

事 務 連 絡
令和 7 年 8 月 21 日

各 都道府県 難病対策担当課 御中
指定都市

厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課

診断基準等のアップデートにより支給認定範囲が狭まる可能性のある指定難病について

難病対策の推進につきましては、平素より格別の御協力をいただき厚く御礼申し上げます。

指定難病の診断基準及び重症度分類のアップデートに係る審査等の実務上の取扱いについては、「「指定難病に係る臨床調査個人票について」の一部改正に伴う審査等の取扱いについて」（令和 5 年 11 月 28 日付け厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課事務連絡。以下「令和 5 年事務連絡」という。）、「令和 6 年度中及び令和 7 年度以降の診断基準等のアップデートに係る取扱いについて」（令和 7 年 1 月 16 日付け厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課事務連絡。以下「令和 7 年 1 月事務連絡」という。）及び「令和 6 年度中及び令和 7 年度以降の診断基準等のアップデートに係る取扱いについて（追加）」（令和 7 年 2 月 26 日付け厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課事務連絡。以下「令和 7 年 2 月事務連絡」という。）においてお示してきたところです。

今般、新たに改正の前後で対象者の支給認定範囲が狭まる可能性のある指定難病が報告されましたので、これまで周知した疾病も含めて別紙「狭まる可能性のある指定難病リスト」を別紙のとおり作成しております。各都道府県、各指定都市の難病対策担当課におかれましては、別紙を参照いただき、取扱いに遺漏なきようお願いいたします。

なお、リスト中の指定難病に係る申請について、以下のご対応をお願いします。

（１）令和 6 年度中に申請され、不認定とされた場合

- ①改正後の診断基準で不認定とされた場合でも、令和 7 年 1 月事務連絡「1.」のとおり、改正前の診断基準で要件を満たす場合には認定とする
- ②改正後の重症度分類で不認定とされた場合でも、令和 7 年 1 月事務連絡「1.」のとおり、改正前の重症度分類で要件を満たす場合には認定とする

（２）令和 7 年度以降に申請された場合（令和 7 年度中に申請され、不認定とされた場合を含む）

- ①診断基準が狭まるものについては、診断基準により支給認定の対象範囲が狭まる可能性があるところ、令和 7 年 1 月事務連絡「2－2.（特別の取扱い）」のと通りの対応とする
- ②重症度分類が狭まるものについては、令和 7 年 1 月事務連絡「2－1.（一般の取扱い）」のと通りの対応とする

<別紙：狭まる可能性のある指定難病リスト>

(追加分は下線部分)

告示番号 21：ミトコンドリア病	診断基準について、旧基準では、症状が1項目＋検査・画像所見で1項目以上を満たすものは probable と判定していたが、新基準では、①遺伝学的検査、②病理学的検査、③生化学的検査のいずれも非該当の場合、症状が1項目＋検査・画像所見で1項目のみを満たす場合は possible と判定。
告示番号 28：全身性アミロイドーシス (1① 全身性 AL アミロイドーシスに限る。)	<u>診断基準について、旧基準では病理検査所見（＝組織生検でコンゴレッド染色陽性、偏光顕微鏡下にアップルグリーン色の複屈折を呈するアミロイド沈着を認める。）は診断において必須でなかったが、新基準では求めるようになった。また、旧基準では生検で陽性であれば、その時点で Definite と判定されていたが、新基準では生検で陽性であったとしても、「臨床症候及び検査所見」を1項目以上満たすことが必須となった。</u>
告示番号 41：巨細胞性動脈炎	重症度分類について、従来、V 度に当てはまらない視力障害が存在する場合には重症度分類で III 度とされていた（※III 度以上が認定対象）が、新たな重症度分類では、良好の方の眼の矯正視力が 0.3 未満の場合に重症と判断することに変更されたため、軽度の視力障害の場合は基準を満たさなくなった。
告示番号 49：全身性エリテマトーデス	診断基準について、エントリー基準で抗核抗体 80 倍以上が追記された。
告示番号 72：下垂体性 ADH 分泌異常症	重症度分類について、旧分類では「尿量」「尿浸透圧」「血漿 ADH 濃度」「血清ナトリウム濃度」「皮膚・粘膜乾燥」のいずれかで判定していたが、新分類では「尿量」「渴感障害を伴うもの」で判定。
告示番号 74：下垂体性 PRL 分泌亢進症	・診断基準について、従来、PRL20ng/ml で一律に評価をしていたが、施設基準値以上であることを確認することになった。 ・重症度分類について、従来、仮に PRL の基準値を満たさない場合でも、臨床所見・画像所見の項目により中等症・重症とされていたが、新たな重症度分類では、施設基準以上の PRL かつ主徴候が必要となった。
告示番号 78： <u>下垂体前葉機能低下症（D-2 成人 GH 分泌不全症に限る。）</u>	<u>診断基準について、従来、「主要所見」で「易疲労感や気力低下等」及び「皮膚の乾燥や筋力低下等」があれば、「小児期発症の成長障害」を伴わずとも、「検査所見」の GH 分泌刺激試験において基準を満たせば認められていたが、新たな診断基準では「症状」で「小児期発症の成長障害」もしくは「頭蓋内器質性疾患の合併・既往歴・治療歴もしくは周産期異常の既往」が確認できない場合には、認められなくなった。</u>
告示番号 95：自己免疫性肝炎	重症度分類について、従来、肝実質の不均質化の画像検査所見が認められれば重症とされていたが、新たな重症度分類では、臨床検査所見と肝性脳症・肝萎縮の臨床所見で判断することになった。

事 務 連 絡
令和 7 年 1 月 16 日

各 都道府県 難病対策担当課 御中
指定都市

厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課

令和 6 年度中及び令和 7 年度以降の診断基準等のアップデート
に係る取扱いについて

難病対策の推進につきましては、平素より格別の御協力をいただき厚く御礼申し上げます。

診断基準及び重症度分類のアップデートに係る対応については、「指定難病に係る臨床調査個人票について」の一部改正に伴う審査等の取扱いについて」（令和 5 年 11 月 28 日付け厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課事務連絡。以下「令和 5 年事務連絡」という。）において、改正後の診断基準、重症度分類及び臨床調査個人票（注）の取扱いをお示ししています。

（注）「指定難病に係る臨床調査個人票について」の改正について」（令和 5 年 11 月 28 日付け健生難発 1128 第 1 号厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課長通知）等による改正後の診断基準、重症度分類及び臨床調査個人票をいう。以下同じ。

令和 5 年事務連絡では、アップデート後に支給認定の対象が狭まる疾患はない旨をご連絡しておりましたが、一部の疾患において、改正の前後で対象者の支給認定範囲が狭まる可能性があることが明らかになっています。（別添参考資料 1）

本件について、昨年 11 月及び 12 月の厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会での審議を踏まえ、令和 6 年度中及び令和 7 年度以降の取扱いについて下記のとおり御連絡いたします。

各都道府県、指定都市難病対策担当課（以下「担当課」という。）におかれましては、本事務連絡に基づいて支給認定申請の審査を取り扱っていただくとともに、指定医及び患者への周知をお願いいたします。

記

1. 令和6年度における診断基準及び重症度分類並びに臨床調査個人票の取扱いについて

令和6年度中は、別添参考資料1に示す4疾患について、改正後の診断基準及び重症度分類で不認定とされた場合でも、改正前の診断基準及び重症度分類で要件を満たす場合には認定とするようお願いいたします。

なお、既に不認定として結果を通知したものについては、担当課において、過去の申請資料を再審査いただく（確認に当たっては、臨床調査個人票の再提出は求めず、過去の認定結果から判断する、指定医に不足している検査結果等を照会いただく）とともに、該当する申請者にご連絡いただくなど、患者・指定医の負担軽減にも御配慮をお願いいたします。

2-1. 令和7年度以降の診断基準及び重症度分類並びに臨床調査個人票の取扱いについて（一般の取扱い）

（1）対象となる患者

別添参考資料1に示す4疾患のうち「巨細胞性動脈炎」及び「自己免疫性肝炎」については、令和7年4月1日以降に作成された臨床調査個人票による申請については、下記（2）のと通りの取扱いといたします。

（2）診断基準及び重症度分類並びに臨床調査個人票の取扱い

令和7年4月1日以降に作成された臨床調査個人票による申請については、改正後の診断基準、重症度分類及び臨床調査個人票により審査を行うこととし、改正前の診断基準、重症度分類及び臨床調査個人票は用いないものとします。

2-2. 令和7年度以降の診断基準及び重症度分類並びに臨床調査個人票の取扱いについて（特別の取扱い）

（1）対象となる患者

別添参考資料1に示す4疾患（別添参考資料1）のうち、「全身性エリテマトーデス」及び「下垂体性 PRL 分泌亢進症」の患者については、改正後の診断基準により対象範囲が狭まる可能性があるところ、下記（2）—（4）のと通りの取扱いといたします。

（2）診断基準及び重症度分類並びに臨床調査個人票の取扱い

令和7年4月1日以降に作成された臨床調査個人票による申請については、改正後の診断基準、重症度分類及び臨床調査個人票を用い、以下のとおり申請の受付及び審査をお願いいたします。

① 指定医における取扱い（詳細は別添参考資料2を参照）

	診断基準	重症度分類	臨床調査個人票における記載
新規申請	改正後の診断基準に基づき診断を行う	改正後の重症度分類に基づき重症度の判定を行う。	通常どおり記載
更新申請	<u>過去に認定済であることをもって診断基準を満たしているものとし、右記のとおり臨床調査個人票を記載する</u>		・「<u>症状の概要、経過、特記すべき事項など</u>」欄に「<u>認定済</u>」と記載 ・「<u>＜診断のカテゴリー＞</u>」欄で「<u>非該当</u>」となる場合は、<u>チェックを入れず空欄とする</u> ・その他も通常どおり記載（「<u>診断基準に関する事項</u>」も含めて全て記載する）

なお、新規申請の場合であっても、指定医において、診療録、他の医療機関からの情報提供、患者の持参する受給者証・登録者証等を元に、当該患者が過去に支給認定を受けていたと判断した場合は、「症状の概要、経過、特記すべき事項など」欄に「認定済」と記載して差し支えありません。

② 都道府県等及び指定難病審査会における取扱い

新規申請	・改正後の診断基準、重症度分類、臨床調査個人票の記載に基づき審査を行う。
更新申請	・改正後の診断基準、重症度分類、臨床調査個人票の記載に基づき審査を行う。 ・<u>臨床調査個人票の＜診断のカテゴリー＞欄が空欄であっても、「症状の概要、経過、特記すべき事項など」欄の「認定済」の記載が確認できた場合は、診断基準を満たしているものとして審査を行う。</u> ・ただし、都道府県等や指定難病審査会で疑義が生じた場合は、これまでどおり、指定医への照会を行うなど適切に対応する。

（3）（参考）自治体間の転入・転出に伴う新規認定申請について

自治体間の転入・転出に伴う新規認定申請については、「特定医療費の支給認定の実務上の取扱い」（平成26年12月22日付け健疾発1222第1号厚生労働省健康局疾病対策課長通知別紙）の「7. 受給者が転居した場合の取扱いについて」でお示ししているとおり、医学的審査を行うことなく申請日から転入先の都道府県等が定める日（転出元の都道府県等（医学的審査を行った都道府県等に限る。）が行った支給認定の初日から起算して1

年（特別の事情があると認められるときは1年6か月）を超えない範囲とする。）までを有効期間とする新たな医療受給者証及び自己負担上限額管理票を交付可能です。

（4）患者及び指定医への周知方法について

① 患者への周知について

更新申請を行う患者に対しては、更新のお知らせ等を用いて周知をお願いいたします。その際、別添参考資料2及び3をご活用ください。

難病相談支援センター、申請窓口、申請書類を掲載するHPでの情報提供もお願いいたします。

② 指定医への周知について

管内の指定医に対しても、本事務連絡及び別添参考資料2の内容を周知されるようお願いいたします。

3. 「特別の取扱い」の対象疾患について

アップデートを行った疾患のうち、「全身性エリテマトーデス」及び「下垂体性 PRL 分泌亢進症」以外の疾患についても同様に改正後の診断基準により対象範囲が狭まる可能性が明らかになった場合には、審査前に難病対策課まで御連絡をお願いいたします。

4. 令和8年度の診断基準及び重症度分類のアップデートについて

令和8年度以降も診断基準及び重症度分類のアップデートを予定しております。当該改正の前後で対象者の支給認定範囲が狭まる可能性がある疾患が判明した場合は、本事務連絡と同様の対応を検討する予定です。

<参考資料 1：改正の前後で対象者の支給認定範囲が狭まる可能性が指摘された疾患>

別添

令和6年11月26日第73回厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会・第4回社会保障
審議会小児慢性特定疾病対策部会小児慢性特定疾病対策委員会資料 一部修正

診断基準等のアップデートにより基準を満たす対象に変化がありうる疾患例

- 診断基準等のアップデートについて、基本的には全体的な認定対象者は大幅に増えることが予想される一方、診断基準において「必須項目として臨床症状や検査所見等の追加」「除外する疾患の追加」等、また重症度分類において「基準となる数値の明確化」等の理由から、新たな診断基準等に変更後に診断基準等を満たす対象が狭まる疾患が存在することが明らかとなった。

(※) 令和6年11月25日時点で、以下の4疾患について、自治体より、診断基準等を満たす対象が狭まっている可能性がある旨、連絡があった。

<診断基準>

基準を満たす対象に変化がありうる疾患	新たな診断基準に変更後に、基準を満たす対象が広がることの概要	新たな診断基準に変更後に、基準を満たす対象が狭まることの概要
全身性エリテマトーデス	臨床所見及び免疫所見として認められる選択肢が追加された。	エントリー基準で抗核抗体80倍以上が追記された。
下垂体性PRL分泌亢進症	—	従来、PRL20ng/mlで一律に評価をしていたが、施設基準値以上であることを確認することになった。

<重症度分類>

基準を満たす対象に変化がありうる疾患	新たな重症度分類に変更後に、基準を満たす対象が広がることの概要	新たな重症度分類に変更後に、基準を満たす対象が狭まることの概要
巨細胞性動脈炎	—	従来、V度に当てはまらない視力障害が存在する場合には重症度分類でIII度とされていた（※III度以上が認定対象）が、新たな重症度分類では、良好の方の眼の矯正視力が0.3未満の場合に重症と判断することに変更されたため、軽度の視力障害の場合は基準を満たさなくなった。
自己免疫性肝炎	プロトロンビン時間（PT-INR） ≥ 1.3 のみで重症と判断されるようになった。	従来、肝実質の不均質化の画像検査所見が認められれば重症とされていたが、新たな重症度分類では、臨床検査所見と肝性脳症・肝萎縮の臨床所見で判断することになった。
下垂体性PRL分泌亢進症	—	従来、PRL20ng/ml以上かつ、臨床所見・画像所見の項目により中等症・重症とされていたが、新たな重症度分類では、施設基準以上のPRLかつ主徴候が必要となった。

＜参考資料 2：指定医向け＞

全身性エリテマトーデス及び下垂体性 PRL 分泌亢進症に係る
臨床調査個人票の記載要領

令和 7 年 1 月 16 日

厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課

診断基準のアップデートにより、改正の前後で対象者の支給認定範囲が狭まる可能性がある疾患（全身性エリテマトーデス、下垂体性 PRL 分泌亢進症）が明らかになっています。

令和 7 年 4 月 1 日以降に両疾患の更新申請に係る臨床調査個人票の作成を行う場合は下記の対応をお願いいたします。

両疾患の患者の皆様にも添付のとおり【注：参考資料 3】ご連絡しておりますので、ご承知おきください。

記

(1) . 用いる臨床調査個人票について

最新の臨床調査個人票（厚生労働省又は難病情報センターHP に掲載のもの）を使用してください。

(2) . 全体の記入方法について

下記（3）～（6）以外の記載欄については、通常の患者と同様に記載してください。

(3) . 「診断基準に関する事項」各項目の記載について

新規申請を行う患者、更新申請を行う患者に関わらず、各項目を記載してください。

(4) . ＜診断のカテゴリー＞欄の記載について

- ① 新規申請を行う患者、更新申請を行う患者に関わらず、最新の診断基準に基づいて記載してください。
- ② 更新申請を行う患者について、「非該当」となる場合には、「非該当」にはチェックを付けず、＜診断のカテゴリー＞欄を空欄としてください。
- ③ また、新規申請を行う患者について、「非該当」となる場合でも、（6）に基づき「認定済」と記載する場合は、「非該当」にはチェックを付けず、＜診断のカテゴリー＞欄を空欄としてください。

※＜診断のカテゴリー＞欄が空欄であることをもって患者が申請を控えることがないようにご配慮いただければ幸いです。

(5) . 「重症度分類に関する事項」各項目の記載について
新規申請を行う患者、更新申請を行う患者に関わらず、最新の重症度分類に基づいて各項目を記載してください。

(6) . 「症状の概要、経過、特記すべき事項など」欄について

- ① 更新申請を行う患者については、鑑別診断が付かない限り、「認定済」と記載して下さい。
- ② 新規申請を行う患者について、診療録、他の医療機関からの情報提供、患者の持参する受給者証・登録者証等を元に、当該患者が過去に支給認定を受けていたと判断した場合は、「認定済」と記載しても差し支えありません。

＜参考資料 3：患者向け＞

指定難病「全身性エリテマトーデス」、「下垂体性 PRL 分泌亢進症」について
特定医療費の支給認定を受けていた皆様へ

指定難病の診断基準については、最新の医学的知見を反映したアップデートが行われています。

「全身性エリテマトーデス」及び「下垂体性 PRL 分泌亢進症」については、当該アップデートにより、診断にあたり満たすべき基準の追加や変更などが行われました。

更新に際して、既に当該指定難病に認定されている患者様については、引き続き対象とすることとしています。

つきましては、担当の指定医には、令和 7 年 4 月 1 日以降に更新申請に用いる臨床調査個人票の作成をされる際には、「症状の概要、経過、特記すべき事項など」欄に「認定済」と記載いただくことを依頼する旨、厚生労働省からご連絡しており、患者様にとって不利益が生じないような取扱いをしております。

御迷惑をおかけして大変申し訳ありませんが、何とぞよろしくお願いいたします。

令和 7 年 1 月 16 日
厚生労働省 健康・生活衛生局 難病対策課