

(地Ⅲ247)

平成30年3月27日

都道府県医師会

担当理事 殿

日本医師会常任理事

羽 鳥 裕

指定難病の追加並びに診断基準及び重症度分類等の改正等について

時下益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。

さて、難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1項に規定する指定難病につきましては、これまでに330疾病が告示され、特定医療費の支給(医療費助成)が実施されているところであります。

今般、平成30年4月1日から医療費助成の対象となる指定難病(1疾病を追加、計331疾病)について告示(平成30年厚生労働省告示第62号)されるとともに、指定難病の診断基準、重症度分類等、臨床調査個人票(以下、「診断基準等」という。)に係る関連通知を改正する旨、厚生労働省より各都道府県及び指定都市あて別添の通知がなされ、本会に対しても周知方依頼がありましたのでご連絡申し上げます。

なお、診断基準等の改正に伴い、改正前の臨床調査個人票について、1年間(当該期間中における最初の支給認定・更新申請時に限る。)は使用しても差し支えないとする旨、厚生労働省より別添の事務連絡が発出されておりますので、あわせてご連絡いたします。

今般の主な改正内容等は下記のとおりとなっておりますので、貴会におかれましても本件についてご了知のうえ、貴会管内郡市区医師会等に対する周知方について、ご高配のほどよろしくお願い申し上げます。

記

【主な改正内容等】

1. 指定難病の名称の変更(3疾病) および追加(1疾病)

- ・厚生労働省告示第 62 号を参照
2. 「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」の改正
- ・新規指定難病に係る診断基準、重症度分類等の追加
 - ・既存の指定難病（一部）に係る診断基準、重症度分類等の改正（概要は厚生労働省通知（H30. 3. 19 健発 0319 第 1 号）の別添 2 をご参照）
3. 「指定難病に係る臨床調査個人票について」の改正
- ・新規指定難病に係る臨床調査個人票の追加
 - ・既存指定難病に係る臨床調査個人票の改正（変更点は厚生労働省通知（H30. 3. 19 健発 0319 第 2 号）の別添 2 をご参照）

改正後の診断基準等につきましては、厚生労働省ホームページ（以下、URL をご参照）に掲載されております。

URL : <http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000084783.html>

事 務 連 絡
平成 30 年 3 月 19 日

公益社団法人 日本医師会 御中

厚生労働省健康局難病対策課

指定難病の追加並びに診断基準及び重症度分類等の改正等について（周知依頼）

日頃から厚生労働行政の推進に御尽力を賜り、厚く御礼申し上げます。

さて、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。）に基づく医療費助成の対象疾病については、最新の研究成果等を踏まえ、平成 30 年 4 月 1 日から 1 疾病追加することとしました。

これにあわせて、指定難病の診断基準及び重症度分類等（以下「診断基準等」という。）並びに診断書（以下「臨個票」という。）の様式についても、最新の医学的知見等を踏まえて見直しを行いました。

このため、下記 1 から 3 までに掲げる告示及び通知の改正、並びに下記 4 に掲げる当該改正に伴う審査等の取扱いについて、法第 7 条に基づく支給認定に関する事務を行う都道府県及び指定都市に対して周知を行いました。

つきましては、貴会からも、都道府県医師会を通じ、法第 6 条に基づき指定難病に関する診断を行う難病指定医及び協力難病指定医へ周知いただけるよう、御配慮方よろしくお願いいたします。

なお、下記 2 及び 3 により改正された診断基準等及び臨個票については、下記 5 のリンク先に電子媒体を掲載していますので、周知に当たりご活用ください。

記

1. 「難病の患者に対する医療等に関する法律第 5 条第 1 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 7 条第 1 項第 1 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」（平成 30 年厚生労働省告示第 62 号）
2. 「「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」の改正について」（平成 30 年 3 月 19 日付け健発 0319 第 1 号厚生労働省健康局長通知）
3. 「「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」（平成 30 年 3 月 19 日付け健難発 0319 第 2 号厚生労働省健康局難病対策課長通知）
4. 「「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」（平成 30 年 3 月 19 日付け事務連絡）
5. リンク先：<http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000084783.html>

以上

○厚生労働省告示第六十二号

難病の患者に対する医療等に関する法律（平成二十六年法律第五十号）第五条第一項の規定に基づき、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（平成二十六年厚生労働省告示第三百九十三号）の一部を次の表のように改正し、平成三十年四月一日から適用する。

平成三十年三月十九日

厚生労働大臣 加藤 勝信

(傍線部分は改正部分)

改 正 後	改 正 前
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は次の各号に掲げるとおりとし、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は、個々の指定難病の特性に応じ、日常生活又は社会生活に支障があると医学的に判断される程度とする。 一〇百六 (略) 百七 若年性特発性関節炎 百八〇百七十六 (略) 百七十七 ジュベール症候群関連疾患 百七十八〇三百二十九 (略) 三百三十 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症 三百三十一 特発性多中心性キャツスルマン病	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は次の各号に掲げるとおりとし、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は、個々の指定難病の特性に応じ、日常生活又は社会生活に支障があると医学的に判断される程度とする。 一〇百六 (略) 百七 全身型若年性特発性関節炎 百八〇百七十六 (略) 百七十七 有馬症候群 百七十八〇三百二十九 (略) 三百三十 先天性気管狭窄症 (新設)

健発0319第1号
平成30年3月19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5条第1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7条第1項第1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年厚生労働省令第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6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5条第1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7条第1項第1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」（平成30年厚生労働省告示第62号）による指定難病の追加等に伴い、局長通知中、別添1の表の左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診断基準及び重症度分類等に改正し、平成30年4月1日以降に行われる支給認定について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。

3 脊髄性筋萎縮症	3 脊髄性筋萎縮症	別紙 1
11 重症筋無力症	11 重症筋無力症	別紙 2
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 3
24 亜急性硬化性全脳炎	24 亜急性硬化性全脳炎	別紙 4
35 天疱瘡	35 天疱瘡	別紙 5
37 膿疱性乾癬（汎発型）	37 膿疱性乾癬（汎発型）	別紙 6
38 スティーヴンス・ジョンソン症候群	38 スティーヴンス・ジョンソン症候群	別紙 7
39 中毒性表皮壊死症	39 中毒性表皮壊死症	別紙 8
40 高安動脈炎	40 高安動脈炎	別紙 9
44 多発血管炎性肉芽腫症	44 多発血管炎性肉芽腫症	別紙 10
57 特発性拡張型心筋症	57 特発性拡張型心筋症	別紙 11
58 肥大型心筋症	58 肥大型心筋症	別紙 12
59 拘束型心筋症	59 拘束型心筋症	別紙 13
66 IgA 腎症	66 IgA 腎症	別紙 14
67 多発性嚢胞腎	67 多発性嚢胞腎	別紙 15
70 広範脊柱管狭窄症	70 広範脊柱管狭窄症	別紙 16
85 特発性間質性肺炎	85 特発性間質性肺炎	別紙 17
91 バッド・キアリ症候群	91 バッド・キアリ症候群	別紙 18
92 特発性門脈圧亢進症	92 特発性門脈圧亢進症	別紙 19
107 全身型若年性特発性関節炎	107 若年性特発性関節炎	別紙 20
177 有馬症候群	177 ジュベール症候群関連疾患	別紙 21
220 急速進行性糸球体腎炎	220 急速進行性糸球体腎炎	別紙 22
221 抗糸球体基底膜腎炎	221 抗糸球体基底膜腎炎	別紙 23
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 24
230 肺胞低換気症候群	230 肺胞低換気症候群	別紙 25
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 26
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 27
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 28
325 遺伝性自己炎症疾患	325 遺伝性自己炎症疾患	別紙 29
328 前眼部形成異常	328 前眼部形成異常	別紙 30
329 無虹彩症	329 無虹彩症	別紙 31
330 先天性気管狭窄症	330 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	別紙 32
（新規追加）	331 特発性多中心性キャッスルマン病	別紙 33

改正の概要

別添2

要再確認：改正後診断基準で再確認することが、特に必要と考えられる疾病

要追加情報：改正後診断基準で再確認する際に、追加情報が必要となる可能性がある疾病

別紙の番号	告示上の疾病番	(改正前疾患名) 疾患名	主な改正内容	改正理由	要再確認	要追加情報
1	3	脊髄性筋萎縮症	・概要の4.治療法に、「ヌシネルセン髄腔内投与」を追加	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
2	11	重症筋無力症	・概要の文言の修正 ・患者数の変更 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
3	20	副腎白質ジストロフィー	・概要の「造血細胞移植」を「造血幹細胞移植」に修正	・正しい名称に修正するもの	-	-
4	24	亜急性硬化性全脳炎	・概要の文言の修正 ・患者数の変更 ・「診断基準」2.検査所見に検査法の追加と、脳波所見の一部削除	・最新の知見に基づき修正するもの ・診断基準の適正化	要	-
5	35	天疱瘡	・概要の文言の修正 ・「要件の判定に必要な事項」の修正	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
6	37	膿疱性乾癬（汎発型）	・概要に疾病名の追加と治療法の追加 ・患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
7	38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	・概要の文言の修正 ・患者数の変更 ・診断のカテゴリーに慢性期に関する情報を追記	・最新の知見に基づき修正するもの ・慢性期の診断基準の明示化	要	要
8	39	中毒性表皮壊死症	・概要に症状の追加と治療法の追加 ・患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
9	40	高安動脈炎	・概要の文言の修正 ・患者数の変更と研究代表者の変更 ・診断基準および診断のカテゴリーの変更 ・重症度分類の1度から「γグロブリン上昇」を削除	・最新の知見に基づき修正するもの ・診断基準の適正化	要	要
10	44	多発血管炎性肉芽腫症	・概要、診断基準の「多発性神経炎」を「多発性単神経炎」に修正 ・情報提供元の変更	・正しい名称に修正するもの	-	-
11	57	特発性拡張型心筋症	・概要に文言の修正 ・患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
12	58	肥大型心筋症	患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
13	59	拘束型心筋症	患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
14	66	IgA腎症	・概要の文言の修正 ・情報提供元の変更 ・診断基準の付記事項に説明を追記	・最新の知見に基づき修正するもの ・診断基準の明確化	-	-
15	67	多発性嚢胞腎	・概要の文言の修正 ・患者数の変更 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
16	70	広範脊柱管狭窄症	・患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
17	85	特発性間質性肺炎	・重症度分類の「特発性肺線維症の場合は」を削除	・重症度分類の記載の適正化	-	-
18	91	バッド・キアリ症候群	・患者数の変更 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
19	92	特発性門脈圧亢進症	・概要の文言の修正 ・患者数の変更 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
20	107	（全身型若年性特発性関節炎） 若年性特発性関節炎	・疾患名を「全身型若年性特発性関節炎」から「若年性特発性関節炎」に変更 ・全身型若年性特発性関節炎に加え、新たに関節型若年性特発性関節炎を追加	・指定難病の新たな指定に伴う改訂	要	要
21	177	（有馬症候群） ジュバル症候群関連疾患	・疾患名を「有馬症候群」から「ジュバル症候群関連疾患」に変更（有馬症候群が含まれる疾病） ・有馬症候群の診断基準の主要症状と検査の整理	・指定難病の新たな指定に伴う改訂	要	要
22	220	急速進行性糸球体腎炎	・概要の文言の修正 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
23	221	抗糸球体基底膜腎炎	・概要の文言の修正 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
24	222	一次性ネフローゼ症候群	・情報提供元の変更	・研究班代表の変更に伴うもの	-	-
25	230	肺泡低換気症候群	・1)肥満低換気症候群、2)先天性中枢性低換気症候群、3)特発性中枢性肺泡低換気、の3病態に分類	・国際基準である「アメリカ睡眠学会国際分類第3版」に基づく修正	要	要
26	238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	・「診断基準」に対象を明記し、添付図の説明を参考所見とする修正	・診断基準の明確化	要	-
27	281	クリッペル・トレノネー・ウェバー症候群	・概要に遺伝子名を追加 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
28	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	・「自己免疫性後天性凝固第Ⅴ因子欠乏症」を追加 ・診断基準の項目を再検討し、診断に必須でない検査を整理	・指定難病の新たな指定に伴う改訂	要	要
29	325	遺伝性自己炎症疾患	・「A20ハプロ不全症」を追加 ・鑑別診断を参考所見とし、診断のカテゴリーに含めない修正	・指定難病の新たな指定に伴う改訂	要	要
30	328	前眼部形成異常	・「要件の判定に必要な事項」の文言の修正 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
31	329	無虹彩症	・「要件の判定に必要な事項」の文言の修正 ・患者数の変更と情報提供元の変更 ・診断基準にProbableも対象とする等追加 ・診断のカテゴリーの修正	・診断基準の適正化	要	-
32	330	（先天性気管狭窄症） 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	・先天性声門下狭窄症の追加に伴い、疾患名を「先天性気管狭窄症」から「先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症」に変更	・指定難病の新たな指定に伴う改訂	要	要
33	331	特発性多中心性キャッスルマン病	-	・指定難病の新たな指定	-	-

・指定難病の新たな指定に伴う改訂：「107.若年性特発性関節炎」「177.ジュバル症候群関連疾患」「288.自己免疫性後天性凝固因子欠乏症」「325.遺伝性自己炎症疾患」「330.先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症」「331.特発性多中心性キャッスルマン病」

健難発 0319 第 2 号
平成 30 年 3 月 19 日

各

都道府県
指定都市

 衛生主管部（局）長

厚生労働省健康局難病対策課長
(公 印 省 略)

「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

難病の患者に対する医療等に関する法律（平成26年度法律第50号。以下「法」という。）第6条第1項に規定する診断書（以下「臨床調査個人票」という。）の記載項目等については、難病の患者に対する医療等に関する法律施行規則（平成26年厚生労働省令第121号）第14条において定めており、この診断書の様式については、「指定難病に係る臨床調査個人票について」（平成26年11月12日付け健疾発1112第1号厚生労働省健康局疾病対策課長通知。以下「課長通知」という。）において、法第5条第1項に基づき厚生労働大臣が定める指定難病ごとに示している。

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」（平成30年厚生労働省告示第62号）による指定難病の追加等に伴い、課長通知中、別添1の表の左欄に掲げる臨床調査個人票について、同表の右欄に掲げる別紙の臨床調査個人票に改正し、平成30年4月1日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。

なお、平成30年4月1日以降に、法第6条に基づく支給認定の申請を行う場合に、指定難病の患者又はその保護者が旧臨個票（本通知による改正前の臨床調査個人票をいう。）を添付して提出された場合には、これを使用することも差し支えないものとするが、支給認定の基準については、別途通知する『「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」の改正について』（平成30年3月19日付け健発0319第1号厚生労働省健康局長通知）による改正後の「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）によることとなることに留意されたい。

本通知は、地方自治法（昭和22年法律第67号）第245条の4第1項の規定に基づく技術的助言であることを申し添える。

006 パーキンソン病	006 パーキンソン病	別紙 1
024 亜急性硬化性全脳炎	024 亜急性硬化性全脳炎	別紙 2
038 スティーヴンス・ジョンソン症候群	038 スティーヴンス・ジョンソン症候群	別紙 3
040 高安動脈炎	040 高安動脈炎	別紙 4
049 全身性エリテマトーデス	049 全身性エリテマトーデス	別紙 5
059 拘束型心筋症	059 拘束型心筋症	別紙 6
097 潰瘍性大腸炎	097 潰瘍性大腸炎	別紙 7
107 全身型若年性特発性関節炎	107-1 若年性特発性関節炎（全身型若年性特発性関節炎）	別紙 8
	107-2 若年性特発性関節炎（関節型若年性特発性関節炎）	別紙 9
177 有馬症候群	177 ジュベール症候群関連疾患	別紙 10
230 肺胞低換気症候群	230 肺胞低換気症候群	別紙 11
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 12
325-1 遺伝性自己炎症疾患（NLRC4 異常症）	325-1 遺伝性自己炎症疾患（NLRC4 異常症）	別紙 13
325-2 遺伝性自己炎症疾患（ADA2 欠損症）	325-2 遺伝性自己炎症疾患（ADA2 欠損症）	別紙 14
325-3 遺伝性自己炎症疾患（エカルディ・グティエール症候群）	325-3 遺伝性自己炎症疾患（エカルディ・グティエール症候群）	別紙 15
（新規追加）	325-4 遺伝性自己炎症疾患（A20 ハプロ不全症）	別紙 16
329 無虹彩症	329 無虹彩症	別紙 17
330 先天性気管狭窄症	330-1 先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症（先天性気管狭窄症）	別紙 18
	330-2 先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症（先天性声門下狭窄症）	別紙 19
（新規追加）	331 特発性多中心性キャッスルマン病	別紙 20

告示上の 疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
6	パーキンソン病	006 パーキンソン病	簡略化	
24	亜急性硬化性全脳炎	024 亜急性硬化性全脳炎	「■ 診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正・追加	診断基準の改定に伴うもの
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	038 スティーヴンス・ジョンソン症候群	・「■ 診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正 ・「診断のカテゴリー」に慢性期に関する情報の追加	・診断基準の記載と合致させるため ・診断基準の改定に伴うもの
40	高安静脈炎	040 高安静脈炎	・「■ 診断基準に関する事項」の「診断」の項目削除 ・「■ 診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正 ・「■ 診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「参考所見」の追加 ・「■ 治療その他」の追加 ・「■ 重症度分類に関する事項」の修正	診断基準の改定に伴うもの
49	全身性エリテマトーデス	049 全身性エリテマトーデス	簡略化	
59	拘束型心筋症	059 拘束型心筋症	・「■ 診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「診断のカテゴリー」の項目削除	誤記の修正
97	潰瘍性大腸炎	097 潰瘍性大腸炎	簡略化	
107	【全身型若年性特発性関節炎】 若年性特発性関節炎	【107 全身型若年性特発性関節炎】 107-1 若年性特発性関節炎 (全身型若年性特発性関節炎)	・告示病名の変更 ・「■ 診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正・追加 ・「■ 診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の削除 ・「診断のカテゴリー」の修正	・指定難病の新たな指定に伴う診断基準の改定に伴うもの ・診断基準の記載に合致させるため
		【新規追加】 107-2 若年性特発性関節炎 (関節型若年性特発性関節炎)	新規追加	指定難病の新たな指定に伴う診断基準の改定に伴うもの
177	【有馬症候群】 ジュベール症候群関連疾患	【177 有馬症候群】 177 ジュベール症候群関連疾患	・告示病名の変更 ・「■ 診断基準に関する事項」の「診断」の追加 ・「■ 診断基準に関する事項」の「A.症状」、「B.検査所見」及び「C.鑑別診断」の修正、追加 ・「診断のカテゴリー」の修正、追加 ・「■ 重症度分類に関する事項」の追加	指定難病の新たな指定に伴う診断基準の改定に伴うもの
230	肺胞低換気症候群	230 肺胞低換気症候群	・「■ 診断基準に関する事項」の「診断」の追加（3病態とその他に分類） ・「■ 診断基準に関する事項」の「A.症状」、「B.検査所見」及び「C.鑑別診断」の修正	診断基準の改定に伴うもの
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	・枝番の統合 ・「■ 診断基準に関する事項」、「診断のカテゴリー」の修正・追加（「自己免疫性後天性凝固第Ⅴ/Ⅴ因子欠乏症」を追加） ・「■ 診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の一部削除	指定難病の新たな指定に伴う診断基準の改定に伴うもの
325	遺伝性自己炎症疾患	325-1 遺伝性自己炎症疾患 (NLRC4異常症)	「■ 診断基準に関する事項」の「鑑別診断」の削除	指定難病の新たな指定に伴う診断基準の改定に伴うもの
		325-2 遺伝性自己炎症疾患 (ADA2欠損症)	「■ 診断基準に関する事項」の「鑑別診断」の削除	指定難病の新たな指定に伴う診断基準の改定に伴うもの
		325-3 遺伝性自己炎症疾患 (エカルディ・グティエール症候群)	「■ 診断基準に関する事項」の「鑑別診断」の削除	指定難病の新たな指定に伴う診断基準の改定に伴うもの
		【新規追加】 325-4 遺伝性自己炎症疾患 (A20ハプロ不全症)	新規追加	指定難病の新たな指定に伴うもの
329	無虹彩症	329 無虹彩症	「診断のカテゴリー」の修正	診断基準の改定に伴うもの
330	【先天性気管狭窄症】 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	【330 先天性気管狭窄症】 330-1 先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症 (先天性気管狭窄症)	・告示病名の変更 ・「■ 診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の項目の修正	指定難病の新たな指定に伴う診断基準の改定に伴うもの
		【新規追加】 330-2 先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症 (先天性声門下狭窄症)	新規追加	指定難病の新たな指定に伴うもの
331	【新規追加】 特発性多中心性キャスルマン病	【新規追加】 331 特発性多中心性キャスルマン病	新規追加	指定難病の新たな指定に伴うもの

事 務 連 絡
平成 30 年 3 月 19 日

各 { 都道府県
指定都市 } 難病対策担当課 御中

厚生労働省健康局難病対策課

「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

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。

さて、今般「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（平成 30 年 3 月 19 日付け健難発 0319 第 2 号厚生労働省健康局難病対策課長通知。以下「30 年改正課長通知」という。）により、「指定難病に係る臨床調査個人票について」（平成 26 年 11 月 12 日付け健疾発 1112 第 1 号厚生労働省健康局疾病対策課長通知）を改正し、平成 30 年 4 月 1 日から適用することとしましたが、同日以降に、指定難病の患者又はその保護者が 30 年改正課長通知による改正前の臨床調査個人票（以下「改正前臨個票」という。）を使用して支給認定・更新の申請をすることが考えられます。その場合の取扱いについて、下記のとおりお知らせいたします。

記

1. 臨床調査個人票の取扱いについて

指定難病に係る臨床調査個人票（以下「臨個票」という。）は、30 年改正課長通知により改正されているため、平成 30 年 4 月 1 日以降は当該改正後の臨個票（以下「改正後臨個票」という。）を使用することを原則とする一方で、改正後臨個票の適用の日から 1 年間（ただし、当該期間中における最初の支給認定・更新申請時に限る。）は、指定難病の患者又はその保護者から、改正前臨個票を添付して支給認定・更新の申請があった場合には、当該改正前臨個票を使用して差し支えないものとします。

これは、改正後臨個票の適用前に難病指定医等により診断を受け、改正前臨個票を作成したが、都道府県に対する申請は同年 4 月 1 日以降になったケース等が想定されることから、申請者の負担を考慮して認めるものです。

2. 支給認定審査の基準について

前記1のケースや平成30年3月31日以前に、改正前臨個票で支給認定・更新の申請がされ、同年4月1日以降に支給認定をする場合に適用すべき診断基準等は、「「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」（平成30年3月19日付け健発0319第1号厚生労働省健康局長通知）による改正後の「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「30年改正後診断基準」という。）が適用されます。

しかし、今回の改正は、その前後において、医学的見地から検討した結果、対象者の支給認定審査の結果、認定範囲を広めることはあるが狭めることはないと考えているので、改正前臨個票を使用して支給認定・更新の申請がされた場合は、その支給認定審査について、改正前の診断基準等を適用して審査を行って認定することも差し支えありません。

ただし、この場合、改正前診断基準で不認定とされても、改正後診断基準で認定要件を満たす可能性が否定できない指定難病があることから、これらの疾病の難病患者について、改正前診断基準で不認定となる可能性がある場合には、改正後診断基準に照らして支給認定審査を行い、改正後診断基準で必要となる新たな検査項目の検査結果等を取り寄せるか、それがない場合には追加で検査結果を提出する意向を申請者に確認した上で、審査結果を出す必要があることにご留意ください。

別添に「診断基準等を改正した指定難病の一覧及び改正内容等について」を添付しており、「改正後診断基準で再確認することが、特に必要と考えられる疾病」及び「改正後診断基準で再確認する際に、追加情報が必要となる可能性がある疾病」を一覧にしているので、こちらをご参照いただき、取扱いに遺漏なきようお願いいたします。

3 なお『「指定難病に係る臨床調査個人票について」の改正に伴う審査等の取扱いについて』（平成29年3月31日付け事務連絡）の1により周知した『「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』（平成29年3月31日付け健難発0331第1号厚生労働省健康局難病対策課長通知。以下「29年改正課長通知」という。）による臨床調査個人票の改正に係る経過措置は、平成30年3月31日までの取扱いとしておりますので、同年4月1日以降は29年改正通知前の臨個票で提出されないよう留意頂きたい。

改正の概要

別添

要再確認：改正後診断基準で再確認することが、特に必要と考えられる疾病

要追加情報：改正後診断基準で再確認する際に、追加情報が必要となる可能性がある疾病

別紙の番号	告示上の疾病番	(改正前疾患名) 疾患名	主な改正内容	改正理由	要再確認	要追加情報
1	3	脊髄性筋萎縮症	・概要の4.治療法に、「ヌシネルセン髄腔内投与」を追加	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
2	11	重症筋無力症	・概要の文言の修正 ・患者数の変更 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
3	20	副腎白質ジストロフィー	・概要の「造血細胞移植」を「造血幹細胞移植」に修正	・正しい名称に修正するもの	-	-
4	24	亜急性硬化性全脳炎	・概要の文言の修正 ・患者数の変更 ・「診断基準」2.検査所見に検査法の追加と、脳波所見の一部削除	・最新の知見に基づき修正するもの ・診断基準の適正化	要	-
5	35	天疱瘡	・概要の文言の修正 ・「要件の判定に必要な事項」の修正	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
6	37	膿疱性乾癬（汎発型）	・概要に疾病名の追加と治療法の追加 ・患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
7	38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	・概要の文言の修正 ・患者数の変更 ・診断のカテゴリーに慢性期に関する情報を追記	・最新の知見に基づき修正するもの ・慢性期の診断基準の明示化	要	要
8	39	中毒性表皮壊死症	・概要に症状の追加と治療法の追加 ・患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
9	40	高安動脈炎	・概要の文言の修正 ・患者数の変更と研究代表者の変更 ・診断基準および診断のカテゴリーの変更 ・重症度分類の1度から「γグロブリン上昇」を削除	・最新の知見に基づき修正するもの ・診断基準の適正化	要	要
10	44	多発血管炎性肉芽腫症	・概要、診断基準の「多発性神経炎」を「多発性単神経炎」に修正 ・情報提供元の変更	・正しい名称に修正するもの	-	-
11	57	特発性拡張型心筋症	・概要に文言の修正 ・患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
12	58	肥大型心筋症	患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
13	59	拘束型心筋症	患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
14	66	IgA腎症	・概要の文言の修正 ・情報提供元の変更 ・診断基準の付記事項に説明を追記	・最新の知見に基づき修正するもの ・診断基準の明確化	-	-
15	67	多発性嚢胞腎	・概要の文言の修正 ・患者数の変更 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
16	70	広範脊柱管狭窄症	・患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
17	85	特発性間質性肺炎	・重症度分類の「特発性肺線維症の場合は」を削除	・重症度分類の記載の適正化	-	-
18	91	バッド・キアリ症候群	・患者数の変更 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
19	92	特発性門脈圧亢進症	・概要の文言の修正 ・患者数の変更 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
20	107	（全身型若年性特発性関節炎） 若年性特発性関節炎	・疾患名を「全身型若年性特発性関節炎」から「若年性特発性関節炎」に変更 ・全身型若年性特発性関節炎に加え、新たに関節型若年性特発性関節炎を追加	・指定難病の新たな指定に伴う改訂	要	要
21	177	（有馬症候群） ジュバル症候群関連疾患	・疾患名を「有馬症候群」から「ジュバル症候群関連疾患」に変更（有馬症候群が含まれる疾病） ・有馬症候群の診断基準の主要症状と検査の整理	・指定難病の新たな指定に伴う改訂	要	要
22	220	急速進行性糸球体腎炎	・概要の文言の修正 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
23	221	抗糸球体基底膜腎炎	・概要の文言の修正 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
24	222	一次性ネフローゼ症候群	・情報提供元の変更	・研究班代表の変更に伴うもの	-	-
25	230	肺泡低換気症候群	・1)肥満低換気症候群、2)先天性中枢性低換気症候群、3)特発性中枢性肺泡低換気、の3病態に分類	・国際基準である「アメリカ睡眠学会国際分類第3版」に基づく修正	要	要
26	238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	・「診断基準」に対象を明記し、添付図の説明を参考所見とする修正	・診断基準の明確化	要	-
27	281	クリッペル・トレノネー・ウェバー症候群	・概要に遺伝子名を追加 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
28	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	・「自己免疫性後天性凝固第Ⅴ因子欠乏症」を追加 ・診断基準の項目を再検討し、診断に必須でない検査を整理	・指定難病の新たな指定に伴う改訂	要	要
29	325	遺伝性自己炎症疾患	・「A20ハプロ不全症」を追加 ・鑑別診断を参考所見とし、診断のカテゴリーに含めない修正	・指定難病の新たな指定に伴う改訂	要	要
30	328	前眼部形成異常	・「要件の判定に必要な事項」の文言の修正 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
31	329	無虹彩症	・「要件の判定に必要な事項」の文言の修正 ・患者数の変更と情報提供元の変更 ・診断基準にProbableも対象とする等追加 ・診断のカテゴリーの修正	・診断基準の適正化	要	-
32	330	（先天性気管狭窄症） 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	・先天性声門下狭窄症の追加に伴い、疾患名を「先天性気管狭窄症」から「先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症」に変更	・指定難病の新たな指定に伴う改訂	要	要
33	331	特発性多中心性キャッスルマン病	-	・指定難病の新たな指定	-	-

・指定難病の新たな指定に伴う改訂：「107.若年性特発性関節炎」「177.ジュバル症候群関連疾患」「288.自己免疫性後天性凝固因子欠乏症」「325.遺伝性自己炎症疾患」「330.先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症」「331.特発性多中心性キャッスルマン病」