

令和8年4月7日

都道府県医師会  
担当理事 殿

日本医師会常任理事  
佐原博之  
(公印省略)

指定難病の診断基準及び重症度分類等の改正について

今般、難病の患者に対する医療等に関する法律に基づく医療費助成の対象疾病のうち、83疾病の診断基準及び重症度分類等がアップデートされ、来年度令和9年4月1日より適用となることから、厚生労働省より各都道府県等宛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、改正後の診断基準及び重症度分類等、臨床調査個人票につきましては、厚生労働省ホームページ(下記3 URL)よりご参照いただけますと幸いです。

つきましては、貴会におかれましても本件についてご了知のうえ、郡市区医師会及び会員への周知方についてご高配賜りますようお願い申し上げます。

記

1. 「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  
令和8年3月27日付健生発0327第13号厚生労働省健康・生活衛生局長通知  
(ページ数が多いため別紙は省略しております)
2. 「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8年3月27日付健生難発0327第1号厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課長通知(ページ数が多いため、別紙は省略しております)
3. 厚労省ホームページ

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

以上

事 務 連 絡  
令和 8 年 3 月 27 日

公益社団法人 日本医師会 御中

厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課

指定難病の診断基準及び重症度分類等の改正について（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、83 疾病の診断基準及び重症度分類等（以下「診断基準等」という。）をアップデートし、令和 9 年 4 月 1 日より適用することとしました。

このため、下記 1 及び 2 に掲げる通知の改正について、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 1 及び 2 により改正された診断基準等及び臨個票については、追って下記 3 のリンク先に電子媒体を掲載する予定ですので、周知に当たりご活用ください。

#### 記

1. 「「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」（令和 8 年 3 月 27 日付け健生発 0327 第 13 号厚生労働省健康・生活衛生局長通知）
2. 「「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 8 年 3 月 27 日付け健生難発 0327 第 1 号厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課長通知）
3. リンク先：<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000084783.html>

以上

厚生発 0327 第 13 号  
令和 8 年 3 月 27 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条第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、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、最新の医学的知見等を踏まえる観点から、同表の右欄に掲げる別紙のとおり改正し、令和9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。

貴職におかれては改正内容を御了知のうえ、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。

表 1

名称	変更点
9 神経有棘赤血球症	別紙 1
10 シャルコー・マリー・トゥース病	別紙 2
12 先天性筋無力症候群	別紙 3
19 ライツゾーム病	別紙 4
20 副腎白質ジストロフィー	別紙 5
25 進行性多巣性白質脳症	別紙 6
30 遠位型ミオパチー	別紙 7
48 原発性抗リン脂質抗体症候群	別紙 8
50 皮膚筋炎／多発性筋炎	別紙 9
51 全身性強皮症	別紙 10
53 シェーグレン症候群	別紙 11
56 ベーチェット病	別紙 12
57 特発性拡張型心筋症	別紙 13
58 肥大型心筋症	別紙 14
59 拘束型心筋症	別紙 15
60 再生不良性貧血	別紙 16
61 自己免疫性溶血性貧血	別紙 17
62 発作性夜間ヘモグロビン尿症	別紙 18
63 免疫性血小板減少症	別紙 19
71 特発性大腿骨頭壊死症	別紙 20
77 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	別紙 21
84 サルコイドーシス	別紙 22
91 バッド・キアリ症候群	別紙 23
94 原発性硬化性胆管炎	別紙 24
96 クローン病	別紙 25
97 潰瘍性大腸炎	別紙 26
103 C F C 症候群	別紙 27
104 コステロ症候群	別紙 28
105 チャージ症候群	別紙 29
108 T N F 受容体関連周期性症候群	別紙 30
112 マリネスコ・シェーグレン症候群	別紙 31
126 ペリー病	別紙 32
130 先天性無痛無汗症	別紙 33
135 アイカルディ症候群	別紙 34
136 片側巨脳症	別紙 35
137 限局性皮質異形成	別紙 36
140 ドラベ症候群	別紙 37

143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	別紙 38
144	レノックス・ガストー症候群	別紙 39
145	ウエスト症候群	別紙 39
146	大田原症候群	別紙 39
147	早期ミオクロニー脳症	別紙 39
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	別紙 39
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	別紙 40
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	別紙 41
155	ランドウ・クレフナー症候群	別紙 41
166	弾性線維性仮性黄色腫	別紙 42
172	低ホスファターゼ症	別紙 43
178	モワット・ウィルソン症候群	別紙 44
179	ウィリアムズ症候群	別紙 45
186	ロスマンド・トムソン症候群	別紙 46
191	ウェルナー症候群	別紙 47
193	プラダー・ウィリ症候群	別紙 48
195	ヌーナン症候群	別紙 49
196	ヤング・シンプソン症候群	別紙 50
218	アルポート症候群	別紙 51
219	ギャロウェイ・モワト症候群	別紙 52
222	一次性ネフローゼ症候群	別紙 53
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	別紙 54
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	別紙 55
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 56
258	ガラクトースー1ーリン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	別紙 57
266	家族性地中海熱	別紙 58
268	中條・西村症候群	別紙 59
270	慢性再発性多発性骨髄炎	別紙 60
274	骨形成不全症	別紙 61
276	軟骨無形成症	別紙 62
277	リンパ管腫症／ゴーハム病	別紙 63
278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	別紙 64
279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	別紙 65
280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	別紙 66
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	別紙 67
283	後天性赤芽球癆	別紙 68
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	別紙 69
296	胆道閉鎖症	別紙 70

298	遺伝性 <sup>チ</sup> 膝炎	別紙 71
300	IgG4 関連疾患	別紙 72
315	ネイルパテラ症候群（爪 <sup>しつ</sup> 膝蓋骨症候群）／LMX 1 B 関連腎症	別紙 73
325	遺伝性自己炎症疾患	別紙 74
326	大理石骨病	別紙 75
330	先天性気管 <sup>きく</sup> 狭窄症／先天性声門 <sup>こゝ</sup> 下 <sup>さ</sup> 狭窄症	別紙 76
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	別紙 77
338	進行性家族性肝内胆汁 <sup>い</sup> う <sup>つ</sup> 滞症	別紙 78

## 改正の概要

通し番号	告示番号	疾病名	主な改正内容
1	9	神経有棘赤血球症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要、症状）</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> <li>・参考事項</li> </ul>
2	10	シャルコー・マリー・トウス病	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要、原因）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> </ul>
3	12	先天性筋無力症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要・原因・症状・治療法・予後）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（患者数）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> <li>・参考事項</li> </ul>
4	19	ライソゾーム病	<ul style="list-style-type: none"> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準（別表19）</li> </ul>
5	20	副腎白質ジストロフィー	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（発病の機構、効果的な治療方法）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> </ul>
6	25	進行性多巣性白質脳症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要、原因、症状、治療法）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（発病の機構）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> </ul>
7	30	遠位型ミオパチー	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（原因）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（患者数）</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> <li>・参考事項</li> </ul>
8	48	原発性抗リン脂質抗体症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要、症状）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> </ul>
9	50	皮膚筋炎／多発性筋炎	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要、症状、予後）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（患者数）</li> <li>・情報提供元</li> </ul>
10	51	全身性強皮症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（症状、治療法、予後）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（診断基準）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> <li>・参考事項</li> </ul>
11	53	シェーグレン症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・要件の判定に必要な事項（患者数）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> <li>・重症度分類</li> </ul>

12	56	ヘーチェット病	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（原因、症状）</li> <li>・診断基準</li> <li>・参考事項</li> </ul>
13	57	特発性拡張型心筋症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（原因、治療法）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（患者数）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> <li>・参考事項</li> <li>・重症度分類</li> </ul>
14	58	肥大型心筋症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（原因）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（患者数、発病の機構）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・参考事項</li> <li>・申請のための留意事項</li> <li>・重症度分類</li> </ul>
15	59	拘束型心筋症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・重症度分類</li> </ul>
16	60	再生不良性貧血	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（治療法）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（患者数）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> <li>・参考事項</li> </ul>
17	61	自己免疫性溶血性貧血	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（治療法）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（患者数）</li> <li>・情報提供元</li> </ul>
18	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（治療法）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（患者数）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> <li>・参考事項</li> </ul>
19	63	免疫性血小板減少症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（患者数）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> <li>・参考事項</li> </ul>
20	71	特発性 <sup>たい</sup> 大腿骨頭壊死症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要、症状）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（患者数、重症度分類）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> <li>・重症度分類</li> </ul>
21	77	下垂体性 <sup>こう</sup> 成長ホルモン分泌亢進症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>

22	84	サルコイドーシス	・重症度分類
23	91	バッド・キアリ症候群	・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	94	原発性硬化性胆管炎	・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
25	96	クローン病	・概要（治療法、予後） ・要件の判定に必要な事項（長期の療養）
26	97	潰瘍性大腸炎	・概要（治療法） ・診断基準 ・診断のカテゴリー ・重症度分類
27	103	CFC症候群	・概要（概要、症状） ・診断基準 ・参考事項 ・重症度分類
28	104	コステロ症候群	・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
29	105	チャージ症候群	・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
30	108	TNF受容体関連周期性症候群	・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
31	112	マリネスコ・シエーグレン症候群	・概要（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
32	126	ペリー病	・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

33	130	先天性無痛無汗症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（症状、治療法）</li> <li>・診断基準</li> </ul>
34	135	アICALディ症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要、原因、治療法）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> <li>・参考事項</li> </ul>
35	136	片側巨脳症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（症状）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> </ul>
36	137	限局性皮質異形成	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（原因、治療法）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> </ul>
37	140	ドラベ症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要、原因、症状、治療法、予後）</li> <li>・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）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> <li>・参考事項</li> </ul>
38	143	ミオクローニ-脱力発作を伴うてんかん	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（症状、治療法、予後）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> </ul>
39	144	レノックス・ガストー症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要、症状）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> </ul>
40	145	ウエスト症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要、原因、症状、治療法）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（効果的な治療方法）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> </ul>
41	146	大田原症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要、症状）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> </ul>
42	147	早期ミオクローニ-脳症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要、原因、症状、治療法、予後）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（発病の機構）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> </ul>
43	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要、症状）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> </ul>

44	149	けいれん ひ 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（原因）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> </ul>
45	154	まよく 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"> <li>・概要（概要、原因、症状、治療法）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（患者数）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> <li>・参考事項</li> </ul>
46	155	ランドウ・クレフナー症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要、原因、症状、治療法）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> <li>・参考事項</li> </ul>
47	166	弾性線維性仮性黄色腫	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（症状、治療法）</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>
48	172	低ホスファターゼ症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要、原因）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（発病の機構、効果的な治療方法）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> <li>・参考事項</li> </ul>
49	178	モワット・ウィルソン症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> <li>・参考事項</li> </ul>
50	179	ウィリアムズ症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断のカテゴリー</li> </ul>
51	186	ロスモンド・トムソン症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要、原因）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（患者数）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> </ul>
52	191	ウェルナー症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要、原因、治療法、予後）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（患者数）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>
53	193	ブラダー・ウィリ症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（原因）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断のカテゴリー</li> </ul>
54	195	ヌーナン症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（原因、症状）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・参考事項</li> </ul>

55	196	ヤング・シンプソン症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要、症状、予後）</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> </ul>
56	218	アルポート症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（治療法）</li> </ul>
57	219	ギャロウェイ・モフト症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（原因、症状）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（発病の機構）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> <li>・重症度分類</li> </ul>
58	222	一次性ネフローゼ症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（症状、治療法）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（重症度分類）</li> <li>・情報提供元</li> </ul>
59	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（原因）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断のカテゴリー</li> </ul>
60	226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> </ul>
61	234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要、原因、治療法）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> </ul>
62	258	ガラクトース-1-リン酸ウルリルトランスフェラーゼ欠損症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（原因、症状）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> <li>・参考事項</li> </ul>
63	266	家族性地中海熱	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要、原因、症状、治療法）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（患者数、効果的な治療方法）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> <li>・参考事項</li> <li>・重症度分類</li> </ul>
64	268	中條・西村症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要、原因）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（患者数）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> </ul>
65	270	慢性再発性多発性骨髄炎	<ul style="list-style-type: none"> <li>・要件の判定に必要な事項（患者数）</li> <li>・情報提供元</li> </ul>

66	274	骨形成不全症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・参考事項</li> </ul>
67	276	軟骨無形成症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（原因、症状、治療法）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断の 카테고리</li> </ul>
68	277	リンパ管腫症／ゴーム病	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要、原因、症状、治療法）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（診断基準、重症度分類）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断の 카테고리</li> <li>・参考事項</li> </ul>
69	278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変） <small>けい</small>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・告示病名（追って告示改正予定）</li> <li>・概要（概要、原因、症状、治療法、予後）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（診断基準、重症度分類）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断の 카테고리</li> <li>・参考事項</li> <li>・重症度分類</li> </ul>
70	279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変） <small>けい</small>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・告示病名（追って告示改正予定）</li> <li>・概要（概要、原因、症状、治療法、予後）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（診断基準、重症度分類）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断の 카테고리</li> <li>・重症度分類</li> </ul>
71	280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変） <small>けい</small>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・告示病名（追って告示改正予定）</li> <li>・概要（概要、原因、症状、治療法、予後）</li> <li>・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）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断の 카테고리</li> <li>・重症度分類</li> </ul>
72	281	クリッペル・トレノナー・ウェーバ症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要、原因、症状、治療法）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（患者数、発病の機構、長期の療養、診断基準、重症度分類）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断の 카테고리</li> <li>・参考事項</li> <li>・重症度分類</li> </ul>
73	283	後天性赤芽球癆 <small>ろう</small>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・要件の判定に必要な事項（患者数）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断の 카테고리</li> </ul>
74	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（治療法）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（患者数）</li> <li>・情報提供元</li> </ul>

75	296	胆道閉鎖症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要、原因、症状、治療法、予後）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（患者数、発病の機構、重症度分類）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> <li>・参考事項</li> <li>・重症度分類</li> </ul>
76	298	遺伝性 <sup>すい</sup> 膵炎	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（症状）</li> </ul>
77	300	IgG4関連疾患	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（治療法）</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> </ul>
78	315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／L M X 1 B 関連腎症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・要件の判定に必要な事項（患者数、重症度分類）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・重症度分類</li> </ul>
79	325	遺伝性自己炎症疾患	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（原因）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> <li>・参考事項</li> </ul>
80	326	大理石骨病	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（原因）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> </ul>
81	330	先天性気管 <sup>さく</sup> 狭窄症／先天性声門下 <sup>さく</sup> 狭窄症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要、原因、症状、治療、予後）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> </ul>
82	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（原因、治療法）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（発病の機構、効果的な治療方法）</li> <li>・情報提供元</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> <li>・参考事項</li> </ul>
83	338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・概要（概要、原因、症状）</li> <li>・要件の判定に必要な事項（発病の機構）</li> <li>・診断基準</li> <li>・診断のカテゴリー</li> </ul>

健 発 1112 第 1 号  
平成 26 年 11 月 12 日

[一部改正] 平成 27 年 2 月 2 日 健発 0202 第 10 号  
平成 27 年 5 月 13 日 健発 0513 第 1 号  
平成 29 年 3 月 31 日 健発 0331 第 5 号  
平成 30 年 3 月 19 日 健発 0319 第 1 号  
令和元年 6 月 26 日 健発 0626 第 2 号  
令和 3 年 10 月 13 日 健発 1013 第 3 号  
令和 5 年 10 月 30 日 健生発 1030 第 1 号  
令和 6 年 12 月 27 日 健生発 1227 第 3 号  
令和 8 年 2 月 27 日 健生発 0227 第 15 号  
令和 8 年 3 月 27 日 健生発 0327 第 13 号

各都道府県衛生主管部（局）長 殿

厚生労働省健康局長

指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について

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の診断に関する客観的な指標による一定の基準（以下、「診断基準」という。）及び法第 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（以下「重症度分類等」という。）の具体的な運用基準を別添のとおり定め、平成 27 年 1 月 1 日から適用することとしたので通知する。ただし、同法の施行前の準備のために使用することは差し支えない。

健生難発 0327 第 1 号  
令和 8 年 3 月 27 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、この臨床調査個人票の様式については、「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、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類について」の一部改正について」（令和8年3月27日付け健生発0327第13号厚生労働省健康・生活衛生局長通知）による診断基準及び重症度分類等の改正に伴い、指定難病に係る臨床調査個人票について別紙のとおりとし、令和9年4月1日から適用することとしたので通知する。

なお、申請に係る負担軽減の観点から、令和9年4月1日以降に指定難病の患者又はその保護者が変更前の臨床調査個人票を添付して提出した場合には、これを使用することも差し支えないものとするが、申請者及び指定医に対しては、原則として変更後の最新版の臨床調査個人票を使用すべき旨伝達されたい。

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。

## 別添

通し番号	告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	主な改正内容
1	9	神経 <sup>きよく</sup> 有棘赤血球症	009 神経 <sup>きよく</sup> 有棘赤血球症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・タイトル（ルビを追加）</li> <li>・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.臨床所見、C.遺伝学的検査</li> <li>・重症度分類に関する事項</li> <li>・その他の事項 参考所見、その他の神経所見</li> </ul>
2	10	シャルコー・マリー・トゥース病	010 シャルコー・マリー・トゥース病	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、C.遺伝学的検査、D.鑑別診断</li> </ul>
3	12	先天性筋無力症候群	012 先天性筋無力症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.症状・臨床所見、B.検査所見、C.遺伝学的検査、D.鑑別診断</li> </ul>
4	19	ライゾーム病	019-05 ライゾーム病（GM2ガングリオシドーシス）	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.検査所見、B.遺伝学的検査</li> <li>・その他の事項 検査所見（新規）</li> </ul>
5	25	進行性多巣性白質脳症	025 進行性多巣性白質脳症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.主要所見</li> <li>・その他の事項 治療その他</li> </ul>
6	30	遠位型ミオパチー	030 遠位型ミオパチー	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー（三好型ミオパチー、縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー、眼咽頭遠位型ミオパチー、その他の遠位型ミオパチーの分類ごとに記入項目を作成）</li> <li>・その他の事項 遺伝学的検査（新規）</li> </ul>

通し番号	告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	主な改正内容
7	48	原発性抗リン脂質抗体症候群	048 原発性抗リン脂質抗体症候群	・診断基準に関する事項 A.臨床基準、B.検査基準
8	51	全身性強皮症	051 全身性強皮症	・診断基準に関する事項 A.大基準、B.小基準、C.鑑別診断 ・重症度分類に関する事項 ・その他の事項 症状その他、治療
9	53	シェーグレン症候群	053 シェーグレン症候群	・重症度分類に関する事項 ・その他の事項 検査所見、遺伝学的検査の項目を削除
10	56	ベーチェット病	056 ベーチェット病	・診断に関する事項 診断のカテゴリー、A.主要項目 ・重症度分類に関する事項 症状 ・その他の事項 症状の項目を削除、鑑別診断、重要な併存疾患の項目を新設
11	57	特発性拡張型心筋症	057 特発性拡張型心筋症	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.検査所見 ・重症度分類に関する事項 ・その他の事項 発症と経過、身体所見、検査所見、遺伝学検査、治療その他
12	58	肥大型心筋症	058 肥大型心筋症	・診断基準に関する事項 A.検査所見、B.鑑別疾患 ・重症度分類に関する事項 ・その他の事項 症状、検査所見、遺伝学的検査、治療その他

通し番号	告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	主な改正内容
13	59	拘束型心筋症	059 拘束型心筋症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 A.検査所見、B.鑑別診断</li> <li>・重症度分類に関する事項</li> <li>・その他の事項 発症と経過、症状、身体所見、検査所見、遺伝学的検査、治療その他</li> </ul>
14	60	再生不良性貧血	060 再生不良性貧血	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 B.鑑別診断</li> </ul>
15	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	062 発作性夜間ヘモグロビン尿症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 診断の категория、A.検査所見、B.鑑別診断</li> <li>・重症度分類に関する事項</li> </ul>
16	63	免疫性血小板減少症	063 免疫性血小板減少症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 診断の категория、症状、検査所見</li> <li>・重症度分類に関する事項</li> <li>・その他の事項 症状、合併症、治療その他</li> </ul>
17	71	特発性 <sup>たい</sup> 大腿骨頭壊死症	071 特発性 <sup>たい</sup> 大腿骨頭壊死症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・タイトル（ルビを追加）</li> <li>・診断基準に関する事項 診断の categoria、検査所見</li> <li>・重症度分類に関する事項</li> <li>・その他の事項 発症と経過</li> </ul>
18	77	下垂体性成長ホルモン分泌 <sup>こう</sup> 亢進症	077 下垂体性成長ホルモン分泌 <sup>こう</sup> 亢進症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・重症度分類に関する事項</li> </ul>
19	84	サルコイドーシス	084 サルコイドーシス	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 診断の categoria、B.特徴的検査所見</li> <li>・重症度分類に関する事項</li> <li>・その他の事項 臨床所見、治療その他</li> </ul>

通し番号	告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	主な改正内容
20	91	バッド・キアリ症候群	091 バッド・キアリ症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 診断の категория、A.検査所見、B.鑑別診断</li> <li>・重症度分類に関する事項</li> <li>・その他の事項 検査所見</li> </ul>
21	96	クローン病	096 クローン病	<ul style="list-style-type: none"> <li>・体裁修正のみ</li> </ul>
22	97	潰瘍性大腸炎	097 潰瘍性大腸炎	<ul style="list-style-type: none"> <li>・重症度分類に関する事項</li> </ul>
23	103	C F C 症候群	103 C F C 症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 A.症状</li> <li>・重症度分類に関する事項</li> </ul>
24	104	コステロ症候群	104 コステロ症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 A.症状、B.遺伝学的検査</li> <li>・重症度分類に関する事項</li> </ul>
25	105	チャージ症候群	105 チャージ症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 診断の категория、A.必発症状、B.大症状、C.小症状、D.遺伝学的検査</li> <li>・重症度分類に関する事項</li> </ul>
26	108	T N F 受容体関連周期性症候群	108 T N F 受容体関連周期性症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 診断の категория、A.臨床所見、B.遺伝学的検査、C.鑑別診断</li> <li>・重症度分類に関する事項</li> <li>・その他の事項 症状、検査所見、治療その他</li> </ul>
27	112	マリネスコ・シェーグレン症候群	112 マリネスコ・シェーグレン症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 診断の категория、A.症状、B.頭部画像所見、E.鑑別診断</li> <li>・その他の事項の項目ごと削除</li> </ul>
28	136	片側巨脳症	136 片側巨脳症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 A.症状</li> </ul>
29	137	限局性皮質異形成	137 限局性皮質異形成	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 診断の категория、FCDの分類、A.症状、B.検査所見</li> <li>・その他の事項 検査所見の項目を削除</li> </ul>

通し番号	告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	主な改正内容
30	140	ドラベ症候群	140 ドラベ症候群	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.症状、B.検査所見、C.遺伝学的検査、D.鑑別診断 ・その他の事項 検査所見、臨床所見
31	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	・診断基準に関する事項 A.症状、B.検査所見、C.鑑別診断
32	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	・診断基準に関する事項 C.検査所見 D.鑑別診断 ・その他の事項 臨床所見
33	145	ウエスト症候群	145 ウエスト症候群	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.症状、B.検査所見、C.鑑別診断
34	146	大田原症候群	146 大田原症候群	・体裁修正のみ
35	147	早期ミオクロニー脳症	147 早期ミオクロニー脳症	・体裁修正のみ
36	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	・診断基準に関する事項 B.検査所見、C.鑑別診断 ・その他の事項 症状、臨床所見
37	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	・タイトル（ルビを追加） ・診断基準に関する事項 A.症状、B.検査所見 ・その他の事項 てんかん発作の状況
38	154	睡眠時棘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	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	・タイトル（ルビを追加） ・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.症状、B.検査所見、C.鑑別診断 ・その他の事項 臨床所見

通し番号	告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	主な改正内容
39	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	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.症状、B.検査所見、C.鑑別診断 ・その他の事項 臨床所見
40	166	弾性線維性仮性黄色腫	166 弾性線維性仮性黄色腫	・重症度分類に関する事項
41	172	低ホスファターゼ症	172 低ホスファターゼ症	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、C.遺伝学的検査 ・その他の事項 検査所見
42	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	・診断基準に関する事項 A.症状 ・重症度分類に関する事項
43	179	ウィリアムズ症候群	179 ウィリアムズ症候群	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー
44	186	ロスムンド・トムソン症候群	186 ロスムンド・トムソン症候群	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.症状、B.遺伝学的検査、C.鑑別診断
45	191	ウェルナー症候群	191 ウェルナー症候群	・診断基準に関する事項 A.症状
46	193	ブラダー・ウィリ症候群	193 ブラダー・ウィリ症候群	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー ・重症度分類に関する事項 ・その他の事項 身長・体重の項目を追加
47	195	ヌーナン症候群	195 ニーナン症候群	・診断基準に関する事項 A.主症状、B.副次的症状 ・重症度分類に関する事項 ・その他の事項 身長・体重の項目を追加
48	196	ヤング・シンプソン症候群	196 ヤング・シンプソン症候群	・診断基準に関する事項 A.主要臨床症状、B.遺伝学的検査
49	219	ギャロウェイ・モワト症候群	219 ギャロウェイ・モワト症候群	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.臨床所見、B.遺伝学的検査

通し番号	告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	主な改正内容
50	226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	226 間質性膀胱炎（ハンナ型）	・診断基準に関する事項 C.鑑別診断 ・その他の事項 臨床所見
51-1	234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	234-1 ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。） （ペルオキシソーム形成異常症）	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、病型、A.症状、B.検査所見、C.遺伝学的検査、D.鑑別診断
51-2	234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	234-2 ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。） （ペルオキシソームβ酸化系酵素欠損症）	・診断基準に関する事項 病型、A.症状、B.検査所見、C.遺伝学的検査、D.鑑別診断
51-3	234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	234-3 ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。） （プラスマローゲン合成系酵素欠損症 根性点状軟骨異形成症2型、3型、4型）	・タイトル（4型を追加） ・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、病型、A.症状、B.検査所見、C.遺伝学的検査、D.鑑別診断
51-4	234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	234-4 ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。） （レフサム病）	・体裁修正のみ
51-5	234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	234-5 ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。） （原発性高シュウ酸尿症 I 型）	・診断基準に関する事項 B.検査所見
51-6	234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	234-6 ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。） （アカタラセミア（無カタラーゼ血症））	・体裁修正のみ
52	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	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.検査所見、B.遺伝学的検査、
53	266	家族性地中海熱	266 家族性地中海熱	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.臨床所見、B.遺伝学的検査、C.コルチヒンへの反応性、D.鑑別診断 ・重症度分類に関する事項
54	268	中條・西村症候群	268 中條・西村症候群	・診断基準に関する事項 A.臨床所見、B.遺伝学的検査

通し番号	告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	主な改正内容
55	276	軟骨無形成症	276 軟骨無形成症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 A.症状、D.鑑別診断</li> <li>・重症度分類に関する事項</li> <li>・その他の事項 臨床所見、脊柱管狭窄症の症状</li> </ul>
56	277	リンパ管腫症／ゴーム病	277 リンパ管腫症／ゴーム病	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.主要所見、B.病理学的所見、C.鑑別診断</li> </ul>
57	278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変） <small>けい</small>	278 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変） <small>けい</small>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・タイトル（ルビを追加）</li> <li>・診断基準に関する事項 B.細分類、C.鑑別疾患</li> <li>・重症度分類に関する事項</li> <li>・その他の事項</li> </ul>
58	279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変） <small>けい</small>	279 巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変） <small>けい</small>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・タイトル（ルビを追加）</li> <li>・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.症状等、B.検査所見、C.鑑別診断</li> <li>・重症度分類に関する事項</li> </ul>
59	280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変） <small>けい</small>	280 巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変） <small>けい</small>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・タイトル（ルビを追加）</li> <li>・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.症状等、B.検査所見、C.鑑別診断</li> <li>・重症度分類に関する事項</li> <li>・その他の事項 病型</li> </ul>
60	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	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、B.細分類、C.鑑別診断</li> <li>・重症度分類に関する事項</li> </ul>
61	283	後天性赤芽球癆 <small>ろう</small>	283 後天性赤芽球癆 <small>ろう</small>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・タイトル（ルビを追加）</li> <li>・診断基準に関する事項 B.検査所見、C.鑑別診断</li> <li>・重症度分類に関する事項</li> </ul>

通し番号	告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	主な改正内容
62	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	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 診断のカテゴリ、B.検査所見、C.鑑別診断</li> <li>・重症度分類に関する事項</li> <li>・その他の事項 検査所見、遺伝学的検査、治療その他、</li> </ul>
63	296	胆道閉鎖症	296 胆道閉鎖症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 A.手術時の肉眼的あるいは胆道造影像</li> <li>・重症度分類に関する事項</li> </ul>
64	298	遺伝性 <sup>すい</sup> 膵炎	298 遺伝性 <sup>すい</sup> 膵炎	<ul style="list-style-type: none"> <li>・タイトル（ルビ追加）</li> </ul>
65-1	300	IgG4関連疾患	300-01 IgG4関連疾患（IgG4関連疾患包括）	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 A.診断項目</li> <li>・重症度分類に関する事項</li> <li>・その他の事項 臨床症状</li> </ul>
65-2	300	IgG4関連疾患	300-2 IgG4関連疾患（自己免疫性膵炎）	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 A.診断項目</li> <li>・重症度分類に関する事項</li> <li>・その他の事項 臨床症状</li> </ul>
65-3	300	IgG4関連疾患	300-3 IgG4関連疾患（IgG4 関連硬化性胆管炎）	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 A.診断項目</li> <li>・重症度分類に関する事項</li> <li>・その他の事項 臨床症状</li> </ul>
65-4	300	IgG4関連疾患	300-4 IgG4関連疾患（IgG4関連涙腺・眼窩および唾液腺病変）	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 A.診断項目</li> <li>・重症度分類に関する事項</li> <li>・その他の事項 臨床症状</li> </ul>

通し番号	告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	主な改正内容
65-5	300	IgG4関連疾患	300-5 IgG4関連疾患 (IgG4関連腎臓病)	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 診断のカテゴリ、A.診断項目</li> <li>・重症度分類に関する事項</li> <li>・その他の事項 臨床症状</li> </ul>
65-6	300	IgG4関連疾患	300-6 IgG4関連疾患 (IgG4 関連大動脈周囲炎/動脈周囲炎、後腹膜線維症)	今回より新規作成
66	315	ネイルパテラ症候群 (爪膝蓋骨症候群) / L M X 1 B 関連腎症	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"> <li>・タイトル (ルビを追加)</li> <li>・診断基準に関する事項 C.遺伝学的検査</li> <li>・重症度分類に関する事項</li> <li>・その他の事項 遺伝学的検査、治療その他</li> </ul>
67	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)	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 A.症状、C.遺伝学的検査</li> <li>・その他の事項 症状、遺伝学的検査</li> </ul>
68	325	遺伝性自己炎症疾患	325-2 遺伝性自己炎症疾患 (ADA2欠損症)	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 C.遺伝学的検査</li> </ul>
69	325	遺伝性自己炎症疾患	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)	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 C.遺伝学的検査</li> <li>・その他の事項 症状、検査所見、治療その他</li> </ul>
70	325	遺伝性自己炎症疾患	325-4 遺伝性自己炎症疾患 (A20ハプロ不全症)	<ul style="list-style-type: none"> <li>・その他の事項 症状、発症と経過</li> </ul>
71	326	大理石骨病	326 大理石骨病	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 A.症状、C.遺伝学的検査</li> </ul>

通し番号	告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	主な改正内容
72	330	先天性気管狭窄症 <sup>さく</sup> ／先天性声門下狭窄症 <sup>さく</sup>	330-1 先天性気管狭窄症 <sup>さく</sup> ／先天性声門下狭窄症 <sup>さく</sup>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・タイトル（ルビを追加）</li> <li>・診断基準に関する事項 A.症状</li> <li>・その他の事項 症状</li> </ul>
73	330	先天性気管狭窄症 <sup>さく</sup> ／先天性声門下狭窄症 <sup>さく</sup>	330-2 先天性気管狭窄症 <sup>さく</sup> ／先天性声門下狭窄症 <sup>さく</sup>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・タイトル（ルビを追加）</li> <li>・診断基準に関する事項 A.症状、B.検査所見</li> </ul>
74	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	333 ハッチンソン・ギルフォード症候群	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 A.大症状、C.遺伝学的検査</li> </ul>
75	338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	338 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、C.遺伝学的検査</li> <li>・その他の事項 治療その他</li> </ul>

健疾発 1112 第 1 号  
平成 26 年 11 月 12 日

[一部改正]	平成 27 年 5 月 13 日	健疾発 0513 第 1 号
	平成 27 年 9 月 30 日	健疾発 0930 第 2 号
	平成 29 年 3 月 31 日	健難発 0331 第 1 号
	平成 30 年 3 月 19 日	健難発 0319 第 2 号
	令和元年 6 月 26 日	健難発 0626 第 2 号
	令和 3 年 10 月 13 日	健難発 1013 第 1 号
	令和 5 年 8 月 29 日	健難発 0829 第 1 号
	令和 5 年 11 月 28 日	健生難発 1128 第 1 号
	令和 7 年 2 月 25 日	健生難発 0225 第 1 号
	令和 8 年 2 月 27 日	健生難発 0227 第 1 号
	令和 8 年 3 月 27 日	健生難発 0327 第 1 号

各都道府県衛生主管部（局）長 殿

厚生労働省健康局疾病対策課長

#### 指定難病に係る臨床調査個人票について

難病の患者に対する医療等に関する法律第 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。）の具体的な書式のうち新規の申請を行うための書式について、別添のとおり定め、平成 27 年 1 月 1 日から適用することとしたので通知する。ただし、同法の施行前の準備のために使用することは差し支えない。

なお、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。