

茨城県 指定難病医療費受給認定件数の推移 令和7年度末

		H28年度	H29年度	H30年度	H31年度	令和2年度	令和3年度	令和4年度	令和5年度	令和6年度	令和7年度
		指定難病 (経過措置を含む)	指定難病のみ								
受給者数		19,576	18,277	18,620	19,577	21,466	21,412	22,294	22,748	23,632	24,752
神経・筋疾患	数	5,270	5,295	5,467	5,699	6,127	5,999	6,071	6,081	6,212	6,461
	%	26.9	29.0	29.4	29.1	28.5	28.0	27.2	26.7	26.3	26.1
代謝系疾患	数	112	124	127	140	152	157	175	200	226	264
	%	0.6	0.7	0.7	0.7	0.7	0.7	0.8	0.9	1.0	1.1
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	数	10	14	16	19	22	27	29	31	34	34
	%	0.1	0.1	0.1	0.1	0.1	0.1	0.1	0.1	0.1	0.1
免疫系疾患	数	4,187	4,034	4,177	4,376	4,701	4,902	5,250	5,500	5,810	6,139
	%	21.4	22.1	22.4	22.4	21.9	22.9	23.5	24.2	24.6	24.8
循環器系疾患	数	633	522	474	478	516	492	506	535	541	567
	%	3.2	2.9	2.5	2.4	2.4	2.3	2.3	2.4	2.3	2.3
消化器系疾患	数	5,147	4,153	4,103	4,264	4,687	4,660	4,848	4,956	5,144	5,331
	%	26.3	22.7	22.0	21.8	21.8	21.8	21.7	21.8	21.8	21.5
内分泌系疾患	数	480	498	521	551	604	612	659	660	691	710
	%	2.5	2.7	2.8	2.8	2.8	2.9	3.0	2.9	2.9	2.9
血液系疾患	数	591	525	522	564	661	618	651	638	673	715
	%	3.0	2.9	2.8	2.9	3.1	2.9	2.9	2.8	2.8	2.9
腎・泌尿器系疾患	数	367	515	580	694	839	831	893	924	974	1,041
	%	1.9	2.8	3.1	3.5	3.9	3.9	4.0	4.1	4.1	4.2
呼吸器系疾患	数	763	724	752	815	921	924	996	987	1,070	1,144
	%	3.9	4.0	4.0	4.2	4.3	4.3	4.5	4.3	4.5	4.6
皮膚・結合組織疾患	数	284	235	232	231	267	258	256	259	265	285
	%	1.5	1.3	1.2	1.2	1.2	1.2	1.1	1.1	1.1	1.2
骨・関節系疾患	数	1,209	1,101	1,105	1,194	1,392	1,370	1,401	1412	1,439	1,509
	%	6.2	6.0	5.9	6.1	6.5	6.4	6.3	6.2	6.1	6.1
聴覚・平衡機能系疾患	数	2	3	3	3	4	2	2	2	2	2
	%	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0
視覚系疾患	数	521	534	541	549	573	560	557	563	551	550
	%	2.7	2.9	2.9	2.8	2.7	2.6	2.5	2.5	2.3	2.2

※疾患名の分別は、「難病情報センター」の疾患群別索引をもとにしている。
※令和2年度はコロナの影響により更新申請はなく自動的に継続となっている。

茨城県指定難病医療費受給認定件数　＜疾患番号順＞　令和7年度末

疾患 番号	疾患名 受給件数	H28年度	H29年度	H30年度	H31年度	令和2年度	令和3年度	令和4年度	令和5年度	令和6年度	令和7年度
		経過措置含む	指定難病のみ								
		19,576	18,277	18,620	19,577	21,466	21,412	22,294	22,748	23,632	24,752
1	球脊髄性筋萎縮症	47	47	50	53	59	55	62	64	61	61
2	筋萎縮性側索硬化症	225	231	220	224	250	245	243	227	222	227
3	脊髄性筋萎縮症	14	12	12	15	13	15	18	17	18	18
4	原発性側索硬化症	1	1	1	1	1	1	2	2	3	2
5	進行性核上性麻痺	148	151	161	207	231	220	204	204	216	245
6	パーキンソン病	2,399	2,453	2,539	2,600	2,770	2,668	2,709	2,768	2,848	2,955
7	大脳皮質基底核変性症	71	76	78	78	78	71	69	64	64	82
8	ハンチントン病	14	13	13	10	10	13	12	12	13	12
9	神経有棘赤血球症	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0
10	シャルコー・マリー・トゥース病	8	11	11	14	16	21	22	21	24	32
11	重症筋無力症	523	512	532	564	603	629	643	656	675	704
12	先天性筋無力症候群	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	416	392	418	433	474	491	530	533	571	593
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	105	103	106	133	147	147	148	134	130	126
15	封入体筋炎	12	13	15	17	18	22	24	21	23	18
16	クロウ・深瀬症候群	4	3	3	4	5	6	5	5	4	4
17	多系統萎縮症	254	252	248	259	269	246	232	206	200	194
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)	583	582	583	576	596	544	542	538	529	543
19	ライソゾーム病	15	17	18	19	24	22	25	26	31	33
20	副腎白質ジストロフィー	3	3	3	4	6	6	6	5	3	2
21	ミトコンドリア病	36	39	37	39	40	38	40	38	40	44
22	もやもや病	324	270	275	283	313	313	306	310	294	303
23	プリオン病	10	9	6	6	7	8	5	1	5	6
24	亜急性硬化性全脳炎	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1
25	進行性多巣性白質脳症	1	0	0	0	2	3	2	0	1	2
26	HTLV-1関連脊髄症	4	5	6	6	7	7	7	7	7	6
27	特発性基底核石灰化症	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0
28	全身性アミロイドーシス	40	42	45	48	53	61	71	91	109	138
29	ウルリッヒ病	0	0	0	0	0	0	0	0	1	2
30	遠位型ミオパチー	7	7	7	7	8	9	9	10	10	12
31	バスレムミオパチー	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
32	自己貪食空胞性ミオパチー	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
33	シュワルツ・ヤンバル症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
34	神経線維腫症	65	64	64	61	68	68	60	65	64	70
35	天疱瘡	139	80	74	73	80	67	62	60	60	61
36	表皮水疱症	7	7	6	7	7	6	5	5	5	5
37	膿疱性乾癬(汎発型)	35	34	33	31	33	35	38	35	34	40
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	4	2	1	2	3	2	2	0	3	2
39	中毒性表皮壊死症	1	2	2	3	3	5	4	3	4	2
40	高安動脈炎	139	131	130	137	141	142	146	146	147	151
41	巨細胞性動脈炎	8	10	11	16	23	39	48	55	68	89
42	結節性多発動脈炎	50	36	35	32	35	38	38	42	42	44
43	顕微鏡的多発血管炎	248	229	234	235	273	256	258	284	299	327
44	多発血管炎性肉芽腫症	48	49	54	59	59	56	61	71	83	84
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	37	51	57	76	94	105	119	139	160	186
46	悪性関節リウマチ	95	89	89	88	91	86	89	96	98	103
47	バージャー病	92	55	46	43	45	36	31	32	29	24
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	9	8	8	13	15	15	15	18	20	23
49	全身性エリテマトーデス	1,663	1,577	1,574	1,582	1,634	1,630	1,644	1,644	1,676	1,676
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	459	456	486	510	539	554	578	582	610	625
51	全身性強皮症	563	528	531	525	545	536	549	554	556	552
52	混合性結合組織病	196	181	184	195	197	203	220	220	218	234
53	シェーグレン症候群	104	126	195	246	293	363	475	526	577	633
54	成人発症スチル病	48	56	60	75	84	87	95	102	111	125
55	再発性多発軟骨炎	12	13	14	13	16	18	17	16	16	18
56	ベーチェット病	424	362	349	352	364	364	373	371	377	367

疾患 番号	疾患名 受給件数	H28年度	H29年度	H30年度	H31年度	令和2年度	令和3年度	令和4年度	令和5年度	令和6年度	令和7年度
		経過措置含む	指定難病のみ								
		19,576	18,277	18,620	19,577	21,466	21,412	22,294	22,748	23,632	24,752
57	特発性拡張型心筋症	436	345	298	284	293	280	273	274	262	263
58	肥大型心筋症	49	45	46	45	57	61	65	74	77	88
59	拘束型心筋症	2	3	2	1	1	0	0	0	0	1
60	再生不良性貧血	208	176	166	170	189	177	182	178	181	186
61	自己免疫性溶血性貧血	9	12	16	17	20	19	26	26	26	29
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	8	15	14	16	20	18	23	21	29	30
63	免疫性血小板減少症	329	275	253	266	318	289	289	284	301	315
64	血栓性血小板減少性紫斑病	3	2	3	6	7	4	7	5	5	8
65	原発性免疫不全症候群	28	31	35	39	41	43	47	50	51	52
66	IgA 腎症	123	172	178	220	273	237	266	261	269	299
67	多発性嚢胞腎	125	164	192	217	246	253	253	258	269	268
68	黄色靱帯骨化症	108	100	109	111	140	150	160	167	172	182
69	後縦靱帯骨化症	708	642	628	685	801	748	746	765	777	822
70	広範脊柱管狭窄症	42	44	38	37	38	31	35	31	37	33
71	特発性大腿骨頭壊死症	329	285	287	304	342	356	358	342	339	344
72	下垂体性ADH分泌異常症	68	75	87	83	90	86	91	91	90	87
73	下垂体性TSH分泌亢進症	6	3	2	3	4	5	7	7	8	8
74	下垂体性PRL分泌亢進症	18	16	16	15	19	18	22	27	29	21
75	クッシング病	18	21	20	16	19	19	19	21	21	18
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	5	1	0	0	0	0	0	0	0	0
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	70	69	56	67	76	76	76	71	71	71
78	下垂体前葉機能低下症	270	281	302	325	349	361	386	386	409	437
79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	2	2	3	5	4	5	8	9	9	9
80	甲状腺ホルモン不応症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	9	9	12	13	14	18	21	21	22	24
82	先天性副腎低形成症	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0
83	アジソン病	2	3	3	3	5	5	6	6	7	7
84	サルコイドーシス	370	269	261	279	309	307	329	349	352	350
85	特発性間質性肺炎	247	295	320	356	414	412	449	416	484	539
86	肺動脈性肺高血圧症	70	72	82	84	92	96	103	97	96	100
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	0	1	1	0	0	0	0	0	0	0
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	64	72	73	80	88	89	92	100	110	124
89	リンパ脈管筋腫症	11	14	14	12	12	13	14	12	13	12
90	網膜色素変性症	517	526	530	536	559	544	539	546	530	532
91	バッド・キアリ症候群	3	2	2	1	1	2	3	3	4	4
92	特発性門脈圧亢進症	6	5	5	6	6	7	10	9	10	10
93	原発性胆汁性胆管炎	422	307	299	298	307	283	281	267	250	248
94	原発性硬化性胆管炎	7	13	13	18	20	23	23	25	28	27
95	自己免疫性肝炎	51	64	71	95	119	133	135	126	132	134
96	クローン病	876	823	841	906	965	973	1,023	1,065	1,110	1,145
97	潰瘍性大腸炎	3,765	2,912	2,846	2,902	3,227	3,189	3,314	3,404	3,552	3,705
98	好酸球性消化管疾患	5	8	9	11	13	11	12	13	14	15
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	3	4	4	4	3	4	4	4	4	2
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0
101	腸管神経節細胞僅少症	0	0	0	0	0	1	1	0	0	0
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	1	1	1	1	1	1	1	2	2	3
103	CFC症候群	1	1	1	0	0	0	0	0	0	0
104	コステロ症候群	0	0	1	1	1	1	1	1	1	0
105	チャージ症候群	0	0	0	1	1	1	1	1	2	2
106	クリオピリン関連周期熱症候群	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1
107	全身型若年性特発性関節炎	3	3	8	16	17	25	30	29	30	30
108	TNF受容体関連周期性症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
109	非典型溶血性尿毒症症候群	0	1	0	0	0	0	0	1	1	2
110	ブラウ症候群	0	0	1	1	1	1	1	1	1	1
111	先天性ミオパチー	4	6	8	6	7	9	9	9	11	12
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
113	筋ジストロフィー	38	60	71	78	91	98	107	109	109	122

疾患 番号	疾患名	H28年度	H29年度	H30年度	H31年度	令和2年度	令和3年度	令和4年度	令和5年度	令和6年度	令和7年度
		経過措置含む	指定難病のみ								
		受給件数	19,576	18,277	18,620	19,577	21,466	21,412	22,294	22,748	23,632
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
115	遺伝性周期性四肢麻痺	1	1	2	2	2	3	3	3	3	1
116	アトピー性脊髄炎	1	1	1	1	1	1	1	1	1	2
117	脊髄空洞症	3	8	11	12	17	17	16	16	13	15
118	脊髄髄膜瘤	0	0	1	2	3	4	5	6	6	7
119	アイザックス症候群	1	1	1	1	1	0	0	0	0	1
120	遺伝性ジストニア	0	0	1	1	2	3	3	5	5	8
121	脳内鉄沈着神経変性症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
122	脳表ヘモジデリン沈着症	3	3	4	7	7	5	4	5	7	6
123	HTRA1関連脳小血管病	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
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	1	1	1	1	1	1	1	3	3
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	3	3	4	4	3	2	2	2	1
126	ペリー病	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
127	前頭側頭葉変性症	10	14	13	17	29	30	28	24	24	23
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	1	1	1	4	4	2	3	3	4	3
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	1	2	3	3	3	2	2	3	3	3
130	先天性無痛無汗症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
131	アレキサンダー病	0	1	1	3	3	3	3	3	3	3
132	先天性核上性球麻痺	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1
133	メビウス症候群	0	0	1	1	1	1	1	1	1	1
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
135	アイカルディ症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
136	片側巨脳症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
137	限局性皮質異形成	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1
138	神経細胞移動異常症	0	1	2	3	3	3	3	3	4	4
139	先天性大脳白質形成不全症	1	1	1	0	1	1	1	0	0	0
140	ドラベ症候群	0	1	2	3	3	1	1	1	2	2
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
142	ミオクロニー欠神てんかん	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	0	0	0	1	2	2	2	2	2	2
144	レノックス・ガストー症候群	0	3	4	6	6	7	8	7	9	9
145	ウエスト症候群	1	2	3	5	6	10	13	14	15	17
146	大田原症候群	1	2	2	2	2	2	2	2	1	1
147	早期ミオクロニー脳症	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	0	1	2	2	2	2	2	2	1	0
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	1	2	2	2	2	2	2	2	2	2
150	環状20番染色体症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
151	ラスムッセン脳炎	2	2	4	4	4	5	5	4	4	4
152	PCDH19関連症候群	1	1	1	1	1	0	1	1	1	1
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	2	2	3	3	3	3	3	3	5	6
154	睡眠時棘徐波活性化を示す発達性てんかん性脳症 及びてんかん性脳症	1	2	2	1	1	1	1	1	1	1
155	ランドウ・クレフナー症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
156	レット症候群	2	4	4	4	4	4	5	5	5	4
157	スタージ・ウェーバー症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	1	2
158	結節性硬化症	14	17	20	21	25	31	30	32	34	32
159	色素性乾皮症	2	2	2	1	1	0	0	2	2	2
160	先天性魚鱗癬	1	2	2	3	3	2	2	2	2	2
161	家族性良性慢性天疱瘡	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	27	38	43	44	62	63	67	70	72	79
163	特発性後天性全身性無汗症	2	3	4	6	6	9	15	15	15	18
164	眼皮膚白皮症	0	0	1	1	2	2	2	2	3	2
165	肥厚性皮膚骨膜炎	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
166	弾性線維性仮性黄色腫	0	0	0	0	0	0	0	1	4	3
167	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群	14	20	18	19	26	27	29	34	41	39
168	エーラス・ダンロス症候群	3	3	4	4	5	5	6	6	7	7
169	メンケス病	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

疾患 番号	疾患名 受給件数	H28年度	H29年度	H30年度	H31年度	令和2年度	令和3年度	令和4年度	令和5年度	令和6年度	令和7年度
		経過措置含む	指定難病のみ								
		19,576	18,277	18,620	19,577	21,466	21,412	22,294	22,748	23,632	24,752
170	オクシピタル・ホーン症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
171	ウィルソン病	10	11	11	13	13	13	13	14	18	18
172	低ホスファターゼ症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
173	VATER症候群	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0
174	那須・ハコラ病	0	0	0	0	0	0	1	1	1	1
175	ウィーバー症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
176	コフィン・ローリー症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
177	ジュバル症候群関連疾患	0	0	1	1	1	1	2	2	2	1
178	モワット・ウィルソン症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
179	ウィリアムズ症候群	2	2	2	3	3	3	4	3	4	5
180	ATR-X症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
181	クルーゾン症候群	1	1	1	1	1	0	0	0	0	0
182	アペール症候群	0	0	0	0	1	1	1	1	0	0
183	ファイファー症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1
184	アントレー・ビクスラー症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
185	コフィン・シリス症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
186	ロスムンド・トムソン症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
187	歌舞伎症候群	0	0	0	1	1	1	0	1	1	0
188	多脾症候群	0	0	0	0	0	1	1	2	2	4
189	無脾症候群	3	4	5	5	4	4	5	6	6	6
190	鰓耳腎症候群	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1
191	ウェルナー症候群	2	2	1	1	1	1	1	1	1	1
192	コケイン症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
193	プラダー・ウィリ症候群	2	2	3	3	3	2	3	2	5	7
194	ソトス症候群	0	0	0	0	0	0	1	2	1	1
195	ヌーナン症候群	0	0	0	1	1	1	1	0	1	1
196	ヤング・シンプソン症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
197	1p36欠失症候群	0	0	0	0	1	1	1	1	1	1
198	4p欠失症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
199	5p欠失症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	0	0	1	1	1	1	0	0	0	0
201	アンジェルマン症候群	2	2	2	2	3	3	3	3	3	4
202	スミス・マギニス症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
203	22q11.2欠失症候群	3	4	4	4	6	3	5	5	5	4
204	エマヌエル症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
205	脆弱X症候群関連疾患	0	0	0	0	0	0	1	1	1	1
206	脆弱X症候群	0	0	0	1	1	1	1	1	1	1
207	総動脈幹遺残症	1	1	0	1	1	1	1	1	1	1
208	修正大血管転位症	1	2	3	6	7	5	7	9	9	9
209	完全大血管転位症	6	8	12	14	14	11	13	17	16	17
210	単心室症	3	4	7	9	9	10	10	11	11	14
211	左心低形成症候群	0	0	0	0	0	0	2	2	2	3
212	三尖弁閉鎖症	1	2	1	1	1	1	2	4	6	7
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	1	1	3	3	3	3	3	3	8	10
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	1	1	1	3	3	2	2	2	2	1
215	ファロー四徴症	11	13	13	18	21	21	29	32	33	41
216	両大血管右室起始症	4	3	5	9	9	11	11	10	13	13
217	エプスタイン病	1	3	3	4	4	5	6	6	6	6
218	アルポート症候群	1	1	1	3	4	3	4	4	5	4
219	ギャロウェイ・モフト症候群	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1
220	急速進行性糸球体腎炎	3	13	21	30	36	43	53	63	75	86
221	抗糸球体基底膜腎炎	3	5	6	9	11	10	12	14	16	16
222	一次性ネフローゼ症候群	102	138	155	190	231	245	264	278	289	314
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	1	3	3	3	4	8	7	7	6	10
224	紫斑病性腎炎	3	11	13	16	24	22	19	20	23	19
225	先天性腎性尿崩症	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	6	7	11	6	10	10	14	16	17	18

疾患 番号	疾患名	H28年度	H29年度	H30年度	H31年度	令和2年度	令和3年度	令和4年度	令和5年度	令和6年度	令和7年度
		経過措置含む	指定難病のみ								
		受給件数	19,576	18,277	18,620	19,577	21,466	21,412	22,294	22,748	23,632
227	オスラー病	5	8	8	8	9	14	14	14	15	16
228	閉塞性細気管支炎	1	0	0	1	1	1	2	3	3	3
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	0	0	0	1	2	1	2	6	8	9
230	肺胞低換気症候群	0	0	0	1	2	3	2	1	1	2
231	α1ーアンチトリプシン欠乏症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
232	カーニー複合	1	1	1	1	1	1	1	0	0	0
233	ウォルフラム症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
234	バルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
235	副甲状腺機能低下症	5	7	7	8	8	7	10	10	10	12
236	偽性副甲状腺機能低下症	1	3	4	5	5	4	5	4	4	4
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	1	3	4	6	8	7	9	11	12	11
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1
240	フェニルケトン尿症	1	3	3	3	3	4	4	4	4	4
241	高チロシン血症1型	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
242	高チロシン血症2型	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
243	高チロシン血症3型	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
244	メープルシロップ尿症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
245	プロピオン酸血症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
246	メチルマロン酸血症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
247	イソ吉草酸血症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
248	グルコーストランスポーター1欠損症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
249	グルタル酸血症1型	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
250	グルタル酸血症2型	1	1	1	1	1	1	1	2	2	2
251	尿素サイクル異常症	1	2	2	2	2	2	2	3	3	3
252	リジン尿性蛋白不耐症	0	0	0	1	1	1	0	0	0	0
253	先天性葉酸吸収不全	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
254	ポルフィリン症	1	1	1	0	0	0	0	1	1	1
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
256	筋型糖原病	0	1	1	1	1	1	1	1	0	0
257	肝型糖原病	2	2	2	3	3	2	2	4	4	4
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	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
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	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
260	シトステロール血症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
261	タンジール病	0	0	0	1	1	1	1	1	1	1
262	原発性高カイロミクロン血症	0	0	0	0	0	0	1	1	1	1
263	脳腱黄色腫症	0	0	0	0	0	0	0	1	1	3
264	無βリポタンパク血症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
265	脂肪萎縮症	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1
266	家族性地中海熱	1	1	1	4	7	11	9	9	13	19
267	高IgD症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
268	中條・西村症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
270	慢性再発性多発性骨髓炎	0	0	0	0	0	0	2	2	2	5
271	強直性脊椎炎	22	30	40	55	69	82	96	99	107	117
272	進行性骨化性線維異形成症	0	0	1	0	0	0	0	0	0	1
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	0	0	1	0	0	1	1	1	1	1
274	骨形成不全症	0	0	0	0	0	1	2	3	3	3
275	タナトフォリック骨異形成症	0	0	1	2	2	1	1	1	0	0
276	軟骨無形成症	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1
277	リンパ管腫症/ゴーハム病	0	1	1	1	1	2	3	3	3	4
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	0	1	1	1	3	3	2	3	2	2
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	2	4	3	4	5	4	5	5	5	7
282	先天性赤血球形成異常性貧血	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

疾患 番号	疾患名 受給件数	H28年度	H29年度	H30年度	H31年度	令和2年度	令和3年度	令和4年度	令和5年度	令和6年度	令和7年度
		経過措置含む 19,576	指定難病のみ								
			18,277	18,620	19,577	21,466	21,412	22,294	22,748	23,632	24,752
283	後天性赤芽球癆	5	11	12	14	19	21	22	19	20	23
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	1	0	1	1	1	1	1	1	1	1
285	ファンコニ貧血	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
286	遺伝性鉄芽球性貧血	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
287	エプスタイン症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	0	2	2	5	8	7	6	7	6	10
289	クロンカイト・カナダ症候群	2	4	4	5	5	5	4	4	5	5
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	0	0	0	1	1	1	1	0	0	0
291	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	0	0	0	0	0	1	1	0	1	1
292	総排泄腔外反症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
293	総排泄腔遺残	0	0	0	0	0	1	1	1	1	1
294	先天性横隔膜ヘルニア	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
295	乳幼児肝巨大血管腫	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
296	胆道閉鎖症	6	10	9	16	19	23	31	31	26	28
297	アラジール症候群	0	0	0	1	1	1	1	1	1	1
298	遺伝性膵炎	1	1	0	0	0	1	3	2	3	3
299	嚢胞性線維症	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0
300	IgG4関連疾患	31	41	52	62	76	81	92	90	98	101
301	黄斑ジストロフィー	1	2	4	5	5	7	7	7	10	8
302	レーベル遺伝性視神経症	3	5	5	7	7	6	7	6	5	4
303	アッシャー症候群 (※聴覚・平衡機能疾患として分類)	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0
304	若年発症型両側性感音難聴	0	0	1	1	1	0	0	0	0	0
305	遅発性内リンパ水腫	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
306	好酸球性副鼻腔炎（※免疫疾患として分類）	48	86	103	138	196	290	391	501	606	747
307	カナバン病	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
308	進行性白質脳症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
309	進行性ミオクローヌステんかん	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
310	先天異常症候群	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
311	先天性三尖弁狭窄症	0	1	1	1	1	0	0	0	0	1
312	先天性僧帽弁狭窄症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
313	先天性肺静脈狭窄症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
314	左肺動脈右肺動脈起始症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)／LMX1B関連腎症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
316	カルニチン回路異常症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
317	三頭酵素欠損症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
318	シトリン欠損症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
319	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
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	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
321	非ケトーシス型高グリシン血症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
322	βーケトチオラーゼ欠損症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
323	芳香族Lーアミノ酸脱炭酸酵素欠損症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
324	メチルグルタコン酸尿症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
325	遺伝性自己炎症疾患	0	0	0	0	0	1	1	3	3	2
326	大理石骨病	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る)	0	1	2	3	3	2	2	2	1	4
328	前眼部形成異常	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
329	無虹彩症	0	1	1	0	0	1	2	2	3	3
330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症(※呼吸器として分類)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
331	特発性多中心性キャッスルマン病	0	0	18	27	35	37	46	45	52	57
332	膠様滴状角膜ジストロフィー				0	0	0	0	0	0	0
333	ハッチング・ギルフォート症候群				0	0	0	0	0	0	0
334	脳クレアチン欠乏症候群						0	0	0	0	0
335	ネフロン癆						0	1	1	1	1
336	家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)						0	0	0	0	1
337	ホモシスチン尿症						0	0	0	0	0

疾患 番号	疾患名 受給件数	H28年度	H29年度	H30年度	H31年度	令和2年度	令和3年度	令和4年度	令和5年度	令和6年度	令和7年度
		経過措置含む	指定難病のみ								
		19,576	18,277	18,620	19,577	21,466	21,412	22,294	22,748	23,632	24,752
338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症候群						1	0	0	1	1
339	MECP2重複症候群									0	0
340	線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む)									0	1
341	TRPV4異常症									0	0
342	LMNB1関連大脳白質脳症										0
343	PURA関連神経発達異常症										0
344	極長鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症										0
345	乳児発症STING関連血管炎										0
346	原発性肝外門脈閉塞症										1
347	出血性線溶異常症										0
348	口ウ症候群										1

○令和3年11月1日より、指定難病334～338の疾病が新たに指定難病 に追加されました。

○令和3年11月1日より、自己免疫性後天性凝固第Ⅹ因子欠乏症は、指定難病288(自己免疫性後天性凝固因子欠乏症) に統合されました。

○令和6年4月1日より、指定難病339～341の疾病が新たに指定難病に追加されました。また指定難病54、121、123、126、167の名称が変更されました。