健生発 0227 第 15 号
令和８年２月 27 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、別添１の表の左欄に掲げる指定難病に係る診断基準等について、最新の医学的知見等を踏まえる観点から、同表の右欄に掲げる別紙のとおり改正し、令和８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。

貴職におかれては改正内容を御了知のうえ、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

表１

名称	変更点
116　アトピー性脊髄炎	別紙

116 アトピー性脊髄炎

○ 概要

1. 概要

アトピー性脊髄炎とは、アトピー性皮膚炎、気管支喘息、アレルギー性鼻炎・結膜炎などのアトピー素因を有する患者で見られる脊髄炎である。四肢の異常感覚(ジンジン感)や疼痛、及び運動麻痺(片麻痺や左右差のある四肢麻痺)を主徴とし、頚髄後索を主病変とすることが多い脊髄炎を呈する。長期間を経ても脊髄炎以外の中枢神経病変(多発性の脳白質病巣など)を呈することは稀である点で、多発性硬化症とは異なる。また 3 椎体以上の長大脊髄病変を呈することは稀である点で、視神経脊髄炎スペクトラム障害とは異なる。

2. 原因

本疾患はアトピー疾患・アレルギー疾患を合併し、その増悪時に発症したり再発・増悪したりすることが多いので、病態にはアレルギー機転が関わっていると考えられるが、機序は不明である。患者末梢血では Th2 細胞が優位で、髄液では好酸球を動員させる Chemokine (C-C motif) ligand 11 (CCL11, eotaxin)や、Th2 から Th9 への分化を誘導する IL-9 が増加している。Th2 細胞のシグナルは形質細胞からの IgE 産生を促進し、IgE は肥満細胞からヒスタミンなどを遊離させ、血管透過性の亢進を起こす。CCL11 や IL-9 の作用により、好酸球や Th9 細胞などが脊髄に浸潤して炎症を惹起すると推測されている。また、本疾患では脊髄小型痛覚ニューロンに対する自己抗体である抗 plexin D1 抗体が陽性になることがあり、このような例ではこれらの痛覚ニューロンが活性化されることで、本疾患の強い神経障害性疼痛をきたすと考えられている。

3. 症状

アトピー性脊髄炎は、基礎となるアトピー性疾患の増悪後に発症する傾向がある。発症様式は、突発発症が約 10%、急性から亜急性の発症が約 60%、慢性発症が約 30%である。再発を繰り返したり動揺性に経過したりする例が約 60%、階段状増悪や慢性増悪を示す例が約 20%で、単相性は約 20%である。初発症状は四肢の異常感覚や疼痛、運動麻痺(片麻痺、単麻痺、四肢麻痺)が多い。経過中に、異常感覚は 90%、感覚鈍麻が 80%、神経障害性疼痛が約 70%でみられる。運動麻痺や錐体路徴候も約 70%でみられる。膀胱直腸障害が 30%、慢性疲労感が 25%程度でみられる。ピーク時の総合障害度は、平均 4.4(中央値 3.5)を比較的重症例が多い(ピーク時の総合障害度 4.5 以上の重症例が 45%)。

検査所見では、運動誘発電位検査異常が約 60%、体性感覚誘発電位検査異常が約 1/3 でみられる。電流知覚閾値検査で約半数で疼痛を伝える c 線維の異常がみられるのが特徴である。また脊髄 MRI では約半数で病巣を認め、その中では頚髄病巣が約 60%と高率である。3 椎体以上の長大脊髄病巣がみられない点で、視神経脊髄炎スペクトラム障害とは異なる。一方、脳 MRI 検査で病巣を認める例は、10%で未満である点で多発性硬化症とは異なる。髄液検査では細胞増多(20%)や蛋白増加(10%)などがみられることは少なく、大部分は正常所見である。また、髄液オリゴクローナルバンドは陰性で、IgG index の上昇がみられない点で、多発性硬化症とは異なる。

4．治療法

第 3 回全国調査（2023 年）によれば、メチルプレドニゾロンパルス療法が 90%で行われ、85%の有効率であった。経口ステロイド療法も 60%で実施され、90%程度の有効率であった。血漿交換が約半数で実施され、95%の高い有効率であった。免疫グロブリン大量静注療法は 30%で試みられ、75%の有効率であった。また、各種免疫抑制薬（シクロスポリン、アザチオプリン、タクロリムス、ミコフェノール酸モフェチル等）は、30%で試みられ、80%の有効率だった。各種抗アレルギー薬も約半数で使用され、約 80%の有効率であった。神経障害性疼痛にはプレガバリンやミロガバリンが約半数で試みられ、80%の有効率であった。したがって、急性期・または初回の治療にはパルス療法を含むステロイド療法、血漿交換、免疫グロブリン大量静注療法を用い、再発の防止には免疫抑制薬や抗アレルギー薬、神経障害性疼痛にはプレガバリンやミロガバリンを用いることが一般的である。 しかし、治療後も平均約 10 年の罹病期間で、総合障害度は平均 3.5（中央値 3.0）と寛解には至らず、後遺症を残したり慢性炎症が持続したり例が少なくない（最終総合障害度 4.5 以上の重症例が 36%）。

○ 要件の判定に必要な事項

1．患者数（令和5年度医療受給者証保持者数）

100 人未満

2．発病の機構

不明（アレルギー性疾患と同様の機序による可能性があるが詳細は不明。）

3．効果的な治療方法

未確立（ステロイド治療、免疫グロブリン療法、血漿交換などが試みられている。）

4．長期の療養

必要（再発を繰り返す症例が多い。）

5．診断基準

あり（研究班作成の診断基準あり。）

6．重症度分類

多発性硬化症で広く一般的に用いられる Kurtzke の総合障害度（EDSS）スケールを重症度分類に用いて、4.5 以上を対象とする。（Kurtzke Expanded Disability Status Scale（EDSS））

○ 情報提供元

「神経免疫疾患のエビデンスに基づく診断基準・重症度分類・ガイドラインの妥当性と患者 QOL の検証」班

研究代表者　千葉大学大学院医学研究院　脳神経内科学　教授　桑原　聡

研究分担者　東北医科薬科大学医学部　老年神経内科学　教授　中島一郎

研究協力者　国際医療福祉大学大学院医学研究科　教授　吉良潤一

＜診断基準＞

Definite、Probable を対象とする。

絶対基準：以下を全て満たす。

（1） 原因不明の脊髄炎（下記の除外すべき疾患が除外されていること。）

（2） 抗原特異的 IgE 陽性

（3） Barkhof の MS の脳 MRI 基準を満たさない。

（4） 脊髄 MRI で 3 椎体以上の長大病変を認めない。

病理基準：

脊髄生検組織で、血管周囲リンパ球浸潤や好酸球の浸潤を認め、肉芽腫を伴う事もある。

相対基準：

（1） 現在又は過去のアトピー性疾患歴

（2） 高 IgE 血症（＞240U/mL）

（3） 髄液中 IL9 又は CCL11 の増加、あるいは抗 plexin D1 抗体が陽性＊

（4） オリゴクローナルバンドなし

除外すべき疾患：寄生虫性脊髄炎、多発性硬化症、膠原病・血管炎、HTLV-1 関連脊髄症、サルコイドーシス、視神経脊髄炎、神経梅毒、頸椎症性脊髄症、脊髄腫瘍、脊髄血管奇形・動静脈瘻

＜診断のカテゴリー＞

Definite： A：絶対基準＋病理基準

B：絶対基準＋相対基準（1～3）のうち2個以上＋相対基準（4）

Probable：A：絶対基準＋相対基準（1～3）のうち1個＋相対基準（4）

B：絶対基準＋相対基準（1～3）のうち2個以上

＊抗 plexin D1 抗体は、小径線維ニューロパチーや有痛性三叉神経ニューロパチーなどの神経障害性疼痛でも陽性になることがある。抗 plexin D1 抗体が陽性であっても上記基準を満たさない場合は、アトピー性脊髄炎に含めない。

＜重症度分類＞

Kurtzke の総合障害度（EDSS）スケールを用いて 4.5 以上を対象とする。

＜参考；総合障害度（EDSS）の評価基準＞

EDSS	0	1.0	1.5	2.0	2.5	3.0	3.5	4.0	4.5	5.0	5.5	6.0	6.5	7.0	7.5	8.0	8.5	9.0	9.5	10
	歩行可能（補助なし歩行）											補助具歩行		車イス生活				ベッド生活		Death (MS のため)
	神経学的所見																			
	正常	ごく軽い徴候		軽度障害		中等度障害		比較的高度障害		高度障害										
								歩行可動域（約）						車イスへの乗降		一日の大半		体の自由がきかずベッドで寝たきり		
								補助なし・休まず				補助具必要		一人で出来る	助け必要な時あり	ベッド外	ベッド内			
								>500m	500m	300m	200m	100m	100m (片側)	100m (両側)							
						ADL		終日の十分な活動								身の回りのこと		意思伝達・飲食		
								出来る			出来ない									
								自分で出来る	最小限の補助が必要	特別な設備が必要				補助あっても5m以上歩けず	2、3歩以上歩けず	多くの事が出来る	ある程度出来る	出来る	出来ない	
EDSSとFS組合わせ	FS0	8コ	7コ	6コ	7コ	6コ	7コ	4～5コ	5～6コ	6コ	3コ	7コ	8コ組合わせ 3.5越	7コ	8コ組合わせ 4.0越	7コ	8コ組合わせ 4.0越	7コ	8コ組合わせ 4.0越									FS0
	FS1	*	1コ*	2コ*																								FS1
	FS2				1コ	2コ		3～4コ	1～2コ		5コ																	FS2
	FS3						1コ		1コ	2コ				↓ 3コ以上組合わせ	↓ 3コ以上組合わせ													FS3
	FS4										1コ			**↓ 2コ以上組合わせ	↓ 2コ以上組合わせ	↓ 数コ組合わせ	↓ 数コ組合わせ	↓ ほとんど組合わせ	↓ ほとんどすべて組合わせ									FS4
	FS5										1コ																	FS5
	FS6																											FS6

*他に精神機能は 1（FS）でもよい　**非常に希であるが錐体路機能 5（FS）のみ

＜EDSS 評価上の留意点＞

○EDSS は、多発性硬化症により障害された患者個々の最大機能を、神経学的検査成績をもとに評価する。

○EDSS 評価に先立って、機能別障害度（FS）を下段の表により評価する。

○EDSS の各グレードに該当する FS グレードの一般的な組合わせは中段の表に示す。歩行障害がない（あっても＞500m 歩行可能）段階の EDSS（≦3.5）は、FS グレードの組合わせによって規定される。また EDSS≧4.0 では、ADL のみによって規定される。しかし前者の EDSS（≦3.5）評価上、とくに視覚機能（FS）のグレードのみは、次のように実際のグレードを 1/2 にして算定する。

実際に 7 段階に判定された視覚機能（FS）グレード	0	1 2	3 4	5 6
EDSS 評価上算定する視覚機能（FS）グレード	0	1 1	2 2	3 3

○FS および EDSS の各グレードにぴったりのカテゴリーがない場合は、一番近い適当なグレードを採用する。

＜参考，機能別障害度（FS：Functional system）の評価基準＞

FS	錐体路機能		小脳機能		脳幹機能		感覚機能			膀胱直腸機能		視覚機能		精神機能		その他	
0	◎	正常	◎	正常	◎	正常	◎	正常		◎	正常	◎	正常	◎	正常	◎	なし
1	①	異常所見あるが障害なし	①	異常所見あるが障害なし	①	異常所見のみ	①	1～2 肢	振動覚または描字覚の低下	①	軽度の遅延・切迫・尿閉	①	暗点があり、矯正視力 0.7 以上	①	情動の変化のみ	①	あり
2	②	ごく軽い障害	②	軽度の失調	②	中等度の眼振 軽度の他の脳幹機能障害	②	1～2 肢	軽度の触・痛・位置覚の低下 中等度の振動覚の低下	②	中等度の遅延・切迫・尿閉 希な尿失禁	②	悪い方の眼に暗点あり、矯正視力 0.7～0.3	②	軽度の知能低下		
								3～4 肢	振動覚のみ低下								
3	③	軽度～中等度の対麻痺・片麻痺 高度の単麻痺	③	中等度の躯幹または四肢の失調	③	高度の眼振 高度の外眼筋麻痺 中等度の他の脳幹機能障害	③	1～2 肢	中等度の触・痛・位置覚の低下 完全な振動覚の低下	③	頻繁な失禁	③	悪い方の眼に大きな暗点 中等度の視野障害 矯正視力 0.3～0.2	③	中等度の知能低下		
								3～4 肢	軽度の触・痛覚の低下 中等度の固有覚の低下								
4	④	高度の対麻痺・片麻痺 中等度の四肢麻痺 完全な単麻痺	④	高度の四肢全部の失調	④	高度の構音障害 高度の他の脳幹機能障害	④	1～2 肢	高度の触・痛覚の低下 固有覚の消失（単独 or 合併）	④	ほとんど導尿を要するが、直腸機能は保たれている	④	悪い方の眼に高度視野障害 矯正視力 0.2～0.1 悪い方の眼は[grade 3]で良眼の視力 0.3 以下	④	高度の知能低下 (中等度の慢性脳髄膜)		
								2 肢以上	中等度の触・痛覚の低下								
								3 肢以上	高度の固有覚の消失								
5	⑤	完全な対麻痺・片麻痺 高度の四肢麻痺	⑤	失調のため協調運動全く不能	⑤	嚥下または構音全く不能	⑤	1～2 肢	全感覚の消失	⑤	膀胱機能消失	⑤	悪い方の眼の矯正視力 0.1 以下 悪い方の眼は[grade 4]で良眼の視力 0.3 以下	⑤	高度の痴呆 高度の慢性脳髄膜		
								頸以下	中等度の触・痛覚の低下 ほとんどの固有覚の消失								
6	⑥	完全な四肢麻痺					⑥	頸以下	全感覚消失	⑥	膀胱・直腸機能消失	⑥	悪い方の眼は[grade 5]で良眼の視力 0.3 以下				
?	?	不明	?	不明	?	不明	?	不明		?	不明	?	不明	?	不明	?	不明
X			小脳機能：脱力（錐体路機能[grade 3]以上）により判定困難な場合、grade とともにチェックする。									視覚機能：耳側蒼白がある場合、grade とともにチェックする。					

※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

１．病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る。）。

２．治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態であって、直近６か月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。

３．なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要なものについては、医療費助成の対象とする。

改正の概要

別添２

通し番号	告示番号	告示病名	主な改正内容
1	116	アトピー性脊髄炎	・概要（概要・原因・症状・治療法・予後） ・要件の判定に必要な事項（患者数） ・情報提供元 ・診断基準