

指定難病(疾患別臨床調査個人票取扱実績)

告示番号	指定難病	疾患群	2019年度 件数(新規 +継続分)	2020年度 件数(新型コ ロナ特例によ り新規分の	2021年1月～12月までの 難病全診療科時実績 (新規+更新)の合算
1	球脊髄性筋萎縮症	神経・筋疾患	5	1	6
2	筋萎縮性側索硬化症	神経・筋疾患	15	14	23
4	原発性側索硬化症	神経・筋疾患	4	0	1
5	進行性核上性麻痺	神経・筋疾患	29	15	42
6	パーキンソン病	神経・筋疾患	362	78	311
7	大脳皮質基底核変性症	神経・筋疾患	15	7	13
8	ハンチントン病	神経・筋疾患	4	3	3
10	シャルコー・マリー・トウス病	神経・筋疾患	2	3	3
11	重症筋無力症	神経・筋疾患	82	12	89
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	神経・筋疾患	74	11	83
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	神経・筋疾患	17	0	18
15	封入体筋炎	神経・筋疾患	1	0	1
16	クドウ・深瀬症候群	神経・筋疾患	16	0	1
17	多系統萎縮症	神経・筋疾患	25	3	17
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	神経・筋疾患	76	11	74
19	ライソゾーム病(ファブリー病)	代謝系疾患	1	2	7
20	副腎白質ジストロフィー	神経・筋疾患			1
21	ミトコンドリア病	代謝系疾患	10	4	13
22	もやもや病	神経・筋疾患	12	3	10
23	プリオン病	神経・筋疾患	1	0	2
24	亜急性硬化性全脳炎	神経・筋疾患	0	0	0
26	HTLV-1関連脊髄症	神経・筋疾患	3	1	4
28	全身性アミロイドーシス	代謝系疾患	8	3	16
30	遠位型ミオパチー	神経・筋疾患	0	1	0
34	神経線維腫症	皮膚・結合組織疾患	3	2	3
35	天疱瘡	皮膚・結合組織疾患	11	1	10
37	膿疱性乾癬(汎発型)	皮膚・結合組織疾患			1
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	皮膚・結合組織疾患	0	1	0
40	高安動脈炎	免疫系疾患	15	0	12
41	巨細胞性動脈炎	免疫系疾患	3	0	2
42	結節性多発動脈炎	免疫系疾患	5	0	4
43	顕微鏡的多発血管炎	免疫系疾患	47	10	47
44	多発血管炎性肉芽腫症	免疫系疾患	6	1	6
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	免疫系疾患	15	2	20
46	悪性関節リウマチ	免疫系疾患	2	1	2
47	バージャー病	免疫系疾患	6	0	6
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	免疫系疾患	1	2	4
49	全身性エリテマトーデス	免疫系疾患	96	18	184
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	免疫系疾患	63	13	78
51	全身性強皮症	皮膚・結合組織疾患	61	5	58
52	混合性結合組織病	免疫系疾患	16	0	12
53	シェーグレン症候群	免疫系疾患	23	3	36
54	成人スチル病	免疫系疾患	14	3	12

55	再発性多発軟骨炎	免疫系疾患	1	0	2
56	ベーチェット病	免疫系疾患	18	1	17
57	特発性拡張型心筋症	循環器系疾患	24	5	35
58	肥大型心筋症	循環器系疾患	1	0	1
60	再生不良性貧血	血液系疾患	64	13	76
61	自己免疫性溶血性貧血	血液系疾患	10	4	15
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	血液系疾患	4	0	7
63	特発性血小板減少性紫斑病	血液系疾患	118	18	129
64	血栓性血小板減少性紫斑病	血液系疾患	3	4	8
65	原発性免疫不全症候群	血液系疾患	3	0	2
66	IgA腎症	腎・泌尿器系疾患	53	13	53
67	多発性嚢胞腎	腎・泌尿器系疾患	32	7	36
68	黄色靱帯骨化症	骨・関節系疾患	1	0	2
69	後縦靱帯骨化症	骨・関節系疾患	7	3	14
70	広範脊柱管狭窄症	骨・関節系疾患	1	0	1
71	特発性大腿骨頭壊死症	骨・関節系疾患	26	8	29
72	下垂体性ADH分泌異常症	内分泌系疾患	18	2	19
73	下垂体性TSH分泌亢進症	内分泌系疾患	0	0	0
74	下垂体性PRL分泌亢進症	内分泌系疾患	9	2	9
75	クッシング病	内分泌系疾患	2	0	3
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	内分泌系疾患	15	2	15
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌系疾患	36	4	42
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	内分泌系疾患	4	0	3
83	アジソン病	内分泌系疾患	3	0	3
84	サルコイドーシス	呼吸器系疾患	26	6	34
85	特発性間質性肺炎	呼吸器系疾患	28	8	22
86	肺動脈性肺高血圧症	呼吸器系疾患	8	1	7
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	呼吸器系疾患	0	0	0
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	呼吸器系疾患	5	0	7
89	リンパ脈管筋腫症	呼吸器系疾患	1	0	0
90	網膜色素変性症	視覚系疾患	15	2	19
91	バッド・キアリ症候群	消化器系疾患	1	0	1
92	特発性門脈圧亢進症	消化器系疾患			2
93	原発性胆汁性胆管炎	消化器系疾患	29	6	17
94	原発性硬化性胆管炎	消化器系疾患	1	0	13
95	自己免疫性肝炎	消化器系疾患	25	5	23
96	クローン病	消化器系疾患	69	9	86
97	潰瘍性大腸炎	消化器系疾患	122	30	155
98	好酸球性消化管疾患	消化器系疾患			2
109	非典型性溶血性尿毒症症候群	腎・泌尿器系疾患	2	1	1
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	7	5	9
115	遺伝性周期性四肢麻痺	神経・筋疾患			1
117	脊髄空洞症	神経・筋疾患	3	0	4
122	脳表へモジデリン沈着症	神経・筋疾患	1	0	0
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	神経・筋疾患	1	1	0
124	皮質下梗塞と白下脳症を伴う常染色体優性脳動脈性	神経・筋疾患			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	神経・筋疾患			1
127	前頭側頭葉変性症	神経・筋疾患	4	3	2
128	ピッカースタッフ脳幹脳炎	神経・筋疾患	0	2	0

133	メビウス症候群	神経・筋疾患	1	0	1
138	神経細胞移動異常症	神経・筋疾患	1	0	1
158	結節性硬化症	神経・筋疾患			2
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	皮膚・結合組織疾患			12
167	マルファン症候群	皮膚・結合組織疾患			1
168	エーラス・ダンロス症候群	皮膚・結合組織疾患	1	0	1
171	ウィルソン病	代謝系疾患	1	0	1
218	アルポート症候群	腎・泌尿器系疾患			1
220	急速進行性糸球体腎炎	腎・泌尿器系疾患	6	0	8
221	抗糸球体基底膜腎炎	腎・泌尿器系疾患	1	1	1
222	一次性ネフローゼ症候群	腎・泌尿器系疾患	63	12	73
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	腎・泌尿器系疾患	7	0	6
224	紫斑病性腎炎	腎・泌尿器系疾患	6	2	6
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	内分泌系疾患	0	1	0
241	高チロシン血症1型	代謝系疾患	2	0	1
250	グルタル酸血症2型	代謝系疾患	0	1	1
266	家族性地中海熱	免疫系疾患	1	1	0
271	強直性脊髄炎	骨・関節系疾患			11
276	軟骨無形成症	骨・関節系疾患	2	0	0
283	後天性赤芽球癆	血液系疾患			3
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	免疫系疾患	1	5	7
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	消化器系疾患	1	0	0
296	胆道閉鎖症	消化器系疾患			1
297	アラジール症候群	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	1	0	0
300	IgG4関連疾患	免疫系疾患	31	10	23
301	黄斑ジストロフィー	視覚系疾患	1	0	0
302	レーベル遺伝性視神経症	視覚系疾患	1	1	1
306	好酸球性副鼻腔炎	免疫系疾患	41	18	60
308	進行性白質脳症(白質消失病)	神経・筋疾患			3
316	カルニチン回路異常症	代謝系疾患	0	1	1
327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る)	血液系疾患	2	1	5
331	特発性多中心性キャッスルマン病	血液系疾患	1	1	6

2122

454

2400