

## 埼玉県における難病の医療提供体制にかかる調査票

医療機関名	自治医科大学附属さいたま医療センター		
医療機関コード	0304048		
区分 該当する部分に(○)。 診療所に(○)した場合は、有床、無床のどちらかに(○)。	病院 ( ○ )	診療所 ( )	有床 ( ) 無床 ( )
所在地	〒330-8503 さいたま市大宮区天沼町1-847番地		
難病指定医療機関の有無	有 ( ○ )	無 ( )	
難病指定医の有無	有 ( ○ )	無 ( )	

## 【1】

## 医療機関の体制

医師数 (令和3年4月1日現在)	常勤	354	人	非常勤	178	人
病床数 (令和3年4月1日現在)		628	床			

## 【2】

## 難病患者の受入れ調整等の窓口となっている難病診療連携コーディネーター配置部署

担当部署名	医療福祉相談室		
連絡先	048(648)5184		
難病疑い患者紹介の有無 (※1)	有 ( ○ )	無 ( )	
レスパイト利用の可否 (※2)	可 ( ○ )	在宅難病患者一時入院事業	否 ( )

※1 過去に、貴医療機関に難病を疑った患者が紹介されたことがある場合は「有」に、ない場合は「無」に(○)。

※2 介護者の休息(レスパイト)等の理由により、一時的に在宅で介護等を受けることが困難となった時に、空床を利用した一時入院事業を行っている場合は「有」に、行っていない場合は「無」に(○)。

①診断、②治療ができる指定難病の疾患名

疾患群	告示 番号	指定難病名	診断	治療	備 考
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	クロー・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	○	×	

疾患群	告示 番号	指定難病名	診断	治療	備 考
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	△	△	成人例のみ診断・治療可（脳神経外科）
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	○	×	（小児科）
神経・筋疾患	136	片側巨脳症	○	×	（小児科）
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	×	×	

疾患群	告示番号	指定難病名	診断	治療	備考
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	○	△	痙攣が難治の場合不可（小児科）
神経・筋疾患	142	ミオクロニー欠神てんかん	○	△	痙攣が難治の場合不可（小児科）
神経・筋疾患	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	○	△	痙攣が難治の場合不可（小児科）
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	○	△	痙攣が難治の場合不可（小児科）
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	○	△	痙攣が難治の場合不可（小児科）
神経・筋疾患	150	環状20番染色体症候群	○	△	痙攣が難治の場合不可（小児科）
神経・筋疾患	151	ラスムッセン脳炎	×	×	
神経・筋疾患	152	P C D H 19 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	○	△	痙攣が難治の場合不可（小児科）
神経・筋疾患	155	ランドウ・クレフナー症候群	○	△	リハビリ不可（小児科）
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	△	△	遺伝子欠失以外の診断は不可（小児科）
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	進行性ミオクローヌステんかん	○	×	
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）	○	×	

疾患群	告示番号	指定難病名	診断	治療	備考
代謝系疾患	169	メンケス病	○	×	
代謝系疾患	171	ウィルソン病	○	△	D-ペニシラミンが無い為（小児科）
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	△	○	診断にピオプロレンが必要（BH4） な為。特殊シク（小児科）
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	○	△	ビタミン内服の採用無し。 （小児科）
代謝系疾患	251	尿素サイクル異常症	○	△	カルギン酸は院内不採用、安息 香酸Naは、院内調整必要な 為。（小児科）
代謝系疾患	252	リジン尿性蛋白不耐症	○	△	安息香酸Naは、院内調整必要 な為。（小児科）
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	△	×	ヘシ（ノモシク）ポルフィリン検査不 採用の為。尿中ALA（SRLの 契約無）・尿中PB6（LSIの契 約無）の為（小児科）
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	○	△	未確立・薬剤はある。（小児 科）
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	△	△	薬剤は院外処方のみ。検査コレ ステロール濃度（CRL契約無し）（小 児科）
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	○	○	

疾患群	告示番号	指定難病名	診断	治療	備考
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	○	△	対処療法のみ、遺伝子治療無。（小児科）
代謝系疾患	324	メチルグルタコン酸尿症	○	△	対処療法のみ可。（小児科）
代謝系疾患	326	大理石骨病	△	×	検査は可能。（小児科）
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	○	△	病態により治療可（皮膚科）
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	○	△	血管外科の疾患ではあるが、病態によっては治療可。（リュウマチ膠原病内科）

疾患群	告示 番号	指定難病名	診断	治療	備 考
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第X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	○	△	手術はできない。(小児科)
循環器系疾患	208	修正大血管転位症	○	△	手術はできない。(小児科)
循環器系疾患	209	完全大血管転位症	○	△	手術はできない。(小児科)
循環器系疾患	210	単心室症	○	△	手術はできない。(小児科)
循環器系疾患	211	左心低形成症候群	○	△	手術はできない。(小児科)
循環器系疾患	212	三尖弁閉鎖症	○	△	手術はできない。(小児科)
循環器系疾患	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	○	△	手術はできない。(小児科)
循環器系疾患	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	○	△	手術はできない。(小児科)
循環器系疾患	215	ファロー四徴症	○	△	手術はできない。(小児科)



疾患群	告示番号	指定難病名	診断	治療	備考
循環器系疾患	216	両大血管右室起始症	○	△	手術はできない。(小児科)
循環器系疾患	217	エプスタイン病	○	△	手術はできない。(小児科)
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)	○	△	手術はできない。(小児科)
循環器系疾患	280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	○	△	手術はできない。(小児科)
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	○	△	手術はできない。(小児科)
循環器系疾患	311	先天性三尖弁狭窄症	○	△	手術はできない。(小児科)
循環器系疾患	312	先天性僧帽弁狭窄症	○	△	手術はできない。(小児科)
循環器系疾患	313	先天性肺静脈狭窄症	○	△	手術はできない。(小児科)
循環器系疾患	314	左肺動脈右肺動脈起始症	○	△	手術はできない。(小児科)
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	×	△	原則診断は小児科、病態によっては成人を血液科治療可。(血液科)
血液系疾患	282	先天性赤血球形成異常性貧血	×	△	原則診断は小児科、病態によっては成人を血液科治療可。(血液科)
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	×	△	病態によっては血液科で治療可。(血液科)
血液系疾患	285	ファンconi貧血	×	△	原則診断は小児科、病態によっては成人を血液科治療可。(血液科)
血液系疾患	286	遺伝性鉄芽球性貧血	×	△	原則診断は小児科、病態によっては成人を血液科治療可。(血液科)
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。)	△	△	病態によっては血液科で診断・治療ができる場合とできない場合がある。(血液科)
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	○	○	
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	○	○	



疾患群	告示番号	指定難病名	診断	治療	備考
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	黄色靱帯骨化症	○	○	
骨・関節系疾患	69	後縦靱帯骨化症	○	○	
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	○	×	

疾患群	告示 番号	指定難病名	診断	治療	備 考
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	α1-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	鯉耳腎症候群	×	×	
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	○	○	

疾患群	告示番号	指定難病名	診断	治療	備考
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	肥厚性皮膚骨膜症	×	×	
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	○	△	心臓手術は不可。（小児科）
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	×	×	

疾患群	告示番号	指定難病名	診断	治療	備考
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	○	○	