

# 兵庫県難病医療専門協力病院の診療状況について

R6年11月時点

医療機関名	神戸大学医学部附属病院
住所	〒650-0017 神戸市中央区楠町7丁目5-2
電話番号（代表）	078-382-5111

## 【留意点】

※ 診療体制の変更等で記載内容に変更が生じている場合もあります。また、遺伝子検査・遺伝カウンセリング体制については、病院によって実施体制や実施可能な診療科等が異なります。受診前には各医療機関へあらかじめお問い合わせください。

※ かかりつけ医がある場合は、紹介状をご持参ください。

## 1 指定難病の治療・受入れの状況

	対応可：○	疾患群名	対応診療科
1	○	神経・筋疾患	脳神経外科 脳神経内科 小児科 リハビリテーション科 小児外科
2	○	代謝系疾患	小児科 小児外科 腎臓内科
3	○	皮膚・結合組織疾患	皮膚科 リハビリテーション科 小児外科 形成外科
4	○	免疫系疾患	膠原病リウマチ内科 小児科 リハビリテーション科 小児外科 腎臓内科
5	○	循環器系疾患	心臓血管外科 循環器内科 総合内科 小児外科
6	○	血液系疾患	血液内科 小児科 小児外科
7	○	腎・泌尿器系疾患	腎臓内科 小児科 泌尿器科 小児外科
8	○	骨・関節系疾患	整形外科 リハビリテーション科 小児外科 糖尿病・内分泌内科
9	○	内分泌系疾患	脳神経外科 小児科 小児外科 糖尿病・内分泌内科
10	○	呼吸器系疾患	呼吸器外科 小児科 呼吸器内科 小児外科 循環器内科 腎臓内科
11	○	視覚系疾患	小児外科 眼科
12	○	聴覚・平衡機能系疾患	耳鼻咽喉・頭頸部外科 小児外科 腎臓内科
13	○	消化器系疾患	肝胆膵外科 小児科 消化器内科 食道胃腸外科 小児外科
14	○	染色体または遺伝子に変化を伴う症候群	産科婦人科 小児科 リハビリテーション科 小児外科 糖尿病・内分泌内科
15	○	耳鼻科系疾患	耳鼻咽喉・頭頸部外科 小児外科

### 3 難病に関する専門外来・相談対応窓口について

- ・神戸市難病相談支援センター：月曜日～金曜日 9時～12時、13時～16時30分（土・日・祝祭日・年末年始除く）電話相談（1回20分程度）、対面相談（1回30分程度）
- ・皮膚科：1. あらゆる先天性疾患、遺伝性疾患、母斑、母斑症、遺伝子診断、遺伝カウンセリング（月曜日）、2. 色素性乾皮症（木曜日）、3. 遺伝性血管浮腫（水曜日）
- ・肝胆膵外科：各専門外来で対応（月曜日、火曜日、水曜日、金曜日）
- ・循環器内科：1. 成人先天性心疾患外来：水曜日午後 2. 肺高血圧外来：火曜日、水曜日午前 3. 家族性高コレステロール血症・高カイロミクロン血症：木曜日午前 4. 心筋症（拡張型心筋症、肥大型心筋症、心アミロイドーシス、心サルコイドーシス、ミトコンドリア心筋症、ライソゾーム病）：水曜日午前
- ・脳神経内科：地域連携室を通じての患者様のご紹介を受けている。
- ・膠原病リウマチ内科：膠原病リウマチ内科外来 月～金曜日
- ・腎臓内科：腎疾患（月～金）、ファブリー病（水、第1、2、5木曜日、第3金曜日）  
代謝性疾患のうち、ライソゾーム病の中のファブリー病は当科でも対応します。またミトコンドリア病、全身性アミロイドーシスは、腎臓に障害を来した場合当科でも対応します。免疫系疾患のうち、腎臓に障害を来した場合当科でも対応します。呼吸器系疾患のうち、サルコイドーシスは、腎臓に障害を来した場合当科でも対応します。聴覚・平衡機能系疾患のうち、鯉耳腎症候群は、腎臓に障害を来した場合当科でも対応します。
- ・心臓血管外科：マルファン症候群、ロイス・デイツ症候群、エーラスダンロス症候群、骨形成不全症の結合組織疾患に伴う心臓・血管病変に対して、毎日心臓血管外科外来で対応可能。（月曜日～金曜日 9:00～16:00）
- ・耳鼻咽喉頭・頭頸部外科：木曜日 9～12時  
難聴、遺伝性腫瘍（頸動脈小体腫瘍）、公算急性副鼻腔炎、オスラー病など
- ・糖尿病・内分泌内科：下垂体機能異常外来（毎日）
- ・消化器内科：各専門外来で対応（胆膵疾患・消化管疾患・肝疾患・炎症性腸疾患）

### 4 遺伝子診断・遺伝カウンセリング実施体制について

遺伝子診断	遺伝子診療部と連携し実施しております。
遺伝子診断後の心理サポート	遺伝子診療部と連携し実施しております。
その他特色	<p>遺伝子診療部（臨床遺伝専門医常勤7名、非常勤1名、認定遺伝カウンセラー2名）と連携して遺伝カウンセリングを進めています。</p> <p><b>【各診療科の特色】</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・皮膚科：原因が未知の遺伝性疾患の場合は研究にご協力いただくことで、全ての遺伝子を解析して診断することも行っています。臨床遺伝専門医資格を持った皮膚科専門医が、遺伝カウンセリングを通じて心理面のサポートを行います。いわゆる皮膚疾患だけでなく、皮膚に何らかの症状が出る全ての難病に対応し、ただ診断するだけでなく、少しでも症状が楽になるようにできる限りのサポートを行っています。臨床遺伝専門医が、次子への遺伝リスクや、将来に子を持つことへの不安など、遺伝性疾患に伴うさまざまな不安のカウンセリングを行っています。</li> <li>・血液内科：保険診療で認められた血液疾患項目の遺伝子診断はしています。特別な心理面サポートはないですが、できるだけ診療医が悩みなど</li> </ul>

を傾聴するようにしています。

- ・小児外科：当院の遺伝子外来に紹介し、複数の専門診療科で協力する体制となっています。
- ・循環器内科：肺高血圧症：必要な症例は遺伝子検査も行います。原則は保険診療外となりますが、研究等に同意いただける場合は研究費で行います。その他の疾患：保険適応内の心血管疾患(心筋症やマルファン病などの結合組織病)に関しては、遺伝子診断は可能です。疾患などにより必要に応じて遺伝診療部と連携して心理的サポートにあたります。
- ・小児科：保険、自費検査を問わず遺伝子検査室への遺伝学的検査の提出が可能である。遺伝カウンセリング外来を開設しており、診断前後で遺伝に関する心理的サポートが可能である。複数診療科に臨床遺伝専門医が在籍しており、常勤の認定遺伝カウンセラーも2名所属しているため、様々な遺伝性疾患に対して遺伝カウンセリング及び遺伝学的検査を提供可能である。
- ・産婦人科：NIPT、羊水検査といった出生前診断に対応しています。出生前診断結果について、カウンセラー対応を行っています。臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーが対応できます。
- ・耳鼻咽喉頭・頭頸部外科：臨床遺伝専門医2名が対応し、遺伝子診療部と連携して行っている。木曜午後に遺伝性難聴外来を行っている。

## 5 その他、難病医療に関して、積極的に取り組んでいること

- ・皮膚科：先天性表皮水疱症、角化症、魚鱗癬、掌蹠角化症、汗孔角化症、白皮症、色素異常症、母斑症、さまざまな母斑、血管腫・血管奇形、エーラスダンロス症候群、神経線維腫症、結節性硬化症、など、あらゆる先天性、遺伝性皮膚疾患に対応しています。研究協力を通じて、他院では遺伝子検査できない疾患や原因が未知の疾患の遺伝学的解析にも対応可能です。
- ・心臓血管外科：マルファン症候群、ロイス・デイツ症候群、エーラスダンロス症候群、骨形成不全症に伴う、心疾患、血液疾患に対して、積極的治療を行っております。
- ・脳神経内科：難治性神経疾患に対する新規治療薬が複数承認され、大学病院の役割である適切な診断及び治療導入がこれまで以上に求められていると考えており、神経難病(パーキンソン病、多発性硬化症、重症筋無力症など)に関する研究会や患者会でスタッフが積極的に講演等を行い、兵庫県内外の地域連携や疾患啓発、患者教育に努めています。
- ・腎臓内科：各種腎疾患の一部やファブリー病では、新たな治療薬が次々に出てきております。当科では数多くの難病の方の診療を行わせて頂いており、他院では使用できない新たな薬剤による治療が可能な場合もあります。希少疾患であるファブリー病に関しては、国内のみならず海外の医師との意見交換も行っており、最先端の治療や情報を提供することが可能です。
- ・膠原病リウマチ内科：全身性エリテマトーデス、全身性強皮症、血管炎症候群(高安動脈炎、巨細胞性動脈炎、顕微鏡的多発血管炎、多発血管炎性肉芽腫症、好酸球性多発血管炎性肉芽腫症)、強直性脊椎炎、ベーチェット病、成人Still病に対して生物学的製剤による治療を積極的に行っています。抗MDA5抗体陽性皮膚筋炎に対しては早期から免疫抑制剤併用による治療を行っております。
- ・リハビリテーション科：リウマチ性疾患、小児疾患のリハビリテーション治療、装具治療などに対応しています。

- 糖尿病・内分泌内科：クッシング病を中心とした下垂体疾患に対する最新の治療、治験など積極的に行っております。
- 消化器内科：
  - 胆膵疾患治療グループ IgG4 関連疾患（自己免疫性膵炎、IgG4 硬化性胆管炎など）、遺伝性膵炎、嚢胞性線維症に関する診断・治療を行っております。
  - 肝臓疾患治療グループ 自己免疫性肝疾患（原発性胆汁性胆管炎、自己免疫性肝炎、原発性硬化性胆管炎）、特発性門脈圧亢進症、バッド・キアリ症候群、ウィルソン病などの難治性疾患に関する診断・治療を行っております。
  - 消化管疾患治療グループ（機能性胃腸症・炎症性腸疾患含む）好酸球性消化管疾患、炎症性腸疾患（潰瘍性大腸炎・クローン病）、成人型の Hirschsprung 病、家族性地中海熱、等の難病に対する診断・治療を行っております。上記以外にも、消化器系難病の対応を広く積極的に行っております。