疾患	-	-	-
254	326	大理石骨病	-	-	-

## 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				
1	ス	モ	8	85	93
2	劇	症	14	-	14
3	重	症	5	-	5
4	プ	リ	-	-	-
5	(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)		-	-	-
	重	症	-	-	-

## 3 特殊医療

内訳		一般	老人	合計
先	天	720	31	751

## 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				
1	悪	性	3	-	3
2	原	発	55	30	85
3	母	斑	58	2	60
4	肝	内	20	7	27
5	古	典	33	6	39
6	び	ま	76	69	145
7	遺	伝	42	2	44
8	網	膜	11	52	63
	東京都の対象疾病(特疾)小計		298	168	466
	人工透析を必要とする腎不全		12,508	15,096	27,604