

健 生 発 ○ ○ 第 ○ 号
令和 9 年 ○ ○ 月 ○ ○ 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、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9年厚生労働省告示第○○号）による指定難病の追加等に伴い、局長通知における別添表1の左欄に掲げる番号53、278、279及び280の指定難病について、同表の中欄に掲げる疾病名に改正し、同表の右欄に掲げる別紙のとおり診断基準を改正する。また、表2の中欄のとおり新規疾病を追加し、同表の右欄に掲げる別紙のとおり診断基準及び重症度分類等を新設する。これらの改正は、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（既存の指定難病に係る疾病名及び個票の改正）

（旧）	（新）	変更後個票
53 シェーグレン症候群	53 シェーグレン症	別紙 1
278 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	279 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	別紙 2
279 巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	279 巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	別紙 3
280 巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	280 巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	別紙 4

表 2（新規の指定難病の追加）

（新）	新規個票
349 脳白質脳症及び全身症状を伴う網膜血管障害	別紙 5
350 シュニッツラー症候群	別紙 6
351 先天性血小板機能異常症（血小板無力症及びベルナール・スーリエ症候群）	別紙 7
352 先天性胆汁酸代謝異常症（脳腱黄色腫症を除く。）	別紙 8
353 特発性周辺部角膜潰瘍	別紙 9
354 V E X A S 症候群	別紙 10