

厚生発〇〇第〇号
令和〇年〇月〇日

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10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
17 多系統萎縮症	別紙 1
18 脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	別紙 2
33 シュワルツ・ヤンペル症候群	別紙 3
34 神経線維腫症	別紙 4
65 原発性免疫不全症候群	別紙 5
67 多発性嚢胞腎	別紙 6
86 肺動脈性肺高血圧症	別紙 7
87 肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	別紙 8
88 慢性血栓塞栓性肺高血圧症	別紙 9
94 原発性硬化性胆管炎	別紙 10
172 低ホスファターゼ症	別紙 11
230 肺胞低換気症候群	別紙 12
304 若年発症両側性感音難聴	別紙 13
337 ホモシスチン尿症	別紙 14