

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 ラスムッセン脳炎	151 ラスムッセン脳炎	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 マルフアン症候群	167 マルフアン症候群／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 $\beta$ リポタンパク血症	264	無 $\beta$ 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coni貧血	285	ファンconi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	進行性ミオクロームスてんかん	309	進行性ミオクロームスてんかん	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