

| 疾患群    | 指定難病                       | ステータス（診療科）           |                               |
|--------|----------------------------|----------------------|-------------------------------|
| 神経・筋疾患 | 球脊髄性筋萎縮症                   | 診療は可能                | 神経内科・脳卒中科                     |
|        | 筋萎縮性側索硬化症                  | 積極的に診療               | 神経内科・脳卒中科                     |
|        | 脊髄性筋萎縮症                    | 診療は可能                | 神経内科・脳卒中科、小児科                 |
|        | 進行性核上性麻痺                   | 積極的に診療<br>診療は可能だが消極的 | 神経内科・脳卒中科、神経科・精神科<br>老年・高血圧内科 |
|        | パーキンソン病                    | 積極的に診療<br>診療は可能      | 神経内科・脳卒中科、脳神経外科<br>老年・高血圧内科   |
|        | 大脳皮質基底核変性症                 | 積極的に診療               | 神経内科・脳卒中科、神経科・精神科             |
|        | ハンチントン病                    | 診療は可能                | 神経内科・脳卒中科                     |
|        | 神経有棘赤血球症                   | 積極的に診療               | 脳神経外科、神経内科・脳卒中科               |
|        | シャルコー・マリー・トゥース病            | 診療は可能                | 神経内科・脳卒中科                     |
|        | 重症筋無力症                     | 積極的に診療               | 呼吸器外科、眼科、神経内科・脳卒中科            |
|        |                            | 診療は可能                | 小児科                           |
|        | 先天性筋無力症候群                  | 積極的に診療               | 眼科                            |
|        |                            | 診療は可能だが消極的           | 小児科                           |
|        | 多発性硬化症／視神経脊髄炎              | 積極的に診療               | 眼科、神経内科・脳卒中科                  |
|        |                            | 診療は可能                | 小児科                           |
|        | 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 | 診療は可能                | 神経内科・脳卒中科                     |
|        | 封入体筋炎                      | 診療は可能                | 神経内科・脳卒中科                     |
|        | クロウ・深瀬症候群                  | 診療は可能                | 血液・腫瘍内科                       |
|        | 多系統萎縮症                     | 積極的に診療               | 神経内科・脳卒中科                     |
|        | 脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く）         | 診療は可能                | 小児科、神経内科・脳卒中科、脳神経外科           |
|        |                            |                      |                               |
|        | もやもや病                      | 積極的に診療               | 脳神経外科                         |
|        |                            | 診療は可能                | 神経内科・脳卒中科・小児科                 |
|        | 亜急性硬化性全脳炎                  | 診療は可能                | 小児科                           |
|        | 進行性多巣性白質脳症                 | 診療は可能                | 神経内科・脳卒中科                     |
|        | HTLV-1関連脊髄症                | 診療は可能                | 神経内科・脳卒中科                     |
|        | 特発性基底核石灰化症                 | 診療は可能                | 小児科                           |
|        | ウルリッヒ病                     | 診療は可能                | 小児科                           |
|        | 遠位型ミオパチー                   | 診療は可能                | 神経内科・脳卒中科                     |
|        | ベスレムミオパチー                  | 診療は可能                | 小児科                           |
|        | 自己食空胞性ミオパチー                | 診療は可能                | 小児科                           |
|        | 先天性ミオパチー                   | 診療は可能                | 神経内科・脳卒中科、小児科                 |
|        | マリネスコ・シェーグレン症候群            | 診療は可能                | 小児科                           |
|        | 筋ジストロフィー                   | 診療は可能                | 小児科、神経内科・脳卒中科                 |
|        | 非ジストロフィー性ミオトニー症候群          | 診療は可能                | 小児科                           |
|        | 遺伝性周期性四肢麻痺                 | 診療は可能                | 神経内科・脳卒中科、小児科                 |
|        | アトピー性脊髄炎                   | 診療は可能                | 小児科                           |
|        |                            |                      |                               |
|        | 脊髄空洞症                      | 積極的に診療               | 脳神経外科                         |
|        |                            | 診療は可能                | 麻酔科、神経内科・脳卒中科、小児科             |
|        | 脊髄髄膜瘤                      | 積極的に診療               | 脳神経外科                         |
|        |                            | 診療は可能                | 小児外科、小児科                      |
|        | 遺伝性ジストニア                   | 診療は可能                | 小児科、神経内科・脳卒中科                 |
|        | 脳表ヘモジデリン沈着症                | 積極的に診療               | 脳神経外科                         |
|        |                            | 診療は可能                | 神経内科・脳卒中科                     |
|        | 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症    | 診療は可能                | 神経内科・脳卒中科                     |
|        | 前頭側頭葉変性症                   | 積極的に診療               | 老年・高血圧内科、神経科・精神科              |
|        |                            | 診療は可能                | 神経内科・脳卒中科                     |
|        | ビッカースタッフ脳幹脳炎               | 診療は可能だが消極的           | 小児科                           |
|        | 痙攣重積症（二相性）急性脳症             | 診療は可能だが消極的           | 小児科                           |
|        | アレキサンダー病                   | 診療は可能                | 神経内科・脳卒中科、小児科                 |
|        | アイカルディ症候群                  | 積極的に診療               | 小児科                           |
|        | 片側巨脳症                      | 積極的に診療               | 小児科                           |
|        | 限局性皮質異形成                   | 積極的に診療               | 脳神経外科、小児科                     |
|        | 神経細胞移動異常症                  | 積極的に診療               | 小児科                           |
|        |                            | 診療は可能                | 神経内科・脳卒中科                     |

|                           |                               |                                                         |
|---------------------------|-------------------------------|---------------------------------------------------------|
| 先天性大脳白質形成不全症              | 診療は可能                         | 小児科                                                     |
| ドラベ症候群                    | 診療は可能                         | 小児科                                                     |
| 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん          | 積極的に診療                        | 脳神経外科、小児科                                               |
| ミオクロニー欠神てんかん              | 積極的に診療                        | 小児科                                                     |
| ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん         | 積極的に診療                        | 小児科                                                     |
| レノックス・ガストー症候群             | 積極的に診療<br>診療は可能               | 小児科<br>脳神経外科                                            |
| ウエスト症候群                   | 積極的に診療                        | 小児科                                                     |
| 大田原症候群                    | 積極的に診療                        | 小児科                                                     |
| 早期ミオクロニー脳症                | 積極的に診療                        | 小児科                                                     |
| 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん          | 積極的に診療                        | 小児科                                                     |
| 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群          | 積極的に診療<br>診療は可能               | 小児科<br>脳神経外科                                            |
| 環状20番染色体症候群               | 診療は可能                         | 小児科                                                     |
| ラスムッセン脳炎                  | 積極的に診療                        | 小児科                                                     |
| PCDH19関連症候群               | 積極的に診療                        | 小児科                                                     |
| 難治頻回部分発作重積型急性脳炎           | 診療は可能だが消極的                    | 小児科                                                     |
| 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症     | 診療は可能                         | 小児科                                                     |
| ランドウ・クレフナー症候群             | 診療は可能                         | 小児科                                                     |
| レット症候群                    | 積極的に診療                        | 小児科                                                     |
| スタージ・ウェーバー症候群             | 積極的に診療<br>診療は可能だが消極的          | 小児科<br>皮膚科                                              |
| 結節性硬化症                    | 積極的に診療<br>診療は可能               | 皮膚科、小児科<br>泌尿器科、放射線診断・IVR科                              |
| 色素性乾皮症                    | 診療は可能                         | 小児科                                                     |
| ジュベール症候群関連疾患（有馬症候群）       | 診療は可能                         | 小児科                                                     |
| アンジェルマン症候群                | 診療は可能                         | 小児科                                                     |
| カナバン病                     | 診療は可能                         | 小児科                                                     |
| 進行性白質脳症                   | 診療は可能                         | 小児科                                                     |
| 進行性ミオクロヌスてんかん             | 診療は可能                         | 小児科                                                     |
| ライソゾーム病                   | 積極的に診療<br>診療は可能だが消極的          | 小児科、腎臓内科<br>皮膚科                                         |
| 副腎白質ジストロフィー               | 診療は可能                         | 神経内科・脳卒中科、小児科                                           |
| ミトコンドリア病                  | 積極的に診療<br>診療は可能<br>診療は可能だが消極的 | 糖尿病・内分泌・代謝内科<br>神経内科・脳卒中科、小児科、腎臓内科、循環器内科<br>耳鼻咽喉科・頭頸部外科 |
| 全身性アミロイドーシス               | 積極的に診療<br>診療は可能<br>診療は可能だが消極的 | 循環器内科、神経内科・脳卒中科<br>呼吸器内科<br>血液・腫瘍内科                     |
| 家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）      | 積極的に診療                        | 循環器内科                                                   |
| メンケス病                     | 診療は可能だが消極的                    | 小児科                                                     |
| ウィルソン病                    | 積極的に診療<br>診療は可能               | 消化器内科、小児科<br>神経内科・脳卒中科                                  |
| ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く） | 診療は可能<br>診療は可能だが消極的           | 糖尿病・内分泌・代謝内科、神経内科・脳卒中科<br>小児科                           |
| フェニルケトン尿症                 | 診療は可能                         | 小児科                                                     |
| 高チロシン血症1型                 | 診療は可能だが消極的                    | 糖尿病・内分泌・代謝内科、小児科                                        |
| 高チロシン血症2型                 | 診療は可能だが消極的                    | 糖尿病・内分泌・代謝内科、小児科                                        |
| 高チロシン血症3型                 | 診療は可能だが消極的                    | 糖尿病・内分泌・代謝内科、小児科                                        |
| メープルシロップ尿症                | 診療は可能だが消極的                    | 糖尿病・内分泌・代謝内科、小児科                                        |
| プロピオン酸血症                  | 診療は可能<br>診療は可能だが消極的           | 小児科<br>糖尿病・内分泌・代謝内科                                     |
| メチルマロン酸血症                 | 診療は可能<br>診療は可能だが消極的           | 小児科<br>糖尿病・内分泌・代謝内科                                     |
| イソ吉草酸血症                   | 診療は可能<br>診療は可能だが消極的           | 小児科<br>糖尿病・内分泌・代謝内科                                     |
| グルコーストランスポーター1欠損症         | 積極的に診療                        | 小児科                                                     |
| グルタル酸血症1型                 | 診療は可能<br>診療は可能だが消極的           | 小児科<br>糖尿病・内分泌・代謝内科                                     |

|           |                              |                                    |                                            |
|-----------|------------------------------|------------------------------------|--------------------------------------------|
| 代謝系疾患     | グルタル酸血症 2 型                  | 診療は可能<br>診療は可能だが消極的                | 小児科<br>糖尿病・内分泌・代謝内科                        |
|           | 尿素サイクル異常症                    | 積極的に診療                             | 小児科                                        |
|           | リジン尿性蛋白不耐症                   | 診療は可能だが消極的                         | 糖尿病・内分泌・代謝内科                               |
|           | 先天性葉酸呼吸不全                    | 診療は可能だが消極的                         | 糖尿病・内分泌・代謝内科                               |
|           | ポルフィリン症                      | 診療は可能<br>診療は可能だが消極的                | 小児科<br>糖尿病・内分泌・代謝内科                        |
|           | 複合カルボキシラーゼ欠損症                | 診療は可能<br>診療は可能だが消極的                | 小児科<br>糖尿病・内分泌・代謝内科                        |
|           | 筋型糖原病                        | 診療は可能                              | 糖尿病・内分泌・代謝内科、小児科                           |
|           | 肝型糖原病                        | 積極的に診療<br>診療は可能                    | 小児科<br>糖尿病・内分泌・代謝内科                        |
|           | 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 | 診療は可能だが消極的                         | 糖尿病・内分泌・代謝内科、小児科                           |
|           | 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   | 積極的に診療<br>診療は可能だが消極的               | 循環器内科<br>糖尿病・内分泌・代謝内科                      |
|           | シトステロール血症                    | 積極的に診療                             | 循環器内科                                      |
|           | タンジール病                       | 積極的に診療<br>診療は可能だが消極的               | 循環器内科<br>糖尿病・内分泌・代謝内科                      |
|           | 原発性高カイロミクロン血症                | 積極的に診療                             | 循環器内科                                      |
|           | 脳腱黄色腫症                       | 積極的に診療<br>診療は可能                    | 循環器内科<br>神経内科・脳卒中科                         |
|           | 無 $\beta$ リポタンパク血症           | 積極的に診療<br>診療は可能だが消極的               | 循環器内科<br>糖尿病・内分泌・代謝内科                      |
|           | 脂肪萎縮症                        | 診療は可能                              | 糖尿病・内分泌・代謝内科                               |
|           | カルニチン回路異常症                   | 診療は可能                              | 小児科                                        |
|           | 三頭酵素欠損症                      | 診療は可能<br>診療は可能だが消極的                | 小児科<br>糖尿病・内分泌・代謝内科                        |
|           | シトリン欠損症                      | 積極的に診療                             | 小児科                                        |
|           | セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症           | 診療は可能                              | 小児科                                        |
|           | 非ケトーシス型高グリシン血症               | 診療は可能だが消極的                         | 糖尿病・内分泌・代謝内科、小児科                           |
|           | $\beta$ -ケトチオラーゼ欠損症          | 診療は可能だが消極的                         | 糖尿病・内分泌・代謝内科、小児科                           |
|           | 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症            | 診療は可能<br>診療は可能だが消極的                | 小児科<br>糖尿病・内分泌・代謝内科                        |
|           | メチルグルタコン酸尿症                  | 診療は可能だが消極的                         | 糖尿病・内分泌・代謝内科                               |
|           | 大理石骨病                        | 積極的に診療<br>診療は可能                    | 小児科<br>糖尿病・内分泌・代謝内科                        |
| 皮膚・結合組織疾患 | 神経線維腫症                       | 積極的に診療<br>診療は可能<br>診療は可能だが消極的      | 形成外科、脳神経外科<br>糖尿病・内分泌・代謝内科、整形外科、小児科<br>皮膚科 |
|           | 天疱瘡                          | 積極的に診療                             | 皮膚科                                        |
|           | 表皮水疱症                        | 積極的に診療<br>診療は可能だが消極的               | 皮膚科、小児科<br>小児外科                            |
|           | 膿疱性乾癬（汎発型）                   | 積極的に診療                             | 皮膚科                                        |
|           | スティーヴンス・ジョンソン症候群             | 積極的に診療                             | 皮膚科                                        |
|           | 中毒性表皮壊死症                     | 積極的に診療                             | 皮膚科                                        |
|           | 全身性強皮症                       | 積極的に診療                             | 免疫内科、皮膚科、腎臓内科                              |
|           | 類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む）            | 積極的に診療                             | 皮膚科                                        |
|           | 特発性後天性全身性無汗症                 | 診療は可能                              | 皮膚科                                        |
|           | 弾性線維性仮性黄色腫                   | 積極的に診療<br>診療は可能だが消極的               | 眼科<br>皮膚科                                  |
|           | マルファン症候群                     | 積極的に診療<br>診療は可能                    | 心臓血管外科<br>小児科・皮膚科                          |
|           | エーラス・ダンロス症候群                 | 積極的に診療<br>診療は可能だが消極的<br>診療は可能だが消極的 | 心臓血管外科<br>循環器内科<br>皮膚科                     |
|           | 高安動脈炎                        | 積極的に診療<br>診療は可能<br>診療は可能だが消極的      | 免疫内科、心臓血管外科<br>循環器内科、老年・高血圧内科<br>神経内科・脳卒中科 |
|           | 巨細胞性動脈炎                      | 積極的に診療                             | 免疫内科                                       |
|           | 結節性多発動脈炎                     | 積極的に診療                             | 免疫内科、皮膚科                                   |

|                       |                         |                               |                                                        |
|-----------------------|-------------------------|-------------------------------|--------------------------------------------------------|
| 免<br>疫<br>系<br>疾<br>患 | 顕微鏡的多発血管炎               | 積極的に診療<br>診療は可能               | 免疫内科、腎臓内科<br>呼吸器内科                                     |
|                       | 多発血管炎性肉芽腫症              | 積極的に診療<br>診療は可能               | 免疫内科、腎臓内科<br>呼吸器内科、耳鼻咽喉科・頭頸部外科                         |
|                       | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症          | 積極的に診療<br>診療は可能だが消極的          | 免疫内科、腎臓内科<br>神経内科・脳卒中科、呼吸器内科                           |
|                       | 悪性関節リウマチ                | 積極的に診療                        | 免疫内科                                                   |
|                       | バージャー病                  | 積極的に診療<br>診療は可能<br>診療は可能だが消極的 | 老年・高血圧内科、皮膚科<br>形成外科<br>循環器内科、免疫内科                     |
|                       | 原発性抗リン脂質抗体症候群           | 積極的に診療<br>診療は可能だが消極的          | 免疫内科<br>神経内科・脳卒中科                                      |
|                       | 全身性エリテマトーデス             | 積極的に診療<br>診療は可能だが消極的          | 免疫内科、皮膚科、腎臓内科<br>糖尿病・内分泌・代謝内科、呼吸器内科                    |
|                       | 皮膚筋炎／多発性筋炎              | 積極的に診療<br>診療は可能               | 免疫内科、皮膚科<br>呼吸器内科、神経内科・脳卒中科                            |
|                       | 混合性結合組織病                | 積極的に診療<br>診療は可能               | 免疫内科、皮膚科<br>腎臓内科、呼吸器内科                                 |
|                       | シェーグレン症候群               | 積極的に診療<br>診療は可能<br>診療は可能だが消極的 | 免疫内科、皮膚科、腎臓内科<br>呼吸器内科<br>耳鼻咽喉科・頭頸部外科                  |
|                       | 成人スチル病                  | 積極的に診療                        | 免疫内科                                                   |
|                       | 再発性多発軟骨炎                | 積極的に診療<br>診療は可能<br>診療は可能だが消極的 | 免疫内科<br>呼吸器内科<br>耳鼻咽喉科・頭頸部外科                           |
|                       | ベーチェット病                 | 積極的に診療<br>診療は可能<br>診療は可能だが消極的 | 消化器内科、免疫内科、眼科、皮膚科<br>神経内科・脳卒中科<br>糖尿病・内分泌・代謝内科、血液・腫瘍内科 |
|                       | クリオピリン関連周期熱症候群          | 積極的に診療                        | 免疫内科                                                   |
|                       | 若年性特発性関節炎（全身型若年性特発性関節炎） | 診療は可能                         | 免疫内科                                                   |
|                       | TNF受容体関連周期性症候群          | 診療は可能                         | 免疫内科                                                   |
|                       | ブラウ症候群                  | 診療は可能                         | 免疫内科                                                   |
|                       | 高IgD症候群                 | 診療は可能                         | 免疫内科                                                   |
|                       | 中條・西村症候群                | 診療は可能                         | 免疫内科                                                   |
|                       | 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症         | 診療は可能                         | 免疫内科                                                   |
|                       | IgG4関連疾患                | 積極的に診療<br>診療は可能               | 消化器内科、免疫内科、眼科、腎臓内科<br>呼吸器内科、神経内科・脳卒中科                  |
|                       | 好酸球性副鼻腔炎                | 積極的に診療                        | 耳鼻咽喉科・頭頸部外科                                            |
|                       | 遺伝性自己炎症疾患               | 診療は可能                         | 免疫内科                                                   |
| 循<br>環<br>器           | 特発性拡張型心筋症               | 積極的に診療                        | 循環器内科、小児科、心臓血管外科                                       |
|                       | 肥大型心筋症                  | 積極的に診療                        | 循環器内科、心臓血管外科、小児科                                       |
|                       | 拘束型心筋症                  | 積極的に診療                        | 循環器内科、小児科                                              |
|                       | 総動脈幹遺残症                 | 積極的に診療<br>診療は可能               | 小児科、心臓血管外科<br>循環器内科                                    |
|                       | 修正大血管転位症                | 積極的に診療<br>診療は可能               | 小児科、心臓血管外科<br>循環器内科                                    |
|                       | 完全大血管転位症                | 積極的に診療<br>診療は可能               | 小児科、心臓血管外科<br>循環器内科                                    |
|                       | 単心室症                    | 積極的に診療<br>診療は可能               | 小児科、心臓血管外科<br>循環器内科                                    |
|                       | 左心低形成症候群                | 積極的に診療<br>診療は可能               | 小児科、心臓血管外科<br>循環器内科                                    |
|                       | 三尖弁閉鎖症                  | 積極的に診療<br>診療は可能               | 小児科、心臓血管外科<br>循環器内科                                    |
|                       | 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症       | 積極的に診療<br>診療は可能               | 小児科、心臓血管外科<br>循環器内科                                    |
|                       | 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症         | 積極的に診療<br>診療は可能               | 小児科、心臓血管外科<br>循環器内科                                    |
|                       | ファロー四徴症                 | 積極的に診療                        | 小児科、心臓血管外科                                             |

|                                      |                              |                               |                                |
|--------------------------------------|------------------------------|-------------------------------|--------------------------------|
| 系<br>疾<br>患                          | ノド・口咽頭                       | 診療は可能                         | 循環器内科                          |
|                                      | 両大血管右室起始症                    | 積極的に診療<br>診療は可能               | 小児科、心臓血管外科<br>循環器内科            |
|                                      | エプスタイン病                      | 積極的に診療<br>診療は可能               | 小児科、心臓血管外科<br>循環器内科            |
|                                      | 巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）         | 積極的に診療<br>診療は可能               | 小児外科<br>形成外科、放射線診断・IVR科        |
|                                      | 巨大動脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）           | 積極的に診療                        | 小児外科、形成外科、放射線診断・IVR科           |
|                                      | クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群         | 積極的に診療<br>診療は可能<br>診療は可能だが消極的 | 形成外科<br>小児外科、放射線診断・IVR科<br>皮膚科 |
|                                      | 先天性三尖弁狭窄症                    | 積極的に診療<br>診療は可能               | 小児科、心臓血管外科<br>循環器内科            |
|                                      | 先天性僧帽弁狭窄症                    | 積極的に診療<br>診療は可能               | 小児科、心臓血管外科<br>循環器内科            |
|                                      | 先天性肺静脈狭窄症                    | 積極的に診療<br>診療は可能               | 小児科、心臓血管外科<br>循環器内科            |
|                                      | 左肺動脈右肺動脈起始症                  | 積極的に診療                        | 小児科、心臓血管外科                     |
|                                      |                              | 診療は可能                         | 循環器内科                          |
| 血<br>液<br>系<br>疾<br>患                | 再生不良性貧血                      | 積極的に診療                        | 血液・腫瘍内科、小児科                    |
|                                      | 発作性夜間ヘモグロビン尿症                | 積極的に診療                        | 血液・腫瘍内科                        |
|                                      | 特発性血小板減少性紫斑病                 | 積極的に診療<br>診療は可能               | 血液・腫瘍内科<br>免疫内科、小児科            |
|                                      | 原発性免疫不全症候群                   | 積極的に診療<br>診療は可能だが消極的          | 免疫内科、小児科<br>血液・腫瘍内科、皮膚科        |
|                                      | 先天性赤血球形成異常性貧血                | 診療は可能                         | 小児科                            |
|                                      | 後天性赤芽球癆                      | 積極的に診療                        | 血液・腫瘍内科                        |
|                                      | ダイヤモンド・ブラックファン貧血             | 診療は可能                         | 小児科                            |
|                                      | 特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る）     | 診療は可能                         | 血液・腫瘍内科                        |
|                                      | 特発性多中心性キャッスルマン病              | 積極的に診療<br>診療は可能               | 呼吸器内科、免疫内科、腎臓内科<br>血液・腫瘍内科     |
| 腎<br>・<br>泌<br>尿<br>器<br>系<br>疾<br>患 | IgA腎症                        | 積極的に診療                        | 小児科、腎臓内科                       |
|                                      |                              | 診療は可能                         | 耳鼻咽喉科・頭頸部外科                    |
|                                      | 多発性嚢胞腎                       | 積極的に診療<br>診療は可能               | 腎臓内科<br>泌尿器科                   |
|                                      | 非典型溶血性尿毒症症候群                 | 積極的に診療                        | 腎臓内科                           |
|                                      | アルポート症候群                     | 積極的に診療<br>診療は可能               | 腎臓内科<br>小児科                    |
|                                      | 一次性ネフローゼ症候群                  | 積極的に診療                        | 小児科、腎臓内科                       |
|                                      | 一次性膜性増殖性糸球体腎炎                | 積極的に診療<br>診療は可能               | 腎臓内科<br>小児科                    |
|                                      | 紫斑病性腎炎                       | 積極的に診療                        | 小児科、腎臓内科                       |
|                                      | 先天性腎性尿崩症                     | 診療は可能                         | 小児科、腎臓内科                       |
|                                      | ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群／LMX1B関連腎症） | 診療は可能<br>診療は可能だが消極的           | 小児科、腎臓内科<br>糖尿病・内分泌・代謝内科       |
| 骨<br>・<br>関<br>節<br>系<br>疾<br>患      | 黄色靱帯骨化症                      | 積極的に診療                        | 整形外科、脳神経外科                     |
|                                      | 後縦靱帯骨化症                      | 積極的に診療                        | 整形外科、脳神経外科                     |
|                                      | 広範脊柱管狭窄症                     | 積極的に診療                        | 整形外科                           |
|                                      | 特発性大腿骨頭壊死症                   | 積極的に診療                        | 糖尿病・内分泌・代謝内科、整形外科              |
|                                      | 低ホスファターゼ症                    | 積極的に診療                        | 小児科                            |
|                                      | ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症             | 積極的に診療                        | 小児科                            |
|                                      | 強直性脊椎炎                       | 積極的に診療                        | 免疫内科、整形外科                      |
|                                      | 骨形成不全症                       | 積極的に診療                        | 小児科                            |
|                                      | タナトフォリック骨異形成症                | 診療は可能                         | 放射線診断・IVR科、小児科                 |
|                                      | 軟骨無形成症                       | 積極的に診療                        | 小児科                            |
|                                      |                              | 診療は可能                         | 整形外科                           |
|                                      | 下垂体性ADH分泌異常症                 | 積極的に診療                        | 糖尿病・内分泌・代謝内科、小児科               |
|                                      | 下垂体性TSH分泌亢進症                 | 積極的に診療                        | 糖尿病・内分泌・代謝内科、脳神経外科             |
|                                      | 下垂体性PRL分泌亢進症                 | 積極的に診療                        | 糖尿病・内分泌・代謝内科、脳神経外科             |
|                                      | クッシング病                       | 積極的に診療                        | 糖尿病・内分泌・代謝内科、脳神経外科             |

|                            |                     |                               |                                                                    |
|----------------------------|---------------------|-------------------------------|--------------------------------------------------------------------|
| 内<br>分<br>泌<br>系<br>疾<br>患 | 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症    | 積極的に診療<br>診療は可能               | 糖尿病・内分泌・代謝内科<br>脳神経外科                                              |
|                            | 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症     | 積極的に診療                        | 糖尿病・内分泌・代謝内科、脳神経外科                                                 |
|                            | 下垂体前葉機能低下症          | 積極的に診療<br>診療は可能               | 糖尿病・内分泌・代謝内科、脳神経外科、産科・婦人科、小児科<br>泌尿器科                              |
|                            | 甲状腺ホルモン不応症          | 積極的に診療<br>診療は可能               | 糖尿病・内分泌・代謝内科<br>小児科                                                |
|                            | 先天性副腎皮質酵素欠損症        | 積極的に診療                        | 糖尿病・内分泌・代謝内科、小児科                                                   |
|                            | 先天性副腎低形成症           | 積極的に診療                        | 小児科                                                                |
|                            | アジソン病               | 積極的に診療                        | 糖尿病・内分泌・代謝内科、小児科                                                   |
|                            | ウォルフラム症候群           | 診療は可能                         | 糖尿病・内分泌・代謝内科                                                       |
|                            | 副甲状腺機能低下症           | 積極的に診療                        | 小児科                                                                |
|                            | 偽性副甲状腺機能低下症         | 積極的に診療                        | 小児科                                                                |
|                            | 副腎皮質刺激ホルモン不応症       | 積極的に診療                        | 糖尿病・内分泌・代謝内科                                                       |
|                            | ビタミンD依存性くる病／骨軟化症    | 積極的に診療                        | 糖尿病・内分泌・代謝内科、小児科                                                   |
|                            |                     |                               |                                                                    |
| 呼<br>吸<br>器<br>系<br>疾<br>患 | サルコイドーシス            | 積極的に診療<br>診療は可能<br>診療は可能だが消極的 | 循環器内科、呼吸器内科、免疫内科、眼科、心臓血管外科、腎臓内科<br>神経内科・脳卒中科、呼吸器外科<br>糖尿病・内分泌・代謝内科 |
|                            | 特発性間質性肺炎            | 積極的に診療<br>診療は可能だが消極的          | 呼吸器内科、呼吸器外科<br>免疫内科                                                |
|                            | 肺動脈性肺高血圧症           | 積極的に診療<br>診療は可能だが消極的          | 循環器内科、呼吸器外科、小児科<br>呼吸器内科                                           |
|                            | 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症      | 診療は可能                         | 呼吸器外科                                                              |
|                            | 慢性血栓塞栓性肺高血圧症        | 診療は可能                         | 循環器内科                                                              |
|                            | リンパ脈管筋腫症            | 積極的に診療                        | 呼吸器内科、呼吸器外科                                                        |
|                            | 閉塞性細気管支炎            | 積極的に診療                        | 呼吸器外科、呼吸器内科                                                        |
|                            | 肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）   | 診療は可能                         | 呼吸器外科、呼吸器内科                                                        |
|                            | 肺胞低換気症候群            | 診療は可能                         | 呼吸器外科                                                              |
|                            | α1-アンチトリプシン欠乏症      | 積極的に診療                        | 呼吸器外科                                                              |
|                            | リンパ管腫症／ゴーハム病        | 積極的に診療<br>診療は可能               | 形成外科<br>放射線診断・IVR科                                                 |
|                            | 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）    | 診療は可能                         | 形成外科、放射線診断・IVR科、小児外科                                               |
|                            | 先天性横隔膜ヘルニア          | 積極的に診療                        | 小児外科                                                               |
|                            | 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症  | 積極的に診療<br>診療は可能               | 小児外科<br>呼吸器外科                                                      |
|                            |                     |                               |                                                                    |
| 視<br>覚<br>系<br>疾<br>患      | 網膜色素変性症             | 積極的に診療                        | 眼科                                                                 |
|                            | 中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群 | 診療は可能                         | 眼科、小児科                                                             |
|                            | 眼皮膚白皮症              | 積極的に診療<br>診療は可能だが消極的          | 眼科、小児科<br>皮膚科                                                      |
|                            | 黄斑ジストロフィー           | 積極的に診療                        | 眼科                                                                 |
|                            | レーベル遺伝性視神経症         | 積極的に診療                        | 眼科                                                                 |
|                            | アッシャー症候群            | 積極的に診療                        | 眼科、耳鼻咽喉科・頭頸部外科                                                     |
|                            | 前眼部形成異常             | 診療は可能                         | 眼科                                                                 |
|                            | 無虹彩症                | 積極的に診療                        | 眼科                                                                 |
|                            | 膠様滴状角膜ジストロフィー       | 積極的に診療                        | 眼科                                                                 |
|                            |                     |                               |                                                                    |
| 聴覚・平<br>衡機能系<br>疾患         | 鯔耳腎症候群              | 積極的に診療                        | 耳鼻咽喉科・頭頸部外科                                                        |
|                            | バッド・キアリ症候群          | 積極的に診療<br>診療は可能               | 消化器内科<br>消化器外科                                                     |
|                            | 特発性門脈圧亢進症           | 積極的に診療<br>診療は可能               | 消化器内科<br>小児外科                                                      |
|                            | 原発性胆汁性胆管炎           | 積極的に診療<br>診療は可能だが消極的          | 消化器内科、消化器外科<br>免疫内科                                                |
|                            | 原発性硬化性胆管炎           | 積極的に診療<br>診療は可能               | 消化器内科、消化器外科、小児科<br>小児外科                                            |
|                            | 自己免疫性肝炎             | 積極的に診療                        | 消化器内科、小児科                                                          |

|                    |                      |                               |                                              |
|--------------------|----------------------|-------------------------------|----------------------------------------------|
| 消化器系疾患             | クローン病                | 積極的に診療                        | 消化器内科、消化器外科、小児外科、小児科                         |
|                    | 潰瘍性大腸炎               | 積極的に診療                        | 消化器内科、消化器外科、小児外科、小児科                         |
|                    | 好酸球性消化管疾患            | 積極的に診療                        | 消化器内科、小児科                                    |
|                    | 慢性特発性偽性腸閉塞症          | 積極的に診療<br>診療は可能               | 小児外科、小児科<br>消化器内科                            |
|                    | 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症      | 積極的に診療                        | 小児外科                                         |
|                    | 腸管神経節細胞僅少症           | 積極的に診療                        | 小児外科                                         |
|                    | クロンカイト・カナダ症候群        | 診療は可能                         | 消化器内科、小児外科                                   |
|                    | 非特異性多発性小腸潰瘍症         | 積極的に診療                        | 消化器内科、小児外科                                   |
|                    | ヒルシュブルング病（全結腸型又は小腸型） | 積極的に診療                        | 小児外科                                         |
|                    | 総排泄腔外反症              | 積極的に診療                        | 小児外科                                         |
|                    | 総排泄腔遺残               | 積極的に診療                        | 小児外科                                         |
|                    | 乳幼児肝巨大血管腫            | 積極的に診療                        | 小児外科                                         |
|                    | 胆道閉鎖症                | 積極的に診療                        | 小児外科、小児科                                     |
|                    | 遺伝性膵炎                | 積極的に診療                        | 消化器外科、小児科                                    |
|                    | 嚢胞性線維症               | 積極的に診療                        | 小児外科                                         |
| 染色体または遺伝子に変化を伴う症候群 | ルビンシュタイン・ティビ症候群      | 診療は可能                         | 小児科                                          |
|                    | CFC症候群               | 診療は可能<br>診療は可能だが消極的           | 小児科<br>皮膚科                                   |
|                    | コステロ症候群              | 診療は可能                         | 小児科                                          |
|                    | チャージ症候群              | 診療は可能                         | 耳鼻咽喉科・頭頸部外科、小児科                              |
|                    | コフィン・ローリー症候群         | 診療は可能                         | 小児科                                          |
|                    | モワット・ウィルソン症候群        | 診療は可能                         | 小児科                                          |
|                    | ウィリアムズ症候群            | 診療は可能<br>診療は可能だが消極的           | 小児科<br>耳鼻咽喉科・頭頸部外科                           |
|                    | クルーゾン症候群             | 積極的に診療<br>診療は可能               | 脳神経外科<br>形成外科                                |
|                    | アベール症候群              | 積極的に診療<br>診療は可能               | 脳神経外科<br>形成外科                                |
|                    | ファイファー症候群            | 積極的に診療                        | 脳神経外科                                        |
|                    | アントレー・ピクスラー症候群       | 積極的に診療                        | 脳神経外科                                        |
|                    | 歌舞伎症候群               | 診療は可能<br>診療は可能だが消極的           | 小児科<br>耳鼻咽喉科・頭頸部外科                           |
|                    | 無脾症候群                | 積極的に診療                        | 小児科                                          |
|                    | ウェルナー症候群             | 積極的に診療<br>診療は可能               | 形成外科<br>皮膚科                                  |
|                    | コケイン症候群              | 診療は可能                         | 小児科                                          |
|                    | ブラダー・ウィリ症候群          | 診療は可能                         | 小児科                                          |
|                    | ソトス症候群               | 診療は可能                         | 小児科                                          |
|                    | ヌーナン症候群              | 診療は可能<br>診療は可能だが消極的           | 小児科<br>耳鼻咽喉科・頭頸部外科                           |
|                    | 1p36欠失症候群            | 診療は可能                         | 小児科                                          |
|                    | 4p欠失症候群              | 診療は可能<br>診療は可能だが消極的           | 小児科<br>耳鼻咽喉科・頭頸部外科                           |
|                    | 5p欠失症候群              | 診療は可能<br>診療は可能だが消極的           | 小児科<br>耳鼻咽喉科・頭頸部外科                           |
|                    | スミス・マギニス症候群          | 診療は可能<br>診療は可能だが消極的           | 小児科<br>耳鼻咽喉科・頭頸部外科                           |
|                    | 22q11.2欠失症候群         | 診療は可能<br>診療は可能だが消極的           | 小児科<br>耳鼻咽喉科・頭頸部外科                           |
|                    | 脆弱X症候群関連疾患           | 診療は可能                         | 小児科                                          |
|                    | 脆弱X症候群               | 診療は可能                         | 小児科                                          |
|                    | オスラー病                | 積極的に診療<br>診療は可能<br>診療は可能だが消極的 | 脳神経外科、放射線診断・IVR科、耳鼻咽喉科・頭頸部外科<br>循環器内科<br>皮膚科 |
|                    | アラジール症候群             | 積極的に診療                        | 小児外科、小児科                                     |
|                    | 先天異常症候群              | 診療は可能                         | 小児科                                          |
| 耳鼻科                | 若年発症型両側性感音難聴         | 積極的に診療                        | 耳鼻咽喉科・頭頸部外科                                  |

|     |           |        |             |
|-----|-----------|--------|-------------|
| 系疾患 | 遅発性内リンパ水腫 | 積極的に診療 | 耳鼻咽喉科・頭頸部外科 |
|-----|-----------|--------|-------------|