

## 2021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	9	
2	筋萎縮性側索硬化症	11	
3	脊髄性筋萎縮症	24	
4	原発性側索硬化症		
5	進行性核上性麻痺	1	
6	パーキンソン病	168	
7	大脳皮質基底核変性症	5	
8	ハンチントン病	3	
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	100	
12	先天性筋無力症候群		
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	239	
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	28	
15	封入体筋炎		
16	クロウ・深瀬症候群	3	
17	多系統萎縮症	12	
18	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	55	
19	ライソゾーム病	7	
20	副腎白質ジストロフィー		
21	ミトコンドリア病	13	
22	もやもや病	204	
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	16	
29	ウルリッヒ病		
30	遠位型ミオパチー		

## 2021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	1	
33	シュワルツ・ヤンペル症候群		
34	神経線維腫症	48	
35	天疱瘡	4	
36	表皮水疱症		
37	膿疱性乾癬（汎発型）	10	
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	37	
41	巨細胞性動脈炎	10	
42	結節性多発動脈炎	31	
43	顕微鏡的多発血管炎	47	
44	多発血管炎性肉芽腫症	14	
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	32	
46	悪性関節リウマチ	40	
47	バージャー病	1	
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	8	
49	全身性エリテマトーデス	670	
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	177	
51	全身性強皮症	280	
52	混合性結合組織病	89	
53	シェーグレン症候群	106	
54	成人スチル病	27	
55	再発性多発軟骨炎	3	
56	ベーチェット病	150	
57	特発性拡張型心筋症	259	
58	肥大型心筋症	61	
59	拘束型心筋症	6	
60	再生不良性貧血	34	

## 2021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	4	
63	特発性血小板減少性紫斑病	65	
64	血栓性血小板減少性紫斑病		
65	原発性免疫不全症候群	6	
66	I g A 腎症	98	
67	多発性嚢胞腎	205	
68	黄色靭帯骨化症	1	
69	後縦靭帯骨化症	26	
70	広範脊柱管狭窄症	1	
71	特発性大腿骨頭壊死症	32	
72	下垂体性ADH分泌異常症	34	
73	下垂体性TSH分泌亢進症	5	
74	下垂体性PRL分泌亢進症	31	
75	クッシング病	12	
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	59	
78	下垂体前葉機能低下症	267	
79	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	7	
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	89	
85	特発性間質性肺炎	13	
86	肺動脈性肺高血圧症	38	
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	12	
89	リンパ脈管筋腫症		
90	網膜色素変性症	22	

## 2021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	120	
94	原発性硬化性胆管炎	18	
95	自己免疫性肝炎	25	
96	クローン病	244	
97	潰瘍性大腸炎	454	
98	好酸球性消化管疾患	3	
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	2	
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	26	
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	1	
110	ブラウ症候群		
111	先天性ミオパチー	3	
112	マリネスコ・シェーグレン症候群		
113	筋ジストロフィー	47	
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	1	
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	2	

## 2021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	1	
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		

## 2021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	3	
158	結節性硬化症	12	
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。）	12	
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	1	
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	2	
178	モワット・ウィルソン症候群		
179	ウィリアムズ症候群		
180	A T R - X 症候群		

## 2021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	2	
189	無脾症候群	4	
190	鰓耳腎症候群		
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	1	
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		
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		
208	修正大血管転位症	18	
209	完全大血管転位症	32	
210	単心室症	32	

## 2021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	1	
212	三尖弁閉鎖症	13	
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	35	
216	両大血管右室起始症	21	
217	エプスタイン病	7	
218	アルポート症候群	5	
219	ギャロウェイ・モワト症候群		
220	急速進行性糸球体腎炎	3	
221	抗糸球体基底膜腎炎		
222	一次性ネフローゼ症候群	191	
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	7	
224	紫斑病性腎炎	7	
225	先天性腎性尿崩症		
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	2	
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）	1	
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	1	
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		



## 2021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	1	
257	肝型糖原病	1	
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 $\beta$ 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	

## 2021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	36	
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	1	
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	1	
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	32	

## 2021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	24	
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	3	
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	$\beta$ -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。）	1	
328	前眼部形成異常		
329	無虹彩症		
330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症		

## 2021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	8	
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		
334	脳クレアチン欠乏症候群		
335	ネフロン癆		
336	家族性低 $\beta$ リポタンパク血症1（ホモ接合体）		
337	ホモシスチン尿症		
338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症		
	合計	5,636	