

指定難病の追加及び診断基準等アップデートについて

- 厚生労働省 令和5年度第1回厚生科学審議会疾病対策部会にて、令和6年度実施分として、以下のとおり変更が了承された。
- 「指定難病に係る診断基準及び重症度分類について」の一部改正について（令和5年10月30日付健生発1030第1号厚生労働省健康・生活衛生局長通知）により、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。

項目	疾病数
診断基準等アップデート うち2疾病は対象範囲の変更	191
診断名の変更	4
指定難病の追加	3

診断基準等がアップデートされた191疾病の一覧①

	告示 番号	疾病名
1	1	球脊髄性筋萎縮症
2	2	筋萎縮性側索硬化症
3	3	脊髄性筋萎縮症
4	5	進行性核上性麻痺
5	6	パーキンソン病
6	7	大脳皮質基底核変性症
7	8	ハンチントン病
8	9	神経有棘赤血球症
9	10	シャルコー・マリー・トゥース病
10	11	重症筋無力症
11	13	多発性硬化症／視神経脊髄炎
12	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
13	16	クロウ・深瀬症候群
14	19	ライソゾーム病
15	20	副腎白質ジストロフィー
16	21	ミトコンドリア病
17	22	もやもや病
18	27	特発性基底核石灰化症
19	28	全身性アミロイドーシス
20	30	遠位型ミオパチー
21	34	神経線維腫症
22	40	高安動脈炎
23	41	巨細胞性動脈炎
24	42	結節性多発動脈炎
25	43	顕微鏡的多発血管炎
26	44	多発血管炎性肉芽腫症

	告示 番号	疾病名
27	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
28	46	悪性関節リウマチ
29	47	バージャー病
30	48	原発性抗リン脂質抗体症候群
31	49	全身性エリテマトーデス
32	50	皮膚筋炎／多発性筋炎
33	51	全身性強皮症
34	52	混合性結合組織病
35	53	シェーグレン症候群
36	54	成人発症スチル病（現 成人スチル病）
37	56	ベーチェット病
38	57	特発性拡張型心筋症
39	58	肥大型心筋症
40	59	拘束型心筋症
41	60	再生不良性貧血
42	61	自己免疫性溶血性貧血
43	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症
44	66	IgA腎症
45	71	特発性大腿骨頭壊死症
46	72	下垂体性ADH分泌異常症
47	73	下垂体性TSH分泌亢進症
48	74	下垂体性PRL分泌亢進症
49	75	クッシング病
50	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
51	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
52	78	下垂体前葉機能低下症

診断基準等がアップデートされた191疾病の一覧②

	告示 番号	疾病名
53	80	甲状腺ホルモン不応症
54	81	先天性副腎皮質酵素欠損症
55	82	先天性副腎低形成症
56	84	サルコイドーシス
57	85	特発性間質性肺炎
58	86	肺動脈性肺高血圧症
59	91	バッド・キアリ症候群
60	92	特発性門脈圧亢進症
61	93	原発性胆汁性胆管炎
62	94	原発性硬化性胆管炎
63	95	自己免疫性肝炎
64	96	クローン病
65	97	潰瘍性大腸炎
66	98	好酸球性消化管疾患
67	101	腸管神経節細胞僅少症
68	103	CFC症候群
69	104	コステロ症候群
70	105	チャージ症候群
71	107	若年性特発性関節炎
72	109	非典型溶血性尿毒症症候群
73	116	アトピー性脊髄炎
74	117	脊髄空洞症
75	119	アイザックス症候群
76	120	遺伝性ジストニア
77	121	脳内鉄沈着神経変性症（現 神経フェリチン症）
78	123	HTRA1関連脳小血管病（現 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症）

	告示 番号	疾病名
79	126	ペリー病（現 ペリー症候群）
80	127	前頭側頭葉変性症
81	128	ビッカースタッフ脳幹脳炎
82	130	先天性無痛無汗症
83	132	先天性核上性球麻痺
84	133	メビウス症候群
85	135	アイカルディ症候群
86	136	片側巨脳症
87	137	限局性皮質異形成
88	138	神経細胞移動異常症
89	140	ドラベ症候群
90	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
91	142	ミオクロニー欠神てんかん
92	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
93	144	レノックス・ガストー症候群
94	145	ウエスト症候群
95	146	大田原症候群
96	147	早期ミオクロニー脳症
97	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
98	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
99	150	環状20番染色体症候群
100	151	ラスムッセン脳炎
101	152	P C D H 19関連症候群
102	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
103	155	ランドウ・クレフナー症候群
104	156	レット症候群

診断基準等がアップデートされた191疾病の一覧③

	告示 番号	疾病名
105	157	スタージウェーバー症候群
106	158	結節性硬化症
107	167	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群（現 マルファン症候群）
108	168	エーラス・ダンロス症候群
109	172	低ホスファターゼ症
110	177	ジュベール症候群関連疾患
111	178	モワット・ウィルソン症候群
112	179	ウィリアムズ症候群
113	188	多脾症候群
114	189	無脾症候群
115	190	鰓耳腎症候群
116	191	ウェルナー症候群
117	192	コケイン症候群
118	193	プラダー・ウィリ症候群
119	195	ヌーナン症候群
120	196	ヤング・シンプソン症候群
121	201	アンジェルマン症候群
122	203	22q11.2欠失症候群
123	207	総動脈幹遺残
124	208	修正大血管転位症
125	209	完全大血管転位症
126	210	単心室症
127	211	左心低形成症候群
128	212	三尖弁閉鎖症
129	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
130	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症

	告示 番号	疾病名
131	215	ファロー四徴症
132	216	両大血管右室起始症
133	217	エプスタイン病
134	222	一次性ネフローゼ症候群
135	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
136	225	先天性腎性尿崩症
137	226	間質性膀胱炎（ハンナ型）
138	232	カーニー複合
139	234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
140	235	副甲状腺機能低下症
141	236	偽性副甲状腺機能低下症
142	238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症
143	239	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症
144	240	フェニルケトン尿症
145	241	高チロシン血症1型
146	242	高チロシン血症2型
147	243	高チロシン血症3型
148	248	グルコーストランスポーター1欠損症
149	250	グルタル酸血症2型
150	252	リジン尿性蛋白不耐症
151	254	ポルフィリン症
152	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
153	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
154	260	シトステロール血症
155	261	タンジール病
156	262	原発性高カイロミクロン血症

診断基準等がアップデートされた191疾病の一覧④

	告示 番号	疾病名
157	263	脳腱黄色腫症
158	264	無 β リポタンパク血症
159	265	脂肪萎縮症
160	268	中條・西村症候群
161	274	骨形成不全症
162	276	軟骨無形成症
163	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
164	283	後天性赤芽球癆
165	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
166	285	ファンコニ貧血
167	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
168	289	クロンカイト・カナダ症候群
169	290	非特異性多発性小腸潰瘍症
170	292	総排泄腔外反症
171	293	総排泄腔遺残
172	295	乳幼児肝巨大血管腫
173	296	胆道閉鎖症
174	298	遺伝性膵炎
175	299	嚢胞性線維症
176	303	アッシャー症候群
177	304	若年発症型両側性感音難聴
178	305	遅発性内リンパ水腫
179	306	好酸球性副鼻腔炎
180	309	進行性ミオクロームステんかん
181	311	先天性三尖弁狭窄症
182	312	先天性僧帽弁狭窄症

	告示 番号	疾病名
183	313	先天性肺静脈狭窄
184	315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症
185	316	カルニチン回路異常症
186	317	三頭酵素欠損症
187	319	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症
188	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
189	325	遺伝性自己炎症疾患
190	326	大理石骨病
191	329	無虹彩症

対象範囲の変更及び病名変更

No.	告示番号	疾病名
1	120	遺伝性ジストニア
2	121	脳内鉄沈着神経変性症 (現告示番号121 神経フェリチン症を含む)

【告示番号121 神経フェリチン症】

変更後：脳内鉄沈着神経変性症

理由：神経フェリチン症は国際的にはNBIAシリーズに属する病型として分類されており、NBIAは遺伝性ジストニアとは異なる病態のため、NBIAシリーズとFAHNを遺伝性ジストニアから分離し、神経フェリチン症を含む脳内鉄沈着神経変性症として統合した。

診断名の変更

No.	告示 番号	現疾病名	変更後疾病名
1	54	成人スチル病	成人発症スチル病
2	123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	HTRA1関連脳小血管病
3	126	ペリー症候群	ペリー病
4	167	マルファン症候群	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群

指定難病の追加

No.	告示番号	疾病名
1	339	MECP 2 重複症候群
2	340	線毛機能不全症候群 (カルタゲナー症候群を含む)
3	341	TRPV 4 異常症

臨床調査個人票の改正について

- 診断基準等のアップデート及び次期指定難病患者データベースの運用開始に伴い、臨床調査個人票を改正（令和6年4月1日施行）
- データは後日、厚生労働省及び難病情報センターのホームページに掲載

<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000084783.html>

※「指定難病」で検索

臨床調査個人票のオンライン登録について

- 臨床調査個人票のオンライン登録が令和6年4月1日から開始されることに伴い、難病指定医や協力難病指定医が次期指定難病患者データベース内で臨床調査個人票を作成するためのID・パスワード申請を受付中