

「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」の一部改正（案）について（概要）

厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課

1. 改正の趣旨

- 難病の患者に対する医療等に関する法律（平成 26 年法律第 50 号。以下「法」という。）第 5 条第 1 項に規定する特定医療費の支給の対象となる指定難病は、厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会（以下「指定難病検討委員会」という。）における検討結果を踏まえ、「難病の患者に対する医療等に関する法律第五条第一項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病及び同法第七条第一項第一号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度」（平成 26 年厚生労働省告示第 393 号。以下「告示」という。）に規定することとしており、これまでに 348 疾病が告示に規定されている。
- 当該告示で定める指定難病の診断に関する客観的な指標による一定の基準（法第 5 条 1 項に規定する基準をいう。以下「診断基準」という。）及び重症度分類（法第 7 条第 1 項第 1 号に規定する病状の程度をいう。以下同じ。）等の具体的な内容については、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成 26 年 11 月 12 日付け健発 1112 第 1 号厚生労働省健康局長通知。以下「局長通知」という。）において示している。
- 第 57 回、第 58 回及び第 59 回指定難病検討委員会において、既存の指定難病 83 疾病について、最新の医学的知見等を踏まえ、診断基準及び重症度分類等をアップデートすることが適当とされた。
- 上記を踏まえ、局長通知の改正を行う。

2. 改正の概要

- 既存の指定難病 348 疾病のうち 70 疾病について、局長通知で示している診断基準及び重症度分類等のアップデートを行う（改正通知案別紙 1～65。改正の概要は改正通知案別添 2 の通し番号 1～65）。

※残りの 13 疾病については後日パブリックコメントを実施予定。

3. 根拠条項

- 法第 5 条第 1 項、法第 7 条第 1 項第 1 号
- 告示

4. 適用期日等

- 通知日：令和 8 年 4 月（予定）
- 適用期日：令和 9 年 4 月 1 日

パブリックコメント期間：
R7.9.24～R7.10.23（終了）

改正の概要

別添2

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容
1	9	神経有棘赤血球症 <small>きよく</small>	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（概要・症状） ・診断基準 ・診断のカテゴリー ・参考事項
2	10	シャルコー・マリー・トゥース病	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（概要、原因） ・情報提供元 ・診断基準 ・診断のカテゴリー
3	50	皮膚筋炎／多発性筋炎	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（概要、症状、予後） ・要件の判定に必要な事項（患者数） ・情報提供元
4	51	全身性強皮症	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（症状、治療法、予後） ・要件の判定に必要な事項（診断基準） ・情報提供元 ・診断基準 ・診断のカテゴリー ・参考事項
5	53	シェーグレン症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・要件の判定に必要な事項（患者数） ・情報提供元 ・診断基準 ・診断のカテゴリー ・重症度分類
6	56	ベーチエット病	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（原因、症状） ・診断基準 ・参考事項

7	57	特発性拡張型心筋症	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（原因、治療法） ・要件の判定に必要な事項（患者数） ・情報提供元 ・診断基準 ・診断のカテゴリー ・参考事項 ・重症度分類
8	58	肥大型心筋症	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（原因） ・要件の判定に必要な事項（患者数、発病の機構） ・情報提供元 ・診断基準 ・参考事項 ・申請のための留意事項 ・重症度分類
9	59	拘束型心筋症	<ul style="list-style-type: none"> ・重症度分類
10	60	再生不良性貧血	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（治療法） ・要件の判定に必要な事項（患者数） ・情報提供元 ・診断基準 ・診断のカテゴリー ・参考事項
11	61	自己免疫性溶血性貧血	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（治療法） ・要件の判定に必要な事項（患者数） ・情報提供元
12	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（治療法） ・要件の判定に必要な事項（患者数） ・情報提供元 ・診断基準 ・診断のカテゴリー ・参考事項

13	71	特発性大腿骨頭壞死症 たい せきせいだいがくとうがいしじょう	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（概要、症状） ・要件の判定に必要な事項（患者数、重症度分類） ・情報提供元 ・診断基準 ・診断のカテゴリー ・重症度分類
14	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症 こう せいせいせいりゅうホルモンひつせきこうしん じょう	<ul style="list-style-type: none"> ・診断基準 ・重症度分類
15	84	サルコイドーシス	<ul style="list-style-type: none"> ・重症度分類
16	91	バッド・キアリ症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・情報提供元 ・診断基準 ・診断のカテゴリー ・参考事項 ・重症度分類
17	94	原発性硬化性胆管炎	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（概要、原因、症状、治療法） ・要件の判定に必要な事項（患者数、発病の機構） ・診断基準
18	96	クローン病	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（治療法、予後） ・要件の判定に必要な事項（長期の療養）
19	97	潰瘍性大腸炎	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（治療法） ・診断基準 ・診断のカテゴリー ・重症度分類
20	103	CFC症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（概要、症状） ・診断基準 ・参考事項 ・重症度分類

21	104	コステロ症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（概要、症状） ・診断基準 ・診断のカテゴリー ・参考事項 ・重症度分類
22	105	チャージ症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（概要、症状、治療法、予後） ・診断基準 ・診断のカテゴリー ・重症度分類
23	108	TNF受容体関連周期性症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（概要、治療法） ・情報提供元 ・診断基準 ・診断のカテゴリー ・参考事項 ・重症度分類
24	126	ペリー病	<ul style="list-style-type: none"> ・要件の判定に必要な事項（発病の機構） ・情報提供元 ・診断基準 ・診断のカテゴリー ・参考事項
25	130	先天性無痛無汗症	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（症状、治療法） ・診断基準
26	135	アイカルディ症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（概要、原因、治療法） ・情報提供元 ・診断基準 ・診断のカテゴリー ・参考事項
27	136	片側巨脳症	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（症状） ・情報提供元 ・診断基準

28	137	限局性皮質異形成	<ul style="list-style-type: none"> 概要（原因、治療法） 情報提供元 診断基準 診断のカテゴリー
29	140	ドラベ症候群	<ul style="list-style-type: none"> 概要（概要、原因、症状、治療法、予後） 要件の判定に必要な事項（患者数、発病の機構、効果的な治療法、長期の療養） 情報提供元 診断基準 診断のカテゴリー 参考事項
30	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	<ul style="list-style-type: none"> 概要（症状、治療法、予後） 情報提供元 診断基準 診断のカテゴリー
31	144	レノックス・ガストー症候群	<ul style="list-style-type: none"> 概要（概要、症状） 情報提供元 診断基準 診断のカテゴリー
32	145	ウエスト症候群	<ul style="list-style-type: none"> 概要（概要、原因、症状、治療法） 要件の判定に必要な事項（効果的な治疗方法） 情報提供元 診断基準 診断のカテゴリー
33	146	大田原症候群	<ul style="list-style-type: none"> 概要（概要、症状） 情報提供元 診断基準 診断のカテゴリー
34	147	早期ミオクロニー脳症	<ul style="list-style-type: none"> 概要（概要、原因、症状、治療法、予後） 要件の判定に必要な事項（発病の機構、） 情報提供元 診断基準 診断のカテゴリー

35	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（概要、症状） ・情報提供元 ・診断基準 ・診断のカテゴリー
36	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（原因） ・情報提供元 ・診断基準 ・診断のカテゴリー
37	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	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（概要、原因、症状、治療法） ・要件の判定に必要な事項（患者数） ・情報提供元 ・診断基準 ・診断のカテゴリー ・参考事項
38	155	ランドウ・クレフナー症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（概要、原因、症状、治療法） ・情報提供元 ・診断基準 ・診断のカテゴリー ・参考事項
39	166	弾性線維性仮性黄色腫	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（症状、治療法） ・診断基準 ・重症度分類
40	172	低ホスファターゼ症	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（概要、原因） ・要件の判定に必要な事項（発病の機構、効果的な治療方法） ・情報提供元 ・診断基準 ・診断のカテゴリー ・参考事項
41	178	モワット・ウィルソン症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・診断基準 ・診断のカテゴリー ・参考事項

42	191	ウェルナー症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（概要、原因、治療法、予後） ・要件の判定に必要な事項（患者数） ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類
43	193	プラダー・ウイリ症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（原因） ・情報提供元 ・診断のカテゴリー
44	195	ヌーナン症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（原因、症状） ・情報提供元 ・診断基準 ・参考事項
45	196	ヤング・シンプソン症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（概要、症状、予後） ・診断基準 ・診断のカテゴリー
46	218	アルポート症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（治療法）
47	219	ギャロウェイ・モワト症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（原因、症状） ・要件の判定に必要な事項（発病の機構） ・情報提供元 ・診断基準 ・診断のカテゴリー ・重症度分類
48	222	一次性ネフローゼ症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（症状、治療法） ・要件の判定に必要な事項（重症度分類） ・情報提供元
49	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（原因） ・情報提供元 ・診断のカテゴリー
50	226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	<ul style="list-style-type: none"> ・診断基準 ・診断のカテゴリー

51	258	ガラクトースー1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	<ul style="list-style-type: none"> 概要（原因、症状） 情報提供元 診断基準 診断のカテゴリー 参考事項
52	266	家族性地中海熱	<ul style="list-style-type: none"> 概要（概要、原因、症状、治療法） 要件の判定に必要な事項（患者数、効果的な治療方法） 情報提供元 診断基準 診断のカテゴリー 参考事項 重症度分類
53	268	中條・西村症候群	<ul style="list-style-type: none"> 概要（概要、原因） 要件の判定に必要な事項（患者数） 情報提供元 診断基準
54	270	慢性再発性多発性骨髓炎	<ul style="list-style-type: none"> 要件の判定に必要な事項（患者数） 情報提供元
55	274	骨形成不全症	<ul style="list-style-type: none"> 概要（概要） 情報提供元 診断基準 参考事項
56	276	軟骨無形成症	<ul style="list-style-type: none"> 概要（原因、症状、治療法） 情報提供元 診断基準 診断のカテゴリー

57	277	リンパ管腫症／ゴーハム病	<ul style="list-style-type: none"> 概要（概要、原因、症状、治療法） 要件の判定に必要な事項（診断基準、重症度分類） 情報提供元 診断基準 診断のカテゴリー 参考事項
58	278	巨大リンパ管奇形（ ^{けい} 頸部顔面病変）	<ul style="list-style-type: none"> 告示病名（追って告示改正予定） 概要（概要、原因、症状、治療法、予後） 要件の判定に必要な事項（診断基準、重症度分類） 情報提供元 診断基準 診断のカテゴリー 参考事項 重症度分類
59	279	巨大静脈奇形（ ^{けい} 頸部口腔咽頭びまん性病変）	<ul style="list-style-type: none"> 告示病名（追って告示改正予定） 概要（概要、原因、症状、治療法、予後） 要件の判定に必要な事項（診断基準、重症度分類） 情報提供元 診断基準 診断のカテゴリー 重症度分類
60	280	巨大動静脈奇形（ ^{けい} 頸部顔面又は四肢病変）	<ul style="list-style-type: none"> 告示病名（追って告示改正予定） 概要（概要、原因、症状、治療法、予後） 要件の判定に必要な事項（効果的な治療方法、診断基準、重症度分類） 情報提供元 診断基準 診断のカテゴリー 重症度分類
61	283	後天性赤芽球瘻（ ^{ろう} ）	<ul style="list-style-type: none"> 要件の判定に必要な事項（患者数） 情報提供元 診断基準 診断のカテゴリー

62	296	胆道閉鎖症	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（概要、原因、症状、治療法、予後） ・要件の判定に必要な事項（患者数、発病の機構、重症度分類） ・情報提供元 ・診断基準 ・診断のカテゴリー ・参考事項 ・重症度分類
63	298	遺伝性 ^{すい} 膀胱炎	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（症状）
64	300	IgG4関連疾患	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（治療法） ・診断基準 ・診断のカテゴリー
65	315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症	<ul style="list-style-type: none"> ・要件の判定に必要な事項（患者数、重症度分類） ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類
66	325	遺伝性自己炎症疾患	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（原因） ・情報提供元 ・診断基準 ・診断のカテゴリー ・参考事項
67	326	大理石骨病	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（原因） ・情報提供元 ・診断基準 ・診断のカテゴリー
68	330	先天性 ^{さく} 気管狭窄症／先天性 ^{さく} 声門 ^く 狭窄症	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（概要、原因、症状、治療、予後） ・情報提供元 ・診断基準 ・診断のカテゴリー

69	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（原因、治療法） ・要件の判定に必要な事項（発病の機構、効果的な治療方法） ・情報提供元 ・診断基準 ・診断のカテゴリー ・参考事項
70	338	進行性家族性肝内胆汁うつ滯症	<ul style="list-style-type: none"> ・概要（概要、原因、症状） ・要件の判定に必要な事項（発病の機構） ・診断基準 ・診断のカテゴリー