

2020年度 指定難病受診患者数

番号	病名	患者数 (実人数)	備考
1	球脊髄性筋萎縮症	8	
2	筋萎縮性側索硬化症	14	
3	脊髄性筋萎縮症	14	
4	原発性側索硬化症		
5	進行性核上性麻痺	4	
6	パーキンソン病	174	
7	大脳皮質基底核変性症	4	
8	ハンチントン病	4	
9	神経有棘赤血球症	1	
10	シャルコー・マリー・トゥース病	3	
11	重症筋無力症	95	
12	先天性筋無力症候群		
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	234	
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	32	
15	封入体筋炎		
16	クロウ・深瀬症候群	2	
17	多系統萎縮症	14	
18	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	53	
19	ライソゾーム病	8	
20	副腎白質ジストロフィー		
21	ミトコンドリア病	12	
22	もやもや病	195	
23	プリオン病		
24	亜急性硬化性全脳炎		
25	進行性多巣性白質脳症		
26	HTLV-1関連脊髄症		
27	特発性基底核石灰化症		
28	全身性アミロイドーシス	11	
29	ウルリッヒ病		
30	遠位型ミオパチー		

2020年度 指定難病受診患者数

番号	病名	患者数 (実人数)	備考
31	ベスレムミオパチー		
32	自己貪食空胞性ミオパチー		
33	シュワルツ・ヤンペル症候群		
34	神経線維腫症	40	
35	天疱瘡	3	
36	表皮水疱症		
37	膿疱性乾癬（汎発型）	5	
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	2	
39	中毒性表皮壊死症		
40	高安動脈炎	38	
41	巨細胞性動脈炎	7	
42	結節性多発動脈炎	33	
43	顕微鏡的多発血管炎	51	
44	多発血管炎性肉芽腫症	17	
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	29	
46	悪性関節リウマチ	38	
47	バージャー病	1	
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	7	
49	全身性エリテマトーデス	689	
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	184	
51	全身性強皮症	295	
52	混合性結合組織病	92	
53	シェーグレン症候群	117	
54	成人スチル病	27	
55	再発性多発軟骨炎	4	
56	ベーチェット病	147	
57	特発性拡張型心筋症	248	
58	肥大型心筋症	66	
59	拘束型心筋症	4	
60	再生不良性貧血	35	

2020年度 指定難病受診患者数

番号	病名	患者数 (実人数)	備考
61	自己免疫性溶血性貧血	3	
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	5	
63	特発性血小板減少性紫斑病	63	
64	血栓性血小板減少性紫斑病		
65	原発性免疫不全症候群	4	
66	I g A 腎症	88	
67	多発性嚢胞腎	194	
68	黄色靱帯骨化症	2	
69	後縦靱帯骨化症	22	
70	広範脊柱管狭窄症	2	
71	特発性大腿骨頭壊死症	34	
72	下垂体性ADH分泌異常症	29	
73	下垂体性TSH分泌亢進症	4	
74	下垂体性PRL分泌亢進症	26	
75	クッシング病	14	
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	1	
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	50	
78	下垂体前葉機能低下症	256	
79	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	6	
80	甲状腺ホルモン不応症		
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	1	
82	先天性副腎低形成症		
83	アジソン病	2	
84	サルコイドーシス	86	
85	特発性間質性肺炎	16	
86	肺動脈性肺高血圧症	34	
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症		
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	11	
89	リンパ脈管筋腫症		
90	網膜色素変性症	22	

2020年度 指定難病受診患者数

番号	病名	患者数 (実人数)	備考
91	バッド・キアリ症候群	8	
92	特発性門脈圧亢進症	3	
93	原発性胆汁性胆管炎	119	
94	原発性硬化性胆管炎	18	
95	自己免疫性肝炎	24	
96	クローン病	235	
97	潰瘍性大腸炎	453	
98	好酸球性消化管疾患	3	
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	1	
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症		
101	腸管神経節細胞僅少症		
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群		
103	C F C症候群		
104	コステロ症候群		
105	チャージ症候群		
106	クリオピリン関連周期熱症候群	4	
107	若年性特発性関節炎	25	
108	T N F受容体関連周期性症候群	1	
109	非典型溶血性尿毒症症候群	2	
110	ブラウ症候群		
111	先天性ミオパチー	2	
112	マリネスコ・シェーグレン症候群		
113	筋ジストロフィー	40	
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群		
115	遺伝性周期性四肢麻痺		
116	アトピー性脊髄炎		
117	脊髄空洞症	2	
118	脊髄髄膜瘤		
119	アイザックス症候群		
120	遺伝性ジストニア	1	

2020年度 指定難病受診患者数

番号	病名	患者数 (実人数)	備考
121	神経フェリチン症		
122	脳表ヘモジデリン沈着症		
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症		
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症		
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		
126	ペリー症候群		
127	前頭側頭葉変性症		
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	1	
129	痙攣重積型（二相性）急性脳症		
130	先天性無痛無汗症		
131	アレキサンダー病		
132	先天性核上性球麻痺		
133	メビウス症候群		
134	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群		
135	アイカルディ症候群		
136	片側巨脳症		
137	限局性皮質異形成	1	
138	神経細胞移動異常症		
139	先天性大脳白質形成不全症		
140	ドラベ症候群		
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん		
142	ミオクロニー欠神てんかん		
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん		
144	レノックス・ガストー症候群		
145	ウエスト症候群		
146	大田原症候群		
147	早期ミオクロニー脳症		
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん		
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群		
150	環状20番染色体症候群		

2020年度 指定難病受診患者数

番号	病名	患者数 (実人数)	備考
151	ラスムッセン脳炎		
152	P C D H 1 9 関連症候群		
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎		
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症		
155	ランドウ・クレフナー症候群		
156	レット症候群		
157	スタージ・ウェーバー症候群	4	
158	結節性硬化症	10	
159	色素性乾皮症		
160	先天性魚鱗癬		
161	家族性良性慢性天疱瘡		
162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	11	
163	特発性後天性全身性無汗症		
164	眼皮膚白皮症		
165	肥厚性皮膚骨膜症		
166	弾性線維性仮性黄色腫	2	
167	マルファン症候群	19	
168	エーラス・ダンロス症候群	2	
169	メンケス病		
170	オクシピタル・ホーン症候群		
171	ウィルソン病	8	
172	低ホスファターゼ症		
173	V A T E R 症候群		
174	那須・ハコラ病		
175	ウィーバー症候群		
176	コフィン・ローリー症候群		
177	ジュベール症候群関連疾患		
178	モワット・ウィルソン症候群		
179	ウィリアムズ症候群	1	
180	A T R - X 症候群		

2020年度 指定難病受診患者数

番号	病名	患者数 (実人数)	備考
181	クルーゾン症候群		
182	アペール症候群		
183	ファイファー症候群		
184	アントレー・ビクスラー症候群		
185	コフィン・シリス症候群		
186	ロスマンド・トムソン症候群		
187	歌舞伎症候群		
188	多脾症候群	1	
189	無脾症候群	3	
190	鰓耳腎症候群	1	
191	ウェルナー症候群		
192	コケイン症候群		
193	プラダー・ウィリ症候群		
194	ソトス症候群		
195	ヌーナン症候群		
196	ヤング・シンプソン症候群		
197	1 p 3 6 欠失症候群	1	
198	4 p 欠失症候群		
199	5 p 欠失症候群		
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群		
201	アンジェルマン症候群		
202	スミス・マギニス症候群		
203	22q11.2欠失症候群	1	
204	エマヌエル症候群		
205	脆弱X症候群関連疾患		
206	脆弱X症候群		
207	総動脈幹遺残症	1	
208	修正大血管転位症	17	
209	完全大血管転位症	24	
210	単心室症	28	

2020年度 指定難病受診患者数

番号	病名	患者数 (実人数)	備考
211	左心低形成症候群		
212	三尖弁閉鎖症	11	
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	7	
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	2	
215	ファロー四徴症	27	
216	両大血管右室起始症	14	
217	エプスタイン病	7	
218	アルポート症候群	3	
219	ギャロウェイ・モワト症候群		
220	急速進行性糸球体腎炎	4	
221	抗糸球体基底膜腎炎		
222	一次性ネフローゼ症候群	184	
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	5	
224	紫斑病性腎炎	6	
225	先天性腎性尿崩症		
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	3	
227	オスラー病		
228	閉塞性細気管支炎		
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	2	
230	肺胞低換気症候群		
231	$\alpha 1$ -アンチトリプシン欠乏症		
232	カーニー複合		
233	ウォルフラム症候群	2	
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）		
235	副甲状腺機能低下症		
236	偽性副甲状腺機能低下症		
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症		
238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症		
239	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症		
240	フェニルケトン尿症		

2020年度 指定難病受診患者数

番号	病名	患者数 (実人数)	備考
241	高チロシン血症 1 型		
242	高チロシン血症 2 型		
243	高チロシン血症 3 型		
244	メープルシロップ尿症		
245	プロピオン酸血症		
246	メチルマロン酸血症		
247	イソ吉草酸血症		
248	グルコーストランスポーター 1 欠損症	2	
249	グルタル酸血症 1 型		
250	グルタル酸血症 2 型		
251	尿素サイクル異常症		
252	リジン尿性蛋白不耐症		
253	先天性葉酸吸収不全		
254	ポルフィリン症		
255	複合カルボキシラーゼ欠損症		
256	筋型糖原病		
257	肝型糖原病	2	
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		
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		
260	シトステロール血症		
261	タンジール病		
262	原発性高カイロミクロン血症		
263	脳髄黄色腫症		
264	無 β リポタンパク血症		
265	脂肪萎縮症	1	
266	家族性地中海熱	6	
267	高 Ig D 症候群		
268	中條・西村症候群	1	
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群		
270	慢性再発性多発性骨髄炎	2	

2020年度 指定難病受診患者数

番号	病名	患者数 (実人数)	備考
271	強直性脊椎炎	30	
272	進行性骨化性線維異形成症		
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症		
274	骨形成不全症		
275	タナトフォリック骨異形成症		
276	軟骨無形成症		
277	リンパ管腫症／ゴーハム病		
278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）		
279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）		
280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）		
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	2	
282	先天性赤血球形成異常性貧血		
283	後天性赤芽球癆	3	
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血		
285	ファンコニ貧血		
286	遺伝性鉄芽球性貧血		
287	エプスタイン症候群		
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症		
289	クロンカイト・カナダ症候群		
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	1	
291	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）		
292	総排泄腔外反症		
293	総排泄腔遺残	2	
294	先天性横隔膜ヘルニア		
295	乳幼児肝巨大血管腫		
296	胆道閉鎖症	4	
297	アラジール症候群	1	
298	遺伝性膵炎		
299	嚢胞性線維症		
300	I g G 4 関連疾患	25	

2020年度 指定難病受診患者数

番号	病名	患者数 (実人数)	備考
301	黄斑ジストロフィー	1	
302	レーベル遺伝性視神経症		
303	アッシャー症候群		
304	若年発症型両側性感音難聴		
305	遅発性内リンパ水腫		
306	好酸球性副鼻腔炎	8	
307	カナバン病		
308	進行性白質脳症		
309	進行性ミオクローヌステんかん		
310	先天異常症候群		
311	先天性三尖弁狭窄症		
312	先天性僧帽弁狭窄症		
313	先天性肺静脈狭窄症		
314	左肺動脈右肺動脈起始症		
315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX 1 B 関連腎症		
316	カルニチン回路異常症		
317	三頭酵素欠損症		
318	シトリン欠損症		
319	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症		
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		
321	非ケトーシス型高グリシン血症		
322	β -ケトチオラーゼ欠損症		
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症		
324	メチルグルタコン酸尿症		
325	遺伝性自己炎症疾患		
326	大理石骨病		
327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）		
328	前眼部形成異常		
329	無虹彩症	1	
330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症		

2020年度 指定難病受診患者数

番号	病名	患者数 (実人数)	備考
331	特発性多中心性キャスルマン病	9	
332	膠様滴状角膜ジストロフィー		
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群		
	合計	5,491	