

治療

NO	疾患名	難病診療連携拠点病院		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・マリイ・トウス病	○	○			○	○					○		○
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性硬化症/多発性運動ニューロパチー	○	○			○	○					○		○
15	封入体筋炎	○				○	○					○		○
16	クロウ・深溝症候群	○				○	○					○		○
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	特異性基底核石灰化症	○	○			○	○					○		○
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	自己食空腔性ミオパチー	○	○			○	○					○		○
33	シュワルツ・ヤンベル症候群	○	○			○	○					○		○
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	ステイヴンス・ジョンソン症候群	○	○			○	○					○		○
39	中毒性表皮壊死症	○	○			○	○					○		○
40	高安静脈炎	○	○			○	○					○		○
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	ペーチェット病	○	○			○	○					○		○
57	特異性拡張型心筋症	○	○			○	○					○		○
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	特異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	広範椎管狭窄症	○	○			○	○					○		○
71	特異性大腿骨頭壊死症	○	○			○	○					○		○
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	先天性副腎皮質ホルモン不足症(先天性副腎皮質機能不全)	○	○			○	○					○		○
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	特異性間質性肺炎	○	○			○	○					○		○
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	慢性血栓性肺高血圧症	○	○			○	○					○		○
89	リンパ管筋腫症	○	○			○	○					○		○
90	網膜色素変性症	○	○			○	○					○		○
91	パッド・キアリ症候群	○	○			○	○					○		○
92	特異性門脈圧亢進症	○	○			○	○					○		○
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	慢性特異性偽性腸閉塞症	○	○			○	○					○		○
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	○	○			○	○					○		○
101	腸管神経節細胞減少症	○	○			○	○					○		○
102	ルビンシュタイン・ティビ症候群	○	○			○	○					○		○
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	若年性特異性関節炎	○	○			○	○					○		○
108	TNF受容体関連周期性症候群	○	○			○	○					○		○
109	非典型性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	脊髄腫瘍	○	○			○	○					○		○
119	アイザックス症候群	○	○			○	○					○		○
120	遺伝性ジストニア	○	○			○	○					○		○



治療

246	メチルマロン酸血症	○	○			—	○			—			○
247	イン吉草酸血症	○	○			—	○			—			○
248	グルコーストランスポーター1欠損症	○	○			○	○			—			○
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	○	○			○	○			—			○
258	ガラクトーストリン酸ワリシ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	原発性高カイクロミクロン血症	○				—	—			—			—
263	脳髄黄色腫症	○	○			○	○			—			○
264	無βリポタンパク血症	○				○	○			—	○		○
265	脂肪萎縮症	○				○	○			—	○		○
266	家族性地中海熱	○				○	○			—	○		○
267	高IgD症候群	○				○	—			—	—		○
268	中條・西村症候群	○				—	—			—	—		—
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アケネ症候群	○	—			—	—			—	—		—
270	慢性再発性多発性骨髄炎	○				—	—			—	—		—
271	強直性脊椎炎	○				○	○			—	—		—
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/ゴーム病	○				—	—			—	—		—
278	巨大リンパ管奇形(頭部顔面病変)	○				—	—			—	—		—
279	巨大静脈奇形(頭部口腔咽頭びまん性病変)	○	○			—	—			—	—		—
280	巨大動脈奇形(頭部顔面/四肢病変)	○	○			—	—			—	—		—
281	クリッペル・トレネー・ウエーバー症候群	○				—	○			—	○		○
282	先天性赤血球形成異常性貧血	○	○			—	—			—	—		—
283	後天性赤芽球癆	○	○			○	—			○	○		—
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	○				—	○			—	—		—
285	ファンconi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	クローンカイト・カナダ症候群	○	○			○	○			—	○		○
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	○				○	○			—	○		○
291	ヘルシュスブルグ病(全腸腸型又は小腸型)	○				—	—			○	—		—
292	総排泄腔外反症	○	○			—	—			—	—		—
293	総排泄腔遺残	○	○			—	—			—	—		—
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	○				—	—			—	—		—
297	アラジール症候群	○	○			—	—			—	—		—
298	遺伝性膵炎	○	○			○	—			—	○		—
299	嚢胞性線維症	○				—	—			—	○		—
300	IgG4関連疾患	○				○	○			—	○		—
301	黄斑ジストロフィー	—				—	—			—	—		—
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	○	—			○	○			—	○		○
307	カナバン病	○	○			—	—			—	—		—
308	進行性白質脳症	○	○			—	—			—	—		—
309	進行性ミオクロームステんかん	○				—	○			—	—		—
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	ネイブル・ラウ症候群(四肢異常症候群) / LMX1 欠損症	○	○			○	○			—	○		○
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(PCI)欠損症	○	○			—	—			—	—		—
321	非ケト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	特異性血球症(遺伝性血球性異型)によるものに限る。) )	○	○			○	—			—	○		—
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	○	○			—	—			—	—		—
331	特異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	—				—	—			—	—		—
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	ホモシステチン尿症		○			—	—			—	—		—
338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症					—	—			—	—		—