

# 東近江圏域 難病患者レスパイト入院手引書



2026年2月 改訂

滋賀県東近江保健所

## 1. はじめに

在宅で療養されている難病患者様を介護する方が、休養(レスパイト)を取りたい時や、病気等で介護ができない時などに、患者様が医療機関に入院することをレスパイト入院と言います。

特に重症難病患者様においては、心理的にも身体的にも家族の介護負担が生じる場合があります。在宅療養生活を継続するには、定期的に介護負担を軽減し、在宅療養生活を長く続けられるようにしていく必要があります。

東近江圏域(近江八幡市・東近江市・日野町・竜王町)は、平成22年から平成25年に「難病支援を考えるワーキング」を実施し、現在、滋賀県で実施している「在宅重症難病患者一時入院事業」の元となったモデル事業を実施するなど、早くからレスパイト入院の体制づくりに取り組んできた地域です。

難病患者・家族様がレスパイト入院が必要となった際にスムーズに利用できるよう、令和3年に東近江圏域における難病患者レスパイト入院が可能な医療機関の情報を手引書としてまとめ、このたび改訂版を作成しました。

支援者はもとより、難病患者・家族様にも広く活用いただければ幸いです。

令和8年(2026)年2月16日

滋賀県東近江保健所 所長 小林 靖英

## 2. もくじ

- (1) 公益財団法人 近江兄弟社 ヴォーリズ記念病院
- (2) 近江八幡市立総合医療センター
- (3) 医療法人社団幸信会 青葉病院
- (4) 医療法人恒仁会 近江温泉病院
- (5) 医療法人医誠会 神崎中央病院
- (6) 独立行政法人国立病院機構 東近江総合医療センター
- (7) 医療法人社団 昂会 湖東記念病院
- (8) 特定医療法人敬愛会 東近江敬愛病院
- (9) 東近江市立能登川病院
- (10) 医療法人社団 昂会 日野記念病院
- (11) 参考資料

# 難病患者のレスパイト入院の手引き 記載情報

R 7. 12月時点

医療機関名	公益財団法人 近江兄弟社 ヴォーリーズ記念病院														
相談窓口	地域療養支援部		ご担当者名	加藤 和幸											
連絡先	電話	0748-32-5211	直通電話	0748-32-5221											
	F A X	0748-36-5412	Email	kato@vories.or.jp											
相談対応日・時間	月～土（日曜・祝日を除く）														
受け入れ難病患者疾患群 ※疾患群内の疾患のうち、一つでも看れるようであれば○															
	神経・筋	代謝	皮膚・結合組織	免疫	循環器	血液	腎・泌尿器	骨・関節	内分泌	呼吸器	視覚	聴覚・平衡機能	消化器	染色体または遺伝子に變化を伴う症候群	聴覚・耳鼻科
	○				○				○	○			○		
対象者															
著しい認知機能低下（大声が出る暴力行為のある等）の場合には対応不可。															
可能医療処置															
人工呼吸器	喀痰吸引	酸素療法	気管切開	人工透析											
△（要相談）	○	○	○	×											
胃瘻	経鼻経管栄養														
○	○														
利用するまでの流れ															
紹介元医療機関より、地域療養支援部に連絡いただき、患者情報の確認、診療情報提供書、内服情報、ADL、医療物品の必要性など情報提供いただきます。															
初回利用は原則受診していただき、当院で受け入れ可能か確認させていただきます。															
受け入れ可となれば、対応病棟・個室利用の有無・搬送方法など確認させていただきます入院の運びとなります。															
申し込みに必要なもの	診療情報提供書、内服情報、A D L 票・医療物品情報														
入院日数	2週間程度、リハビリに関しては主治医の判断となります。														
入院間隔	医療区分により間隔は変更いたします。														
入退院時間	入退院はそれぞれ、原則10時にお願いします。														
その他															
レスパイト入院期間は、原則として新規の医療行為（投薬、検査、リハビリ）は行いません。緊急時対応は致しますが、休日・夜間には検査技師、放射線技師、薬剤師が在院しておりませんので、他院へ転院していただく場合があります。															

# 難病患者のレスパイト入院の手引き 記載情報

R 7. 12月時点

医療機関名	近江八幡市立総合医療センター														
相談窓口	患者総合支援課		ご担当者名	—											
連絡先	電話	0748-33-3151	直通電話	0748-31-1204											
	F A X	0748-31-1205	Email	030206@city.omihachiman.lg.jp											
相談対応日・時間	月～金 8:30～17:15														
受け入れ難病患者疾患群 ※疾患群内の疾患のうち、一つでも看れるようであれば○															
	神経・筋	代謝	皮膚・結合組織	免疫	循環器	血液	腎・泌尿器	骨・関節	内分泌	呼吸器	視覚	聴覚・平衡機能	消化器	染色体または遺伝子に變化を伴う症候群	聴覚・耳鼻科
	○														
対象者															
当院神経内科通院中の方。初めての方は外来受診要。															
可能医療処置															
人工呼吸器	喀痰吸引	酸素療法	気管切開	人工透析											
○	○	○	○	○											
胃瘻	経鼻経管栄養														
○	○														
利用するまでの流れ															
事前に神経内科外来にて担当医にご相談頂き、空床状況等もふまえて、受入可能と判断した場合、ご入院頂きます。															
申し込みに必要なもの		診療情報提供書													
入院日数	概ね1週間														
入院間隔	1ヶ月程度														
入退院時間	原則週末の午後														
その他															
上記、「受け入れ難病患者疾患群」にて○印をつけていないものについては、事前に患者総合支援課にご相談下さい。															
ただし、急性期病院という性質上、お受入れできない場合もありますのであらかじめご了承下さい。															

# 難病患者のレスパイト入院の手引き 記載情報

R7. 12月時点

医療機関名	医療法人社団幸信会 青葉病院														
相談窓口	地域連携室		ご担当者名	西村 憲子											
連絡先	電話	0748-20-1110	直通電話	—											
	F A X	0748-23-6261	Email	—											
相談対応日・時間	月～土 9:00～17:00 (日祝対応不可)														
受け入れ難病患者疾患群 ※疾患群内の疾患のうち、一つでも看れるようであれば○															
	神経・筋	代謝	皮膚・結合組織	免疫	循環器	血液	腎・泌尿器	骨・関節	内分泌	呼吸器	視覚	聴覚・平衡機能	消化器	染色体または遺伝子に異常を伴う症候群	聴覚・耳鼻科
	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
対象者															
当院で対応可能なのか要相談致します。															
可能医療処置															
人工呼吸器	喀痰吸引	酸素療法	気管切開	人工透析											
○	○	○	○	×											
胃瘻	経鼻経管栄養														
○	○														
利用するまでの流れ															
地域連携室へ支援者よりご連絡頂き、診療情報提供書を元に受入れ検討します。															
申し込みに必要なもの	事前にフェイスシート及び診療情報提供書														
入院日数	初回はお試しのため1週間未満														
入院間隔	要相談														
入退院時間	原則 入院：月～土 午前10時半 退院：午前9時～午後3時 (日・祝除く)														
その他															

# 難病患者のレスパイト入院の手引き 記載情報

R 7. 12月時点

医療機関名	医療法人恒仁会 近江温泉病院														
相談窓口	生活支援センター		ご担当者名	—											
連絡先	電話	0749-46-1125	直通電話	なし											
	F A X	0749-46-0265	Email	socialworker@oumi-hp.or.jp											
相談対応日・時間	月～金（祝日は不可） 9：00～17：15														
受け入れ難病患者疾患群 ※疾患群内の疾患のうち、一つでも看れるようであれば○															
	神経・筋	代謝	皮膚・結合組織	免疫	循環器	血液	腎・泌尿器	骨・関節	内分泌	呼吸器	視覚	聴覚・平衡機能	消化器	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	聴覚・耳鼻科
	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○			○		
対象者															
特に決まりはありません。															
可能医療処置															
人工呼吸器	喀痰吸引	酸素療法	気管切開	人工透析											
×	○	○	○	×											
胃瘻	経鼻経管栄養														
○	○														
利用するまでの流れ															
1. 電話での問い合わせ															
2. 診療情報、提供書 ADL表の提出															
3. 家族との事前相談															
申し込みに必要なもの	診療情報提供者、ADLの状況がわかる書類が事前に必要														
入院日数	特に入院日数に制限なし														
入院間隔	特になし、空床あれば利用可能														
入退院時間	入退院とも月～金（祝日は不可）午前中														
その他															
空きベッドを利用して、患者の受け入れを行っています。															

# 難病患者のレスパイト入院の手引き 記載情報

R7. 12月時点

医療機関名	医療法人医誠会 神崎中央病院																																	
相談窓口	地域医療連携室		ご担当者名	医療相談員																														
連絡先	電話	0748-48-5555	直通電話	—																														
	F A X	0748-48-5722	Email	chiiki@kanzakihp.com																														
相談対応日・時間	平日9時から17時まで																																	
受け入れ難病患者疾患群 ※疾患群内の疾患のうち、一つでも看れるようであれば○																																		
<table border="1"> <tr> <td>神経・筋</td> <td>代謝</td> <td>皮膚・結合組織</td> <td>免疫</td> <td>循環器</td> <td>血液</td> <td>腎・泌尿器</td> <td>骨・関節</td> <td>内分泌</td> <td>呼吸器</td> <td>視覚</td> <td>聴覚・平衡機能</td> <td>消化器</td> <td>染色体または遺伝子に伴う症候群</td> <td>聴覚・耳鼻科</td> </tr> <tr> <td colspan="15" style="text-align: center;">都度相談</td> </tr> </table>					神経・筋	代謝	皮膚・結合組織	免疫	循環器	血液	腎・泌尿器	骨・関節	内分泌	呼吸器	視覚	聴覚・平衡機能	消化器	染色体または遺伝子に伴う症候群	聴覚・耳鼻科	都度相談														
神経・筋	代謝	皮膚・結合組織	免疫	循環器	血液	腎・泌尿器	骨・関節	内分泌	呼吸器	視覚	聴覚・平衡機能	消化器	染色体または遺伝子に伴う症候群	聴覚・耳鼻科																				
都度相談																																		
対象者																																		
特に決まりはありません。																																		
可能医療処置																																		
人工呼吸器	喀痰吸引	酸素療法	気管切開	人工透析																														
○	○	○	○	○																														
胃瘻	経鼻経管栄養																																	
○	○																																	
利用するまでの流れ																																		
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. 電話での問い合わせ</li> <li>2. 診療情報、提供書 ADL表の提出</li> <li>3. 判定会</li> <li>4. 受け入れ可能であれば日程調整</li> </ol>																																		
申し込みに必要なもの		診療情報提供書・ADL表など																																
入院日数	都度相談																																	
入院間隔	都度相談																																	
入退院時間	平日14時まで																																	
その他																																		

# 難病患者のレスパイト入院の手引き 記載情報

R7. 12月時点

医療機関名	独立行政法人国立病院機構 東近江総合医療センター														
相談窓口	地域医療連携室		ご担当者名	吉田 麻未											
連絡先	電話	0748-22-3030	直通電話	0748-22-3111											
	F A X	0748-22-5626	Email	-											
相談対応日・時間	月～金 9:00～17:00 (祝日以外)														
受け入れ難病患者疾患群 ※疾患群内の疾患のうち、一つでも看れるようであれば○															
	神経・筋	代謝	皮膚・結合組織	免疫	循環器	血液	腎・泌尿器	骨・関節	内分泌	呼吸器	視覚	聴覚・平衡機能	消化器	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	聴覚・耳鼻科
	○												○		
対象者															
当院かかりつけで病病、病診連携での紹介内容で検討。															
可能医療処置															
人工呼吸器	喀痰吸引	酸素療法	気管切開	人工透析											
○	○	○	○	×											
胃瘻	経鼻経管栄養														
○	○														
利用するまでの流れ															
外来にて担当医にご相談いただくか、紹介元医療機関より、地域医療連携室にご連絡いただき、患者情報の確認、診療情報提供書、内服情報、ADL、医療物品の必要性など情報提供いただきます。(情報提供者は、ケアマネジャーや訪問看護師など、どなたでも可)															
申し込みに必要なもの	診療情報提供書 ADL表														
入院日数	1～2週間														
入院間隔	-														
入退院時間	平日の午前 入退院														
その他															
病床に余裕がなければ、受け入れできない可能性があります。															

# 難病患者のレスパイト入院の手引き 記載情報

R 7. 1 2月時点

医療機関名	医療法人社団 昴会 湖東記念病院														
相談窓口	地域医療連携室		ご担当者名	藤原 香里											
連絡先	電話	0749-45-5000	直通電話	0749-45-4512											
	F A X	0749-45-5001	Email	renkei@koto-hp.jp											
相談対応日・時間	月～金 9:00～16:00 ※平日のみ対応可能														
受け入れ難病患者疾患群 ※疾患群内の疾患のうち、一つでも看れるようであれば○															
	神経・筋	代謝	皮膚・結合組織	免疫	循環器	血液	腎・泌尿器	骨・関節	内分泌	呼吸器	視覚	聴覚・平衡機能	消化器	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	聴覚・耳鼻科
	○	○	○		○				○	○					
対象者 上記○のついている疾患群において難病疾患のある者。全症例において要相談。															
可能医療処置															
人工呼吸器	喀痰吸引	酸素療法	気管切開	人工透析											
△要相談	○	○	○	△要相談											
胃瘻	経鼻経管栄養														
○	○														
利用するまでの流れ 地域医療連携室へケアマネより連絡（診療情報提供書も併せて F A X）、 医師に確認の後、受入可否の返答を行う。 初回利用の際は、支援者や家族との事前面談が必要。															
申し込みに必要なもの	依頼時に診療情報提供書が必要														
入院日数	最大14日（医師の判断による）														
入院間隔	前回入院より3ヵ月入院がなければ利用可能 （要相談だが、少なくとも丸1か月は明けてもらう必要あり）														
入退院時間	原則、平日のみ 午前10時入院・午前退院														
その他 レスパイト入院の間はリハビリは行いません。															

# 難病患者のレスパイト入院の手引き 記載情報

R 7. 12月時点

医療機関名	特定医療法人敬愛会 東近江敬愛病院														
相談窓口	地域医療連携部	ご担当者名	国領 久美												
連絡先	電話	0748-22-2222	直通電話	0748-40-0747											
	F A X	0748-23-7157	Email	kokuryo@keiaikai.or.jp											
相談対応日・時間	—														
受け入れ難病患者疾患群 ※疾患群内の疾患のうち、一つでも看れるようであれば○															
	神経・筋	代謝	皮膚・結合組織	免疫	循環器	血液	腎・泌尿器	骨・関節	内分泌	呼吸器	視覚	聴覚・平衡機能	消化器	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	聴覚・耳鼻科
	○	○	○	○	○				○	○			○		
対象者															
当院で対応可能なのか要相談致します。															
可能医療処置															
人工呼吸器	喀痰吸引	酸素療法	気管切開	人工透析											
○	○	○	○	○											
胃瘻	経鼻経管栄養														
○	○														
利用するまでの流れ															
かかりつけ医の診療情報提供書、薬剤・ADL情報をFAX頂き受け入れを検討。 代表する窓口（ご家族、ケアマネ等）に連絡を取り、受け入れ日時を調整。															
申し込みに必要なもの	診療情報提供書 薬剤・ADL情報														
入院日数	14日間以内														
入院間隔	入院合計が60日になると3カ月利用不可														
入退院時間	平日10時～16時														
その他（レスパイト入院期間中の対応内容や注意事項等）															
レスパイト入院期間の内服、栄養、医療器具は全て持参頂きます。 基本レスパイト入院中のリハビリは基本行いません。 面会は可能。（毎日：13時～19時迄）															

# 難病患者のレスパイト入院の手引き 記載情報

R 7. 12月時点

医療機関名	東近江市立能登川病院														
相談窓口	地域医療連携室		ご担当者名	笹谷真弓											
連絡先	電話	0748-42-1333	直通電話	0748-42-1111											
	F A X	0748-42-6571	Email	chiikirenkei@notogawa-hp.siga.jp											
相談対応日・時間	月～金（祝日除く）8：30～17：00														
受け入れ難病患者疾患群 ※疾患群内の疾患のうち、一つでも看れるようであれば○															
	神経・筋	代謝	皮膚・結合組織	免疫	循環器	血液	腎・泌尿器	骨・関節	内分泌	呼吸器	視覚	聴覚・平衡機能	消化器	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	聴覚・耳鼻科
	○		○	○	○		○	○	○	○	○		○	○	
対象者 認知機能の低下が著しい場合は要相談。															
可能医療処置															
人工呼吸器	喀痰吸引	酸素療法	気管切開	人工透析											
△（要相談）	○	○	○	×											
胃瘻	経鼻経管栄養														
○	○														
利用するまでの流れ 地域医療連携室へケアマネまたは家族、医療機関から連絡。可能であれば、予め支援者や家族と事前の面談を行います。															
申し込みに必要なもの	事前にフェイスシートもしくは診療情報提供書が必要														
入院日数	最大2週間														
入院間隔	2か月に1回程度														
入退院時間	原則午前10時か午後2時に入院（平日）、退院時間は要相談														
その他 難病にかかわる常勤医が不在である為、状態によってはレスパイトの利用ができないことがあります。															

# 難病患者のレスパイト入院の手引き 記載情報

R 7. 12月時点

医療機関名	医療法人社団 昴会 日野記念病院														
相談窓口	地域連携室		ご担当者名	東川											
連絡先	電話	0748-53-1201	直通電話	0748-53-1222											
	F A X	0748-53-1509	Email	renkei-jim@hino-hp.jp											
相談対応日・時間	平日9：00～16：00 土曜日9：00～12：00														
受け入れ難病患者疾患群 ※疾患群内の疾患のうち、一つでも見えるようであれば○															
	神経・筋	代謝	皮膚・結合組織	免疫	循環器	血液	腎・泌尿器	骨・関節	内分泌	呼吸器	視覚	聴覚・平衡機能	消化器	染色体または遺伝子に異常を伴う症候群	聴覚・耳鼻科
	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
対象者															
状態が安定している患者。															
可能医療処置															
人工呼吸器	喀痰吸引	酸素療法	気管切開	人工透析											
○	○	○	○	○											
胃瘻	経鼻経管栄養														
○	○														
利用するまでの流れ															
日野記念病院 地域連携室担当者宛にお電話にて問い合わせをお願いいたします。 空床状況等を確認し、入院検討出来そうであれば紹介状の準備をお願いします。 その後紹介状を確認し、受け入れの可否を判断させていただきます。															
申し込みに必要なもの		主治医の診療情報提供書													
入院日数	病状による、要相談														
入院間隔	病状による、要相談														
入退院時間	要相談														
その他															
療養病棟でのみ対応の為、病床に余裕がなければ受け入れ不可。 原則DNAR対応の患者さんに限ります。															

### 疾患群別(348疾病)【難病情報センターHPより】

令和7年4月1日現在

### 別表

告示番号	神経・筋	
1	球脊髄性筋萎縮症	124 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
2	筋萎縮性側索硬化症	125 神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症
3	脊髄性筋萎縮症	126 ペリー症候群
4	原発性側索硬化症	127 前頭側頭葉変性症
5	進行性核上性麻痺	128 ビッカースタッフ脳幹脳炎
6	パーキンソン病	129 痙攣重積型(二相性)急性脳症
7	大脳皮質基底核変性症	130 先天性無痛無汗症
8	ハンチントン病	131 アレキサンダー病
9	神経有棘赤血球症	132 先天性核上性球麻痺
10	シャルコー・マリー・トゥース病	133 メビウス症候群
11	重症筋無力症	135 アイカルディ症候群
12	先天性筋無力症候群	136 片側巨脳症
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	137 限局性皮質異形成
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多発性運動ニューロパチー	138 神経細胞移動異常症
15	封入体筋炎	139 先天性大脳白質形成不全症
16	クロー・深瀬症候群	140 ドラベ症候群
17	多系統萎縮症	141 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	142 ミオクロニー欠神てんかん
22	もやもや病	143 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
23	プリオン病	144 レノックス・ガストー症候群
24	亜急性硬化性全脳炎	145 ウエスト症候群
25	進行性多巣性白質脳症	146 大田原症候群
26	HTLV-1関連脊髄症	147 早期ミオクロニー脳症
27	特発性基底核石灰化症	148 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
29	ウルリッヒ病	149 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
30	遠位型ミオパチー	150 環状20番染色体症候群
31	ベスレムミオパチー	151 ラスムツェン脳炎
32	自己貪食空胞性ミオパチー	152 PCDH19関連症候群
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	153 難治頻回部分発作重積型急性脳炎
111	先天性ミオパチー	154 睡眠時棘徐波活性化を示す発達性てんかん性脳症及びてんかん性脳症
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	155 ランドウ・クレフナー症候群
113	筋ジストロフィー	156 レット症候群
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	157 スタージ・ウェーバー症候群
115	遺伝性周期性四肢麻痺	158 結節性硬化症
116	アトピー性脊髄炎	177 ジュベール症候群関連疾患
117	脊髄空洞症	201 アンジェルマン症候群
118	脊髄髄膜瘤	263 脳髄黄色腫症
119	アイザックス症候群	307 カナバン病
120	遺伝性ジストニア	308 進行性白質脳症
121	脳内鉄沈着神経変性症	309 進行性ミオクロノヌステんかん
122	脳表ヘモジデリン沈着症	320 先天性グリコシルホスファテジリノシトール(GPI)欠損症
123	HTRA(関連脳小血管病)	334 脳クレアチニン欠乏症候群

告示番号	皮膚・結合組織	
34	神経線維腫症	159 色素性乾皮症
35	天疱瘡	160 先天性魚鱗癬
36	表皮水疱症	161 家族性良性慢性天疱瘡
37	膿疱性乾癬(汎発型)	162 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	163 特発性後天性全身性無汗症
39	中毒性表皮壊死症	166 弾性線維性仮性黄色腫

告示番号	代謝系	
19	ライソゾーム病	
20	副腎白質ジストロフィー	
21	ミトコンドリア病	
28	全身性アミロイドーシス	
79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	
169	メンケス病	
171	ウィルソン病	
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	
240	フェニルケトン尿症	
241	高チロシン血症1型	
242	高チロシン血症2型	
243	高チロシン血症3型	
244	メーブルシロップ尿症	
245	プロピオン酸血症	
246	メチルマロン酸血症	
247	イソ吉草酸血症	
248	グルコーストランスポーター1欠損症	
249	グルタル酸血症1型	
250	グルタル酸血症2型	
251	尿素サイクル異常症	
252	リジン尿性蛋白不耐症	
253	先天性葉酸吸収不全	
254	ポルフィリン症	
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	
256	筋型糖原病	
257	肝型糖原病	
258	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	
259	レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症	
260	シトステロール血症	
261	タンジール病	
262	原発性高カイロミクロン血症	
264	無βリポタンパク血症	
316	カルニチン回路異常症	
317	三頭酵素欠損症	
318	シトリン欠損症	
319	セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症	
321	非ケトーシス型高グリシン血症	
322	β-ケトチオラーゼ欠損症	
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	
324	メチルグルタコン酸尿症	
326	大理石骨病	
336	家族性低リポタンパク血症1(ホモ接合体)	
337	ホモシスチン尿症	
344	極長鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症	

告示番号	免疫系
40	高安静脈炎
41	巨細胞性動脈炎
42	結節性多発動脈炎
43	顕微鏡的多発血管炎
44	多発血管炎性肉芽腫症
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
46	悪性関節リウマチ
48	原発性抗リン脂質抗体症候群
49	全身性エリテマトーデス
50	皮膚筋炎／多発性筋炎
51	全身性強皮症
52	混合性結合組織病
53	シェーグレン症候群
54	成人発症スチル病
55	再発性多発軟骨炎
56	ベーチェット病
106	クリオピリン関連周期熱症候群
107	若年性特発性関節炎
108	TNF受容体関連周期性症候群
110	ブラウ症候群
266	家族性地中海熱
267	高IgD症候群
268	中條・西村症候群
269	化膿性無菌性関節炎・壞疽性膿皮症・アクネ症候群
300	IgG4関連疾患
306	好酸球性副鼻腔炎
325	遺伝性自己炎症疾患
345	乳児発症STING関連血管炎

告示番号	循環器系
47	パージャール病
57	特発性拡張型心筋症
58	肥大型心筋症
59	拘束型心筋症
167	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群
179	ウィリアムズ症候群
188	多脾症候群
189	無脾症候群
203	22q11.2欠乏症候群
207	総動脈幹遺残症
208	修正大血管転位症
209	完全大血管転位症
210	単心室症
211	左心低形成症候群
212	三尖弁閉鎖症
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
215	ファロー四徴症
216	両大血管右室起始症
217	エプスタイン病
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群

311	先天性三尖弁狭窄症
告示番号	血液系
60	再生不良性貧血
61	自己免疫性溶血性貧血
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症
63	免疫性血小板減少症
64	血栓性血小板減少性紫斑病
65	原発性免疫不全症候群
282	先天性赤血球形成異常性貧血
283	後天性赤芽球癆
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
285	ファンconi貧血
286	遺伝性鉄芽球性貧血
327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
331	特発性多中心性キャッスルマン病
347	出血性線溶異常症

告示番号	腎・泌尿器系
66	IgA腎症
67	多発性嚢胞腎
109	非典型性溶血性尿毒症症候群
218	アルポート症候群
219	ギャロウェイ・モフト症候群
220	急速進行性糸球体腎炎
221	抗糸球体基底膜腎炎
222	一次性ネフローゼ症候群
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
224	紫斑病性腎炎
225	先天性腎性尿崩症
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)
315	ネイルパテラ症候群(爪髄蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症
335	ネフロンろう
348	ロウ症候群

告示番号	骨・関節系
68	黄色靭帯骨化症
69	後縦靭帯骨化症
70	広範脊柱管狭窄症
71	特発性大腿骨頭壊死症
172	低ホスファターゼ症
270	慢性再発性多発性骨髄炎
271	強直性脊椎炎
272	進行性骨化性線維異形成症
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症
274	骨形成不全症
275	タナトフォリック骨異形成症
276	軟骨無形成症
341	TRPV4異常症

告示番号	内分泌系
72	下垂体性ADH分泌異常症
73	下垂体性TSH分泌亢進症
74	下垂体性PRL分泌亢進症
75	クッシング病
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
78	下垂体前葉機能低下症
80	甲状腺ホルモン不応症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症
82	先天性副腎低形成症
83	アジソン病
191	ウェルナー症候群
193	ブラダー・ウィリー症候群
232	カーニー複合
233	ウォルフラム症候群
235	副甲状腺機能低下症
236	偽性副甲状腺機能低下症
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
265	脂肪萎縮症

告示番号	呼吸器系
84	サルコイドーシス
85	特発性間質性肺炎
86	肺動脈性肺高血圧症
87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
89	リンパ脈管筋腫症
228	閉塞性細気管支炎
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)
230	肺胞低換気症候群
231	α1-アンチトリプシン欠乏症
277	リンパ管腫症/ゴーム病
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
294	先天性横隔膜ヘルニア
330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症
340	線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む。)

告示番号	視覚系
90	網膜色素変性症
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
164	眼皮膚白皮症
301	黄斑ジストロフィー
302	レーベル遺伝性視神経症
303	アッシュヤー症候群
328	前眼部形成異常
329	無虹彩症
332	膠様滴状角膜ジストロフィー
348	ロウ症候群

告示 番号	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
103	CFC症候群
104	コストロ症候群
105	チャージ症候群
165	肥厚性皮膚骨膜炎
168	エーラス・ダンロス症候群
170	オクシピタル・ホーン症候群
173	VATER症候群
174	那須・ハコラ病
175	ウィーバー症候群
176	コフィン・ローリー症候群
178	モワット・ウィルソン症候群
180	ATR-X症候群
185	コフィン・シリス症候群
186	ロスムンド・トムソン症候群
187	歌舞伎症候群
192	コケイン症候群
194	ソトス症候群
195	ヌーナン症候群
196	ヤング・シンプソン症候群
197	1p36欠失症候群
198	4p欠失症候群
199	5p欠失症候群
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
202	スミス・マギニス症候群
204	エマヌエル症候群
205	脆弱X症候群関連疾患
206	脆弱X症候群
227	オスラー病
287	エプスタイン症候群
310	先天異常症候群
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群
343	PURA関連神経発達異常症
345	乳児発症STING関連血管炎

告示 番号	消化器系
91	バッド・キアリ症候群
92	特発性門脈圧亢進症
93	原発性胆汁性胆管炎
94	原発性硬化性胆管炎
95	自己免疫性肝炎
96	クローン病
97	潰瘍性大腸炎
98	好酸球性消化管疾患
99	慢性特発性偽性腸閉塞症
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
101	腸管神経節細胞僅少症
289	クロンカイト・カナダ症候群
290	非特異性多発性小腸潰瘍症
291	ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型)
292	総排泄腔外反症
293	総排泄腔遺残
295	乳幼児肝巨大血管腫
296	胆道閉鎖症
297	アラジール症候群
298	遺伝性膵炎
299	嚢胞性線維症
338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
346	原発性肝外門脈閉塞症

告示 番号	聴覚・平衡機能系(耳鼻科系も含む)
181	クルーゾン症候群
182	アペール症候群
183	ファイファー症候群
184	アントレー・ビクスラー症候群
190	鰓耳腎症候群
303	アッシュャー症候群
304	若年発症型両側性感音難聴
305	遅発性内リンパ水腫
306	好酸球性副鼻腔炎
330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症