

神奈川県難病医療提供ネットワーク事業実施要領の改正について

1 経緯

令和5年3月31日をもって、難病医療連携拠点病院（以下「拠点病院」という。）及び難病医療支援病院（以下「支援病院」という。）の指定期間が終了することに伴い、指定要件について見直しを図り、難病医療提供体制の進展を目指すため、実施要領を改正する方向で進める。

2 概要

支援病院の要件については、令和4年1月13日実施の神奈川県難病対策協議会にて、委員の皆様からご意見をいただいた内容を踏まえ、以下のとおり改正する予定。

拠点病院については、支援病院に合わせる形で、要件の追加を以下のとおり行う予定。

（追加箇所に下線。）

また併せて、指定申請書、現況報告書の内容を改正するとともに、文言の整理を行う予定。
(別添参照)

1 拠点病院

次の各号に掲げる要件を満たし、本事業の目的を理解し、要綱第4条に掲げる役割を担う意思があり、実施可能な病院であること。

- (1) 医療法（昭和23年法律第205号）第21条第1項第1号の定めにより当該病院に配置が義務付けられた医師のうち、難病の患者に対する医療等に関する法律施行規則（平成26年厚生労働省令第121号。以下「難病法施行規則」という。）第15条第1項第1号イに該当する者が100名以上在籍していること。
- (2) 指定難病について、申請の前年度の年間治療実績が10疾患群以上であること。
- (3) 特掲診療料「遺伝学的検査」及び「遺伝カウンセリング加算」の施設基準の届出を関東信越厚生局にしていること。
- (4) 保険医療機関であること。
- (5) 申請の前年度から継続して、指定難病に関する総合相談事業及び治療、看護などに関する患者向けの事業を行っていることが、客観的数値等により確認できること。
- (6) 申請の前年度から継続して、指定難病に関する相談連絡窓口を設置し、院内における連携体制が整備されていることが確認できること。また、相談連絡員等を配置し他の医療機関と協力して高度の医療を要する患者の受入事業を行っていることが、客観的数値等により確認できること。
- (7) 申請の前年度から継続して、難病について、地域の医療機関等からの要請に応じ医学的指導・助言事業を行い、研修を実施することにより、地域の医療機関との信頼関係を構築していることが、客観的数値等により確認できること。
- (8) 県の難病施策の理解、協力が、過去の実績から客観的に判断できること。
- (9) 臨床調査個人票のオンライン化に意欲的であること。

2 支援病院

- (1) 難病法施行規則第15条第1項第1号イに該当する者が20名以上在職していること。
- (2) 指定難病について、申請の前年度の年間治療実績が4疾患群以上であること。
- (3) 救急病院として指定されていること。
- (4) 保険医療機関であること。
- (5) 緊急時等の難病患者の受入れ及び診療に意欲的であること。
- (6) 拠点病院が実施する研修に定期的に参加する意思があること。
- (7) かながわ難病情報連携センターや難病対策地域協議会等との連携構築に協力する意思があること。
- (8) 難病に係る相談を受けることができる、医療ソーシャルワーカーが在籍していること。
- (9) 臨床調査個人票のオンライン化に意欲的であること。
- (10) 病院内において、指定難病に関する情報共有を行っていること。
- (11) 自施設で対応できる指定難病について、別紙様式を参考に、病院ホームページで情報提供すること。
- (12) 指定難病と診断された患者が適時に医療費助成を受けられるよう、医師、看護師、医療ソーシャルワーカー等が連携して、指定難病医療費助成制度の認定基準、申請方法などについて説明する体制が整っていること。

(趣旨)

第1条 この要領は、神奈川県難病医療提供ネットワーク事業実施要綱（以下「要綱」という。）の実施に関し必要な事項を定める。

(拠点病院及び支援病院の指定等)

第2条 神奈川県知事（以下「知事」という。）は、医療法（昭和23年法律第205号）第1条の5に規定する病院（以下「病院」という。）のうち、神奈川県内に所在地があり、以下の要件を全て満たすものについて、神奈川県難病医療連携拠点病院（以下「拠点病院」という。）、神奈川県難病医療支援病院（以下「支援病院」という。）として指定する。

- (1) 指定を受けようとする病院の開設者（以下「開設者」という。）が、拠点病院にあつては、「神奈川県難病医療連携拠点病院指定申請書」（第1号様式の1）、支援病院にあつては、「神奈川県難病医療支援病院指定申請書」（第1号様式の2）を神奈川県に提出していること。
- (2) 第3条に定める指定要件を全て満たしていること。ただし、知事が特に認めた場合は、この限りではない。

2 知事は、前項第1号による指定をした場合、拠点病院にあつては、「神奈川県難病医療連携拠点病院指定通知書」（第2号様式の1）、支援病院にあつては、「神奈川県難病医療支援病院指定通知書」（第2号様式の2）により、開設者に対しその旨通知する。

3 知事は、第1項第1号により指定した病院が指定要件を満たさないと判断されるとき、又は開設者から申出があつたときは、指定を取り消すことができる。

(指定要件)

第3条

1 拠点病院

次の各号に掲げる要件を満たし、本事業の目的を理解し、要綱第4条に掲げる役割を担う意思があり、実施可能な病院であること。

- (1) 医療法（昭和23年法律第205号）第21条第1項第1号の定めにより当該病院に配置が義務付けられた医師のうち、難病の患者に対する医療等に関する法律施行規則（平成26年厚生労働省令第121号。以下「難病法施行規則」という。）第15条第1項第1号イに該当する者が100名以上在籍していること。
- (2) 指定難病について、申請の前年度の年間治療実績が10疾患群以上であること。
- (3) 特掲診療料「遺伝学的検査」及び「遺伝カウンセリング加算」の施設基準の届出を関東信越厚生局にしていること。
- (4) 保険医療機関であること。
- (5) 申請の前年度から継続して、指定難病に関する総合相談事業及び治療、看護などに関する患者向けの事業を行っていることが、客観的数値等により確認できること。
- (6) 申請の前年度から継続して、指定難病に関する相談連絡窓口を設置し、院内における連

(案)

携体制が整備されていることが確認できること。また、相談連絡員等を配置し他の医療機関と協力して高度の医療を要する患者の受入事業を行っていることが、客観的数値等により確認できること。

- (7) 申請の前年度から継続して、難病について、地域の医療機関等からの要請に応じ医学的指導・助言事業を行い、研修を実施することにより、地域の医療機関との信頼関係を構築していることが、客観的数値等により確認できること。
- (8) 県の難病施策の理解、協力が、過去の実績から客観的に判断できること。
- (9) 臨床調査個人票のオンライン化に意欲的であること。

2 支援病院

次の各号に掲げる要件を満たし、本事業の目的を理解し、要綱第5条に掲げる役割を担うことができること。

- (1) 難病法施行規則第15条第1項第1号イに該当する者が20名以上在職していること。
- (2) 指定難病について、申請の前年度の年間治療実績が4疾患群以上であること。
- (3) 救急病院として指定されていること。
- (4) 保険医療機関であること。
- (5) 緊急時等の難病患者の受入れ及び診療に意欲的であること。
- (6) 拠点病院が実施する研修に定期的に参加すること。
- (7) かながわ難病情報連携センターや難病対策地域協議会等との連携構築に協力すること。
- (8) 難病に係る相談を受けることができる、医療ソーシャルワーカーが在籍していること。
- (9) 臨床調査個人票のオンライン化に意欲的であること。
- (10) 病院内において、指定難病に関する情報共有を行っていること。
- (11) 自施設で対応できる指定難病について、別紙様式を参考に、病院ホームページで情報提供すること。
- (12) 指定難病と診断された患者が適時に医療費助成を受けられるよう、医師、看護師、医療ソーシャルワーカー等が連携して、指定難病医療費助成制度の認定基準、申請方法などについて説明する体制が整っていること。

3 難病情報連携センター

知事は、かながわ難病相談・支援センターの運営業務を委託する者に対して、かながわ難病情報連携センターの事業を併せて委託する。指定要件については、かながわ難病相談・支援センターの運営業務の内容に記載する。

(報告)

第4条 拠点病院及び支援病院は、第3条に定める指定要件のうち、県が把握している事項以外の充足状況について、拠点病院にあつては、「神奈川県難病医療連携拠点病院現況報告書」(第3号様式の1)、支援病院にあつては、「神奈川県難病医療支援病院現況報告書」(第3号様式の2)により、毎年1回、指定する期日までに知事に報告する。

(案)

附 則

この要領は、平成 30 年 12 月 11 日から施行する。

附 則

この要領は、令和 4 年 月 日から施行する。

(案)

(第1号様式の1)

年 月 日

神奈川県知事殿

所在地
開設者

神奈川県難病医療連携拠点病院指定申請書

神奈川県難病医療連携拠点病院として指定を受けたいので、下記のとおり関係書類を添えて申請します。

記

- 1 病院名
- 2 添付書類
別記様式のとおり

(案)

(第1号様式の1 添付資料)

1 医療機関の概要

医療機関名称	
医療機関所在地	〒
開設者	
管理者	
診療科名	(全て御記入ください。)
救急医療機関への指定 有 ・ 無	ア 救命救急センター（三次救急医療機関） イ 神奈川県指定二次救急医療機関 ウ () 市指定二次救急医療機関

2 難病指定医の人員体制

基準日：申請日時点

難病指定医数	合計		人	常勤		人	非常勤		人
(上記の内) 専門医の資格による難病指定医数	合計		人	常勤		人	非常勤		人
協力難病指定医数	合計		人	常勤		人	非常勤		人

(案)

3 指定難病の診断・治療

診断・治療が可能な疾病について、○を記入してください。併せて、前年度中に特定医療費（指定難病）医療受給者証（以下、「受給者証」という。）を適用した診療実績がある場合には、その実患者数を記入してください。なお、受給者証の診療実績が10疾患群未満である場合は、受給者証を適用せず診療を行った実績も加えてください。

疾患群	告示番号	指定難病名	診断可能	治療可能	診療実績
神経・筋疾患	1	球脊髄性筋萎縮症			
神経・筋疾患	2	筋萎縮性側索硬化症			
神経・筋疾患	3	脊髄性筋萎縮症			
神経・筋疾患	4	原発性側索硬化症			
神経・筋疾患	5	進行性核上性麻痺			
神経・筋疾患	6	パーキンソン病			
神経・筋疾患	7	大脳皮質基底核変性症			
神経・筋疾患	8	ハンチントン病			
神経・筋疾患	9	神経有棘赤血球症			
神経・筋疾患	10	シャルコー・マリー・トゥース病			
神経・筋疾患	11	重症筋無力症			
神経・筋疾患	12	先天性筋無力症候群			
神経・筋疾患	13	多発性硬化症／視神経脊髄炎			
神経・筋疾患	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			
神経・筋疾患	15	封入体筋炎			
神経・筋疾患	16	クロウ・深瀬症候群			
神経・筋疾患	17	多系統萎縮症			
神経・筋疾患	18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)			
神経・筋疾患	22	もやもや病			
神経・筋疾患	23	プリオン病			
神経・筋疾患	24	亜急性硬化性全脳炎			
神経・筋疾患	25	進行性多巣性白質脳症			

(案)

神経・筋疾患	26	HTLV-1 関連脊髄症			
神経・筋疾患	27	特発性基底核石灰化症			
神経・筋疾患	29	ウルリッヒ病			
神経・筋疾患	30	遠位型ミオパチー			
神経・筋疾患	31	ベスレムミオパチー			
神経・筋疾患	32	自己貪食空胞性ミオパチー			
神経・筋疾患	33	シュワルツ・ヤンペル症候群			
神経・筋疾患	111	先天性ミオパチー			
神経・筋疾患	112	マリネスコ・シェーグレン症候群			
神経・筋疾患	113	筋ジストロフィー			
神経・筋疾患	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群			
神経・筋疾患	115	遺伝性周期性四肢麻痺			
神経・筋疾患	116	アトピー性脊髄炎			
神経・筋疾患	117	脊髄空洞症			
神経・筋疾患	118	脊髄髄膜瘤			
神経・筋疾患	119	アイザックス症候群			
神経・筋疾患	120	遺伝性ジストニア			
神経・筋疾患	121	神経フェリチン症			
神経・筋疾患	122	脳表ヘモジデリン沈着症			
神経・筋疾患	123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性 白質脳症			
神経・筋疾患	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優 性脳動脈症			
神経・筋疾患	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			
神経・筋疾患	126	ペリー症候群			
神経・筋疾患	127	前頭側頭葉変性症			
神経・筋疾患	128	ビッカースタッフ脳幹脳炎			
神経・筋疾患	129	痙攣重積型（二相性）急性脳症			
神経・筋疾患	130	先天性無痛無汗症			

(案)

神経・筋疾患	131	アレキサンダー病			
神経・筋疾患	132	先天性核上性球麻痺			
神経・筋疾患	133	メビウス症候群			
神経・筋疾患	135	アイカルディ症候群			
神経・筋疾患	136	片側巨脳症			
神経・筋疾患	137	限局性皮質異形成			
神経・筋疾患	138	神経細胞移動異常症			
神経・筋疾患	139	先天性大脳白質形成不全症			
神経・筋疾患	140	ドラベ症候群			
神経・筋疾患	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん			
神経・筋疾患	142	ミオクロニー欠伸てんかん			
神経・筋疾患	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん			
神経・筋疾患	144	レノックス・ガストー症候群			
神経・筋疾患	145	ウエスト症候群			
神経・筋疾患	146	大田原症候群			
神経・筋疾患	147	早期ミオクロニー脳症			
神経・筋疾患	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん			
神経・筋疾患	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群			
神経・筋疾患	150	環状 20 番染色体症候群			
神経・筋疾患	151	ラスマッセン脳炎			
神経・筋疾患	152	P C D H19 関連症候群			
神経・筋疾患	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎			
神経・筋疾患	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん 性脳症			
神経・筋疾患	155	ランドウ・クレフナー症候群			
神経・筋疾患	156	レット症候群			
神経・筋疾患	157	スタージ・ウェーバー症候群			
神経・筋疾患	158	結節性硬化症			
神経・筋疾患	159	色素性乾皮症			

(案)

神経・筋疾患	177	ジュベール症候群関連疾患			
神経・筋疾患	201	アンジェルマン症候群			
神経・筋疾患	307	カナバン病			
神経・筋疾患	308	進行性白質脳症			
神経・筋疾患	309	進行性ミオクロオスアテカン			
神経・筋疾患	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			
神経・筋疾患	334	脳クレアチン欠乏症候群			
代謝系疾患	19	ライゾゾーム病			
代謝系疾患	20	副腎白質ジストロフィー			
代謝系疾患	21	ミトコンドリア病			
代謝系疾患	28	全身性アミロイドーシス			
代謝系疾患	79	家族性高コレステロール血症 (ホモ接合 体)			
代謝系疾患	169	メンケス病			
代謝系疾患	171	ウィルソン病			
代謝系疾患	234	ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロ フィーを除く。)			
代謝系疾患	240	フェニルケトン尿症			
代謝系疾患	241	高チロシン血症 1 型			
代謝系疾患	242	高チロシン血症 2 型			
代謝系疾患	243	高チロシン血症 3 型			
代謝系疾患	244	メープルシロップ尿症			
代謝系疾患	245	プロピオン酸血症			
代謝系疾患	246	メチルマロン酸血症			
代謝系疾患	247	イソ吉草酸血症			
代謝系疾患	248	グルコーストランスポーター1 欠損症			
代謝系疾患	249	グルタル酸血症 1 型			
代謝系疾患	250	グルタル酸血症 2 型			
代謝系疾患	251	尿素サイクル異常症			

(案)

代謝系疾患	252	リジン尿性蛋白不耐症			
代謝系疾患	253	先天性葉酸吸収不全			
代謝系疾患	254	ポルフィリン症			
代謝系疾患	255	複合カルボキシラーゼ欠損症			
代謝系疾患	256	筋型糖原病			
代謝系疾患	257	肝型糖原病			
代謝系疾患	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			
代謝系疾患	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			
代謝系疾患	260	シトステロール血症			
代謝系疾患	261	タンジール病			
代謝系疾患	262	原発性高カイロミクロン血症			
代謝系疾患	263	脳髄黄色腫症			
代謝系疾患	264	無 β リポタンパク血症			
代謝系疾患	265	脂肪萎縮症			
代謝系疾患	316	カルニチン回路異常症			
代謝系疾患	317	三頭酵素欠損症			
代謝系疾患	318	シトリン欠損症			
代謝系疾患	319	セピアプテリン還元酵素 (SR) 欠損症			
代謝系疾患	321	非ケトーシス型高グリシン血症			
代謝系疾患	322	β -ケトチオラーゼ欠損症			
代謝系疾患	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症			
代謝系疾患	324	メチルグルタコン酸尿症			
代謝系疾患	326	大理石骨病			
代謝系疾患	336	家族性低 β リポタンパク血症1 (ホモ接合体)			
代謝系疾患	337	ホモシスチン尿症			
皮膚・結合組織疾患	34	神経線維腫症			
皮膚・結合組織疾患	35	天疱瘡			

(案)

皮膚・結合組織疾患	36	表皮水疱症			
皮膚・結合組織疾患	37	膿疱性乾癬（汎発型）			
皮膚・結合組織疾患	38	スティーヴンス・ジョンソン症候群			
皮膚・結合組織疾患	39	中毒性表皮壊死症			
皮膚・結合組織疾患	51	全身性強皮症			
皮膚・結合組織疾患 免疫系疾患	52	混合性結合組織病			
皮膚・結合組織疾患	160	先天性魚鱗癬			
皮膚・結合組織疾患	161	家族性良性慢性天疱瘡			
皮膚・結合組織疾患	162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）			
皮膚・結合組織疾患	163	特発性後天性全身性無汗症			
皮膚・結合組織疾患	166	弾性線維性仮性黄色腫			
皮膚・結合組織疾患	167	マルファン症候群			
皮膚・結合組織疾患	168	エーラス・ダンロス症候群			
皮膚・結合組織疾患	170	オクシピタル・ホーン症候群			
免疫系疾患	40	高安動脈炎			
免疫系疾患	41	巨細胞性動脈炎			
免疫系疾患	42	結節性多発動脈炎			
免疫系疾患	43	顕微鏡的多発血管炎			
免疫系疾患	44	多発血管炎性肉芽腫症			
免疫系疾患	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症			
免疫系疾患	46	悪性関節リウマチ			
免疫系疾患	47	バージャー病			
免疫系疾患	48	原発性抗リン脂質抗体症候群			
免疫系疾患	49	全身性エリテマトーデス			
免疫系疾患	50	皮膚筋炎／多発性筋炎			
免疫系疾患	53	シェーグレン症候群			
免疫系疾患	54	成人スチル病			
免疫系疾患	55	再発性多発軟骨炎			

(案)

免疫系疾患	56	ベーチェット病			
免疫系疾患	106	クリオピリン関連周期熱症候群			
免疫系疾患	107	若年性特発性関節炎			
免疫系疾患	108	TNF 受容体関連周期性症候群			
免疫系疾患	110	ブラウ症候群			
免疫系疾患	266	家族性地中海熱			
免疫系疾患	267	高 I g D 症候群			
免疫系疾患	268	中條・西村症候群			
免疫系疾患	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・ア クネ症候群			
免疫系疾患	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症			
免疫系疾患	300	I g G 4 関連疾患			
免疫系疾患 耳鼻科系疾患	306	好酸球性副鼻腔炎			
免疫系疾患	325	遺伝性自己炎症疾患			
循環器系疾患	57	特発性拡張型心筋症			
循環器系疾患	58	肥大型心筋症			
循環器系疾患	59	拘束型心筋症			
循環器系疾患	207	総動脈幹遺残症			
循環器系疾患	208	修正大血管転位症			
循環器系疾患	209	完全大血管転位症			
循環器系疾患	210	単心室症			
循環器系疾患	211	左心低形成症候群			
循環器系疾患	212	三尖弁閉鎖症			
循環器系疾患	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症			
循環器系疾患	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症			
循環器系疾患	215	ファロー四徴症			
循環器系疾患	216	両大血管右室起始症			
循環器系疾患	217	エプスタイン病			

(案)

循環器系疾患	279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）			
循環器系疾患	280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）			
循環器系疾患	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群			
循環器系疾患	311	先天性三尖弁狭窄症			
循環器系疾患	312	先天性僧帽弁狭窄症			
循環器系疾患	313	先天性肺静脈狭窄症			
循環器系疾患	314	左肺動脈右肺動脈起始症			
血液系疾患	60	再生不良性貧血			
血液系疾患	61	自己免疫性溶血性貧血			
血液系疾患	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症			
血液系疾患	63	特発性血小板減少性紫斑病			
血液系疾患	64	血栓性血小板減少性紫斑病			
血液系疾患	65	原発性免疫不全症候群			
血液系疾患	282	先天性赤血球形成異常性貧血			
血液系疾患	283	後天性赤芽球癆			
血液系疾患	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血			
血液系疾患	285	ファンコニ貧血			
血液系疾患	286	遺伝性鉄芽球性貧血			
血液系疾患	327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）			
血液系疾患	331	特発性多中心性キャスルマン病			
腎・泌尿器系疾患	66	IgA 腎症			
腎・泌尿器系疾患	67	多発性嚢胞腎			
腎・泌尿器系疾患	109	非典型溶血性尿毒症症候群			
腎・泌尿器系疾患	218	アルポート症候群			
腎・泌尿器系疾患	219	ギャロウェイ・モワト症候群			
腎・泌尿器系疾患	220	急速進行性糸球体腎炎			

(案)

腎・泌尿器系疾患	221	抗糸球体基底膜腎炎			
腎・泌尿器系疾患	222	一次性ネフローゼ症候群			
腎・泌尿器系疾患	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎			
腎・泌尿器系疾患	224	紫斑病性腎炎			
腎・泌尿器系疾患	225	先天性腎性尿崩症			
腎・泌尿器系疾患	226	間質性膀胱炎（ハンナ型）			
腎・泌尿器系疾患	315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群） ／LMX 1 B 関連腎症			
腎・泌尿器系疾患	335	ネフロン癆			
骨・関節系疾患	68	黄色靭帯骨化症			
骨・関節系疾患	69	後縦靭帯骨化症			
骨・関節系疾患	70	広範脊柱管狭窄症			
骨・関節系疾患	71	特発性大腿骨頭壊死症			
骨・関節系疾患	172	低ホスファターゼ症			
骨・関節系疾患	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症			
骨・関節系疾患	270	慢性再発性多発性骨髄炎			
骨・関節系疾患	271	強直性脊椎炎			
骨・関節系疾患	272	進行性骨化性線維異形成症			
骨・関節系疾患	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症			
骨・関節系疾患	274	骨形成不全症			
骨・関節系疾患	275	タナトフォリック骨異形成症			
骨・関節系疾患	276	軟骨無形成症			
内分泌系疾患	72	下垂体性 ADH 分泌異常症			
内分泌系疾患	73	下垂体性 TSH 分泌亢進症			
内分泌系疾患	74	下垂体性 PRL 分泌亢進症			
内分泌系疾患	75	クッシング病			
内分泌系疾患	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症			
内分泌系疾患	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症			
内分泌系疾患	78	下垂体前葉機能低下症			

(案)

内分泌系疾患	80	甲状腺ホルモン不応症			
内分泌系疾患	81	先天性副腎皮質酵素欠損症			
内分泌系疾患	82	先天性副腎低形成症			
内分泌系疾患	83	アジソン病			
内分泌系疾患	233	ウォルフラム症候群			
内分泌系疾患	235	副甲状腺機能低下症			
内分泌系疾患	236	偽性副甲状腺機能低下症			
内分泌系疾患	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症			
内分泌系疾患	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症			
呼吸器系疾患	84	サルコイドーシス			
呼吸器系疾患	85	特発性間質性肺炎			
呼吸器系疾患	86	肺動脈性肺高血圧症			
呼吸器系疾患	87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症			
呼吸器系疾患	88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症			
呼吸器系疾患	89	リンパ管筋腫症			
呼吸器系疾患	228	閉塞性細気管支炎			
呼吸器系疾患	229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）			
呼吸器系疾患	230	肺胞低換気症候群			
呼吸器系疾患	231	$\alpha 1$ -アンチトリプシン欠乏症			
呼吸器系疾患	277	リンパ管腫症/ゴーム病			
呼吸器系疾患	278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）			
呼吸器系疾患	294	先天性横隔膜ヘルニア			
呼吸器系疾患	330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症			
視覚系疾患	90	網膜色素変性症			
視覚系疾患	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群			
視覚系疾患	164	眼皮膚白皮症			
視覚系疾患	301	黄斑ジストロフィー			
視覚系疾患	302	レーベル遺伝性視神経症			

(案)

視覚系疾患 耳鼻科系疾患	303	アッシャー症候群			
視覚系疾患	328	前眼部形成異常			
視覚系疾患	329	無虹彩症			
視覚系疾患	332	膠様滴状角膜ジストロフィー			
聴覚・平衡機能系疾患	190	鰓耳腎症候群			
消化器系疾患	91	バッド・キアリ症候群			
消化器系疾患	92	特発性門脈圧亢進症			
消化器系疾患	93	原発性胆汁性胆管炎			
消化器系疾患	94	原発性硬化性胆管炎			
消化器系疾患	95	自己免疫性肝炎			
消化器系疾患	96	クローン病			
消化器系疾患	97	潰瘍性大腸炎			
消化器系疾患	98	好酸球性消化管疾患			
消化器系疾患	99	慢性特発性偽性腸閉塞症			
消化器系疾患	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症			
消化器系疾患	101	腸管神経節細胞僅少症			
消化器系疾患	289	クロンカイト・カナダ症候群			
消化器系疾患	290	非特異性多発性小腸潰瘍症			
消化器系疾患	291	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）			
消化器系疾患	292	総排泄腔外反症			
消化器系疾患	293	総排泄腔遺残			
消化器系疾患	295	乳幼児肝巨大血管腫			
消化器系疾患	296	胆道閉鎖症			
消化器系疾患	298	遺伝性膵炎			
消化器系疾患	299	嚢胞性線維症			
消化器系疾患	338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群			

(案)

染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	103	CFC 症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	104	コステロ症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	105	チャージ症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	165	肥厚性皮膚骨膜炎			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	173	VATER 症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	174	那須・ハコラ病			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	175	ウィーバー症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	176	コフィン・ローリー症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	178	モワット・ウィルソン症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	179	ウィリアムズ症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	180	A T R - X 症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	181	クルーゾン症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	182	アペール症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	183	ファイファー症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	184	アントレー・ビクスラー症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	185	コフィン・シリス症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	186	ロスムンド・トムソン症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	187	歌舞伎症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	188	多脾症候群			

(案)

染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	189	無脾症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	191	ウェルナー症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	192	コケイン症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	193	プラダー・ウィリ症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	194	ソトス症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	195	ヌーナン症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	196	ヤング・シンプソン症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	197	1 p36 欠失症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	198	4 p 欠失症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	199	5 p 欠失症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	200	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	202	スミス・マギニス症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	203	22q11.2 欠失症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	204	エマヌエル症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	205	脆弱 X 症候群関連疾患			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	206	脆弱 X 症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	227	オスラー病			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	232	カーニー複合			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	287	エプスタイン症候群			

(案)

申請の前年度から継続して、指定難病に関する相談連絡窓口を設置し、院内における連携体制が整備されているか。また、相談連絡員等を配置し他の病院と協力して高度の医療を要する患者の受入事業に取り組んでいるか。

(必ず客観的数値等を用いて、具体的に記載してください。)

申請の前年度から継続して、難病について、地域の医療機関等からの要請に応じ医学的指導・助言事業を行い、研修を実施することにより、地域の医療機関との信頼関係を構築しているか。

(必ず客観的数値等を用いて、具体的に記載してください。)

臨床調査個人票のオンライン化に意欲的に取り組む意思はあるか。

有 ・ 無

(案)

神奈川県の難病施策の理解、協力について、申請の前年度以降の実績を具体的に記載してください。

(必ず客観的数値等を用いて、具体的に記載してください。)

6 その他

神奈川県難病医療連携拠点病院の指定を受けることに当たってのアピールポイントについて記入してください。(自由記載)

(案)

7 申請に係る担当者連絡先

所属・役職	
氏名	
電話番号	
F A X	
E-mail	

(案)

(第1号様式の2)

年 月 日

神奈川県知事殿

所在地
開設者

神奈川県難病医療支援病院指定申請書

神奈川県難病医療支援病院として指定を受けたいので、下記のとおり関係書類を添えて申請します。

記

- 1 病院名
- 2 添付書類
別記様式のとおり

1 医療機関の概要

医療機関名称	
医療機関所在地	〒
開設者	
管理者	
診療科名	(全て御記入ください。)
救急医療機関への指定 有 ・ 無	ア 救命救急センター（三次救急医療機関） イ 神奈川県指定二次救急医療機関 ウ （ ）市指定二次救急医療機関

2 難病指定医の人員体制

基準日：申請日時点

難病指定医数	合計		人	常勤		人	非常勤		人
(上記の内) 専門医の資格による難病指定医数	合計		人	常勤		人	非常勤		人
協力難病指定医数	合計		人	常勤		人	非常勤		人

(案)

3 指定難病の診断・治療

診断・治療が可能な疾病について、○を記入してください。併せて、前年度中に特定医療費（指定難病）医療受給者証（以下、「受給者証」という。）を適用した診療実績がある場合には、その実患者数を記入してください。なお、受給者証の診療実績が4疾患群未満である場合は、受給者証を適用せず診療を行った実績も加えてください。

疾患群	告示 番号	指定難病名	診断 可能	治療 可能	診療 実績
神経・筋疾患	1	球脊髄性筋萎縮症			
神経・筋疾患	2	筋萎縮性側索硬化症			
神経・筋疾患	3	脊髄性筋萎縮症			
神経・筋疾患	4	原発性側索硬化症			
神経・筋疾患	5	進行性核上性麻痺			
神経・筋疾患	6	パーキンソン病			
神経・筋疾患	7	大脳皮質基底核変性症			
神経・筋疾患	8	ハンチントン病			
神経・筋疾患	9	神経有棘赤血球症			
神経・筋疾患	10	シャルコー・マリー・トゥース病			
神経・筋疾患	11	重症筋無力症			
神経・筋疾患	12	先天性筋無力症候群			
神経・筋疾患	13	多発性硬化症／視神経脊髄炎			
神経・筋疾患	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			
神経・筋疾患	15	封入体筋炎			
神経・筋疾患	16	クロウ・深瀬症候群			
神経・筋疾患	17	多系統萎縮症			
神経・筋疾患	18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)			
神経・筋疾患	22	もやもや病			
神経・筋疾患	23	プリオン病			
神経・筋疾患	24	亜急性硬化性全脳炎			
神経・筋疾患	25	進行性多巣性白質脳症			

(案)

神経・筋疾患	26	HTLV-1 関連脊髄症			
神経・筋疾患	27	特発性基底核石灰化症			
神経・筋疾患	29	ウルリッヒ病			
神経・筋疾患	30	遠位型ミオパチー			
神経・筋疾患	31	ベスレムミオパチー			
神経・筋疾患	32	自己貪食空胞性ミオパチー			
神経・筋疾患	33	シュワルツ・ヤンペル症候群			
神経・筋疾患	111	先天性ミオパチー			
神経・筋疾患	112	マリネスコ・シェーグレン症候群			
神経・筋疾患	113	筋ジストロフィー			
神経・筋疾患	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群			
神経・筋疾患	115	遺伝性周期性四肢麻痺			
神経・筋疾患	116	アトピー性脊髄炎			
神経・筋疾患	117	脊髄空洞症			
神経・筋疾患	118	脊髄髄膜瘤			
神経・筋疾患	119	アイザックス症候群			
神経・筋疾患	120	遺伝性ジストニア			
神経・筋疾患	121	神経フェリチン症			
神経・筋疾患	122	脳表ヘモジデリン沈着症			
神経・筋疾患	123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性 白質脳症			
神経・筋疾患	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優 性脳動脈症			
神経・筋疾患	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			
神経・筋疾患	126	ペリー症候群			
神経・筋疾患	127	前頭側頭葉変性症			
神経・筋疾患	128	ビッカースタッフ脳幹脳炎			
神経・筋疾患	129	痙攣重積型（二相性）急性脳症			
神経・筋疾患	130	先天性無痛無汗症			

(案)

神経・筋疾患	131	アレキサンダー病			
神経・筋疾患	132	先天性核上性球麻痺			
神経・筋疾患	133	メビウス症候群			
神経・筋疾患	135	アイカルディ症候群			
神経・筋疾患	136	片側巨脳症			
神経・筋疾患	137	限局性皮質異形成			
神経・筋疾患	138	神経細胞移動異常症			
神経・筋疾患	139	先天性大脳白質形成不全症			
神経・筋疾患	140	ドラベ症候群			
神経・筋疾患	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん			
神経・筋疾患	142	ミオクロニー欠神てんかん			
神経・筋疾患	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん			
神経・筋疾患	144	レノックス・ガストー症候群			
神経・筋疾患	145	ウエスト症候群			
神経・筋疾患	146	大田原症候群			
神経・筋疾患	147	早期ミオクロニー脳症			
神経・筋疾患	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん			
神経・筋疾患	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群			
神経・筋疾患	150	環状 20 番染色体症候群			
神経・筋疾患	151	ラスムッセン脳炎			
神経・筋疾患	152	P C D H19 関連症候群			
神経・筋疾患	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎			
神経・筋疾患	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん 性脳症			
神経・筋疾患	155	ランドウ・クレフナー症候群			
神経・筋疾患	156	レット症候群			
神経・筋疾患	157	スタージ・ウェーバー症候群			
神経・筋疾患	158	結節性硬化症			
神経・筋疾患	159	色素性乾皮症			

(案)

神経・筋疾患	177	ジュベール症候群関連疾患			
神経・筋疾患	201	アンジェルマン症候群			
神経・筋疾患	307	カナバン病			
神経・筋疾患	308	進行性白質脳症			
神経・筋疾患	309	進行性ミオクロオスアテカン			
神経・筋疾患	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			
神経・筋疾患	334	脳クレアチン欠乏症候群			
代謝系疾患	19	ライゾゾーム病			
代謝系疾患	20	副腎白質ジストロフィー			
代謝系疾患	21	ミトコンドリア病			
代謝系疾患	28	全身性アミロイドーシス			
代謝系疾患	79	家族性高コレステロール血症 (ホモ接合 体)			
代謝系疾患	169	メンケス病			
代謝系疾患	171	ウィルソン病			
代謝系疾患	234	ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロ フィーを除く。)			
代謝系疾患	240	フェニルケトン尿症			
代謝系疾患	241	高チロシン血症 1 型			
代謝系疾患	242	高チロシン血症 2 型			
代謝系疾患	243	高チロシン血症 3 型			
代謝系疾患	244	メープルシロップ尿症			
代謝系疾患	245	プロピオン酸血症			
代謝系疾患	246	メチルマロン酸血症			
代謝系疾患	247	イソ吉草酸血症			
代謝系疾患	248	グルコーストランスポーター1 欠損症			
代謝系疾患	249	グルタル酸血症 1 型			
代謝系疾患	250	グルタル酸血症 2 型			
代謝系疾患	251	尿素サイクル異常症			

(案)

代謝系疾患	252	リジン尿性蛋白不耐症			
代謝系疾患	253	先天性葉酸吸収不全			
代謝系疾患	254	ポルフィリン症			
代謝系疾患	255	複合カルボキシラーゼ欠損症			
代謝系疾患	256	筋型糖原病			
代謝系疾患	257	肝型糖原病			
代謝系疾患	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			
代謝系疾患	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			
代謝系疾患	260	シトステロール血症			
代謝系疾患	261	タンジール病			
代謝系疾患	262	原発性高カイロミクロン血症			
代謝系疾患	263	脳髄黄色腫症			
代謝系疾患	264	無 β リポタンパク血症			
代謝系疾患	265	脂肪萎縮症			
代謝系疾患	316	カルニチン回路異常症			
代謝系疾患	317	三頭酵素欠損症			
代謝系疾患	318	シトリン欠損症			
代謝系疾患	319	セピアプテリン還元酵素 (SR) 欠損症			
代謝系疾患	321	非ケトーシス型高グリシン血症			
代謝系疾患	322	β -ケトチオラーゼ欠損症			
代謝系疾患	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症			
代謝系疾患	324	メチルグルタコン酸尿症			
代謝系疾患	326	大理石骨病			
代謝系疾患	336	家族性低 β リポタンパク血症1 (ホモ接合体)			
代謝系疾患	337	ホモシスチン尿症			
皮膚・結合組織疾患	34	神経線維腫症			
皮膚・結合組織疾患	35	天疱瘡			

(案)

皮膚・結合組織疾患	36	表皮水疱症			
皮膚・結合組織疾患	37	膿疱性乾癬（汎発型）			
皮膚・結合組織疾患	38	スティーヴンス・ジョンソン症候群			
皮膚・結合組織疾患	39	中毒性表皮壊死症			
皮膚・結合組織疾患	51	全身性強皮症			
皮膚・結合組織疾患 免疫系疾患	52	混合性結合組織病			
皮膚・結合組織疾患	160	先天性魚鱗癬			
皮膚・結合組織疾患	161	家族性良性慢性天疱瘡			
皮膚・結合組織疾患	162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）			
皮膚・結合組織疾患	163	特発性後天性全身性無汗症			
皮膚・結合組織疾患	166	弾性線維性仮性黄色腫			
皮膚・結合組織疾患	167	マルファン症候群			
皮膚・結合組織疾患	168	エーラス・ダンロス症候群			
皮膚・結合組織疾患	170	オクシピタル・ホーン症候群			
免疫系疾患	40	高安動脈炎			
免疫系疾患	41	巨細胞性動脈炎			
免疫系疾患	42	結節性多発動脈炎			
免疫系疾患	43	顕微鏡的多発血管炎			
免疫系疾患	44	多発血管炎性肉芽腫症			
免疫系疾患	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症			
免疫系疾患	46	悪性関節リウマチ			
免疫系疾患	47	バージャー病			
免疫系疾患	48	原発性抗リン脂質抗体症候群			
免疫系疾患	49	全身性エリテマトーデス			
免疫系疾患	50	皮膚筋炎／多発性筋炎			
免疫系疾患	53	シェーグレン症候群			
免疫系疾患	54	成人スチル病			
免疫系疾患	55	再発性多発軟骨炎			

(案)

免疫系疾患	56	ベーチェット病			
免疫系疾患	106	クリオピリン関連周期熱症候群			
免疫系疾患	107	若年性特発性関節炎			
免疫系疾患	108	TNF 受容体関連周期性症候群			
免疫系疾患	110	ブラウ症候群			
免疫系疾患	266	家族性地中海熱			
免疫系疾患	267	高 I g D 症候群			
免疫系疾患	268	中條・西村症候群			
免疫系疾患	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・ア クネ症候群			
免疫系疾患	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症			
免疫系疾患	300	I g G 4 関連疾患			
免疫系疾患 耳鼻科系疾患	306	好酸球性副鼻腔炎			
免疫系疾患	325	遺伝性自己炎症疾患			
循環器系疾患	57	特発性拡張型心筋症			
循環器系疾患	58	肥大型心筋症			
循環器系疾患	59	拘束型心筋症			
循環器系疾患	207	総動脈幹遺残症			
循環器系疾患	208	修正大血管転位症			
循環器系疾患	209	完全大血管転位症			
循環器系疾患	210	単心室症			
循環器系疾患	211	左心低形成症候群			
循環器系疾患	212	三尖弁閉鎖症			
循環器系疾患	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症			
循環器系疾患	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症			
循環器系疾患	215	ファロー四徴症			
循環器系疾患	216	両大血管右室起始症			
循環器系疾患	217	エプスタイン病			

(案)

循環器系疾患	279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）			
循環器系疾患	280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）			
循環器系疾患	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群			
循環器系疾患	311	先天性三尖弁狭窄症			
循環器系疾患	312	先天性僧帽弁狭窄症			
循環器系疾患	313	先天性肺静脈狭窄症			
循環器系疾患	314	左肺動脈右肺動脈起始症			
血液系疾患	60	再生不良性貧血			
血液系疾患	61	自己免疫性溶血性貧血			
血液系疾患	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症			
血液系疾患	63	特発性血小板減少性紫斑病			
血液系疾患	64	血栓性血小板減少性紫斑病			
血液系疾患	65	原発性免疫不全症候群			
血液系疾患	282	先天性赤血球形成異常性貧血			
血液系疾患	283	後天性赤芽球癆			
血液系疾患	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血			
血液系疾患	285	ファンコニ貧血			
血液系疾患	286	遺伝性鉄芽球性貧血			
血液系疾患	327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）			
血液系疾患	331	特発性多中心性キャスルマン病			
腎・泌尿器系疾患	66	IgA 腎症			
腎・泌尿器系疾患	67	多発性嚢胞腎			
腎・泌尿器系疾患	109	非典型溶血性尿毒症症候群			
腎・泌尿器系疾患	218	アルポート症候群			
腎・泌尿器系疾患	219	ギャロウェイ・モワト症候群			
腎・泌尿器系疾患	220	急速進行性糸球体腎炎			

(案)

腎・泌尿器系疾患	221	抗糸球体基底膜腎炎			
腎・泌尿器系疾患	222	一次性ネフローゼ症候群			
腎・泌尿器系疾患	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎			
腎・泌尿器系疾患	224	紫斑病性腎炎			
腎・泌尿器系疾患	225	先天性腎性尿崩症			
腎・泌尿器系疾患	226	間質性膀胱炎（ハンナ型）			
腎・泌尿器系疾患	315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群） ／LMX 1 B 関連腎症			
腎・泌尿器系疾患	335	ネフロン癆			
骨・関節系疾患	68	黄色靭帯骨化症			
骨・関節系疾患	69	後縦靭帯骨化症			
骨・関節系疾患	70	広範脊柱管狭窄症			
骨・関節系疾患	71	特発性大腿骨頭壊死症			
骨・関節系疾患	172	低ホスファターゼ症			
骨・関節系疾患	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症			
骨・関節系疾患	270	慢性再発性多発性骨髄炎			
骨・関節系疾患	271	強直性脊椎炎			
骨・関節系疾患	272	進行性骨化性線維異形成症			
骨・関節系疾患	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症			
骨・関節系疾患	274	骨形成不全症			
骨・関節系疾患	275	タナトフォリック骨異形成症			
骨・関節系疾患	276	軟骨無形成症			
内分泌系疾患	72	下垂体性 ADH 分泌異常症			
内分泌系疾患	73	下垂体性 TSH 分泌亢進症			
内分泌系疾患	74	下垂体性 PRL 分泌亢進症			
内分泌系疾患	75	クッシング病			
内分泌系疾患	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症			
内分泌系疾患	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症			
内分泌系疾患	78	下垂体前葉機能低下症			

(案)

内分泌系疾患	80	甲状腺ホルモン不応症			
内分泌系疾患	81	先天性副腎皮質酵素欠損症			
内分泌系疾患	82	先天性副腎低形成症			
内分泌系疾患	83	アジソン病			
内分泌系疾患	233	ウォルフラム症候群			
内分泌系疾患	235	副甲状腺機能低下症			
内分泌系疾患	236	偽性副甲状腺機能低下症			
内分泌系疾患	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症			
内分泌系疾患	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症			
呼吸器系疾患	84	サルコイドーシス			
呼吸器系疾患	85	特発性間質性肺炎			
呼吸器系疾患	86	肺動脈性肺高血圧症			
呼吸器系疾患	87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症			
呼吸器系疾患	88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症			
呼吸器系疾患	89	リンパ管筋腫症			
呼吸器系疾患	228	閉塞性細気管支炎			
呼吸器系疾患	229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）			
呼吸器系疾患	230	肺胞低換気症候群			
呼吸器系疾患	231	$\alpha 1$ -アンチトリプシン欠乏症			
呼吸器系疾患	277	リンパ管腫症/ゴーム病			
呼吸器系疾患	278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）			
呼吸器系疾患	294	先天性横隔膜ヘルニア			
呼吸器系疾患	330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症			
視覚系疾患	90	網膜色素変性症			
視覚系疾患	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群			
視覚系疾患	164	眼皮膚白皮症			
視覚系疾患	301	黄斑ジストロフィー			
視覚系疾患	302	レーベル遺伝性視神経症			

(案)

視覚系疾患 耳鼻科系疾患	303	アッシャー症候群			
視覚系疾患	328	前眼部形成異常			
視覚系疾患	329	無虹彩症			
視覚系疾患	332	膠様滴状角膜ジストロフィー			
聴覚・平衡機能系疾患	190	鰓耳腎症候群			
消化器系疾患	91	バッド・キアリ症候群			
消化器系疾患	92	特発性門脈圧亢進症			
消化器系疾患	93	原発性胆汁性胆管炎			
消化器系疾患	94	原発性硬化性胆管炎			
消化器系疾患	95	自己免疫性肝炎			
消化器系疾患	96	クローン病			
消化器系疾患	97	潰瘍性大腸炎			
消化器系疾患	98	好酸球性消化管疾患			
消化器系疾患	99	慢性特発性偽性腸閉塞症			
消化器系疾患	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症			
消化器系疾患	101	腸管神経節細胞僅少症			
消化器系疾患	289	クロンカイト・カナダ症候群			
消化器系疾患	290	非特異性多発性小腸潰瘍症			
消化器系疾患	291	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）			
消化器系疾患	292	総排泄腔外反症			
消化器系疾患	293	総排泄腔遺残			
消化器系疾患	295	乳幼児肝巨大血管腫			
消化器系疾患	296	胆道閉鎖症			
消化器系疾患	298	遺伝性膵炎			
消化器系疾患	299	嚢胞性線維症			
消化器系疾患	338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群			

(案)

染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	103	CFC 症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	104	コステロ症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	105	チャージ症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	165	肥厚性皮膚骨膜炎			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	173	VATER 症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	174	那須・ハコラ病			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	175	ウィーバー症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	176	コフィン・ローリー症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	178	モワット・ウィルソン症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	179	ウィリアムズ症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	180	A T R - X 症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	181	クルーズン症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	182	アペール症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	183	ファイファー症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	184	アントレー・ビクスラー症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	185	コフィン・シリス症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	186	ロスマンド・トムソン症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	187	歌舞伎症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	188	多脾症候群			

(案)

染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	189	無脾症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	191	ウェルナー症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	192	コケイン症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	193	プラダー・ウィリ症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	194	ソトス症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	195	ヌーナン症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	196	ヤング・シンプソン症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	197	1 p36 欠失症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	198	4 p 欠失症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	199	5 p 欠失症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	200	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	202	スミス・マギニス症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	203	22q11.2 欠失症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	204	エマヌエル症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	205	脆弱 X 症候群関連疾患			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	206	脆弱 X 症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	227	オスラー病			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	232	カーニー複合			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	287	エプスタイン症候群			

(案)

染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	297	アラジール症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	310	先天異常症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群			
耳鼻科系疾患	304	若年発症型両側性感音難聴			
耳鼻科系疾患	305	遅発性内リンパ水腫			

4 指定難病に関する体制

該当するものにチェックを付けてください。

難病に係る相談を受けることができる、医療ソーシャルワーカー（又はそれに準ずるもの）が在籍している。	<input type="checkbox"/>
臨床調査個人票のオンライン化に意欲的に取り組む意思がある。	<input type="checkbox"/>
難病医療連携拠点病院が実施する研修に定期的に参加することができる。	<input type="checkbox"/>
病院内において、指定難病に関する情報共有を行うことができる。	<input type="checkbox"/>
自施設で対応できる指定難病について、病院ホームページで情報提供できる。	<input type="checkbox"/>
指定難病と診断された患者が適時に医療費助成を受けられるよう、医師、看護師、医療ソーシャルワーカー等が連携して、指定難病医療費助成制度の認定基準、申請方法などについて説明する体制が整っている。	<input type="checkbox"/>
神奈川県難病医療提供ネットワーク事業実施要綱及び神奈川県難病医療提供ネットワーク事業実施要領に定められた神奈川県難病医療支援病院の役割等を理解し、神奈川県難病医療提供ネットワーク事業に協力する意思がある。	<input type="checkbox"/>

5 申請に係る担当者連絡先

所属・役職	
氏名	
電話番号	
F A X	
E-mail	

(案)

(第3号様式の1)

年 月 日

神奈川県知事殿

所在地
開設者

年度 神奈川県難病医療連携拠点病院現況報告書

神奈川県難病医療提供ネットワーク事業実施要領第4条の規定により報告します。

記

1 病院名

2 添付書類

別記様式のとおり

1 医療機関の概要

医療機関名称	
医療機関所在地	〒
開設者	
管理者	
診療科名	(全て御記入ください。)
救急医療機関への指定 有 ・ 無	ア 救命救急センター（三次救急医療機関） イ 神奈川県指定二次救急医療機関 ウ （ ）市指定二次救急医療機関

2 難病指定医の人員体制

難病指定医数	合計		人	常勤		人	非常勤		人
(上記の内) 専門医の資格による難病指定医数	合計		人	常勤		人	非常勤		人
協力難病指定医数	合計		人	常勤		人	非常勤		人

(案)

3 指定難病の診断・治療

診断・治療が可能な疾病について、○を記入してください。併せて、前年度中に特定医療費（指定難病）医療受給者証（以下、「受給者証」という。）を適用した診療実績がある場合には、その実患者数を記入してください。なお、受給者証の診療実績が10疾患群未満である場合は、受給者証を適用せず診療を行った実績も加えてください。

疾患群	告示番号	指定難病名	診断可能	治療可能	診療実績
神経・筋疾患	1	球脊髄性筋萎縮症			
神経・筋疾患	2	筋萎縮性側索硬化症			
神経・筋疾患	3	脊髄性筋萎縮症			
神経・筋疾患	4	原発性側索硬化症			
神経・筋疾患	5	進行性核上性麻痺			
神経・筋疾患	6	パーキンソン病			
神経・筋疾患	7	大脳皮質基底核変性症			
神経・筋疾患	8	ハンチントン病			
神経・筋疾患	9	神経有棘赤血球症			
神経・筋疾患	10	シャルコー・マリー・トゥース病			
神経・筋疾患	11	重症筋無力症			
神経・筋疾患	12	先天性筋無力症候群			
神経・筋疾患	13	多発性硬化症／視神経脊髄炎			
神経・筋疾患	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			
神経・筋疾患	15	封入体筋炎			
神経・筋疾患	16	クロウ・深瀬症候群			
神経・筋疾患	17	多系統萎縮症			
神経・筋疾患	18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)			
神経・筋疾患	22	もやもや病			
神経・筋疾患	23	プリオン病			
神経・筋疾患	24	亜急性硬化性全脳炎			
神経・筋疾患	25	進行性多巣性白質脳症			

(案)

神経・筋疾患	26	HTLV-1 関連脊髄症			
神経・筋疾患	27	特発性基底核石灰化症			
神経・筋疾患	29	ウルリッヒ病			
神経・筋疾患	30	遠位型ミオパチー			
神経・筋疾患	31	ベスレムミオパチー			
神経・筋疾患	32	自己貪食空胞性ミオパチー			
神経・筋疾患	33	シュワルツ・ヤンペル症候群			
神経・筋疾患	111	先天性ミオパチー			
神経・筋疾患	112	マリネスコ・シェーグレン症候群			
神経・筋疾患	113	筋ジストロフィー			
神経・筋疾患	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群			
神経・筋疾患	115	遺伝性周期性四肢麻痺			
神経・筋疾患	116	アトピー性脊髄炎			
神経・筋疾患	117	脊髄空洞症			
神経・筋疾患	118	脊髄髄膜瘤			
神経・筋疾患	119	アイザックス症候群			
神経・筋疾患	120	遺伝性ジストニア			
神経・筋疾患	121	神経フェリチン症			
神経・筋疾患	122	脳表ヘモジデリン沈着症			
神経・筋疾患	123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性 白質脳症			
神経・筋疾患	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優 性脳動脈症			
神経・筋疾患	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			
神経・筋疾患	126	ペリー症候群			
神経・筋疾患	127	前頭側頭葉変性症			
神経・筋疾患	128	ビッカースタッフ脳幹脳炎			
神経・筋疾患	129	痙攣重積型（二相性）急性脳症			
神経・筋疾患	130	先天性無痛無汗症			

(案)

神経・筋疾患	131	アレキサンダー病			
神経・筋疾患	132	先天性核上性球麻痺			
神経・筋疾患	133	メビウス症候群			
神経・筋疾患	135	アイカルディ症候群			
神経・筋疾患	136	片側巨脳症			
神経・筋疾患	137	限局性皮質異形成			
神経・筋疾患	138	神経細胞移動異常症			
神経・筋疾患	139	先天性大脳白質形成不全症			
神経・筋疾患	140	ドラベ症候群			
神経・筋疾患	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん			
神経・筋疾患	142	ミオクロニー欠神てんかん			
神経・筋疾患	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん			
神経・筋疾患	144	レノックス・ガストー症候群			
神経・筋疾患	145	ウエスト症候群			
神経・筋疾患	146	大田原症候群			
神経・筋疾患	147	早期ミオクロニー脳症			
神経・筋疾患	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん			
神経・筋疾患	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群			
神経・筋疾患	150	環状 20 番染色体症候群			
神経・筋疾患	151	ラスマッセン脳炎			
神経・筋疾患	152	P C D H19 関連症候群			
神経・筋疾患	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎			
神経・筋疾患	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん 性脳症			
神経・筋疾患	155	ランドウ・クレフナー症候群			
神経・筋疾患	156	レット症候群			
神経・筋疾患	157	スタージ・ウェーバー症候群			
神経・筋疾患	158	結節性硬化症			
神経・筋疾患	159	色素性乾皮症			

(案)

神経・筋疾患	177	ジュベール症候群関連疾患			
神経・筋疾患	201	アンジェルマン症候群			
神経・筋疾患	307	カナバン病			
神経・筋疾患	308	進行性白質脳症			
神経・筋疾患	309	進行性ミオクロオスアテカン			
神経・筋疾患	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			
神経・筋疾患	334	脳クレアチン欠乏症候群			
代謝系疾患	19	ライソゾーム病			
代謝系疾患	20	副腎白質ジストロフィー			
代謝系疾患	21	ミトコンドリア病			
代謝系疾患	28	全身性アミロイドーシス			
代謝系疾患	79	家族性高コレステロール血症 (ホモ接合 体)			
代謝系疾患	169	メンケス病			
代謝系疾患	171	ウィルソン病			
代謝系疾患	234	ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロ フィーを除く。)			
代謝系疾患	240	フェニルケトン尿症			
代謝系疾患	241	高チロシン血症 1 型			
代謝系疾患	242	高チロシン血症 2 型			
代謝系疾患	243	高チロシン血症 3 型			
代謝系疾患	244	メープルシロップ尿症			
代謝系疾患	245	プロピオン酸血症			
代謝系疾患	246	メチルマロン酸血症			
代謝系疾患	247	イソ吉草酸血症			
代謝系疾患	248	グルコーストランスポーター1 欠損症			
代謝系疾患	249	グルタル酸血症 1 型			
代謝系疾患	250	グルタル酸血症 2 型			
代謝系疾患	251	尿素サイクル異常症			

(案)

代謝系疾患	252	リジン尿性蛋白不耐症			
代謝系疾患	253	先天性葉酸吸収不全			
代謝系疾患	254	ポルフィリン症			
代謝系疾患	255	複合カルボキシラーゼ欠損症			
代謝系疾患	256	筋型糖原病			
代謝系疾患	257	肝型糖原病			
代謝系疾患	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			
代謝系疾患	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			
代謝系疾患	260	シトステロール血症			
代謝系疾患	261	タンジール病			
代謝系疾患	262	原発性高カイロミクロン血症			
代謝系疾患	263	脳髄黄色腫症			
代謝系疾患	264	無 β リポタンパク血症			
代謝系疾患	265	脂肪萎縮症			
代謝系疾患	316	カルニチン回路異常症			
代謝系疾患	317	三頭酵素欠損症			
代謝系疾患	318	シトリン欠損症			
代謝系疾患	319	セピアプテリン還元酵素 (SR) 欠損症			
代謝系疾患	321	非ケトーシス型高グリシン血症			
代謝系疾患	322	β -ケトチオラーゼ欠損症			
代謝系疾患	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症			
代謝系疾患	324	メチルグルタコン酸尿症			
代謝系疾患	326	大理石骨病			
代謝系疾患	336	家族性低 β リポタンパク血症1 (ホモ接合体)			
代謝系疾患	337	ホモシスチン尿症			
皮膚・結合組織疾患	34	神経線維腫症			
皮膚・結合組織疾患	35	天疱瘡			

(案)

皮膚・結合組織疾患	36	表皮水疱症			
皮膚・結合組織疾患	37	膿疱性乾癬（汎発型）			
皮膚・結合組織疾患	38	スティーヴンス・ジョンソン症候群			
皮膚・結合組織疾患	39	中毒性表皮壊死症			
皮膚・結合組織疾患	51	全身性強皮症			
皮膚・結合組織疾患 免疫系疾患	52	混合性結合組織病			
皮膚・結合組織疾患	160	先天性魚鱗癬			
皮膚・結合組織疾患	161	家族性良性慢性天疱瘡			
皮膚・結合組織疾患	162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）			
皮膚・結合組織疾患	163	特発性後天性全身性無汗症			
皮膚・結合組織疾患	166	弾性線維性仮性黄色腫			
皮膚・結合組織疾患	167	マルファン症候群			
皮膚・結合組織疾患	168	エーラス・ダンロス症候群			
皮膚・結合組織疾患	170	オクシピタル・ホーン症候群			
免疫系疾患	40	高安動脈炎			
免疫系疾患	41	巨細胞性動脈炎			
免疫系疾患	42	結節性多発動脈炎			
免疫系疾患	43	顕微鏡的多発血管炎			
免疫系疾患	44	多発血管炎性肉芽腫症			
免疫系疾患	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症			
免疫系疾患	46	悪性関節リウマチ			
免疫系疾患	47	バージャー病			
免疫系疾患	48	原発性抗リン脂質抗体症候群			
免疫系疾患	49	全身性エリテマトーデス			
免疫系疾患	50	皮膚筋炎／多発性筋炎			
免疫系疾患	53	シェーグレン症候群			
免疫系疾患	54	成人スチル病			
免疫系疾患	55	再発性多発軟骨炎			

(案)

免疫系疾患	56	ベーチェット病			
免疫系疾患	106	クリオピリン関連周期熱症候群			
免疫系疾患	107	若年性特発性関節炎			
免疫系疾患	108	TNF 受容体関連周期性症候群			
免疫系疾患	110	ブラウ症候群			
免疫系疾患	266	家族性地中海熱			
免疫系疾患	267	高 I g D 症候群			
免疫系疾患	268	中條・西村症候群			
免疫系疾患	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・ア クネ症候群			
免疫系疾患	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症			
免疫系疾患	300	I g G 4 関連疾患			
免疫系疾患 耳鼻科系疾患	306	好酸球性副鼻腔炎			
免疫系疾患	325	遺伝性自己炎症疾患			
循環器系疾患	57	特発性拡張型心筋症			
循環器系疾患	58	肥大型心筋症			
循環器系疾患	59	拘束型心筋症			
循環器系疾患	207	総動脈幹遺残症			
循環器系疾患	208	修正大血管転位症			
循環器系疾患	209	完全大血管転位症			
循環器系疾患	210	単心室症			
循環器系疾患	211	左心低形成症候群			
循環器系疾患	212	三尖弁閉鎖症			
循環器系疾患	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症			
循環器系疾患	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症			
循環器系疾患	215	ファロー四徴症			
循環器系疾患	216	両大血管右室起始症			
循環器系疾患	217	エプスタイン病			

(案)

循環器系疾患	279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）			
循環器系疾患	280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）			
循環器系疾患	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群			
循環器系疾患	311	先天性三尖弁狭窄症			
循環器系疾患	312	先天性僧帽弁狭窄症			
循環器系疾患	313	先天性肺静脈狭窄症			
循環器系疾患	314	左肺動脈右肺動脈起始症			
血液系疾患	60	再生不良性貧血			
血液系疾患	61	自己免疫性溶血性貧血			
血液系疾患	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症			
血液系疾患	63	特発性血小板減少性紫斑病			
血液系疾患	64	血栓性血小板減少性紫斑病			
血液系疾患	65	原発性免疫不全症候群			
血液系疾患	282	先天性赤血球形成異常性貧血			
血液系疾患	283	後天性赤芽球癆			
血液系疾患	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血			
血液系疾患	285	ファンコニ貧血			
血液系疾患	286	遺伝性鉄芽球性貧血			
血液系疾患	327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）			
血液系疾患	331	特発性多中心性キャッスルマン病			
腎・泌尿器系疾患	66	IgA 腎症			
腎・泌尿器系疾患	67	多発性嚢胞腎			
腎・泌尿器系疾患	109	非典型溶血性尿毒症症候群			
腎・泌尿器系疾患	218	アルポート症候群			
腎・泌尿器系疾患	219	ギャロウェイ・モワト症候群			
腎・泌尿器系疾患	220	急速進行性糸球体腎炎			

(案)

腎・泌尿器系疾患	221	抗糸球体基底膜腎炎			
腎・泌尿器系疾患	222	一次性ネフローゼ症候群			
腎・泌尿器系疾患	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎			
腎・泌尿器系疾患	224	紫斑病性腎炎			
腎・泌尿器系疾患	225	先天性腎性尿崩症			
腎・泌尿器系疾患	226	間質性膀胱炎（ハンナ型）			
腎・泌尿器系疾患	315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群） ／LMX 1 B 関連腎症			
腎・泌尿器系疾患	335	ネフロン癆			
骨・関節系疾患	68	黄色靭帯骨化症			
骨・関節系疾患	69	後縦靭帯骨化症			
骨・関節系疾患	70	広範脊柱管狭窄症			
骨・関節系疾患	71	特発性大腿骨頭壊死症			
骨・関節系疾患	172	低ホスファターゼ症			
骨・関節系疾患	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症			
骨・関節系疾患	270	慢性再発性多発性骨髄炎			
骨・関節系疾患	271	強直性脊椎炎			
骨・関節系疾患	272	進行性骨化性線維異形成症			
骨・関節系疾患	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症			
骨・関節系疾患	274	骨形成不全症			
骨・関節系疾患	275	タナトフォリック骨異形成症			
骨・関節系疾患	276	軟骨無形成症			
内分泌系疾患	72	下垂体性 ADH 分泌異常症			
内分泌系疾患	73	下垂体性 TSH 分泌亢進症			
内分泌系疾患	74	下垂体性 PRL 分泌亢進症			
内分泌系疾患	75	クッシング病			
内分泌系疾患	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症			
内分泌系疾患	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症			
内分泌系疾患	78	下垂体前葉機能低下症			

(案)

内分泌系疾患	80	甲状腺ホルモン不応症			
内分泌系疾患	81	先天性副腎皮質酵素欠損症			
内分泌系疾患	82	先天性副腎低形成症			
内分泌系疾患	83	アジソン病			
内分泌系疾患	233	ウォルフラム症候群			
内分泌系疾患	235	副甲状腺機能低下症			
内分泌系疾患	236	偽性副甲状腺機能低下症			
内分泌系疾患	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症			
内分泌系疾患	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症			
呼吸器系疾患	84	サルコイドーシス			
呼吸器系疾患	85	特発性間質性肺炎			
呼吸器系疾患	86	肺動脈性肺高血圧症			
呼吸器系疾患	87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症			
呼吸器系疾患	88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症			
呼吸器系疾患	89	リンパ管筋腫症			
呼吸器系疾患	228	閉塞性細気管支炎			
呼吸器系疾患	229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）			
呼吸器系疾患	230	肺胞低換気症候群			
呼吸器系疾患	231	$\alpha 1$ -アンチトリプシン欠乏症			
呼吸器系疾患	277	リンパ管腫症/ゴーム病			
呼吸器系疾患	278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）			
呼吸器系疾患	294	先天性横隔膜ヘルニア			
呼吸器系疾患	330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症			
視覚系疾患	90	網膜色素変性症			
視覚系疾患	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群			
視覚系疾患	164	眼皮膚白皮症			
視覚系疾患	301	黄斑ジストロフィー			
視覚系疾患	302	レーベル遺伝性視神経症			

(案)

視覚系疾患 耳鼻科系疾患	303	アッシャー症候群			
視覚系疾患	328	前眼部形成異常			
視覚系疾患	329	無虹彩症			
視覚系疾患	332	膠様滴状角膜ジストロフィー			
聴覚・平衡機能系疾患	190	鰓耳腎症候群			
消化器系疾患	91	バッド・キアリ症候群			
消化器系疾患	92	特発性門脈圧亢進症			
消化器系疾患	93	原発性胆汁性胆管炎			
消化器系疾患	94	原発性硬化性胆管炎			
消化器系疾患	95	自己免疫性肝炎			
消化器系疾患	96	クローン病			
消化器系疾患	97	潰瘍性大腸炎			
消化器系疾患	98	好酸球性消化管疾患			
消化器系疾患	99	慢性特発性偽性腸閉塞症			
消化器系疾患	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症			
消化器系疾患	101	腸管神経節細胞僅少症			
消化器系疾患	289	クロンカイト・カナダ症候群			
消化器系疾患	290	非特異性多発性小腸潰瘍症			
消化器系疾患	291	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）			
消化器系疾患	292	総排泄腔外反症			
消化器系疾患	293	総排泄腔遺残			
消化器系疾患	295	乳幼児肝巨大血管腫			
消化器系疾患	296	胆道閉鎖症			
消化器系疾患	298	遺伝性膵炎			
消化器系疾患	299	嚢胞性線維症			
消化器系疾患	338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群			

(案)

染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	103	CFC 症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	104	コステロ症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	105	チャージ症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	165	肥厚性皮膚骨膜炎			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	173	VATER 症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	174	那須・ハコラ病			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	175	ウィーバー症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	176	コフィン・ローリー症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	178	モワット・ウィルソン症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	179	ウィリアムズ症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	180	A T R - X 症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	181	クルーズン症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	182	アペール症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	183	ファイファー症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	184	アントレー・ビクスラー症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	185	コフィン・シリス症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	186	ロスマンド・トムソン症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	187	歌舞伎症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	188	多脾症候群			

(案)

染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	189	無脾症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	191	ウェルナー症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	192	コケイン症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	193	プラダー・ウィリ症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	194	ソトス症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	195	ヌーナン症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	196	ヤング・シンプソン症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	197	1 p36 欠失症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	198	4 p 欠失症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	199	5 p 欠失症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	200	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	202	スミス・マギニス症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	203	22q11.2 欠失症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	204	エマヌエル症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	205	脆弱 X 症候群関連疾患			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	206	脆弱 X 症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	227	オスラー病			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	232	カーニー複合			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	287	エプスタイン症候群			

(案)

染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	297	アラジール症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	310	先天異常症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群			
耳鼻科系疾患	304	若年発症型両側性感音難聴			
耳鼻科系疾患	305	遅発性内リンパ水腫			

4 遺伝子関連検査及び遺伝カウンセリングの状況

	前年度実績
遺伝学的検査	() 人 うち特定医療費（指定難病）医療受給者（) 人
遺伝カウンセリング	() 人 うち特定医療費（指定難病）医療受給者（) 人

5 指定難病に関する体制

指定難病に関する総合相談事業及び治療、看護などに関する患者向け事業の取組状況。
(必ず客観的数値等を用いて、具体的に記載してください。)

(案)

指定難病に関する相談連絡窓口の設置や、院内における連携体制の整備状況。また、他の医療機関との協力により実施する高度の医療を要する患者の受入事業の取組状況。

(必ず客観的数値等を用いて、具体的に記載してください。)

難病について、地域の医療機関等からの要請に応じて実施した医学的指導・助言事業の状況や研修の実施状況。

(必ず客観的数値等を用いて、具体的に記載してください。)

臨床調査個人票のオンライン化についての取り組み状況。

(案)

5 その他

神奈川県難病医療連携拠点病院の実績として、特筆すべきことがありましたら記入してください。(自由記載)

--

6 申請に係る担当者連絡先

所属・役職	
氏名	
電話番号	
F A X	
E-mail	

(案)

(第3号様式の2)

年 月 日

神奈川県知事殿

所在地
開設者

神奈川県難病医療支援病院現況報告書

神奈川県難病医療提供ネットワーク事業実施要領第4条の規定により報告します。

記

- 1 病院名
- 2 添付書類
別記様式のとおり

1 医療機関の概要

医療機関名称	
医療機関所在地	〒
開設者	
管理者	
診療科名	(全て御記入ください。)
救急医療機関への指定 有 ・ 無	ア 救命救急センター (三次救急医療機関) イ 神奈川県指定二次救急医療機関 ウ () 市指定二次救急医療機関

2 難病指定医の人員体制

難病指定医数	合計		人	常勤		人	非常勤		人
(上記の内) 専門医の資格による難病指定医数	合計		人	常勤		人	非常勤		人
協力難病指定医数	合計		人	常勤		人	非常勤		人

(案)

3 指定難病の診断・治療

診断・治療が可能な疾病について、○を記入してください。併せて、前年度中に特定医療費（指定難病）医療受給者証（以下、「受給者証」という。）を適用した診療実績がある場合には、その実患者数を記入してください。なお、受給者証の診療実績が4疾患群未満である場合は、受給者証を適用せず診療を行った実績も加えてください。

疾患群	告示番号	指定難病名	診断可能	治療可能	診療実績
神経・筋疾患	1	球脊髄性筋萎縮症			
神経・筋疾患	2	筋萎縮性側索硬化症			
神経・筋疾患	3	脊髄性筋萎縮症			
神経・筋疾患	4	原発性側索硬化症			
神経・筋疾患	5	進行性核上性麻痺			
神経・筋疾患	6	パーキンソン病			
神経・筋疾患	7	大脳皮質基底核変性症			
神経・筋疾患	8	ハンチントン病			
神経・筋疾患	9	神経有棘赤血球症			
神経・筋疾患	10	シャルコー・マリー・トゥース病			
神経・筋疾患	11	重症筋無力症			
神経・筋疾患	12	先天性筋無力症候群			
神経・筋疾患	13	多発性硬化症／視神経脊髄炎			
神経・筋疾患	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			
神経・筋疾患	15	封入体筋炎			
神経・筋疾患	16	クロウ・深瀬症候群			
神経・筋疾患	17	多系統萎縮症			
神経・筋疾患	18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)			
神経・筋疾患	22	もやもや病			
神経・筋疾患	23	プリオン病			
神経・筋疾患	24	亜急性硬化性全脳炎			
神経・筋疾患	25	進行性多巣性白質脳症			

(案)

神経・筋疾患	26	HTLV-1 関連脊髄症			
神経・筋疾患	27	特発性基底核石灰化症			
神経・筋疾患	29	ウルリッヒ病			
神経・筋疾患	30	遠位型ミオパチー			
神経・筋疾患	31	ベスレムミオパチー			
神経・筋疾患	32	自己貪食空胞性ミオパチー			
神経・筋疾患	33	シュワルツ・ヤンペル症候群			
神経・筋疾患	111	先天性ミオパチー			
神経・筋疾患	112	マリネスコ・シェーグレン症候群			
神経・筋疾患	113	筋ジストロフィー			
神経・筋疾患	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群			
神経・筋疾患	115	遺伝性周期性四肢麻痺			
神経・筋疾患	116	アトピー性脊髄炎			
神経・筋疾患	117	脊髄空洞症			
神経・筋疾患	118	脊髄髄膜瘤			
神経・筋疾患	119	アイザックス症候群			
神経・筋疾患	120	遺伝性ジストニア			
神経・筋疾患	121	神経フェリチン症			
神経・筋疾患	122	脳表ヘモジデリン沈着症			
神経・筋疾患	123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性 白質脳症			
神経・筋疾患	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優 性脳動脈症			
神経・筋疾患	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			
神経・筋疾患	126	ペリー症候群			
神経・筋疾患	127	前頭側頭葉変性症			
神経・筋疾患	128	ビッカースタッフ脳幹脳炎			
神経・筋疾患	129	痙攣重積型（二相性）急性脳症			
神経・筋疾患	130	先天性無痛無汗症			

(案)

神経・筋疾患	131	アレキサンダー病			
神経・筋疾患	132	先天性核上性球麻痺			
神経・筋疾患	133	メビウス症候群			
神経・筋疾患	135	アイカルディ症候群			
神経・筋疾患	136	片側巨脳症			
神経・筋疾患	137	限局性皮質異形成			
神経・筋疾患	138	神経細胞移動異常症			
神経・筋疾患	139	先天性大脳白質形成不全症			
神経・筋疾患	140	ドラベ症候群			
神経・筋疾患	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん			
神経・筋疾患	142	ミオクロニー欠神てんかん			
神経・筋疾患	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん			
神経・筋疾患	144	レノックス・ガストー症候群			
神経・筋疾患	145	ウエスト症候群			
神経・筋疾患	146	大田原症候群			
神経・筋疾患	147	早期ミオクロニー脳症			
神経・筋疾患	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん			
神経・筋疾患	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群			
神経・筋疾患	150	環状 20 番染色体症候群			
神経・筋疾患	151	ラスムッセン脳炎			
神経・筋疾患	152	P C D H19 関連症候群			
神経・筋疾患	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎			
神経・筋疾患	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん 性脳症			
神経・筋疾患	155	ランドウ・クレフナー症候群			
神経・筋疾患	156	レット症候群			
神経・筋疾患	157	スタージ・ウェーバー症候群			
神経・筋疾患	158	結節性硬化症			
神経・筋疾患	159	色素性乾皮症			

(案)

神経・筋疾患	177	ジュベール症候群関連疾患			
神経・筋疾患	201	アンジェルマン症候群			
神経・筋疾患	307	カナバン病			
神経・筋疾患	308	進行性白質脳症			
神経・筋疾患	309	進行性ミオクロオススてんかん			
神経・筋疾患	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			
神経・筋疾患	334	脳クレアチン欠乏症候群			
代謝系疾患	19	ライゾゾーム病			
代謝系疾患	20	副腎白質ジストロフィー			
代謝系疾患	21	ミトコンドリア病			
代謝系疾患	28	全身性アミロイドーシス			
代謝系疾患	79	家族性高コレステロール血症 (ホモ接合 体)			
代謝系疾患	169	メンケス病			
代謝系疾患	171	ウィルソン病			
代謝系疾患	234	ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロ フィーを除く。)			
代謝系疾患	240	フェニルケトン尿症			
代謝系疾患	241	高チロシン血症 1 型			
代謝系疾患	242	高チロシン血症 2 型			
代謝系疾患	243	高チロシン血症 3 型			
代謝系疾患	244	メープルシロップ尿症			
代謝系疾患	245	プロピオン酸血症			
代謝系疾患	246	メチルマロン酸血症			
代謝系疾患	247	イソ吉草酸血症			
代謝系疾患	248	グルコーストランスポーター1 欠損症			
代謝系疾患	249	グルタル酸血症 1 型			
代謝系疾患	250	グルタル酸血症 2 型			
代謝系疾患	251	尿素サイクル異常症			

(案)

代謝系疾患	252	リジン尿性蛋白不耐症			
代謝系疾患	253	先天性葉酸吸収不全			
代謝系疾患	254	ポルフィリン症			
代謝系疾患	255	複合カルボキシラーゼ欠損症			
代謝系疾患	256	筋型糖原病			
代謝系疾患	257	肝型糖原病			
代謝系疾患	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			
代謝系疾患	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			
代謝系疾患	260	シトステロール血症			
代謝系疾患	261	タンジール病			
代謝系疾患	262	原発性高カイロミクロン血症			
代謝系疾患	263	脳髄黄色腫症			
代謝系疾患	264	無 β リポタンパク血症			
代謝系疾患	265	脂肪萎縮症			
代謝系疾患	316	カルニチン回路異常症			
代謝系疾患	317	三頭酵素欠損症			
代謝系疾患	318	シトリン欠損症			
代謝系疾患	319	セピアプテリン還元酵素 (SR) 欠損症			
代謝系疾患	321	非ケトーシス型高グリシン血症			
代謝系疾患	322	β -ケトチオラーゼ欠損症			
代謝系疾患	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症			
代謝系疾患	324	メチルグルタコン酸尿症			
代謝系疾患	326	大理石骨病			
代謝系疾患	336	家族性低 β リポタンパク血症1 (ホモ接合体)			
代謝系疾患	337	ホモシスチン尿症			
皮膚・結合組織疾患	34	神経線維腫症			
皮膚・結合組織疾患	35	天疱瘡			

(案)

皮膚・結合組織疾患	36	表皮水疱症			
皮膚・結合組織疾患	37	膿疱性乾癬（汎発型）			
皮膚・結合組織疾患	38	スティーヴンス・ジョンソン症候群			
皮膚・結合組織疾患	39	中毒性表皮壊死症			
皮膚・結合組織疾患	51	全身性強皮症			
皮膚・結合組織疾患 免疫系疾患	52	混合性結合組織病			
皮膚・結合組織疾患	160	先天性魚鱗癬			
皮膚・結合組織疾患	161	家族性良性慢性天疱瘡			
皮膚・結合組織疾患	162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）			
皮膚・結合組織疾患	163	特発性後天性全身性無汗症			
皮膚・結合組織疾患	166	弾性線維性仮性黄色腫			
皮膚・結合組織疾患	167	マルファン症候群			
皮膚・結合組織疾患	168	エーラス・ダンロス症候群			
皮膚・結合組織疾患	170	オクシピタル・ホーン症候群			
免疫系疾患	40	高安動脈炎			
免疫系疾患	41	巨細胞性動脈炎			
免疫系疾患	42	結節性多発動脈炎			
免疫系疾患	43	顕微鏡的多発血管炎			
免疫系疾患	44	多発血管炎性肉芽腫症			
免疫系疾患	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症			
免疫系疾患	46	悪性関節リウマチ			
免疫系疾患	47	バージャー病			
免疫系疾患	48	原発性抗リン脂質抗体症候群			
免疫系疾患	49	全身性エリテマトーデス			
免疫系疾患	50	皮膚筋炎／多発性筋炎			
免疫系疾患	53	シェーグレン症候群			
免疫系疾患	54	成人スチル病			
免疫系疾患	55	再発性多発軟骨炎			

(案)

免疫系疾患	56	ベーチェット病			
免疫系疾患	106	クリオピリン関連周期熱症候群			
免疫系疾患	107	若年性特発性関節炎			
免疫系疾患	108	TNF 受容体関連周期性症候群			
免疫系疾患	110	ブラウ症候群			
免疫系疾患	266	家族性地中海熱			
免疫系疾患	267	高 I g D 症候群			
免疫系疾患	268	中條・西村症候群			
免疫系疾患	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・ア クネ症候群			
免疫系疾患	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症			
免疫系疾患	300	I g G 4 関連疾患			
免疫系疾患 耳鼻科系疾患	306	好酸球性副鼻腔炎			
免疫系疾患	325	遺伝性自己炎症疾患			
循環器系疾患	57	特発性拡張型心筋症			
循環器系疾患	58	肥大型心筋症			
循環器系疾患	59	拘束型心筋症			
循環器系疾患	207	総動脈幹遺残症			
循環器系疾患	208	修正大血管転位症			
循環器系疾患	209	完全大血管転位症			
循環器系疾患	210	単心室症			
循環器系疾患	211	左心低形成症候群			
循環器系疾患	212	三尖弁閉鎖症			
循環器系疾患	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症			
循環器系疾患	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症			
循環器系疾患	215	ファロー四徴症			
循環器系疾患	216	両大血管右室起始症			
循環器系疾患	217	エプスタイン病			

(案)

循環器系疾患	279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）			
循環器系疾患	280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）			
循環器系疾患	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群			
循環器系疾患	311	先天性三尖弁狭窄症			
循環器系疾患	312	先天性僧帽弁狭窄症			
循環器系疾患	313	先天性肺静脈狭窄症			
循環器系疾患	314	左肺動脈右肺動脈起始症			
血液系疾患	60	再生不良性貧血			
血液系疾患	61	自己免疫性溶血性貧血			
血液系疾患	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症			
血液系疾患	63	特発性血小板減少性紫斑病			
血液系疾患	64	血栓性血小板減少性紫斑病			
血液系疾患	65	原発性免疫不全症候群			
血液系疾患	282	先天性赤血球形成異常性貧血			
血液系疾患	283	後天性赤芽球癆			
血液系疾患	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血			
血液系疾患	285	ファンコニ貧血			
血液系疾患	286	遺伝性鉄芽球性貧血			
血液系疾患	327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）			
血液系疾患	331	特発性多中心性キャッスルマン病			
腎・泌尿器系疾患	66	IgA 腎症			
腎・泌尿器系疾患	67	多発性嚢胞腎			
腎・泌尿器系疾患	109	非典型溶血性尿毒症症候群			
腎・泌尿器系疾患	218	アルポート症候群			
腎・泌尿器系疾患	219	ギャロウェイ・モワト症候群			
腎・泌尿器系疾患	220	急速進行性糸球体腎炎			

(案)

腎・泌尿器系疾患	221	抗糸球体基底膜腎炎			
腎・泌尿器系疾患	222	一次性ネフローゼ症候群			
腎・泌尿器系疾患	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎			
腎・泌尿器系疾患	224	紫斑病性腎炎			
腎・泌尿器系疾患	225	先天性腎性尿崩症			
腎・泌尿器系疾患	226	間質性膀胱炎（ハンナ型）			
腎・泌尿器系疾患	315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群） ／LMX 1 B 関連腎症			
腎・泌尿器系疾患	335	ネフロン癆			
骨・関節系疾患	68	黄色靭帯骨化症			
骨・関節系疾患	69	後縦靭帯骨化症			
骨・関節系疾患	70	広範脊柱管狭窄症			
骨・関節系疾患	71	特発性大腿骨頭壊死症			
骨・関節系疾患	172	低ホスファターゼ症			
骨・関節系疾患	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症			
骨・関節系疾患	270	慢性再発性多発性骨髄炎			
骨・関節系疾患	271	強直性脊椎炎			
骨・関節系疾患	272	進行性骨化性線維異形成症			
骨・関節系疾患	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症			
骨・関節系疾患	274	骨形成不全症			
骨・関節系疾患	275	タナトフォリック骨異形成症			
骨・関節系疾患	276	軟骨無形成症			
内分泌系疾患	72	下垂体性 ADH 分泌異常症			
内分泌系疾患	73	下垂体性 TSH 分泌亢進症			
内分泌系疾患	74	下垂体性 PRL 分泌亢進症			
内分泌系疾患	75	クッシング病			
内分泌系疾患	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症			
内分泌系疾患	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症			
内分泌系疾患	78	下垂体前葉機能低下症			

(案)

内分泌系疾患	80	甲状腺ホルモン不応症			
内分泌系疾患	81	先天性副腎皮質酵素欠損症			
内分泌系疾患	82	先天性副腎低形成症			
内分泌系疾患	83	アジソン病			
内分泌系疾患	233	ウォルフラム症候群			
内分泌系疾患	235	副甲状腺機能低下症			
内分泌系疾患	236	偽性副甲状腺機能低下症			
内分泌系疾患	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症			
内分泌系疾患	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症			
呼吸器系疾患	84	サルコイドーシス			
呼吸器系疾患	85	特発性間質性肺炎			
呼吸器系疾患	86	肺動脈性肺高血圧症			
呼吸器系疾患	87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症			
呼吸器系疾患	88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症			
呼吸器系疾患	89	リンパ管筋腫症			
呼吸器系疾患	228	閉塞性細気管支炎			
呼吸器系疾患	229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）			
呼吸器系疾患	230	肺胞低換気症候群			
呼吸器系疾患	231	$\alpha 1$ -アンチトリプシン欠乏症			
呼吸器系疾患	277	リンパ管腫症/ゴーム病			
呼吸器系疾患	278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）			
呼吸器系疾患	294	先天性横隔膜ヘルニア			
呼吸器系疾患	330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症			
視覚系疾患	90	網膜色素変性症			
視覚系疾患	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群			
視覚系疾患	164	眼皮膚白皮症			
視覚系疾患	301	黄斑ジストロフィー			
視覚系疾患	302	レーベル遺伝性視神経症			

(案)

視覚系疾患 耳鼻科系疾患	303	アッシャー症候群			
視覚系疾患	328	前眼部形成異常			
視覚系疾患	329	無虹彩症			
視覚系疾患	332	膠様滴状角膜ジストロフィー			
聴覚・平衡機能系疾患	190	鰓耳腎症候群			
消化器系疾患	91	バッド・キアリ症候群			
消化器系疾患	92	特発性門脈圧亢進症			
消化器系疾患	93	原発性胆汁性胆管炎			
消化器系疾患	94	原発性硬化性胆管炎			
消化器系疾患	95	自己免疫性肝炎			
消化器系疾患	96	クローン病			
消化器系疾患	97	潰瘍性大腸炎			
消化器系疾患	98	好酸球性消化管疾患			
消化器系疾患	99	慢性特発性偽性腸閉塞症			
消化器系疾患	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症			
消化器系疾患	101	腸管神経節細胞僅少症			
消化器系疾患	289	クロンカイト・カナダ症候群			
消化器系疾患	290	非特異性多発性小腸潰瘍症			
消化器系疾患	291	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）			
消化器系疾患	292	総排泄腔外反症			
消化器系疾患	293	総排泄腔遺残			
消化器系疾患	295	乳幼児肝巨大血管腫			
消化器系疾患	296	胆道閉鎖症			
消化器系疾患	298	遺伝性膵炎			
消化器系疾患	299	嚢胞性線維症			
消化器系疾患	338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群			

(案)

染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	103	CFC 症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	104	コステロ症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	105	チャージ症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	165	肥厚性皮膚骨膜炎			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	173	VATER 症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	174	那須・ハコラ病			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	175	ウィーバー症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	176	コフィン・ローリー症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	178	モワット・ウィルソン症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	179	ウィリアムズ症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	180	A T R - X 症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	181	クルーゾン症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	182	アペール症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	183	ファイファー症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	184	アントレー・ビクスラー症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	185	コフィン・シリス症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	186	ロスマンド・トムソン症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	187	歌舞伎症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	188	多脾症候群			

(案)

染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	189	無脾症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	191	ウェルナー症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	192	コケイン症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	193	プラダー・ウィリ症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	194	ソトス症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	195	ヌーナン症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	196	ヤング・シンプソン症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	197	1 p36 欠失症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	198	4 p 欠失症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	199	5 p 欠失症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	200	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	202	スミス・マギニス症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	203	22q11.2 欠失症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	204	エマヌエル症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	205	脆弱 X 症候群関連疾患			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	206	脆弱 X 症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	227	オスラー病			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	232	カーニー複合			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	287	エプスタイン症候群			

(案)

染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	297	アラジール症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	310	先天異常症候群			
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群			
耳鼻科系疾患	304	若年発症型両側性感音難聴			
耳鼻科系疾患	305	遅発性内リンパ水腫			

4 指定難病に関する体制

該当するものにチェックを付けてください。

難病に係る相談を受けることができる、医療ソーシャルワーカー（又はそれに準ずるもの）が在籍している。	<input type="checkbox"/>
臨床調査個人票のオンライン化に意欲的に取り組んでいる。	<input type="checkbox"/>
難病医療連携拠点病院が実施する研修に参加した。	<input type="checkbox"/>
病院内において、指定難病に関する情報共有を行った。	<input type="checkbox"/>
自施設で対応できる指定難病について、病院ホームページで情報提供した。	<input type="checkbox"/>
指定難病と診断された患者が適時に医療費助成を受けられるよう、医師、看護師、医療ソーシャルワーカー等が連携して、指定難病医療費助成制度の認定基準、申請方法などについて説明する体制が整っている。	<input type="checkbox"/>
神奈川県難病医療提供ネットワーク事業実施要綱及び神奈川県難病医療提供ネットワーク事業実施要領に定められた神奈川県難病医療支援病院の役割等を理解し、神奈川県難病医療提供ネットワーク事業に協力する意思がある。	<input type="checkbox"/>

関係機関（県機関、他医療機関等）との連携状況について特筆すべきことがあれば記入してください。（自由記載）

--

(案)

5 申請に係る担当者連絡先

所属・役職	
氏名	
電話番号	
F A X	
E-mail	

診療可能な指定難病一覧(案)

別紙様式

疾患群	告示 番号	指定難病名	診断	治療
神経・筋疾患	1	球脊髄性筋萎縮症		
神経・筋疾患	2	筋萎縮性側索硬化症		
神経・筋疾患	3	脊髄性筋萎縮症		
神経・筋疾患	4	原発性側索硬化症		
神経・筋疾患	5	進行性核上性麻痺		
神経・筋疾患	6	パーキンソン病		
神経・筋疾患	7	大脳皮質基底核変性症		
神経・筋疾患	8	ハンチントン病		
神経・筋疾患	9	神経有棘赤血球症		
神経・筋疾患	10	シャルコー・マリー・トゥース病		
神経・筋疾患	11	重症筋無力症		
神経・筋疾患	12	先天性筋無力症候群		
神経・筋疾患	13	多発性硬化症／視神経脊髄炎		
神経・筋疾患	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		
神経・筋疾患	15	封入体筋炎		
神経・筋疾患	16	クロウ・深瀬症候群		
神経・筋疾患	17	多系統萎縮症		
神経・筋疾患	18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)		
神経・筋疾患	22	もやもや病		
神経・筋疾患	23	プリオン病		
神経・筋疾患	24	亜急性硬化性全脳炎		
神経・筋疾患	25	進行性多巣性白質脳症		
神経・筋疾患	26	HTLV-1関連脊髄症		
神経・筋疾患	27	特発性基底核石灰化症		
神経・筋疾患	29	ウルリッヒ病		
神経・筋疾患	30	遠位型ミオパチー		
神経・筋疾患	31	ベスレムミオパチー		
神経・筋疾患	32	自己貪食空胞性ミオパチー		
神経・筋疾患	33	シュワルツ・ヤンペル症候群		

神経・筋疾患	111	先天性ミオパチー		
神経・筋疾患	112	マリネスコ・シェーグレン症候群		
神経・筋疾患	113	筋ジストロフィー		
神経・筋疾患	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群		
神経・筋疾患	115	遺伝性周期性四肢麻痺		
神経・筋疾患	116	アトピー性脊髄炎		
神経・筋疾患	117	脊髄空洞症		
神経・筋疾患	118	脊髄髄膜瘤		
神経・筋疾患	119	アイザックス症候群		
神経・筋疾患	120	遺伝性ジストニア		
神経・筋疾患	121	神経フェリチン症		
神経・筋疾患	122	脳表ヘモジデリン沈着症		
神経・筋疾患	123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症		
神経・筋疾患	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症		
神経・筋疾患	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		
神経・筋疾患	126	ペリー症候群		
神経・筋疾患	127	前頭側頭葉変性症		
神経・筋疾患	128	ビッカースタッフ脳幹脳炎		
神経・筋疾患	129	痙攣重積型（二相性）急性脳症		
神経・筋疾患	130	先天性無痛無汗症		
神経・筋疾患	131	アレキサンダー病		
神経・筋疾患	132	先天性核上性球麻痺		
神経・筋疾患	133	メビウス症候群		
神経・筋疾患	135	アイカルディ症候群		
神経・筋疾患	136	片側巨脳症		
神経・筋疾患	137	限局性皮質異形成		
神経・筋疾患	138	神経細胞移動異常症		
神経・筋疾患	139	先天性大脳白質形成不全症		
神経・筋疾患	140	ドラベ症候群		
神経・筋疾患	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん		
神経・筋疾患	142	ミオクロニー欠伸てんかん		
神経・筋疾患	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん		
神経・筋疾患	144	レノックス・ガストー症候群		

神経・筋疾患	145	ウエスト症候群		
神経・筋疾患	146	大田原症候群		
神経・筋疾患	147	早期ミオクロニー脳症		
神経・筋疾患	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん		
神経・筋疾患	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群		
神経・筋疾患	150	環状20番染色体症候群		
神経・筋疾患	151	ラスムッセン脳炎		
神経・筋疾患	152	P CDH19関連症候群		
神経・筋疾患	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎		
神経・筋疾患	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症		
神経・筋疾患	155	ランドウ・クレフナー症候群		
神経・筋疾患	156	レット症候群		
神経・筋疾患	157	スタージ・ウェーバー症候群		
神経・筋疾患	158	結節性硬化症		
神経・筋疾患	159	色素性乾皮症		
神経・筋疾患	177	ジュベール症候群関連疾患		
神経・筋疾患	201	アンジェルマン症候群		
神経・筋疾患	307	カナバン病		
神経・筋疾患	308	進行性白質脳症		
神経・筋疾患	309	進行性ミオクロヌステんかん		
神経・筋疾患	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		
神経・筋疾患	334	脳クレアチン欠乏症候群		
代謝系疾患	19	ライソゾーム病		
代謝系疾患	20	副腎白質ジストロフィー		
代謝系疾患	21	ミトコンドリア病		
代謝系疾患	28	全身性アミロイドーシス		
代謝系疾患	79	家族性高コレステロール血症 (ホモ接合体)		
代謝系疾患	169	メンケス病		
代謝系疾患	171	ウィルソン病		
代謝系疾患	234	ペロオキシゾーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)		
代謝系疾患	240	フェニルケトン尿症		
代謝系疾患	241	高チロシン血症1型		
代謝系疾患	242	高チロシン血症2型		

代謝系疾患	243	高チロシン血症3型		
代謝系疾患	244	メープルシロップ尿症		
代謝系疾患	245	プロピオン酸血症		
代謝系疾患	246	メチルマロン酸血症		
代謝系疾患	247	イソ吉草酸血症		
代謝系疾患	248	グルコーストランスポーター1欠損症		
代謝系疾患	249	グルタル酸血症1型		
代謝系疾患	250	グルタル酸血症2型		
代謝系疾患	251	尿素サイクル異常症		
代謝系疾患	252	リジン尿性蛋白不耐症		
代謝系疾患	253	先天性葉酸吸収不全		
代謝系疾患	254	ポルフィリン症		
代謝系疾患	255	複合カルボキシラーゼ欠損症		
代謝系疾患	256	筋型糖原病		
代謝系疾患	257	肝型糖原病		
代謝系疾患	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		
代謝系疾患	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		
代謝系疾患	260	シトステロール血症		
代謝系疾患	261	タンジール病		
代謝系疾患	262	原発性高カイロミクロン血症		
代謝系疾患	263	脳腱黄色腫症		
代謝系疾患	264	無 β リポタンパク血症		
代謝系疾患	265	脂肪萎縮症		
代謝系疾患	316	カルニチン回路異常症		
代謝系疾患	317	三頭酵素欠損症		
代謝系疾患	318	シトリン欠損症		
代謝系疾患	319	セピアプテリン還元酵素 (SR) 欠損症		
代謝系疾患	321	非ケトーシス型高グリシン血症		
代謝系疾患	322	β -ケトチオラーゼ欠損症		
代謝系疾患	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症		
代謝系疾患	324	メチルグルタコン酸尿症		
代謝系疾患	326	大理石骨病		
代謝系疾患	336	家族性低 β リポタンパク血症1 (ホモ接合体)		

代謝系疾患	337	ホモシスチン尿症		
皮膚・結合組織疾患	34	神経線維腫症		
皮膚・結合組織疾患	35	天疱瘡		
皮膚・結合組織疾患	36	表皮水疱症		
皮膚・結合組織疾患	37	膿疱性乾癬（汎発型）		
皮膚・結合組織疾患	38	スティーヴンス・ジョンソン症候群		
皮膚・結合組織疾患	39	中毒性表皮壊死症		
皮膚・結合組織疾患	51	全身性強皮症		
皮膚・結合組織疾患 免疫系疾患	52	混合性結合組織病		
皮膚・結合組織疾患	160	先天性魚鱗癬		
皮膚・結合組織疾患	161	家族性良性慢性天疱瘡		
皮膚・結合組織疾患	162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）		
皮膚・結合組織疾患	163	特発性後天性全身性無汗症		
皮膚・結合組織疾患	166	弾性線維性仮性黄色腫		
皮膚・結合組織疾患	167	マルファン症候群		
皮膚・結合組織疾患	168	エーラス・ダンロス症候群		
皮膚・結合組織疾患	170	オクシピタル・ホーン症候群		
免疫系疾患	40	高安動脈炎		
免疫系疾患	41	巨細胞性動脈炎		
免疫系疾患	42	結節性多発動脈炎		
免疫系疾患	43	顕微鏡的多発血管炎		
免疫系疾患	44	多発血管炎性肉芽腫症		
免疫系疾患	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症		
免疫系疾患	46	悪性関節リウマチ		
免疫系疾患	47	バージャー病		
免疫系疾患	48	原発性抗リン脂質抗体症候群		
免疫系疾患	49	全身性エリテマトーデス		
免疫系疾患	50	皮膚筋炎／多発性筋炎		
免疫系疾患	53	シェーグレン症候群		
免疫系疾患	54	成人スチル病		
免疫系疾患	55	再発性多発軟骨炎		
免疫系疾患	56	ベーチェット病		
免疫系疾患	106	クリオピリン関連周期熱症候群		

免疫系疾患	107	若年性特発性関節炎		
免疫系疾患	108	TNF受容体関連周期性症候群		
免疫系疾患	110	ブラウ症候群		
免疫系疾患	266	家族性地中海熱		
免疫系疾患	267	高IgD症候群		
免疫系疾患	268	中條・西村症候群		
免疫系疾患	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群		
免疫系疾患	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症		
免疫系疾患	300	IgG4関連疾患		
免疫系疾患 耳鼻科系疾患	306	好酸球性副鼻腔炎		
免疫系疾患	325	遺伝性自己炎症疾患		
循環器系疾患	57	特発性拡張型心筋症		
循環器系疾患	58	肥大型心筋症		
循環器系疾患	59	拘束型心筋症		
循環器系疾患	207	総動脈幹遺残症		
循環器系疾患	208	修正大血管転位症		
循環器系疾患	209	完全大血管転位症		
循環器系疾患	210	単心室症		
循環器系疾患	211	左心低形成症候群		
循環器系疾患	212	三尖弁閉鎖症		
循環器系疾患	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症		
循環器系疾患	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症		
循環器系疾患	215	ファロー四徴症		
循環器系疾患	216	両大血管右室起始症		
循環器系疾患	217	エプスタイン病		
循環器系疾患	279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）		
循環器系疾患	280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）		
循環器系疾患	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群		
循環器系疾患	311	先天性三尖弁狭窄症		
循環器系疾患	312	先天性僧帽弁狭窄症		
循環器系疾患	313	先天性肺静脈狭窄症		
循環器系疾患	314	左肺動脈右肺動脈起始症		
血液系疾患	60	再生不良性貧血		

血液系疾患	61	自己免疫性溶血性貧血		
血液系疾患	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症		
血液系疾患	63	特発性血小板減少性紫斑病		
血液系疾患	64	血栓性血小板減少性紫斑病		
血液系疾患	65	原発性免疫不全症候群		
血液系疾患	282	先天性赤血球形成異常性貧血		
血液系疾患	283	後天性赤芽球癆		
血液系疾患	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血		
血液系疾患	285	ファンコニ貧血		
血液系疾患	286	遺伝性鉄芽球性貧血		
血液系疾患	327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）		
血液系疾患	331	特発性多中心性キャスルマン病		
腎・泌尿器系疾患	66	IgA腎症		
腎・泌尿器系疾患	67	多発性嚢胞腎		
腎・泌尿器系疾患	109	非典型溶血性尿毒症症候群		
腎・泌尿器系疾患	218	アルポート症候群		
腎・泌尿器系疾患	219	ギャロウェイ・モフト症候群		
腎・泌尿器系疾患	220	急速進行性糸球体腎炎		
腎・泌尿器系疾患	221	抗糸球体基底膜腎炎		
腎・泌尿器系疾患	222	一次性ネフローゼ症候群		
腎・泌尿器系疾患	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎		
腎・泌尿器系疾患	224	紫斑病性腎炎		
腎・泌尿器系疾患	225	先天性腎性尿崩症		
腎・泌尿器系疾患	226	間質性膀胱炎（ハンナ型）		
腎・泌尿器系疾患	315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症		
腎・泌尿器系疾患	335	ネフロン癆		
骨・関節系疾患	68	黄色靭帯骨化症		
骨・関節系疾患	69	後縦靭帯骨化症		
骨・関節系疾患	70	広範脊柱管狭窄症		
骨・関節系疾患	71	特発性大腿骨頭壊死症		
骨・関節系疾患	172	低ホスファターゼ症		
骨・関節系疾患	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症		
骨・関節系疾患	270	慢性再発性多発性骨髄炎		

骨・関節系疾患	271	強直性脊椎炎		
骨・関節系疾患	272	進行性骨化性線維異形成症		
骨・関節系疾患	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症		
骨・関節系疾患	274	骨形成不全症		
骨・関節系疾患	275	タナトフォリック骨異形成症		
骨・関節系疾患	276	軟骨無形成症		
内分泌系疾患	72	下垂体性ADH分泌異常症		
内分泌系疾患	73	下垂体性TSH分泌亢進症		
内分泌系疾患	74	下垂体性PRL分泌亢進症		
内分泌系疾患	75	クッシング病		
内分泌系疾患	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症		
内分泌系疾患	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症		
内分泌系疾患	78	下垂体前葉機能低下症		
内分泌系疾患	80	甲状腺ホルモン不応症		
内分泌系疾患	81	先天性副腎皮質酵素欠損症		
内分泌系疾患	82	先天性副腎低形成症		
内分泌系疾患	83	アジソン病		
内分泌系疾患	233	ウォルフラム症候群		
内分泌系疾患	235	副甲状腺機能低下症		
内分泌系疾患	236	偽性副甲状腺機能低下症		
内分泌系疾患	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症		
内分泌系疾患	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症		
呼吸器系疾患	84	サルコイドーシス		
呼吸器系疾患	85	特発性間質性肺炎		
呼吸器系疾患	86	肺動脈性肺高血圧症		
呼吸器系疾患	87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症		
呼吸器系疾患	88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症		
呼吸器系疾患	89	リンパ脈管筋腫症		
呼吸器系疾患	228	閉塞性細気管支炎		
呼吸器系疾患	229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）		
呼吸器系疾患	230	肺胞低換気症候群		
呼吸器系疾患	231	$\alpha 1$ -アンチトリプシン欠乏症		
呼吸器系疾患	277	リンパ管腫症/ゴーハム病		

呼吸器系疾患	278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）		
呼吸器系疾患	294	先天性横隔膜ヘルニア		
呼吸器系疾患	330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症		
視覚系疾患	90	網膜色素変性症		
視覚系疾患	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群		
視覚系疾患	164	眼皮膚白皮症		
視覚系疾患	301	黄斑ジストロフィー		
視覚系疾患	302	レーベル遺伝性視神経症		
視覚系疾患 耳鼻科系疾患	303	アッシュャー症候群		
視覚系疾患	328	前眼部形成異常		
視覚系疾患	329	無虹彩症		
視覚系疾患	332	膠様滴状角膜ジストロフィー		
聴覚・平衡機能系疾患	190	鰓耳腎症候群		
消化器系疾患	91	バッド・キアリ症候群		
消化器系疾患	92	特発性門脈圧亢進症		
消化器系疾患	93	原発性胆汁性胆管炎		
消化器系疾患	94	原発性硬化性胆管炎		
消化器系疾患	95	自己免疫性肝炎		
消化器系疾患	96	クローン病		
消化器系疾患	97	潰瘍性大腸炎		
消化器系疾患	98	好酸球性消化管疾患		
消化器系疾患	99	慢性特発性偽性腸閉塞症		
消化器系疾患	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症		
消化器系疾患	101	腸管神経節細胞僅少症		
消化器系疾患	289	クローンカイト・カナダ症候群		
消化器系疾患	290	非特異性多発性小腸潰瘍症		
消化器系疾患	291	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）		
消化器系疾患	292	総排泄腔外反症		
消化器系疾患	293	総排泄腔遺残		
消化器系疾患	295	乳幼児肝巨大血管腫		
消化器系疾患	296	胆道閉鎖症		
消化器系疾患	298	遺伝性膵炎		
消化器系疾患	299	嚢胞性線維症		

消化器系疾患	338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	103	CFC症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	104	コステロ症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	105	チャージ症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	165	肥厚性皮膚骨膜炎		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	173	VATER症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	174	那須・ハコラ病		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	175	ウィーバー症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	176	コフィン・ローリー症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	178	モワット・ウィルソン症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	179	ウィリアムズ症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	180	ATR-X症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	181	クルーゾン症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	182	アペール症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	183	ファイファー症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	184	アントレー・ビクスラー症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	185	コフィン・シリス症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	186	ロスムンド・トムソン症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	187	歌舞伎症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	188	多脾症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	189	無脾症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	191	ウェルナー症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	192	コケイン症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	193	プラダー・ウィリ症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	194	ソトス症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	195	ヌーナン症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	196	ヤング・シンプソン症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	197	1 p36欠失症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	198	4 p欠失症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	199	5 p欠失症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	202	スミス・マギニス症候群		

染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	203	22q11.2欠失症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	204	エマヌエル症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	205	脆弱X症候群関連疾患		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	206	脆弱X症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	227	オスラー病		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	232	カーニー複合		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	287	エプスタイン症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	297	アラジール症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	310	先天異常症候群		
染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群		
耳鼻科系疾患	304	若年発症型両側性感音難聴		
耳鼻科系疾患	305	遅発性内リンパ水腫		