

「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（案）について（概要）

厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課

1. 改正の趣旨

- 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 項に規定する特定医療費の支給の対象となる指定難病は、厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会（以下「指定難病検討委員会」という。）における検討結果を踏まえ、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。以下「告示」という。）に規定することとしており、これまでに 348 疾病が告示に規定されている。
- 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（法第 7 条第 1 項第 1 号に規定する病状の程度をいう。以下同じ。）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。
- 第 65 回及び第 66 回指定難病検討委員会において、既存の指定難病 14 疾病について、最新の医学的知見等を踏まえ、診断基準及び重症度分類等をアップデートすることが適当とされた。
- 上記を踏まえ、局長通知の改正を行う。

2. 改正の概要

- 既存の指定難病 348 疾病のうち 14 疾病について、局長通知で示している診断基準及び重症度分類等のアップデートを行う（改正通知案別紙 1～14。改正の概要は改正通知案別添 2 の通し番号 1～14）。
- ※ 当該疾患については、令和 8 年 6 月 16 日～同年 7 月 15 日において意見募集を行ったところ（[「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（案）に関する御意見の募集について | e-Gov パブリック・コメント](#)）、今般、当該疾患に係る改正通知案別紙の内容に一部誤りが見つかったため、当該疾患についてのみ再度の意見募集を実施するものである。

3. 根拠条項

- 法第 5 条第 1 項、法第 7 条 1 項第 1 号
- 告示

4. 適用期日等

- 通 知 日：令和 9 年 3 月（予定）

○ 適用期日：令和 10 年 4 月 1 日（予定）