

指定難病受給者証所持者数

参考資料 3

平成28年度 衛生行政報告例

【特定医療（指定難病）・特定疾患】 第1表 特定医療費（指定難病）受給者証所持者数、年齢階級・対象疾患別

※ 受給者証所有者数でありデータベースの登録数とは異なる。

平成28年度末現在

	総数	0～9歳	10～19歳	20～29歳	30～39歳	40～49歳	50～59歳	60～69歳	70～74歳	75歳以上
総数	986,071	949	9,335	48,149	86,220	141,298	142,007	213,532	106,306	238,275
球脊髄性筋萎縮症	1,253	-	-	-	20	133	286	472	162	180
筋萎縮性側索硬化症	9,557	-	2	19	121	547	1,123	3,094	1,724	2,927
脊髄性筋萎縮症	855	69	81	65	47	80	114	194	68	137
原発性側索硬化症	76	3	-	2	1	3	13	18	13	23
進行性核上性麻痺	9,551	-	-	-	-	10	96	1,400	1,641	6,404
パーキンソン病	127,347	-	4	23	152	1,242	5,127	24,364	20,474	75,961
大脳皮質基底核変性症	4,143	-	1	-	4	25	132	845	782	2,354
ハンチントン病	917	-	3	6	44	138	196	264	106	160
神経有棘赤血球症	25	-	-	2	3	7	5	4	3	1
シャルコー・マリー・トゥース病	436	4	7	19	41	60	84	119	42	60
重症筋無力症	22,998	81	215	582	1,445	2,861	3,375	5,566	2,594	6,279
先天性筋無力症候群	5	-	1	1	3	-	-	-	-	-
多発性硬化症／視神経脊髄炎	20,485	7	176	1,242	3,602	5,952	4,231	3,257	936	1,082
慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多発性運動ニューロパチー	4,926	2	61	169	332	677	836	1,204	591	1,054
封入体筋炎	350	-	-	-	-	2	20	87	85	156
クロウ・深瀬症候群	115	-	1	2	10	23	24	36	9	10
多系統萎縮症	11,639	-	-	4	19	248	1,270	4,100	2,172	3,826
脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	26,968	7	73	431	1,031	2,320	3,287	7,042	3,856	8,921
ライソゾーム病	1,200	7	34	241	231	223	206	184	36	38
副腎白質ジストロフィー	229	1	10	48	41	48	34	33	9	5
ミトコンドリア病	1,533	15	35	200	274	357	255	236	70	91
もやもや病	17,602	155	1,158	1,562	2,359	4,090	3,307	3,023	963	985
プリオン病	447	-	-	1	3	16	36	115	81	195
亜急性硬化性全脳炎	72	-	5	34	23	10	-	-	-	-
進行性多巣性白質脳症	23	-	-	2	2	3	2	9	2	3
HTLV-1関連脊髄症	739	-	-	3	8	32	94	266	114	222
特発性基底核石灰化症	53	-	1	-	1	8	3	22	7	11
全身性アミロイドーシス	2,455	-	1	6	57	180	338	696	420	757
ウルリッヒ病	10	-	-	6	2	2	-	-	-	-
遠位型ミオパチー	208	-	-	12	34	45	47	39	19	12
ベスレムミオパチー	8	-	2	1	-	2	3	-	-	-
自己食空腔性ミオパチー	7	-	2	-	1	-	2	-	-	2
シュワルツ・ヤンベル症候群	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-
神経線維腫症	4,199	40	288	493	750	854	667	613	247	247
天疱瘡	5,693	3	11	41	180	668	1,040	1,589	748	1,413
表皮水疱症	315	23	40	52	43	46	47	41	11	12
膿疱性乾癬(汎発型)	2,072	9	20	65	158	405	356	496	188	375
ステイヴンス・ジョンソン症候群	208	1	13	24	26	33	32	32	21	26
中毒性表皮壊死症	55	1	3	5	7	10	7	8	4	10
高安静脈炎	6,128	1	80	478	753	919	882	1,390	654	971
巨細胞性動脈炎	374	-	-	-	-	2	12	83	79	198
結節性多発動脈炎	3,305	-	9	63	163	355	479	816	416	1,004
顕微鏡的多発血管炎	9,120	2	6	56	117	279	556	1,856	1,656	4,592
多発血管炎性肉芽腫症	2,708	-	12	48	141	242	347	750	392	776
好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	2,047	1	3	39	129	275	402	619	221	358
悪性関節リウマチ	6,067	-	1	43	186	456	791	1,967	1,072	1,551
パージャール病	6,061	-	3	22	187	633	944	1,790	954	1,528
原発性抗リン脂質抗体症候群	314	-	2	19	49	95	52	67	13	17
全身性エリテマトーデス	63,792	5	661	4,652	9,831	15,271	12,029	12,300	4,037	5,006
皮膚筋炎／多発性筋炎	21,832	26	199	423	1,060	2,717	3,900	6,451	2,716	4,340
全身性強皮症	31,057	-	40	213	691	2,283	4,535	9,924	5,012	8,359
混合性結合組織病	10,935	1	66	510	1,278	2,441	2,126	2,496	881	1,136
シェーグレン症候群	11,201	-	26	203	648	1,501	2,026	3,121	1,341	2,335
成人スチル病	2,317	-	26	207	368	473	365	436	164	278
再発性多発軟骨炎	484	-	1	17	31	84	98	139	59	55
ベーチェット病	19,205	1	113	813	2,322	4,078	3,594	3,979	1,629	2,676
特発性拡張型心筋症	27,968	8	60	319	1,191	3,703	5,732	8,216	3,228	5,511
肥大型心筋症	4,667	-	17	153	195	435	690	1,274	634	1,269
拘束型心筋症	50	2	3	12	4	7	7	7	5	3
再生不良性貧血	10,523	47	279	684	787	1,160	1,146	2,122	1,160	3,138
自己免疫性溶血性貧血	797	-	5	30	36	64	92	221	108	241
発作性夜間ヘモグロビン尿症	441	-	2	29	65	68	57	80	52	88
特発性血小板減少性紫斑病	25,074	43	282	990	1,997	2,533	2,894	5,391	3,003	7,941
血栓性血小板減少性紫斑病	154	-	3	15	15	24	22	34	14	27
原発性免疫不全症候群	1,641	32	112	405	411	317	180	115	25	44
IgA腎症	6,568	1	87	681	1,184	1,617	1,237	1,244	290	227
多発性嚢胞腎	7,007	-	3	118	650	1,920	1,822	1,520	432	542
黄色靭帯骨化症	5,290	-	-	17	81	351	611	1,429	895	1,906
後縦靭帯骨化症	38,039	-	-	23	282	1,884	4,658	10,651	6,164	14,377
広範脊柱管狭窄症	5,944	-	1	17	48	145	442	1,380	1,047	2,864
特発性大腿骨頭壊死症	17,596	-	30	347	1,455	3,357	3,627	4,479	1,611	2,690
下垂体性ADH分泌異常症	2,789	-	30	357	449	635	482	417	162	257
下垂体性TSH分泌亢進症	169	-	1	10	23	49	30	29	16	11
下垂体性PRL分泌亢進症	2,579	-	28	335	668	771	371	260	64	82
クッシング病	874	-	4	48	99	194	182	215	62	70
下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	152	-	-	38	52	42	13	4	1	2
下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	4,337	-	9	138	374	749	784	1,274	493	516

	総数	0～9歳	10～19歳	20～29歳	30～39歳	40～49歳	50～59歳	60～69歳	70～74歳	75歳以上
下垂体前葉機能低下症	13,747	27	486	1,530	1,773	2,431	1,984	2,716	1,089	1,711
家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	202	-	2	17	19	35	49	41	16	23
甲状腺ホルモン不応症	32	-	1	5	7	4	7	5	2	1
先天性副腎皮質酵素欠損症	556	-	8	255	182	85	18	6	1	1
先天性副腎低形成症	24	-	-	19	1	4	-	-	-	-
アジソン病	194	-	-	6	11	20	28	63	20	46
サルコイドーシス	24,279	-	18	184	1,454	2,820	3,660	6,631	3,415	6,097
特発性間質性肺炎	10,588	1	9	15	41	159	569	2,784	2,206	4,804
肺動脈性肺高血圧症	3,369	6	48	282	414	482	497	670	333	637
肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	16	-	-	1	2	-	4	4	1	4
慢性血栓塞栓性肺高血圧症	3,200	-	-	16	55	218	442	806	470	1,193
リンパ脈管筋腫症	801	-	-	26	168	337	178	70	18	4
網膜色素変性症	26,245	9	148	391	933	2,217	3,314	6,928	3,939	8,366
バッド・キアリ症候群	293	-	2	25	44	73	45	53	22	29
特発性門脈圧亢進症	239	-	3	20	30	40	37	56	22	31
原発性胆汁性肝硬変	22,474	1	-	24	245	1,383	3,594	7,619	3,491	6,117
原発性硬化性胆管炎	574	-	13	88	88	88	82	105	47	63
自己免疫性肝炎	4,047	1	10	76	147	416	723	1,327	573	774
クローン病	42,789	13	1,106	7,746	10,558	11,846	6,214	3,247	823	1,236
潰瘍性大腸炎	167,872	27	2,322	15,481	27,597	40,568	31,657	27,553	9,135	13,532
好酸球性消化管疾患	440	12	46	32	75	103	72	52	25	23
慢性特発性偽性腸閉塞症	99	-	-	11	16	27	24	10	4	7
巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
腸管神経節細胞減少症	10	-	-	6	2	1	1	-	-	-
ルビンシュタイン・テイビ症候群	8	-	3	4	1	-	-	-	-	-
CFC症候群	5	1	-	3	-	1	-	-	-	-
コステロ症候群	4	-	-	4	-	-	-	-	-	-
チャージ症候群	12	5	5	2	-	-	-	-	-	-
クリオピリン関連周期熱症候群	49	-	3	16	12	7	5	6	-	-
全身型若年性特発性関節炎	123	-	11	97	13	2	-	-	-	-
TNF受容体関連周期性症候群	13	-	-	5	4	1	3	-	-	-
非典型型溶血性尿毒症症候群	52	-	2	9	7	9	6	13	-	6
ブラウ症候群	4	-	1	2	-	-	1	-	-	-
先天性ミオパチー	162	-	5	30	31	33	30	25	6	2
マリネスコ・シェーグレン症候群	4	-	1	-	-	-	2	1	-	-
筋ジストロフィー	2,784	39	74	341	392	692	563	467	106	110
非ジストロフィー性ミオトニー症候群	13	-	2	1	-	3	4	2	-	1
遺伝性周期性四肢麻痺	25	-	4	6	6	4	3	-	-	2
アトピー性脊髄炎	29	-	-	2	5	10	4	6	1	1
脊髄空洞症	367	4	16	22	32	51	71	78	31	62
脊髄髄膜瘤	21	1	5	9	2	4	-	-	-	-
アイザックス症候群	47	1	-	2	9	8	14	7	2	4
遺伝性ジストニア	39	-	2	9	9	10	6	3	-	-
神経フェリチン症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
脳表へモジドリン沈着症	78	-	-	-	1	1	13	20	23	20
禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	2	-	-	-	-	1	1	-	-	-
皮下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	36	-	-	-	-	5	12	12	4	3
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	25	-	-	2	5	10	3	4	1	-
ペリー症候群	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-
前頭側頭葉変性症	474	-	-	-	1	13	55	273	78	54
ビッカースタッフ脳幹脳炎	42	1	1	3	7	7	9	5	6	3
痙攣重積型（二相性）急性脳症	39	32	7	-	-	-	-	-	-	-
先天性無痛無汗症	15	1	-	9	4	-	-	1	-	-
アレキサンダー病	15	-	-	3	1	3	1	4	3	-
先天性核上性球麻痺	2	2	-	-	-	-	-	-	-	-
メビウス症候群	13	8	2	2	-	-	1	-	-	-
中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群	7	1	1	4	-	1	-	-	-	-
アイカルディ症候群	4	2	1	1	-	-	-	-	-	-
片側巨脳症	7	3	2	1	-	-	-	1	-	-
限局性皮質異形成	30	7	7	8	3	3	1	-	1	-
神経細胞移動異常症	21	6	2	8	1	4	-	-	-	-
先天性大脳白質形成不全症	14	2	1	9	2	-	-	-	-	-
ドラベ症候群	18	-	4	13	1	-	-	-	-	-
海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	26	2	3	5	4	5	5	2	-	-
ミオクロニー欠神てんかん	3	-	1	2	-	-	-	-	-	-
ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	7	6	-	1	-	-	-	-	-	-
レノックス・ガストー症候群	88	1	8	66	7	5	1	-	-	-
ウエスト症候群	54	2	4	45	3	-	-	-	-	-
大田原症候群	6	4	2	-	-	-	-	-	-	-
早期ミオクロニー脳症	3	2	1	-	-	-	-	-	-	-
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	5	5	-	-	-	-	-	-	-	-
片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	4	1	-	2	-	1	-	-	-	-
環状20番染色体症候群	7	1	3	2	-	1	-	-	-	-
ラスムッセン脳炎	15	-	3	2	5	2	-	2	1	-
PCDH19関連症候群	4	2	1	-	-	-	-	-	1	-
難治頻回部分発作重積型急性脳炎	11	-	5	3	2	-	-	1	-	-
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	10	5	4	1	-	-	-	-	-	-
ランドウ・クレフナー症候群	4	-	4	-	-	-	-	-	-	-
レット症候群	36	-	6	22	5	2	-	-	1	-
スタージ・ウェーバー症候群	60	16	10	8	7	9	3	4	3	-
結節性硬化症	377	-	20	151	94	66	27	11	2	6
色素性乾皮症	51	-	-	20	8	-	3	9	7	4

	総数	0～9歳	10～19歳	20～29歳	30～39歳	40～49歳	50～59歳	60～69歳	70～74歳	75歳以上
先天性魚鱗癬	51	1	2	14	6	14	8	4	2	-
家族性良性慢性天疱瘡	31	-	-	-	1	7	13	6	2	2
類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	1,534	1	-	5	19	69	127	355	208	750
特発性後天性全身性無汗症	99	-	13	20	26	26	9	4	-	1
眼皮膚白皮症	6	-	1	3	-	1	-	1	-	-
肥厚性皮膚骨膜炎	9	-	1	4	1	2	-	1	-	-
弾性線維性仮性黄色腫	37	-	-	-	-	5	12	15	4	1
マルファン症候群	478	-	26	93	107	121	87	35	6	3
エーラス・ダンロス症候群	84	-	2	14	24	28	8	7	1	-
メンケス病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
オクシピタル・ホーン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ウィルソン病	375	-	2	106	103	92	55	15	1	1
低ホスファターゼ症	2	-	-	-	-	2	-	-	-	-
VATER症候群	13	11	1	1	-	-	-	-	-	-
那須・ハコラ病	6	-	-	-	1	4	1	-	-	-
ウィーバー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
コフィン・ローリー症候群	3	-	-	1	2	-	-	-	-	-
有馬症候群	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
モワット・ウィルソン症候群	14	6	6	2	-	-	-	-	-	-
ウィリアムズ症候群	23	-	5	12	3	2	1	-	-	-
ATR-X症候群	8	3	2	2	-	1	-	-	-	-
クルーゾン症候群	7	-	1	5	-	1	-	-	-	-
アペール症候群	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
ファイファー症候群	2	1	-	1	-	-	-	-	-	-
アントレー・ピクスラー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
コフィン・シリズ症候群	4	4	-	-	-	-	-	-	-	-
ロスマンド・トムソン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
歌舞伎症候群	4	-	1	1	-	1	1	-	-	-
多脾症候群	17	-	-	12	4	1	-	-	-	-
無脾症候群	29	-	2	21	5	-	1	-	-	-
鰓耳腎症候群	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-
ウェルナー症候群	71	-	-	1	1	24	29	15	1	-
コケイン症候群	3	-	-	3	-	-	-	-	-	-
ブラダー・ウィリ症候群	101	1	6	51	27	12	4	-	-	-
ソトス症候群	7	2	2	2	1	-	-	-	-	-
ヌーナン症候群	22	3	3	7	5	4	-	-	-	-
ヤング・シンプソン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1p36欠失症候群	5	2	1	2	-	-	-	-	-	-
4p欠失症候群	3	-	2	1	-	-	-	-	-	-
5p欠失症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
第14番染色体父親性ダイソミー症候群	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-
アンジェルマン症候群	18	3	5	8	1	1	-	-	-	-
スミス・マガニス症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
22q11.2欠失症候群	32	3	6	15	2	4	2	-	-	-
エマヌエル症候群	4	-	3	1	-	-	-	-	-	-
脆弱X症候群関連疾患	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
脆弱X症候群	5	1	1	3	-	-	-	-	-	-
総動脈幹遺残症	13	-	2	11	-	-	-	-	-	-
修正大血管転位症	64	-	3	30	10	13	3	1	3	1
完全大血管転位症	77	1	9	41	19	6	-	1	-	-
単心室症	134	1	12	85	22	13	1	-	-	-
左心低形成症候群	8	-	1	7	-	-	-	-	-	-
三尖弁閉鎖症	64	1	4	33	16	9	1	-	-	-
心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	42	-	1	32	7	2	-	-	-	-
心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	39	1	2	27	7	2	-	-	-	-
ファロー四徴症	237	2	16	104	41	38	27	8	1	-
両大血管右室起始症	70	-	3	48	14	4	-	-	1	-
エプスタイン病	41	-	2	14	6	4	8	5	2	-
アルポート症候群	79	-	1	40	15	11	8	4	-	-
ギャロウェイ・モワト症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
急速進行性糸球体腎炎	372	-	2	10	13	17	25	105	67	133
抗糸球体基底膜腎炎	84	-	1	3	1	8	6	22	15	28
一次性ネフローゼ症候群	5,802	-	88	1,106	833	949	729	1,032	417	648
一次性膜性増殖性糸球体腎炎	95	-	2	20	16	8	20	15	7	7
紫斑病性腎炎	353	-	9	63	53	69	50	58	21	30
先天性腎性尿崩症	22	-	-	9	6	4	1	2	-	-
間質性膀胱炎（ハンナ型）	474	-	2	9	26	35	72	141	79	110
オスラー病	330	-	6	29	21	46	71	71	38	48
閉塞性細気管支炎	13	-	-	4	2	1	-	4	-	2
肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	100	-	2	-	7	26	24	21	15	5
肺胞低換気症候群	35	-	-	9	3	7	4	5	1	6
α1-アンチトリプシン欠乏症	4	-	-	1	-	-	2	1	-	-
カーニー複合	14	-	1	4	1	4	4	-	-	-
ウォルフラム症候群	3	-	-	2	1	-	-	-	-	-
ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
副甲状腺機能低下症	134	-	6	23	21	30	16	33	3	2
偽性副甲状腺機能低下症	74	-	2	29	20	14	5	4	-	-
副腎皮質刺激ホルモン不応症	2	-	-	2	-	-	-	-	-	-
ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	100	-	1	24	15	24	16	15	4	1
ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	5	-	-	2	-	3	-	-	-	-
フェニルケトン尿症	153	-	1	73	53	22	4	-	-	-
高チロシン血症1型	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-

	総数	0～9歳	10～19歳	20～29歳	30～39歳	40～49歳	50～59歳	60～69歳	70～74歳	75歳以上
高チロシン血症2型	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
高チロシン血症3型	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
メープルシロップ尿症	6	-	-	4	2	-	-	-	-	-
プロピオン酸血症	8	-	1	5	2	-	-	-	-	-
メチルマロン酸血症	13	-	-	8	5	-	-	-	-	-
イソ吉草酸血症	2	-	-	1	1	-	-	-	-	-
グルコーストランスポーター1欠損症	6	-	1	3	2	-	-	-	-	-
グルタル酸血症1型	2	-	1	1	-	-	-	-	-	-
グルタル酸血症2型	3	-	-	2	-	1	-	-	-	-
尿素サイクル異常症	50	-	1	24	16	5	1	-	2	1
リジン尿性蛋白不耐症	18	-	-	4	5	8	-	1	-	-
先天性葉酸吸収不全	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ポルフィリン症	35	-	2	9	8	12	2	1	1	-
複合カルボキシルラーゼ欠損症	3	-	1	2	-	-	-	-	-	-
筋型糖原病	13	-	-	3	2	3	2	1	1	1
肝型糖原病	60	-	2	25	15	12	4	2	-	-
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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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	2	-	-	-	-	-	-	1	1	-
シトステロール血症	7	1	1	-	2	2	1	-	-	-
タンジール病	2	-	-	-	1	1	-	-	-	-
原発性高カイロミクロン血症	14	-	-	2	3	5	2	1	1	-
脳髄黄色腫症	30	-	-	-	3	12	11	4	-	-
無βリポタンパク血症	2	-	-	-	1	1	-	-	-	-
脂肪萎縮症	23	-	-	10	9	3	1	-	-	-
家族性地中海熱	106	-	4	26	19	27	18	10	1	1
高IgD症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
中條・西村症候群	4	-	-	2	1	1	-	-	-	-
化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	5	-	1	1	2	1	-	-	-	-
慢性再発性多発性骨髄炎	13	-	1	2	3	3	1	3	-	-
強直性脊椎炎	1,913	-	27	152	318	444	381	391	98	102
進行性骨化性線維異形成症	12	1	6	3	-	1	-	1	-	-
肋骨異常を伴う先天性側弯症	11	7	4	-	-	-	-	-	-	-
骨形成不全症	47	-	2	19	7	9	5	4	-	1
タナトフォリック骨異形成症	4	1	1	2	-	-	-	-	-	-
軟骨無形成症	49	6	5	18	7	9	2	2	-	-
リンパ管腫症／ゴーム病	25	-	1	15	4	1	1	3	-	-
巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	5	-	1	1	1	1	-	-	-	1
巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	21	4	5	3	1	4	1	2	1	-
巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	56	1	9	10	14	9	7	4	1	1
クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	152	15	33	27	20	21	19	12	2	3
先天性赤血球形成異常性貧血	3	-	-	1	-	1	1	-	-	-
後天性赤芽球癆	314	-	-	7	9	28	35	65	40	130
ダイヤモンド・ブラックファン貧血	9	-	1	7	-	1	-	-	-	-
ファンコニ貧血	10	-	1	8	1	-	-	-	-	-
遺伝性鉄芽球性貧血	3	-	-	-	1	-	-	1	1	-
エプスタイン症候群	3	-	2	-	-	1	-	-	-	-
自己免疫性出血病XIII	5	-	-	-	-	-	-	2	1	2
クローンカイト・カナダ症候群	86	-	-	-	1	4	15	35	12	19
非特異性多発性小腸潰瘍症	49	1	3	-	6	13	8	7	4	7
ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）	8	1	-	3	1	2	-	-	1	-
総排泄腔外反症	10	-	1	6	1	2	-	-	-	-
総排泄腔遺残	21	-	2	14	3	2	-	-	-	-
先天性横隔膜ヘルニア	2	-	1	1	-	-	-	-	-	-
乳幼児肝巨大血管腫	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-
胆道閉鎖症	172	1	5	111	42	13	-	-	-	-
アラジール症候群	20	-	-	15	2	-	2	1	-	-
遺伝性聾炎	17	-	2	7	5	3	-	-	-	-
嚢胞性線維症	10	-	-	5	3	1	-	1	-	-
IgG 4 関連疾患	1,035	1	1	8	18	87	160	371	160	229
黄斑ジストロフィー	71	-	8	4	5	12	20	15	3	4
レーベル遺伝性視神経症	48	-	5	8	9	9	4	10	2	1
アッシャー症候群	7	-	1	1	2	3	-	-	-	-
若年発症型両側性感音難聴	8	-	1	-	3	3	1	-	-	-
遅発性内リンパ水腫	20	-	-	4	3	4	3	4	1	1
好酸球性副鼻腔炎	3,422	-	7	99	402	902	884	854	184	90