

健生発 1030 第 1 号
令和 5 年 10 月 30 日

各

| |
|------|
| 都道府県 |
| 指定都市 |

 衛生主管部（局）長 殿

厚生労働省健康・生活衛生局長
(公 印 省 略)

「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」の一部改正について

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項に規定する指定難病及び当該指定難病について法第7条第1項第1号に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度（以下「重症度分類等」という。）については、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）において定めており、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。

今般、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の一部を改正する件（令和5年厚生労働省告示第294号）による指定難病の追加等に伴い、局長通知中、別添1の表の54、121、123、126及び167の指定難病について左欄に掲げる指定難病に係る疾病名を同表の中欄に掲げる疾病名に改正する。あわせて、同表の中欄に掲げる指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について同表の右欄に掲げる別紙のとおりとし、令和6年4月1日以降に行われる支給認定から適用することとしたので通知する。また、改正の概要は別添2のとおりであるので、御了知いただきたい。

貴職におかれては御了知のうえ、貴管内関係者及び関係団体に対する周知方につき配慮されたい。

別添 1

| | | | | |
|----|----------------------------|----|----------------------------|-------|
| 1 | 球脊髄性筋萎縮症 | 1 | 球脊髄性筋萎縮症 | 別紙 1 |
| 2 | 筋萎縮性側索硬化症 | 2 | 筋萎縮性側索硬化症 | 別紙 2 |
| 3 | 脊髄性筋萎縮症 | 3 | 脊髄性筋萎縮症 | 別紙 3 |
| 5 | 進行性核上性麻痺 | 5 | 進行性核上性麻痺 | 別紙 4 |
| 6 | パーキンソン病 | 6 | パーキンソン病 | 別紙 5 |
| 7 | 大脳皮質基底核変性症 | 7 | 大脳皮質基底核変性症 | 別紙 6 |
| 8 | ハンチントン病 | 8 | ハンチントン病 | 別紙 7 |
| 9 | 神経有棘赤血球症 | 9 | 神経有棘赤血球症 | 別紙 8 |
| 10 | シャルコー・マリー・トゥース病 | 10 | シャルコー・マリー・トゥース病 | 別紙 9 |
| 11 | 重症筋無力症 | 11 | 重症筋無力症 | 別紙 10 |
| 13 | 多発性硬化症／視神経脊髄炎 | 13 | 多発性硬化症／視神経脊髄炎 | 別紙 11 |
| 14 | 慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー | 14 | 慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー | 別紙 12 |
| 16 | クロウ・深瀬症候群 | 16 | クロウ・深瀬症候群 | 別紙 13 |
| 19 | ライソゾーム病 | 19 | ライソゾーム病 | 別紙 14 |
| 20 | 副腎白質ジストロフィー | 20 | 副腎白質ジストロフィー | 別紙 15 |
| 21 | ミトコンドリア病 | 21 | ミトコンドリア病 | 別紙 16 |
| 22 | もやもや病 | 22 | もやもや病 | 別紙 17 |
| 27 | 特発性基底核石灰化症 | 27 | 特発性基底核石灰化症 | 別紙 18 |
| 28 | 全身性アミロイドーシス | 28 | 全身性アミロイドーシス | 別紙 19 |
| 30 | 遠位型ミオパチー | 30 | 遠位型ミオパチー | 別紙 20 |
| 34 | 神経線維腫症 | 34 | 神経線維腫症 | 別紙 21 |
| 40 | 高安動脈炎 | 40 | 高安動脈炎 | 別紙 22 |
| 41 | 巨細胞性動脈炎 | 41 | 巨細胞性動脈炎 | 別紙 23 |
| 42 | 結節性多発動脈炎 | 42 | 結節性多発動脈炎 | 別紙 24 |
| 43 | 顕微鏡的多発血管炎 | 43 | 顕微鏡的多発血管炎 | 別紙 25 |
| 44 | 多発血管炎性肉芽腫症 | 44 | 多発血管炎性肉芽腫症 | 別紙 26 |
| 45 | 好酸球性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 | 別紙 27 |
| 46 | 悪性関節リウマチ | 46 | 悪性関節リウマチ | 別紙 28 |
| 47 | バージャー病 | 47 | バージャー病 | 別紙 29 |
| 48 | 原発性抗リン脂質抗体症候群 | 48 | 原発性抗リン脂質抗体症候群 | 別紙 30 |
| 49 | 全身性エリテマトーデス | 49 | 全身性エリテマトーデス | 別紙 31 |
| 50 | 皮膚筋炎／多発性筋炎 | 50 | 皮膚筋炎／多発性筋炎 | 別紙 32 |
| 51 | 全身性強皮症 | 51 | 全身性強皮症 | 別紙 33 |
| 52 | 混合性結合組織病 | 52 | 混合性結合組織病 | 別紙 34 |
| 53 | シェーグレン症候群 | 53 | シェーグレン症候群 | 別紙 35 |

| | | | | |
|-----|------------------|-----|------------------|-------|
| 54 | 成人スチル病 | 54 | 成人発症スチル病 | 別紙 36 |
| 56 | ベーチェット病 | 56 | ベーチェット病 | 別紙 37 |
| 57 | 特発性拡張型心筋症 | 57 | 特発性拡張型心筋症 | 別紙 38 |
| 58 | 肥大型心筋症 | 58 | 肥大型心筋症 | 別紙 39 |
| 59 | 拘束型心筋症 | 59 | 拘束型心筋症 | 別紙 40 |
| 60 | 再生不良性貧血 | 60 | 再生不良性貧血 | 別紙 41 |
| 61 | 自己免疫性溶血性貧血 | 61 | 自己免疫性溶血性貧血 | 別紙 42 |
| 62 | 発作性夜間ヘモグロビン尿症 | 62 | 発作性夜間ヘモグロビン尿症 | 別紙 43 |
| 66 | IgA 腎症 | 66 | IgA 腎症 | 別紙 44 |
| 71 | 特発性大腿骨頭壊死症 | 71 | 特発性大腿骨頭壊死症 | 別紙 45 |
| 72 | 下垂体性 ADH 分泌異常症 | 72 | 下垂体性 ADH 分泌異常症 | 別紙 46 |
| 73 | 下垂体性 TSH 分泌亢進症 | 73 | 下垂体性 TSH 分泌亢進症 | 別紙 46 |
| 74 | 下垂体性 PRL 分泌亢進症 | 74 | 下垂体性 PRL 分泌亢進症 | 別紙 46 |
| 75 | クッシング病 | 75 | クッシング病 | 別紙 46 |
| 76 | 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症 | 76 | 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症 | 別紙 46 |
| 77 | 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症 | 77 | 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症 | 別紙 46 |
| 78 | 下垂体前葉機能低下症 | 78 | 下垂体前葉機能低下症 | 別紙 46 |
| 80 | 甲状腺ホルモン不応症 | 80 | 甲状腺ホルモン不応症 | 別紙 47 |
| 81 | 先天性副腎皮質酵素欠損症 | 81 | 先天性副腎皮質酵素欠損症 | 別紙 48 |
| 82 | 先天性副腎低形成症 | 82 | 先天性副腎低形成症 | 別紙 49 |
| 84 | サルコイドーシス | 84 | サルコイドーシス | 別紙 50 |
| 85 | 特発性間質性肺炎 | 85 | 特発性間質性肺炎 | 別紙 51 |
| 86 | 肺動脈性肺高血圧症 | 86 | 肺動脈性肺高血圧症 | 別紙 52 |
| 91 | バッド・キアリ症候群 | 91 | バッド・キアリ症候群 | 別紙 53 |
| 92 | 特発性門脈圧亢進症 | 92 | 特発性門脈圧亢進症 | 別紙 54 |
| 93 | 原発性胆汁性胆管炎 | 93 | 原発性胆汁性胆管炎 | 別紙 55 |
| 94 | 原発性硬化性胆管炎 | 94 | 原発性硬化性胆管炎 | 別紙 56 |
| 95 | 自己免疫性肝炎 | 95 | 自己免疫性肝炎 | 別紙 57 |
| 96 | クローン病 | 96 | クローン病 | 別紙 58 |
| 97 | 潰瘍性大腸炎 | 97 | 潰瘍性大腸炎 | 別紙 59 |
| 98 | 好酸球性消化管疾患 | 98 | 好酸球性消化管疾患 | 別紙 60 |
| 101 | 腸管神経節細胞僅少症 | 101 | 腸管神経節細胞僅少症 | 別紙 61 |
| 103 | CFC 症候群 | 103 | CFC 症候群 | 別紙 62 |
| 104 | コステロ症候群 | 104 | コステロ症候群 | 別紙 63 |
| 105 | チャージ症候群 | 105 | チャージ症候群 | 別紙 64 |
| 107 | 若年性特発性関節炎 | 107 | 若年性特発性関節炎 | 別紙 65 |
| 109 | 非典型溶血性尿毒症症候群 | 109 | 非典型溶血性尿毒症症候群 | 別紙 66 |
| 116 | アトピー性脊髄炎 | 116 | アトピー性脊髄炎 | 別紙 67 |

| | | | | |
|-----|------------------------|-----|-----------------------|-------|
| 117 | 脊髄空洞症 | 117 | 脊髄空洞症 | 別紙 68 |
| 119 | アイザックス症候群 | 119 | アイザックス症候群 | 別紙 69 |
| 120 | 遺伝性ジストニア | 120 | 遺伝性ジストニア | 別紙 70 |
| 121 | 神経フェリチン症 | 121 | 脳内鉄沈着神経変性症 | 別紙 71 |
| 123 | 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症 | 123 | H T R A 1 関連脳小血管病 | 別紙 72 |
| 126 | ペリー症候群 | 126 | ペリー病 | 別紙 73 |
| 127 | 前頭側頭葉変性症 | 127 | 前頭側頭葉変性症 | 別紙 74 |
| 128 | ビッカースタッフ脳幹脳炎 | 128 | ビッカースタッフ脳幹脳炎 | 別紙 75 |
| 130 | 先天性無痛無汗症 | 130 | 先天性無痛無汗症 | 別紙 76 |
| 132 | 先天性核上性球麻痺 | 132 | 先天性核上性球麻痺 | 別紙 77 |
| 133 | メビウス症候群 | 133 | メビウス症候群 | 別紙 78 |
| 135 | アイカルディ症候群 | 135 | アイカルディ症候群 | 別紙 79 |
| 136 | 片側巨脳症 | 136 | 片側巨脳症 | 別紙 80 |
| 137 | 限局性皮質異形成 | 137 | 限局性皮質異形成 | 別紙 81 |
| 138 | 神経細胞移動異常症 | 138 | 神経細胞移動異常症 | 別紙 82 |
| 140 | ドラベ症候群 | 140 | ドラベ症候群 | 別紙 83 |
| 141 | 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん | 141 | 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん | 別紙 84 |
| 142 | ミオクロニー欠神てんかん | 142 | ミオクロニー欠神てんかん | 別紙 85 |
| 143 | ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん | 143 | ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん | 別紙 86 |
| 144 | レノックス・ガストー症候群 | 144 | レノックス・ガストー症候群 | 別紙 87 |
| 145 | ウエスト症候群 | 145 | ウエスト症候群 | 別紙 87 |
| 146 | 大田原症候群 | 146 | 大田原症候群 | 別紙 87 |
| 147 | 早期ミオクロニー脳症 | 147 | 早期ミオクロニー脳症 | 別紙 87 |
| 148 | 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん | 148 | 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん | 別紙 87 |
| 149 | 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群 | 149 | 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群 | 別紙 88 |
| 150 | 環状 20 番染色体症候群 | 150 | 環状 20 番染色体症候群 | 別紙 89 |
| 151 | ラスマッセン脳炎 | 151 | ラスマッセン脳炎 | 別紙 90 |
| 152 | P C D H 19 関連症候群 | 152 | P C D H 19 関連症候 | 別紙 91 |
| 154 | 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症 | 154 | 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症 | 別紙 92 |
| 155 | ランドウ・クレフナー症候群 | 155 | ランドウ・クレフナー症候群 | 別紙 92 |
| 156 | レット症候群 | 156 | レット症候群 | 別紙 93 |
| 157 | スタージ・ウェーバー症候群 | 157 | スタージ・ウェーバー症候群 | 別紙 94 |
| 158 | 結節性硬化症 | 158 | 結節性硬化症 | 別紙 95 |
| 167 | マルファン症候群 | 167 | マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群 | 別紙 96 |
| 168 | エーラス・ダンロス症候群 | 168 | エーラス・ダンロス症候群 | 別紙 97 |
| 172 | 低ホスファターゼ症 | 172 | 低ホスファターゼ症 | 別紙 98 |
| 177 | ジュベール症候群関連疾患 | 177 | ジュベール症候群関連疾患 | 別紙 99 |

| | | | | |
|-----|----------------------------|-----|----------------------------|--------|
| 178 | モワット・ウィルソン症候群 | 178 | モワット・ウィルソン症候群 | 別紙 100 |
| 179 | ウィリアムズ症候群 | 179 | ウィリアムズ症候群 | 別紙 101 |
| 188 | 多脾症候群 | 188 | 多脾症候群 | 別紙 102 |
| 189 | 無脾症候群 | 189 | 無脾症候群 | 別紙 102 |
| 190 | 鰓耳腎症候群 | 190 | 鰓耳腎症候群 | 別紙 103 |
| 191 | ウェルナー症候群 | 191 | ウェルナー症候群 | 別紙 104 |
| 192 | コケイン症候群 | 192 | コケイン症候群 | 別紙 105 |
| 193 | プラダー・ウィリ症候群 | 193 | プラダー・ウィリ症候群 | 別紙 106 |
| 195 | ヌーナン症候群 | 195 | ヌーナン症候群 | 別紙 107 |
| 196 | ヤング・シンプソン症候群 | 196 | ヤング・シンプソン症候群 | 別紙 108 |
| 201 | アンジェルマン症候群 | 201 | アンジェルマン症候群 | 別紙 109 |
| 203 | 22q11.2欠失症候群 | 203 | 22q11.2欠失症候群 | 別紙 110 |
| 207 | 総動脈幹遺残症 | 207 | 総動脈幹遺残症 | 別紙 111 |
| 208 | 修正大血管転位症 | 208 | 修正大血管転位症 | 別紙 112 |
| 209 | 完全大血管転位症 | 209 | 完全大血管転位症 | 別紙 113 |
| 210 | 単心室症 | 210 | 単心室症 | 別紙 114 |
| 211 | 左心低形成症候群 | 211 | 左心低形成症候群 | 別紙 114 |
| 212 | 三尖弁閉鎖症 | 212 | 三尖弁閉鎖症 | 別紙 114 |
| 213 | 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症 | 213 | 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症 | 別紙 114 |
| 214 | 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症 | 214 | 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症 | 別紙 115 |
| 215 | ファロー四徴症 | 215 | ファロー四徴症 | 別紙 115 |
| 216 | 両大血管右室起始症 | 216 | 両大血管右室起始症 | 別紙 116 |
| 217 | エプスタイン病 | 217 | エプスタイン病 | 別紙 117 |
| 222 | 一次性ネフローゼ症候群 | 222 | 一次性ネフローゼ症候群 | 別紙 118 |
| 223 | 一次性膜性増殖性糸球体腎炎 | 223 | 一次性膜性増殖性糸球体腎炎 | 別紙 119 |
| 225 | 先天性腎性尿崩症 | 225 | 先天性腎性尿崩症 | 別紙 120 |
| 226 | 間質性膀胱炎（ハンナ型） | 226 | 間質性膀胱炎（ハンナ型） | 別紙 121 |
| 232 | カーニー複合 | 232 | カーニー複合 | 別紙 122 |
| 234 | ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。） | 234 | ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。） | 別紙 123 |
| 235 | 副甲状腺機能低下症 | 235 | 副甲状腺機能低下症 | 別紙 124 |
| 236 | 偽性副甲状腺機能低下症 | 236 | 偽性副甲状腺機能低下症 | 別紙 125 |
| 238 | ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症 | 238 | ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症 | 別紙 126 |
| 239 | ビタミンD依存性くる病／骨軟化症 | 239 | ビタミンD依存性くる病／骨軟化症 | 別紙 127 |
| 240 | フェニルケトン尿症 | 240 | フェニルケトン尿症 | 別紙 128 |
| 241 | 高チロシン血症 1 型 | 241 | 高チロシン血症 1 型 | 別紙 129 |
| 242 | 高チロシン血症 2 型 | 242 | 高チロシン血症 2 型 | 別紙 129 |
| 243 | 高チロシン血症 3 型 | 243 | 高チロシン血症 3 型 | 別紙 129 |
| 248 | グルコーストランスポーター1欠損症 | 248 | グルコーストランスポーター1欠損症 | 別紙 130 |

| | | | | |
|-----|-------------------------------------|-----|-------------------------------------|--------|
| 250 | グルタル酸血症 2 型 | 250 | グルタル酸血症 2 型 | 別紙 131 |
| 252 | リジン尿性蛋白不耐症 | 252 | リジン尿性蛋白不耐症 | 別紙 132 |
| 254 | ポルフィリン症 | 254 | ポルフィリン症 | 別紙 133 |
| 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 | 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 | 別紙 134 |
| 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 | 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 | 別紙 135 |
| 260 | シトステロール血症 | 260 | シトステロール血症 | 別紙 136 |
| 261 | タンジール病 | 261 | タンジール病 | 別紙 137 |
| 262 | 原発性高カイロミクロン血症 | 262 | 原発性高カイロミクロン血症 | 別紙 138 |
| 263 | 脳腱黄色腫症 | 263 | 脳腱黄色腫症 | 別紙 139 |
| 264 | 無 β リポタンパク血症 | 264 | 無 β リポタンパク血症 | 別紙 140 |
| 265 | 脂肪萎縮症 | 265 | 脂肪萎縮症 | 別紙 141 |
| 268 | 中條・西村症候群 | 268 | 中條・西村症候群 | 別紙 142 |
| 274 | 骨形成不全症 | 274 | 骨形成不全症 | 別紙 143 |
| 276 | 軟骨無形成症 | 276 | 軟骨無形成症 | 別紙 144 |
| 281 | クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群 | 281 | クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群 | 別紙 145 |
| 283 | 後天性赤芽球癆 | 283 | 後天性赤芽球癆 | 別紙 146 |
| 284 | ダイヤモンド・ブラックファン貧血 | 284 | ダイヤモンド・ブラックファン貧血 | 別紙 147 |
| 285 | ファンコニ貧血 | 285 | ファンコニ貧血 | 別紙 148 |
| 288 | 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 | 288 | 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 | 別紙 149 |
| 289 | クロンカイト・カナダ症候群 | 289 | クロンカイト・カナダ症候群 | 別紙 150 |
| 290 | 非特異性多発性小腸潰瘍症 | 290 | 非特異性多発性小腸潰瘍症 | 別紙 151 |
| 292 | 総排泄腔外反症 | 292 | 総排泄腔外反症 | 別紙 152 |
| 293 | 総排泄腔遺残 | 293 | 総排泄腔遺残 | 別紙 153 |
| 295 | 乳幼児肝巨大血管腫 | 295 | 乳幼児肝巨大血管腫 | 別紙 154 |
| 296 | 胆道閉鎖症 | 296 | 胆道閉鎖症 | 別紙 155 |
| 298 | 遺伝性膵炎 | 298 | 遺伝性膵炎 | 別紙 156 |
| 299 | 嚢胞性線維症 | 299 | 嚢胞性線維症 | 別紙 157 |
| 303 | アッシャー症候群 | 303 | アッシャー症候群 | 別紙 158 |
| 304 | 若年発症型両側性感音難聴 | 304 | 若年発症型両側性感音難聴 | 別紙 159 |
| 305 | 遅発性内リンパ水腫 | 305 | 遅発性内リンパ水腫 | 別紙 160 |
| 306 | 好酸球性副鼻腔炎 | 306 | 好酸球性副鼻腔炎 | 別紙 161 |
| 309 | 進行性ミオクロヌステんかん | 309 | 進行性ミオクロヌステんかん | 別紙 162 |
| 311 | 先天性三尖弁狭窄症 | 311 | 先天性三尖弁狭窄症 | 別紙 163 |
| 312 | 先天性僧帽弁狭窄症 | 312 | 先天性僧帽弁狭窄症 | 別紙 164 |
| 313 | 先天性肺静脈狭窄 | 313 | 先天性肺静脈狭窄 | 別紙 165 |
| 315 | ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／L MX 1 B 関連腎症 | 315 | ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／L MX 1 B 関連腎症 | 別紙 166 |

| | | |
|-------------------------------------|-------------------------------------|--------|
| 316 カルニチン回路異常症 | 316 カルニチン回路異常症 | 別紙 167 |
| 317 三頭酵素欠損症 | 317 三頭酵素欠損症 | 別紙 168 |
| 319 セピアプテリン還元酵素 (SR) 欠損症 | 319 セピアプテリン還元酵素 (SR) 欠損症 | 別紙 169 |
| 320 先天性グリコシルホスファチジルイノシトール (GPI) 欠損症 | 320 先天性グリコシルホスファチジルイノシトール (GPI) 欠損症 | 別紙 170 |
| 325 遺伝性自己炎症疾患 | 325 遺伝性自己炎症疾患 | 別紙 171 |
| 326 大理石骨病 | 326 大理石骨病 | 別紙 172 |
| 329 無虹彩症 | 329 無虹彩症 | 別紙 173 |
| (新規追加) | 339 M E C P 2 重複症候群 | 別紙 174 |
| (新規追加) | 340 線毛機能不全症候群 (カルタゲナー症候群を含む。) | 別紙 175 |
| (新規追加) | 341 T R P V 4 異常症 | 別紙 176 |