

愛知県 指定難病患者数(令和3年3月31日) 愛難連事務局作成

	疾病名	愛知県合計	うち名古屋市
1	球脊髄性筋萎縮症	99	39
2	筋萎縮性側索硬化症	511	169
3	脊髄性筋萎縮症	20	8
4	原発性側索硬化症	2	1
5	進行性核上性麻痺	484	155
6	パーキンソン病	5,476	1797
7	大脳皮質基底核変性症	172	43
8	ハンチントン病	57	25
9	神経有棘赤血球症	1	0
10	シャルコー・マリー・トゥース病	18	9
11	重症筋無力症	1,250	391
12	先天性筋無力症候群	0	0
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	1,054	360
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	283	110
15	封入体筋炎	33	12
16	クローウ・深瀬症候群	10	4
17	多系統萎縮症	525	143
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	1,143	343
19	ライソゾーム病	95	28
20	副腎白質ジストロフィー	10	5
21	ミトコンドリア病	60	25
22	もやもや病	700	209
23	プリオン病	21	4
24	亜急性硬化性全脳炎	2	0
25	進行性多巣性白質脳症	1	0
26	HTLV-1 関連脊髄症	25	9
27	特発性基底核石灰化症	2	1
28	全身性アミロイドーシス	196	58
29	ウルリッヒ病	1	1
30	遠位型ミオパチー	5	2
31	ベスレムミオパチー	0	0
32	自己貪食空胞性ミオパチー	0	0
33	シュワルツ・ヤンベル症候群	0	0
34	神経線維腫症	197	73
35	天疱瘡	176	59
36	表皮水疱症	16	7
37	膿疱性乾癬(汎発型)	126	50
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	11	5
39	中毒性表皮壊死症	5	1
40	高安動脈炎	185	74
41	巨細胞性動脈炎	87	39
42	結節性多発動脈炎	111	33
43	顕微鏡的多発血管炎	606	205
44	多発血管炎性肉芽腫症	157	40
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	231	66
46	悪性関節リウマチ	96	33
47	バージャー病	69	20
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	27	13
49	全身性エリテマトーデス	3,241	1069
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	1,291	410
51	全身性強皮症	1,466	496
52	混合性結合組織病	415	122
53	シェーグレン症候群	474	206
54	成人スチル病	187	50
55	再発性多発軟骨炎	52	15
56	ベーチェット病	605	190
57	特発性拡張型心筋症	639	216
58	肥大型心筋症	131	47
59	拘束型心筋症	1	1
60	再生不良性貧血	472	133
61	自己免疫性溶血性貧血	93	20
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	56	25
63	特発性血小板減少性紫斑病	1,120	341
64	血栓性血小板減少性紫斑病	19	5
65	原発性免疫不全症候群	76	23
66	Ig A 腎症	638	250
67	多発性嚢胞腎	581	193
68	黄色靭帯骨化症	225	72
69	後縦靭帯骨化症	1,447	466
70	広範脊柱管狭窄症	106	37
71	特発性大腿骨頭壊死症	847	241
72	下垂体性ADH 分泌異常症	244	92
73	下垂体性TSH 分泌亢進症	10	5
74	下垂体性PRL 分泌亢進症	111	48
75	クッシング病	58	19
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	3	0
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	335	122
78	下垂体前葉機能低下症	1,015	357
79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	21	7

80	甲状腺ホルモン不応症	1	0
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	40	14
82	先天性副腎低形成症	3	3
83	アジソン病	10	7
84	サルコイドーシス	939	346
85	特発性間質性肺炎	911	264
86	肺動脈性肺高血圧症	187	68
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	1	0
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	197	61
89	リンパ脈管筋腫症	36	13
90	網膜色素変性症	852	230
91	バッド・キアリ症候群	7	1
92	特発性門脈圧亢進症	10	2
93	原発性胆汁性胆管炎	337	133
94	原発性硬化性胆管炎	54	15
95	自己免疫性肝炎	218	60
96	クローン病	2,983	886
97	潰瘍性大腸炎	8,272	2650
98	好酸球性消化管疾患	55	23
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	3	2
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	0	0
101	腸管神経節細胞僅少症	1	0
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	0	0
103	CFC 症候群	1	0
104	コステロ症候群	0	0
105	チャージ症候群	1	0
106	クリオピリン関連周期熱症候群	2	0
107	若年性特発性関節炎	30	10
108	TNF 受容体関連周期性症候群	1	0
109	非典型溶血性尿毒症症候群	6	2
110	ブラウ症候群	0	0
111	先天性ミオパチー	5	3
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	0	0
113	筋ジストロフィー	115	40
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	2	2
115	遺伝性周期性四肢麻痺	3	0
116	アトピー性脊髄炎	2	1
117	脊髄空洞症	29	8
118	脊髄髄膜瘤	0	0
119	アイザックス症候群	5	4
120	遺伝性ジストニア	9	2
121	神経フェリチン症	0	0
122	脳表ヘモジデリン沈着症	6	3
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	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	10	5
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	3	1
126	ベリー症候群	0	0
127	前頭側頭葉変性症	21	5
128	ピッカースタッフ脳幹脳炎	3	1
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	0	0
130	先天性無痛無汗症	2	2
131	アレキサンダー病	1	1
132	先天性核上性球麻痺	0	0
133	メビウス症候群	0	0
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	0	0
135	アイカルディ症候群	1	0
136	片側巨脳症	2	1
137	限局性皮質異形成	2	1
138	神経細胞移動異常症	2	1
139	先天性大脳白質形成不全症	2	1
140	ドラベ症候群	1	0
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	1	0
142	ミオクロニー欠神てんかん	0	0
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	1	1
144	レノックス・ガストー症候群	1	1
145	ウエスト症候群	0	0
146	大田原症候群	1	0
147	早期ミオクロニー脳症	0	0
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	0	0
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	0	0
150	環状20番染色体症候群	1	1
151	ラスムッセン脳炎	3	0
152	PCDH 19 関連症候群	1	0
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	1	1
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	1	0
155	ランドウ・クレフナー症候群	0	0
156	レット症候群	1	1
157	スタージ・ウェーバー症候群	1	1
158	結節性硬化症	37	14
159	色素性乾皮症	3	0
160	先天性魚鱗癬	4	1
161	家族性良性慢性天疱瘡	5	1
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	183	65
163	特発性後天性全身性無汗症	21	4
164	眼皮膚白皮症	0	0
165	肥厚性皮膚骨膜炎	1	0

166	弾性線維性仮性黄色腫	6	1
167	マルファン症候群	35	12
168	エーラス・ダンロス症候群	10	2
169	メンケス病	0	0
170	オクシピタル・ホーン症候群	0	0
171	ウィルソン病	23	10
172	低ホスファターゼ症	0	0
173	V A T E R 症候群	0	0
174	那須・ハコラ病	0	0
175	ウィーバー症候群	0	0
176	コフィン・ローリー症候群	0	0
177	ジュベール症候群関連疾患	0	0
178	モワット・ウィルソン症候群	0	0
179	ウィリアムズ症候群	1	0
180	A T R - X 症候群	2	1
181	クルーゾン症候群	1	0
182	アペール症候群	0	0
183	ファイファー症候群	0	0
184	アントレー・ビクスラー症候群	0	0
185	コフィン・シリス症候群	0	0
186	ロスマンド・トムソン症候群	0	0
187	歌舞伎症候群	0	0
188	多脾症候群	1	0
189	無脾症候群	4	1
190	鰓耳腎症候群	0	0
191	ウェルナー症候群	4	4
192	コケイン症候群	1	1
193	ブラダー・ウィリ症候群	1	0
194	ソトス症候群	0	0
195	ヌーナン症候群	0	0
196	ヤング・シンプソン症候群	0	0
197	1 p 36 欠失症候群	0	0
198	4 p 欠失症候群	0	0
199	5 p 欠失症候群	0	0
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	0	0
201	アンジェルマン症候群	1	1
202	スミス・マガニス症候群	1	0
203	22 q 11.2 欠失症候群	1	0
204	エマヌエル症候群	0	0
205	脆弱X 症候群関連疾患	0	0
206	脆弱X 症候群	0	0
207	総動脈幹遺残症	0	0
208	修正大血管転位症	5	2
209	完全大血管転位症	5	2
210	単心室症	6	2
211	左心低形成症候群	1	0
212	三尖弁閉鎖症	1	0
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	0	0
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	1	1
215	ファロー四徴症	9	7
216	両大血管右室起始症	4	1
217	エプスタイン病	3	1
218	アルポート症候群	9	3
219	ギャロウェイ・モワト症候群	0	0
220	急速進行性糸球体腎炎	46	19
221	抗糸球体基底膜腎炎	17	4
222	一次性ネフローゼ症候群	905	434
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	18	5
224	紫斑病性腎炎	52	23
225	先天性腎性尿崩症	3	1
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	30	14
227	オスラー病	34	17
228	閉塞性細気管支炎	1	0
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	9	4
230	肺胞低換気症候群	6	2
231	$\alpha$ 1 - アンチトリプシン欠乏症	1	0
232	カーニー複合	0	0
233	ウォルフラム症候群	1	1
234	ベルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	0	0
235	副甲状腺機能低下症	16	5
236	偽性副甲状腺機能低下症	6	0
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	1	0
238	ビタミンD 抵抗性くる病/骨軟化症	22	4
239	ビタミンD 依存性くる病/骨軟化症	0	0
240	フェニルケトン尿症	16	5
241	高チロシン血症1型	0	0
242	高チロシン血症2型	0	0
243	高チロシン血症3型	0	0
244	メープルシロップ尿症	0	0
245	プロピオン酸血症	0	0
246	メチルマロン酸血症	1	0
247	イソ吉草酸血症	0	0
248	グルコーストランスポーター1欠損症	0	0
249	グルタル酸血症1型	0	0
250	グルタル酸血症2型	0	0
251	尿素サイクル異常症	3	0

252	リジン尿性蛋白不耐症	1	0
253	先天性葉酸吸収不全	0	0
254	ポルフィリン症	0	0
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	0	0
256	筋型糖原病	0	0
257	肝型糖原病	9	4
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	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
260	シトステロール血症	1	0
261	タンジール病	0	0
262	原発性高カイロミクロン血症	3	1
263	脳腱黄色腫症	1	0
264	無βリポタンパク血症	1	0
265	脂肪萎縮症	2	0
266	家族性地中海熱	20	11
267	高IgD症候群	0	0
268	中條・西村症候群	0	0
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	2	0
270	慢性再発性多発性骨髄炎	4	2
271	強直性脊椎炎	248	113
272	進行性骨化性線維異形成症	0	0
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	1	1
274	骨形成不全症	7	2
275	タナトフォリック骨異形成症	0	0
276	軟骨無形成症	3	0
277	リンパ管腫症/ゴーム病	4	2
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	0	0
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	1	0
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	5	2
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	11	2
282	先天性赤血球形成異常性貧血	3	0
283	後天性赤芽球癆	52	13
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	0	0
285	ファンconi貧血	0	0
286	遺伝性鉄芽球性貧血	1	0
287	エプスタイン症候群	1	0
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	27	8
289	クローンカイト・カナダ症候群	4	1
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	5	2
291	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	1	0
292	総排泄腔外反症	0	0
293	総排泄腔遺残	0	0
294	先天性横隔膜ヘルニア	0	0
295	乳幼児肝巨大血管腫	0	0
296	胆道閉鎖症	19	5
297	アラジール症候群	1	0
298	遺伝性膀胱炎	1	0
299	嚢胞性線維症	0	0
300	IgG4関連疾患	116	52
301	黄斑ジストロフィー	6	3
302	レーベル遺伝性視神経症	5	2
303	アッシャー症候群	0	0
304	若年発症型両側性感音難聴	0	0
305	遅発性内リンパ水腫	2	2
306	好酸球性副鼻腔炎	494	174
307	カナバン病	0	0
308	進行性白質脳症	0	0
309	進行性ミオクローヌステんかん	0	0
310	先天異常症候群	0	0
311	先天性三尖弁狭窄症	0	0
312	先天性僧帽弁狭窄症	0	0
313	先天性肺静脈狭窄症	0	0
314	左肺動脈右肺動脈起始症	0	0
315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症	1	0
316	カルニチン回路異常症	0	0
317	三頭酵素欠損症	0	0
318	シトリン欠損症	4	1
319	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症	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
321	非ケトシス型高グリシン血症	0	0
322	β-ケトチオラーゼ欠損症	0	0
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	1	0
324	メチルグルタコン酸尿症	0	0
325	遺伝性自己炎症疾患	0	0
326	大理石骨病	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。)	5	2
328	前眼部形成異常	0	0
329	無虹彩症	4	2
330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	3	2
331	特発性多中心性キャッスルマン病	89	26
332	膠様滴状角膜ジストロフィー	0	0
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	0	0
334	脳クレアチン欠乏症候群	0	0
335	ネフロン癆	0	0
336	家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)	0	0
337	ホモシチン尿症	0	0

338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	0	0
	指定難病 計	48,479	15935

5	スモン	28	
18	難治性肝炎のうち劇症肝炎	10	
32	重症急性膵炎	1	
38	プリオン病(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)	0	
	特定疾患計	33	

81	血清肝炎	4	
83	肝硬変	56	
	県単独疾患計	60	
	合 計	93	