

健 発 1013 第 3 号
令和 3 年 10 月 13 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5条第1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7条第1項第1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年厚生労働省令第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6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5条第1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7条第1項第1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3年厚生労働省告示第372号）による指定難病の追加に伴い、局長通知中、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、同表の右欄に掲げる別紙の診断基準及び重症度分類等に改正し、令和3年11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。また、改正の概要は別添2のとおりであるので、御了知いただきたい。

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。

別添 1

288 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 (新規追加)	288 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	別紙 1
(新規追加)	334 脳クレアチン欠乏症候群	別紙 2
(新規追加)	335 ネフロン癆	別紙 3
(新規追加)	336 家族性低 β リポタンパク血症 1 (ホモ接合体)	別紙 4
(新規追加)	337 ホモシスチン尿症	別紙 5
(新規追加)	338 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	別紙 6

改正の概要

別添2

要再確認：改正後診断基準で再確認することが、特に必要と考えられる疾病

要追加情報：改正後診断基準で再確認する際に、追加情報が必要となる可能性がある疾病

別紙 の番号	告示上の 疾病番	(改正前疾患名) 疾患名	主な改正内容	改正理由	要 再確認	要 追加情報
1	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	「自己免疫性後天性凝固第X因子欠乏症」を追加	指定難病の新たな指定に伴う改訂	要	要
2	334	脳クレアチン欠乏症候群	—	指定難病の新たな指定	—	—
3	335	ネフロン癆	—	指定難病の新たな指定	—	—
4	336	家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）	—	指定難病の新たな指定	—	—
5	337	ホモシチン尿症	—	指定難病の新たな指定	—	—
6	338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	—	指定難病の新たな指定	—	—