療　養

2023/4/3

NO	疾患名	難病診療連携拠点病院	難病診療分野別拠点病院	難病医療協力病院									
		信州大学医学部附属病院	県立こども病院	佐久医療センター	信州上田医療センター	諏訪赤十字病院	伊那中央病院	飯田市立病院	県立木曽病院	まつもと医療センター	北アルプス医療センターあづみ病院	長野赤十字病院	北信総合病院
1	球脊髄性筋萎縮症	○				○	○		―		○		○
2	筋萎縮性側索硬化症	○				○	○		―		○		○
3	脊髄性筋萎縮症	○	○			○	○		―		○		○
4	原発性側索硬化症	○				○	○		―		○		○
5	進行性核上性麻痺	○				○	○		―		○		○
6	パーキンソン病	○				○	○		―		○		○
7	大脳皮質基底核変性症	○	○			○	○		―		○		○
8	ハンチントン病	○				○	○		―		○		○
9	神経有棘赤血球症	○				○	○		―		○		○
10	シャルコー・マリー・トゥース病	○	○			○	○		―		○		○
11	重症筋無力症	○	○			○	○		―		○		○
12	先天性筋無力症候群	○	○			○	○		―		○		○
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	○	○			○	○		―		○		○
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	○	○			○	○		―		○		○
15	封入体筋炎	○				○	○		―		○		○
16	クロウ・深瀬症候群	○				○	○		―		○		○
17	多系統萎縮症	○	○			○	○		―		○		○
18	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く）	○	○			○	○		―		○		○
19	ライソゾーム病	○	○			○	○		―		○		○
20	副腎白質ジストロフィー	○	○			○	○		―		○		○
21	ミトコンドリア病	○	○			○	○		―		○		○
22	モヤモヤ病	○				○	○		―		○		○
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	○				―	○		―		○		―
29	ウルリッヒ病	○	○			○	○		―		○		○
30	遠位型ミオパチー	○	○			○	○		○		○		○
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	○	○			○	○		―		○		○
35	天疱瘡	○	―			○	○		―		○		○
36	表皮水疱症	○	―			○	○		―		○		○
37	膿胞性乾癬（汎発性）	○	―			○	○		―		○		○
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	○	―			○	○		―		○		○
39	中毒性表皮壊死症	○	―			○	○		―		○		○
40	高安動脈炎	○				○	○		―		○		○
41	巨細胞性動脈炎	○				○	○				○		○
42	結節性多発動脈炎	○				○	○		―		○		○
43	顕微鏡的多発血管炎	○				○	○		―		○		○
44	多発血管炎性肉芽腫症	○				○	○		―		○		○
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	○				○	○		―		○		○
46	悪性関節リウマチ	○				○	○				○		○
47	バージャー病	○				○	○		―		○		○
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	○				○	○		―		○		○
49	全身性エリテマトーデス	○				○	○		―		○		○
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	○				○	○		―		○		○
51	全身性強皮症	○	―			○	○		―		○		○
52	混合性結合組織病	○	―			○	○				○		○
53	シェーグレン症候群	○				○	○		―		○		○
54	成人スチル病	○				○	○		―		○		○
55	再発性多発軟骨炎	○				○	○		―		○		○
56	ベーチェット病	○				○	○		―		○		○
57	特発性拡張型心筋症	○	○			○	○		○		○		○
58	肥大型心筋症	○	○			○	○		○		○		○
59	拘束型心筋症	○	○			○	○		○		○		○
60	再生不良性貧血	○	○			○	○		○		○		○
61	自己免疫性溶血性貧血	○	○			○	○		○		○		○
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	○	○			○	○		○		○		○
63	特発性血小板減少性紫斑病	○	○			○	○		○		○		○
64	血栓性血小板減少性紫斑病	○	○			○	○		○		○		○
65	原発性免疫不全症候群	○	○			○	○		―		○		○
66	IgA腎症	○				○	○		―		○		○
67	多発性嚢胞腎	○				○	○		―		○		○
68	黄色靭帯骨化症	○				○	○		○		○		○
69	後縦靭帯骨化症	○				○	○		○		○		○
70	広範脊柱管狭窄症	○				○	○		―		○		○
71	特発性大腿骨頭壊死症	○				○	○				○		○
72	下垂体性 ADH分泌異常症	○	○			―	○		○		―		―
73	下垂体性 TSH分泌亢進症	○	○			―	○		○		―		―
74	下垂体性 PRL分泌亢進症	○	○			―	○		○		―		―
75	クッシング病	○	○			―	○		○		―		―
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	○	○			―	○		○		―		―
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	○	○			―	○		○		―		―
78	下垂体前葉機能低下症	○	○			―	○		○		―		―
79	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	○				○	○		―		―		―
80	甲状腺ホルモン不応症	○	○			―	○		―		―		―
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	○	○			―	―		―		―		―
82	先天性副腎低形成症	○	○			―	―		○		―		―
83	アジソン病	○	○			―	○		○		―		―
84	サルコイドーシス	○				○	○		○		○		○
85	特発性間質性肺炎	○				○	○		○		○		○
86	肺動脈性肺高血圧症	○				○	○		○		○		―
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	○				○	○		○		○		―
89	リンパ脈管筋腫症	○				○	―		―		―		―
90	網膜色素変性症	○				○	○				○		○
91	バッド・キアリ症候群	○				○	○		―		○		○
92	特発性門脈圧亢進症	○				○	○		―		○		○
93	原発性胆汁性肝硬変	○				○	○		―		○		○
94	原発性硬化性胆管炎	○				○	○		―		○		○
95	自己免疫性肝炎	○				○	○		―		○		○
96	クローン病	○				○	○		○		○		○
97	潰瘍性大腸炎	○				○	○		○		○		○
98	好酸球性消化管疾患	○	○			○	○		―		○		○
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	○	○			○	○		―		○		○
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	CFC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	○				○	○		―		○		○
107	若年性特発性関節炎	○				○	○		―		○		○
108	TNF受容体関連周期性症候群	○				○	○		―		○		○
109	非典型溶血性尿毒症症候群	○				○	○		―		○		○
110	ブラウ症候群	○				○	○		―		○		○
111	先天性ミオパチー	○	○			○	○		―		○		○
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	○	○			○	○		―		○		○
113	筋ジストロフィー	○	○			○	○		―		○		○
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	○	○			○	○		―		○		○
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	○	○			○	○		―		○		○
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性劣性白質脳症	○				○	○		―		○		○

療　養

2023/4/3

124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体性優性脳動脈症	○				○	○		ー		○		○
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	○				○	○		ー		○		○
126	ペリー症候群	○				○	○		ー		○		○
127	前頭側頭葉変性症	○				○	○		ー		○		○
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	○	○			○	○		ー		○		○
129	けいれん重積型（二相性）急性脳症	○	○			○	○		ー		○		○
130	先天性無痛無汗症	○	○			○	○		ー		○		○
131	アレキサンダー病	○	○			○	○		ー		○		○
132	先天性核上性球麻痺	○	○			○	○		ー		○		○
133	メビウス症候群	○	○			○	○		ー		○		○
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	○				ー	○		ー		○		○
135	アイカルディ症候群	○	○			○	○		ー		○		○
136	片側巨脳症	○	○			○	○		ー		○		○
137	限局性皮質異形成	○	○			○	○		ー		○		○
138	神経細胞移動異常症	○	○			○	○		ー		○		○
139	先天性大脳白質形成不全症	○	○			○	○		ー		○		○
140	ドラベ症候群	○	○			ー	○		ー		○		○
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	○	○			○	○		ー		○		○
142	ミオクロニー欠神てんかん	○	○			○	○		ー		○		○
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	○	○			○	○		ー		○		○
144	レノックス・ガストー症候群	○	○			○	○		ー		○		○
145	ウエスト症候群	○	○			○	○		ー		○		○
146	大田原症候群	○	○			○	○		ー		○		○
147	早期ミオクロニー脳症	○	○			○	○		ー		○		○
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	○	○			○	○		ー		○		○
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	○	○			○	○		ー		○		○
150	環状20番染色体症候群	○	○			○	○		ー		○		○
151	ラスムッセン脳炎	○	○			○	○		ー		○		ー
152	ＰＣＤＨ19関連症候群	○	○			ー	○		ー		○		○
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	○	○			ー	○		ー		○		○
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	○	○			ー	○		ー		○		○
155	ランドウ・クレフナー症候群	○	○			ー	○		ー		○		○
156	レット症候群	○	○			ー	○		ー		○		○
157	スタージ・ウェーバー症候群	○	○			○	○		ー		○		○
158	結節性硬化症	○	○			○	○		ー		○		○
159	色素性乾皮症	○				○	○		ー		○		○
160	先天性魚鱗癬	○	ー			○	○		ー		○		○
161	家族性良性慢性天疱瘡	○	ー			○	○		ー		○		○
162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	○	ー			○	○		ー		○		○
163	特発性後天性全身性無汗症	○	ー			○	○		ー		○		○
164	眼皮膚白皮症	○				○	○		ー		○		○
165	肥厚性皮膚骨膜症	○	○			○	○		ー		○		○
166	弾性線維性仮性黄色腫	○	ー			○	○		ー		○		○
167	マルファン症候群	○	○			○	○		ー		○		○
168	エーラス・ダンロス症候群	○	○			○	○		ー		○		○
169	メンケス病	○	○			ー	○		ー		○		○
170	オクシピタル・ホーン症候群	○	○			○	○		ー		○		○
171	ウィルソン病	○	○			○	○		ー		○		○
172	低ホスファターゼ症	○	○			○	○		ー		○		○
173	VATER症候群	○	○			○	○		ー		○		○
174	那須ハコラ病	○	○			○	○		ー		○		○
175	ウィーバー症候群	○	○			○	○		ー		○		○
176	コフィン・ローリー 症候群	○	○			○	○		ー		○		○
177	ジュベール症候群関連疾患	○	○			○	○		ー		○		○
178	モワット・ウィルソン症候群	○	○			○	○		ー		○		○
179	ウィリアムズ症候群	○	○			○	○		ー		○		○
180	ＡＴＲ－Ｘ症候群	○	○			○	○		ー		○		○
181	クルーゾン症候群	○	○			○	○		ー		○		○
182	アペール症候群	○	○			○	○		ー		○		○
183	ファイファー症候群	○	○			○	○		ー		○		○
184	アントレー・ビクスラー症候群	○	○			○	○		ー		○		○
185	コフィン・シリス症候群	○	○			○	○		ー		○		○
186	ロスムンド・トムソン症候群	○	○			○	○		ー		○		○
187	歌舞伎症候群	○	○			○	○		ー		○		○
188	多脾症候群	○	ー			○	○		○		○		○
189	無脾症候群	○	ー			○	○		○		○		○
190	鰓耳腎症候群	○	○			○	○		ー		○		○
191	ウェルナー症候群	○	○			○	○		ー		○		○
192	コケイン症候群	○	○			○	○		ー		○		○
193	プラダ-・ウィリ症候群	○	○			○	○		ー		○		○
194	ソトス症候群	○	○			○	○		ー		○		○
195	ヌーナン症候群	○	○			○	○		○		○		○
196	ヤング・シンプソン症候群	○	○			○	○		ー		○		○
197	１ｐ36欠失症候群	○	○			○	○		ー		○		○
198	４p欠失症候群	○	○			○	○		ー		○		○
199	５p欠失症候群	○	○			○	○		ー		○		○
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	○	○			○	○		ー		○		○
201	アンジェルマン症候群	○	○			○	○		ー		○		○
202	スミス・マギニス症候群	○	○			○	○		ー		○		○
203	22q11.2欠失症候群	○	○			○	○		ー		○		○
204	エマヌエル症候群	○	○			○	○		ー		○		○
205	脆弱Ｘ症候群関連疾患	○	○			○	○		ー		○		○
206	脆弱X症候群	○	○			○	○		ー		○		○
207	総動脈幹遺残症	○	○			○	○		○		○		○
208	修正大血管転位症	○	○			○	○		○		○		○
209	完全大血管転位症	○	○			○	○		○		○		○
210	単心室症	○	○			○	○		○		○		○
211	左心低形成症候群	○	○			○	○		○		○		○
212	三尖弁閉鎖症	○	○			○	○		○		○		○
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	○	○			○	○		○		○		○
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	○	○			○	○		○		○		○
215	ファロー四徴症	○	○			○	○		○		○		○
216	両大血管右室起始症	○	○			○	○		○		○		○
217	エプスタイン病	○	○			○	○		○		○		○
218	アルポート症候群	○				○	○		ー		○		○
219	ギャロウェイ・モワト症候群	○				○	○		ー		○		○
220	急速進行性糸球体腎炎	○				○	○		ー		○		○
221	抗糸球体基底膜腎炎	○				○	○		ー		○		○
222	一次性ネフローゼ症候群	○				○	○		ー		○		○
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	○				○	○		ー		○		○
224	紫斑病性腎炎	○				○	○		ー		○		○
225	先天性腎性尿崩症	○				ー	○		ー		○		○
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	○				ー	○		○		ー		○
227	オスラー病	○	○			○	○		ー		ー		○
228	閉塞性細気管支炎	○				○	○		○		ー		○
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	○				○	○		ー		○		○
230	肺胞低換気症候群	○				○	○		ー		○		○
231	α1ーアンチトリプシン欠乏症	○				○	○		ー		ー		○
232	カーニー複合	○	○			○	○		ー		○		○
233	ウォルフラム症候群	○	○			○	○		ー		○		○
234	ベルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	○	○			○	○		ー		○		○
235	副甲状腺機能低下症	○	○			ー	○		○		ー		ー
236	偽性副甲状腺機能低下症	○	○			○	○		ー		○		○
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	○	○			○	○		ー		○		○
238	ビタミンＤ抵抗性くる病/骨軟化症	○	○			○	○		ー		○		○
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	○	○			ー	○		ー		○		○
241	高チロシン血症1型	○				ー	○		ー		○		○
242	高チロシン血症2型	○				ー	○		ー		○		○
243	高チロシン血症3型	○				ー	○		ー		○		○
244	メープルシロップ尿症	○	○			ー	○		ー		○		○
245	プロピオン酸血症	○	○			ー	○		ー		○		○
246	メチルマロン酸血症	○	○			ー	○		ー		○		○
247	イソ吉草酸血症	○	○			ー	○		ー		○		○
248	グルコーストランスポーター1欠損症	○	○			○	○		ー		○		○
249	グルタル酸血症1型	○	○			○	○		ー		○		○
250	グルタル酸血症2型	○	○			○	○		ー		○		○
251	尿素サイクル異常症	○	○			○	○		ー		○		○

療　養

2023/4/3

252	リジン尿性蛋白不耐症	○	○			○	○		ー		○		○
253	先天性葉酸吸収不全	○				○	○		ー		○		○
254	ポルフィリン症	○				○	○		ー		○		○
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	○	○			○	○		ー		○		○
256	筋型糖原病	○	○			○	○		ー		○		○
257	肝型糖原病	○	○			○	○		ー		○		○
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	○	○			○	○		ー		○		○
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	○	○			ー	ー		ー		ー		ー
260	シトステロール血症	○	○			ー	ー		ー		ー		ー
261	タンジール病	○				ー	ー		ー		ー		ー
262	原発性高カイロミクロン血症	○				ー	ー		ー		ー		ー
263	脳腱黄色腫症	○	○			○	○		ー		○		○
264	無βリポタンパク血症	○	○			○	○		ー		○		○
265	脂肪萎縮症	○				○	○		ー		○		○
266	家族性地中海熱	○				○	○		ー		○		○
267	高ＩｇＤ症候群	○				○	○		ー		○		○
268	中條・西村症候群	○				○	○		ー		○		○
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	○				○	○		ー		○		○
270	慢性再発性多発性骨髄炎	○				○	○		ー		○		○
271	強直性脊椎炎	○				○	○				○		○
272	進行性骨化性線維異形成症	○	○			○	○		ー		○		○
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	○				ー	○		ー		○		○
274	骨形成不全症	○	○			○	○		ー		○		○
275	タナトフォリック骨異形成症	○	○			○	○		ー		○		○
276	軟骨無形成症	○	○			○	○		ー		○		○
277	リンパ管腫症/ゴーハム病	○				○	○		ー		○		○
278	巨大リンパ管奇形（頚部顔面病変）	○				○	○		ー		○		○
279	巨大静脈奇形（頚部口腔咽頭びまん性病変）	○	○			○	○		ー		○		○
280	巨大動静脈奇形（頚部顔面/四肢病変）	○	○			○	○		ー		○		○
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	○	○			○	○		ー		○		○
282	先天性赤血球形成異常性貧血	○	○			○	○		○		○		○
283	後天性赤芽球癆	○	○			○	○		○		○		○
284	ダイアモンド・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	○	○			○	○		ー		○		○
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	◯				○	○		ー		○		○
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	◯				○	○		ー		○		○
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	○	○			○	○		ー		○		○
293	総排泄腔遺残	○	○			○	○		ー		○		○
294	先天性横隔膜ヘルニア	○	○			○	○		ー		○		○
295	乳幼児肝巨大血管腫	○				○	○		ー		○		○
296	胆道閉鎖症	○	○			○	○		ー		○		○
297	アラジール症候群	○	○			○	○		ー		○		○
298	遺伝性膵炎	○				○	ー		ー		○		ー
299	嚢胞性線維症	○				○	ー		ー		○		ー
300	ＩｇＧ４関連疾患	○				○	○		ー		○		ー
301	黄斑ジストロフィー	○				○	○		ー		○		○
302	レーベル遺伝性視神経症	○				○	○		ー		○		○
303	アッシャー症候群	○	ー			○	○		ー		○		○
304	若年発症型両側性感音難聴	○	○			○	○		ー		○		○
305	遅発性内リンパ水腫	○	○			○	○		ー		○		○
306	好酸球性副鼻腔炎	○	○			○	○		ー		○		○
307	カナバン病	○	○			ー	○		ー		○		○
308	進行性白質脳症	○	○			○	○		ー		○		○
309	進行性ミオクローヌスてんかん	○	○			○	○		ー		○		○
310	先天異常症候群	○	○			○	○				○		○
311	先天性三尖弁狭窄症	○	○			○	○		ー		○		○
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）／ＬＭＸ１Ｂ関連腎症	○	○			○	○		ー		○		○
316	カルニチン回路異常症	○	○			○	○		ー		○		○
317	三頭酵素欠損症	○	○			○	○		ー		○		○
318	シトリン欠損症	○	○			○	○		ー		○		○
319	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症	○				○	○		ー		○		○
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	○	○			○	○		ー		○		○
321	非ケトーシス型高グリシン血症	○	○			○	○		ー		○		○
322	β－ケトチオラーゼ欠損症	○	○			○	○		ー		○		○
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	○				○	○		ー		○		○
324	メチルグルタコン酸尿症	○				○	○		ー		○		○
325	遺伝性自己炎症疾患	○				○	○		ー		○		○
326	大理石骨病	○	○			○	○		ー		○		○
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	○				○	○		ー		○		○
329	無虹彩症	○				○	○		ー		○		○
330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	○	○			○	○		ー		○		○
331	特発性多中心性キャッスルマン病	○	○			○	○		○		○		○
332	膠様滴状角膜ジストロフィー	○				○	○		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β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												