

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（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。
- 第 67 回及び第 68 回指定難病検討委員会において、既存の指定難病 4 疾病について告示に規定する病名を変更するとともに、新たに 6 疾病を指定難病に追加することが適当とされたことを踏まえ、告示の改正を行う。

（※）指定難病（法第 5 条第 1 項）

難病のうち、当該難病の患者数が本邦において厚生労働省令で定める人数に達せず、かつ、当該難病の診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていることその他の厚生労働省令で定める要件を満たすものであって、当該難病の患者の置かれている状況からみて当該難病の患者に対する良質かつ適切な医療の確保を図る必要性が高いものとして、厚生労働大臣が厚生科学審議会の意見を聴いて指定するもの。

2. 改正の概要

- 現行の告示中、
 - ・「シェーグレン症候群」を「シェーグレン病」に、
 - ・「巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）」を「巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）」に、
 - ・「巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）」を「巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）」に、
 - ・「巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）」を「巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）」に名称を改正する。
- 「脳白質脳症及び全身症状を伴う網膜血管障害」、「シュニッツラー症候群」、「先天性血小板機能異常症（血小板無力症及びベルナル・スーリエ症候群）」、「先天性胆汁酸代謝異常症（脳腱黄色腫症を除く。）」、「特発性周辺部角膜潰瘍」及び「VEXAS 症候群」の 6 疾病を新規の指定難病として追加する。

3. 根拠条項

- 法第 5 条第 1 項

4. 適用期日等

- 告示日：令和 9 年 3 月下旬（予定）
- 適用期日：令和 10 年 4 月 1 日