

療 養

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／多発性運動ニューロパチー	○	○			○	○		○			○	○
15	封入体筋炎	○				○	○		—			○	○
16	クローウ・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	自己食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	成人発症ステル病	○				○	○					○	○
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	黄色靱帯骨化症	○				—	○		○			○	○
69	後縦靱帯骨化症	○				—	○		○			○	○
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・ティビ症候群	○	○			○	○		—				○
103	OFC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	○				○	○		—			○	○

療 養

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
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	脳内鉄沈着神経変性症	○				○	○		—				○
122	脳表ヘモジデリン沈着症	○				○	○		—				○
123	H T R A 1 関連脳小血管病	○				○	○		—				○
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体性慢性的脳動脈症	○				○	○		—				○
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	○				○	○		—				○
126	ペリー病	○				○	○		—				○
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	ミオクロニー欠神てんかん	○	○			○	○		○			○	○
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	ラスマッセン脳炎	○	○			—	○		—				—
152	P C D H I 9 関連症候群	○	○			—	○		—				○
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	○	○			—	○		—				○
154	徐波睡眠期持続性棘徐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	スタージ・ウェーパー症候群	○	○			○	○		—			○	○
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（後天性表皮水疱症を含む。）	○	—			○	○		—			○	○
163	特発性後天性全身性無汗症	○	—			○	○		—			○	○
164	眼皮膚白皮症	○				○	○		—			○	○
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/ロイス・ディーツ症候群	○	○			—	○		—			○	○
168	エーラス・ダンロス症候群	○	○			—	○		—			○	○
169	メンケス病	○	○			—	○		—				○
170	オクシビタル・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	A T R ー X 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・シリス症候群	○	○			—	○		—				○
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	鰓耳腎症候群	○	○			—	○		—				○
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	ヌーナン症候群	○	○			—	○		○			○	○
196	ヤング・シンプソン症候群	○	○			—	○		—			○	○
197	1 p 36欠失症候群	○	○			—	○		—				○
198	4 p 欠失症候群	○	○			—	○		—				○
199	5 p 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	○	○			○	○		○				○

療 養

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
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	○				○	○		—			○	○
219	ギャロウェイ・モフト症候群	○				—	○		—				○
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	α1ー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	ベルオキシゾーム病（副腎白質ジストロフィーを略く。）	○	○			○	○		—				○
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	メープルシロップ尿症	○	○			—	○		—				○
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porter-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	ボルフィリン症	○				○	○		—				○
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-1-リン酸ウリジル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ル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・アクネ症候群	○				○	○		—				○
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/ゴーハム病	○				○	○		—				○
278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	○				○	○						○
279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	○	○			○	○		—				○
280	巨大動静脈奇形（頸部顔面/四肢病変）	○	○			○	○		—				○
281	クリツベル・トレノネー・ウェーバー症候群	○	○			—	○		—				○
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	ファンコニ貧血	—	○			○	○		○				○
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	クロンカイト・カナダ症候群	○				○	○		—			○	○
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	○				○	○		—				○
291	ヒルシュブルング病（全結腸型又は小腸型）	○	○			○	○		○				○
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	遺伝性膝炎	○				○	—		—				—
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	進行性ミオクローヌスてんかん	○	○			○	○		—				○
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	ネイロトロフィア症候群（孤線型や複線型）／LMMX1型関連腎症	○	○			—	○		—				○
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	セピアブテリン還元酵素（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（GPI）欠損症	○	○			○	○		—				○
321	非ケートーシス型高グリシン血症	○	○			○	○		—				○

療 養

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
322	βー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	特発性血粒症（遺伝性血粒性集団によるものに限る。）	○	○			○	○		○				○
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	○				○	○		—				○
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	○	○	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	○				—			—				
339	MECP2重複症候群	○				—			—				
340	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）	○				○			—				
341	TRPV4異常症	○				—			—				