

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	<small>慢性炎症性中枢神経系多発神経脱髄病／多発性硬化症(ニューロパター)</small>	○	○			○	○		○		○		○
15	封入体筋炎	○				○	○		○		○		○
16	クローウ・深瀬症候群	○				○	○		○		○		○
17	多系統萎縮症	○	○			○	○		○		○		○
18	<small>脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)</small>	○	○			○	○		○		○		○
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	遺伝型ミオパチー	○	○			○	○		○		○		○
31	ベスレムミオパチー	○	○			○	○		○		○		○
32	自己食空胞性ミオパチー	○	○			○	○		○		○		○
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	膿疱性乾癬(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	高安静脈炎	○				○	○		○		○		○
41	巨細胞性動脈炎	○				○	○		○		○		○
42	結節性多動脈炎	○				○	○		○		○		○
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	成人ステル病	○				○	○		○		○		○
55	再発性多発骨髄炎	○				○	○		○		○		○
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	黄色靱帯骨化症	○				○	○		○		○		○
69	後縦靱帯骨化症	○				○	○		○		○		○
70	広範脊髄管狭窄症	○				○	○		○		○		○
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	<small>家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)</small>	○				○	○		○		○		○
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	慢性血栓性肺高血圧症	○				○	○		○		○		○
89	リンパ管筋腫症	○				○	○		○		○		○
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	腸管神経節細胞減少症	○				○	○		○		○		○
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	○				○	○		○		○		○
103	GFC症候群	○				○	○		○		○		○
104	コストロ症候群	○				○	○		○		○		○
105	チャージ症候群	○	○			○	○		○		○		○
106	クリオピリン関連周期性熱症候群	○				○	○		○		○		○
107	若年性特発性関節炎	○				○	○		○		○		○
108	TNF受容体関連周期性熱症候群	○				○	○		○		○		○
109	非典型型溶血性尿毒症症候群	○				○	○		○		○		○
110	プラウ症候群	○				○	○		○		○		○
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	脊髄膜腫	○				○	○		○		○		○
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	脳表へモジリン沈着症	○				○	○		○		○		○
123	<small>抗脳と抑制性神経終末を伴う免疫介在性慢性自発性運動症</small>	○				○	○		○		○		○
124	<small>皮下線維と自発性運動を伴う免疫介在性慢性自発性運動症</small>	○				○	○		○		○		○
125	<small>神経軸索スフェアロイド形成を伴う遺伝性びまん性自発性運動症</small>	○				○	○		○		○		○
126	ベリー症候群	○				○	○		○		○		○

診 断

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
127	前頭側頭葉変性症	○				○	○		○		○		○
128	ピッカースタッフ脳幹脳炎	○	○			○			○				○
129	けいれん重積型(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	限局性皮質異常形成	○	○										
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	ミオクロニー欠伸てんかん	○	○										
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	○	○			○							
151	ラズムゼン脳炎	○	○			○							
152	PCDH19関連症候群	○	○										
153	難治顔面部分発作重積型急性脳炎	○	○										
154	徐波睡眠時持続性棘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	ステージ・ウェーバー症候群	○	○			○	○						○
158	結節性硬化症	○	○			○	○			○			○
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(後天性表皮水疱瘡を含む)	○	○			○	○		○	○			○
163	特発性後天性全身性無汗症	○	○			○	○		○	○			○
164	眼皮白皮症	○	○			○	○						○
165	肥厚性皮膚骨膜炎	○	○						○				○
166	弾性線維性仮性黄色腫	○	○			○	○		○				○
167	マルファン症候群	○	○			○	○		○				○
168	エーラス・ダンロス症候群	○	○			○	○						○
169	メンケス病	○	○										○
170	オクシタル・ホーン症候群	○	○			○	○						○
171	ウィルソン病	○	○				○		○				○
172	低ホスファターゼ症	○	○										○
173	VATER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	○	○			○	○						○
178	モワット・ウィルソン症候群	○	○			○	○						○
179	ウィリアムズ症候群	○	○			○	○						○
180	ATRX症候群	○	○			○	○						○
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・ピクスラー症候群	○	○			○	○						○
185	コフィン・シリズ症候群	○	○			○	○						○
186	ロスムンド・トムソン症候群	○	○			○	○		○				○
187	歌舞伎症候群	○	○			○	○						○
188	多脾症候群	○	○										○
189	無脾症候群	○	○										○
190	聴覚腎症候群	○	○			○	○						○
191	ウェルナー症候群	○	○			○	○						○
192	コケイン症候群	○	○			○	○						○
193	ブラダー・ウィリ症候群	○	○			○	○						○
194	ソトス症候群	○	○			○	○						○
195	スーナン症候群	○	○			○	○						○
196	ヤング・シン普森症候群	○	○			○	○						○
197	1p36欠失症候群	○	○			○	○						○
198	4p欠失症候群	○	○			○	○						○
199	5p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	○	○			○	○						○
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	兩大血管右室起始症	○	○			○	○						○
217	エプスタイン病	○	○			○	○						○
218	アルポート症候群	○	○			○	○						○
219	ギャロウェイ・モワト症候群	○	○			○	○						○
220	急速進行性糸球体腎炎	○	○			○	○						○
221	抗糸球体基底膜腎炎	○	○			○	○						○
222	一次性ネフローゼ症候群	○	○			○	○						○
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	○	○			○	○						○
224	紫斑病性腎炎	○	○			○	○						○
225	先天性腎性尿崩症	○	○			○	○						○
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	○	○			○	○		○				○
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)	○	○			○	○						○
230	肺胞低換気症候群	○	○			○	○						○
231	α 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	○	○			○	○						○
234	ペルオキシド酵素欠損(血漿胆汁酸ジストロフィーを要) 副甲状腺機能低下症	○	○			○	○						○
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	○	○			○	○						○
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	○	○			○	○			○			○
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	メーブルシロップ尿症	○	○			○	○			○			○
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ト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	○	○			○	○						○

