

稀少疾患先端医療センター

各分野の専門医師による、領域を超えて連携した診療を提供します。



診療科
ホームページ
QRコード

外来日(初診) 月 火 水 木 金

お問い合わせください



得意とする疾患

●小児稀少(遺伝)疾患

原発性免疫不全症候群(PID)、肺動脈性肺高血圧症(PAH)、性分化疾患(DSD)、先天性副腎過形成(CAH)、小児リウマチ・膠原病、脊髄性筋萎縮症など

●腎臓難病

多発性嚢胞腎(ADPKD)、アルポート症候群(AS)、常染色体顕性(優性)尿細管間質性腎疾患(ADTKD)、若年性ネフロン癆(NPH)、ギッテルマン症候群(GS)、腎性尿崩症(NDI)、ファブリー病(FD)、非典型溶血性尿毒症症候群(aHUS)、遺伝性巣状分節性糸球体硬化症(FSGS)、IgA腎症など

●間質性肺炎

特発性間質性肺炎、慢性過敏性肺炎、肺胞蛋白症、リンパ脈管筋腫症など

●感覚器異常

難聴、メニエール病、遅発性内リンパ水腫、若年発症型両側性感音難聴など

●無汗症

特発性後天性全身性無汗症、先天性無痛無汗症、多系統萎縮症など

●眼疾患

家族性変性近視など

●頭蓋顎顔面先天性疾患

頭蓋骨縫合癒合症、アペール症候群、クルーゾン症候群、トリーチャー・コリンズ症候群、鎖骨頭蓋異形成症など

●血管稀少疾患

バージャー病、慢性血栓性肺高血圧症など

●難治性てんかん

結節性硬化症など



特色・診療内容

稀少疾患の診断拠点です。未診断稀少疾患イニシアチブ(IRUD)拠点病院(HP: <https://www.tmd.ac.jp/med/ped/irud.html>)として、また東京都難病連携拠点病院として、遺伝子診療科と連携しながら、稀少疾患の遺伝子診断に当たっています。

幅広い専門領域をカバーしています。小児科、腎臓内科、呼吸器内科、脳神経内科、眼科、耳鼻咽喉科、皮膚科、循環器内科、心臓血管外科、矯正歯科・口腔外科など、様々な領域の診療科から成り立っており、指定難病や小児慢性特定疾患をはじめとする、いわゆる稀少疾患に幅広く対応しています。さらに、標準的な治療にとどまらず、大学における稀少疾患・難病コンソーシアムとも連動しながら、常に先端的治療への展開を試みています。



お願い

- ・小児で感染症の入院を繰り返す、不明熱が続く、てんかんが難治に経過している等
- ・血縁者で慢性腎臓病(透析療法を受けられている)の方が多かったり、血尿蛋白尿を示す方がいる。小児期より検尿異常(尿蛋白、尿潜血など)を指摘されている、腎臓に多発する嚢胞を認めるが家族歴がない・典型的な画像ではない、腎生検を行ったが診断がつかなかった、原因不明の電解質異常がある等
- ・呼吸音でfine cracklesを聴取する、ばち指を認める、血液検査でKL-6、SP-Dの上昇を認める場合(間質性肺炎)

上記などの疾患を疑うような症状や経過がある場合にはお気軽にご相談ください。

ご紹介いただく場合には、紹介状をご用意の上、地域連携室までお問い合わせください。

各診療科と相談し、適切な診療科で予約いたします。

担当する診療科がはっきりしている場合には、紹介状の宛先に該当の診療科名をご記載ください。

診療科がご不明な場合には、稀少疾患先端医療センター宛に紹介状を作成ください。

【外来】初診事前予約受付(地域連携室)

TEL 03-5803-4655 (平日8:30~17:00)

※詳細はP.6をご覧ください。

【入院】転院依頼(入院支援室)

TEL 03-5803-4506 (平日8:30~17:00)

※詳細はP.7をご覧ください。