

福岡医発第 3020 号(地)

令和 6 年 3 月 1 日

各 医 師 会 長 殿

福 岡 県 医 師 会

会 長 蓮 澤 浩 明

(公 印 省 略)

指定難病の疾病追加及び名称変更並びに臨床調査個人票の
改正等について (通知)

時下ますますご清祥の段、お慶び申し上げます。

さて、今般、福岡県保健医療介護部がん感染症疾病対策課及び厚生労働省より標記の件について連絡がありました。

本件は、難病の患者に対する医療等に関する法律に基づく医療費助成の対象疾病について、令和 6 年 4 月 1 日から 3 疾病の追加 (計 341 疾病)、5 疾病の名称変更を行うとともに、191 疾病の診断基準及び重症度分類等 (以下「診断基準等」)、並びに診断書 (以下「臨床調査個人票」) に係る関連通知等の改正に伴うものとなっております。本改正による診断基準等及び臨床調査個人票は、厚生労働省ホームページ (以下 URL 参照) に掲載されております。

また、当該対象疾病の拡大についての周知用リーフレットが作成されており、3 月上旬ごろに以下の URL に掲載予定となっております。

つきましては、貴会におかれましても本件についてご了知いただきますようよろしくお願いいたします。なお、難病指定医が勤務する医療機関には、福岡県または北九州市、福岡市より別添のとおり本件について通知されとのこととです。

○診断基準等及び臨床調査個人票掲載 HP :

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

○難病医療費助成制度の対象疾病拡大に係る周知用リーフレット掲載 HP :

https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryoku/kenkou/nanbyou/index.html

※ 3 月上旬掲載予定とのこと。

小郡三井医師会より

地域保健担当理事 淡河喜雄
会長 島田昇二郎

公印省略

5 疾病第 7 7 5 3 号

令和 6 年 2 月 2 2 日

公益社団法人福岡県医師会長 殿

福岡県保健医療介護部長
(がん感染症疾病対策課 難病等助成係)

指定難病の疾病追加及び名称変更並びに臨床調査個人票の改正等について（通知）

平素から、本県の保健医療行政の推進につきましては、格別の御協力を賜り厚く御礼申し上げます。

標記の件について、別添のとおり難病指定医が勤務する医療機関（北九州市及び福岡市所在の医療機関は除く。）に通知しますのでお知らせいたします。

なお、公益社団法人北九州市医師会に対しては北九州市から、一般社団法人福岡市医師会に対しては福岡市から、それぞれ同様の通知を送付しますので申し添えます。

(案)

公印省略

5 疾病第 7 7 5 3 号

令和 6 年 2 月 2 9 日

各医療機関の長 殿

福岡県保健医療介護部がん感染症疾病対策課長

(難 病 等 助 成 係)

指定難病の疾病追加及び名称変更並びに臨床調査個人票の改正等について (通知)

日頃より、本県の保健医療行政に御理解と御協力を賜り、厚く御礼申し上げます。

さて、標記の件について、厚生労働省告示の改正により、令和 6 年 4 月 1 日から下記のとおり変更がありますのでお知らせいたします。

記

1 対象となる疾病の追加

裏面に記載のとおり、特定医療費（指定難病）の対象となる疾病が追加されます。患者の医療費助成の申請は令和 6 年 4 月 1 日より可能となります。

2 疾病の名称変更

裏面に記載のとおり、現在、特定医療費（指定難病）の対象である一部の疾病において、名称が変更されます。

3 診断基準のアップデート及び臨床調査個人票の様式の改正

現在、特定医療費（指定難病）の対象である疾病のうち、約半数において診断基準や重症度分類が改正（アップデート）されます。

また、全ての疾病において臨床調査個人票（以下「臨個票」という。）の様式が改正されます。令和 6 年 4 月 1 日以降の臨個票の作成については、原則改正後の様式を使用するようお願いします。

※国の規定により、改正前の臨個票による医療費助成の申請については、1 年間（令和 7 年 3 月 3 1 日申請まで）は有効ですが、可能な限り改正後の臨個票の様式にて作成願います。

【新たな臨床調査個人票等について】

具体的な改正内容については、福岡県ホームページでご確認ください。また、改正後の臨床調査個人票の様式及び診断基準については、厚生労働省ホームページからダウンロードできます。

福岡県ホームページ：<https://www.pref.fukuoka.lg.jp/contents/nanbyou270101.html>

厚生労働省ホームページ：<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000084783.html>

【お問い合わせ先】

福岡県保健医療介護部がん感染症疾病対策課 難病等助成係

0 9 2 - 6 4 3 - 3 2 6 7

(案)

(裏面)

1 追加される疾病

告示番号	疾 病 名
339	M E C P 2 重複症候群
340	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）
341	T R P V 4 異常症

2 名称が変更される疾病について

告示番号	疾 病 名	
	旧	新
54	成人スチル病	成人発症スチル病
121	神経フェリチン症	脳内鉄沈着神経変性症
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体性劣性白質脳症	H T R A 1 関連脳小血管病
126	ペリー症候群	ペリー病
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

令和 5 年 1 2 月 4 日

都道府県医師会
担当理事 殿

日本医師会常任理事
黒 瀬 巖
(公印省略)

指定難病の追加並びに診断基準及び重症度分類等の改正等について

今般、難病の患者に対する医療等に関する法律に基づく医療費助成の対象疾病について、令和 6 年 4 月 1 日から 3 疾病の追加（計 341 疾病）、5 疾病の名称変更をするとともに、191 疾病の診断基準及び重症度分類等（以下「診断基準等」）、並びに診断書（以下「臨床調査個人票」）に係る関連通知等を改正する旨、厚生労働省より各都道府県等宛て別添の通知がなされ、本会に対しても周知方依頼がありましたのでご連絡申し上げます。

なお、今般の改正による診断基準等及び臨床調査個人票につきましては、厚生労働省ホームページ(以下 URL ご参照)に 12 月下旬から 1 月上旬頃掲載される予定です。

つきましては、貴会におかれましても本件についてご了知のうえ、郡市区医師会及び会員への周知方についてご高配賜りますようお願い申し上げます。

※診断基準等及び臨床調査個人票 URL:

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

(12 月下旬～1 月上旬頃掲載予定)

(添付資料)

- 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 5 年厚生労働省告示第 294 号）令和 5 年 10 月 30 日官報
- 「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（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）
- 「指定難病に係る臨床調査個人票について」の改正について（令和 5 年 11 月 28 日付健生難発 1128 第 1 号厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課長通知）
- 「指定難病に係る臨床調査個人票について」の一部改正に伴う審査等の取扱いについて（令和 5 年 11 月 28 日付事務連絡）

公益社団法人 日本医師会 御中

厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課長

指定難病の追加並びに診断基準及び重症度分類等の改正等について（周知依頼）

日頃から厚生労働行政の推進に御尽力を賜り、厚く御礼申し上げます。

さて、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。）に基づく医療費助成の対象疾病については、最新の研究成果等を踏まえ、令和 6 年 4 月 1 日から 3 疾病の追加、5 疾病の名称変更をするとともに、191 疾病の診断基準及び重症度分類等（以下「診断基準等」という。）をアップデートすることとしました。また、令和 6 年 4 月 1 日より、臨床調査個人票のオンライン登録についても開始するところです。

これにあわせて、診断基準等並びに診断書（以下「臨個票」という。）の様式についても、見直しを行いました。

このため、下記 1 から 3 までに掲げる告示及び通知の改正について、法第 7 条に基づく支給認定に関する事務を行う都道府県及び指定都市に対して周知を行いました。

つきましては、貴会からも、都道府県医師会を通じ、法第 6 条に基づき指定難病に関する診断を行う難病指定医及び協力難病指定医へ周知いただけるよう、御配慮方よろしくお願いいたします。

なお、下記 2 及び 3 により改正された診断基準等及び臨個票については、追って下記 5 のリンク先に電子媒体を掲載する予定ですので、周知に当たりご活用ください。

記

1. 「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 5 年厚生労働省告示第 294 号）
2. 「「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」の改正について」（令和 5 年 10 月 30 日付け健生発 1030 第 1 号厚生労働省健康・生活衛生局長通知）
3. 「「指定難病に係る臨床調査個人票について」の改正について」（令和 5 年 11 月 28 日付け健生難発 1128 第 1 号厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課長通知）
4. 「「指定難病に係る臨床調査個人票について」の一部改正に伴う審査等の取扱いについて」（令和 5 年 11 月 28 日付け事務連絡）
5. リンク先：<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000084783.html>

”	第136回	852,040,000円	850,342,696円
”	第137回	989,140,000円	987,649,817円
”	第138回	689,390,000円	688,620,982円
”	第139回	887,730,000円	886,668,975円
”	第140回	1,475,930,000円	1,473,930,724円
”	第141回	1,880,060,000円	1,877,588,185円
”	第142回	2,006,840,000円	2,002,842,223円
”	第143回	4,917,180,000円	4,910,743,256円
”	第144回	4,924,240,000円	4,918,746,757円
”	第145回	2,370,410,000円	2,367,583,598円
”	第146回	4,374,800,000円	4,368,873,845円
”	第147回	6,102,480,000円	6,094,456,592円
”	第148回	6,420,410,000円	6,407,619,926円
”	第149回	12,247,270,000円	12,226,288,027円
”	第150回	2,000,000円	1,995,757円
”	第152回	170,000,000円	169,739,335円
”	第154回	137,000,000円	136,784,026円
”	第155回	5,000,000円	4,993,039円
”	第156回	26,050,000円	26,011,346円
”	第161回	162,490,000円	162,479,637円
合計		97,674,480,000円	97,542,508,806円

○厚生労働省告示第二百九十四号

難病の患者に対する医療等に関する法律（平成二十六年法律第五十号）第五条第一項の規定に基づき、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（平成二十六年厚生労働省告示第三百九十三号）の一部を次の表のように改正し、令和六年四月一日から適用する。

令和五年十月三十日

厚生労働大臣 武見 敬三

（傍線部分は改正部分）

改正後	改正前
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は次の各号に掲げるとおりとし、同法第七条第一項第一号の規定に基づき	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は次の各号に掲げるとおりとし、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は、個々の指定難病の特性に応じ、日常生活又は社会生活に支障があると医学的に判断される程度とする。

一、五十三（略）

五十四 成人発症スチル病

五十五、百二十（略）

百二十一 脳内鉄沈着神経変性症

百二十二（略）

百二十三 HTRA1関連脳小血管病

百二十四、百二十五（略）

百二十六 ペリー病

百二十七、百六十六（略）

百六十七 マルフアン症候群／ロイス・デイツ症候群

百六十八、三百三十八（略）

三百三十九 MECP2重複症候群

三百四十 線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む）

三百四十一 TRPV4異常症

○農林水産省告示第四百十二号

森林法（昭和二十六年法律第二百四十九号）第二十五条第一項の規定により、次のように保安林の指定をする。

令和五年十月三十日

農林水産大臣 宮下 一郎

一 保安林の所在場所 福島県二本松市太田字陣

場七五、九五、九五の二、一二六

二 指定の目的 土砂の崩壊の防備

三 指定施業要件

（一）立木の伐採の方法

1 主伐は、択伐による。

2 主伐として伐採をすることが出来る立木は、当該立木の所在する市町村に係る市町村森林整備計画で定める標準伐期齢以上のものとする。

3 間伐に係る森林は、次のとおりとする。

（二）立木の伐採の限度 次のとおりとする。

（次のとおり）は、省略し、その関係書類を福島県庁及び二本松市役所に備え置いて縦覧に供する。）

厚生労働大臣が定める病状の程度は、個々の指定難病の特性に応じ、日常生活又は社会生活に支障があると医学的に判断される程度とする。

一、五十三（略）

五十四 成人スチル病

五十五、百二十（略）

百二十一 神経フェリチン症

百二十二（略）

百二十三 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症

百二十四、百二十五（略）

百二十六 ペリー症候群

百二十七、百六十六（略）

百六十七 マルフアン症候群

百六十八、三百三十八（略）

（新設）

（新設）

（新設）

○農林水産省告示第四百十三号

森林法（昭和二十六年法律第二百四十九号）第二十五条第一項の規定により、次のように保安林の指定をする。

令和五年十月三十日

農林水産大臣 宮下 一郎

一 保安林の所在場所 富山県富山市庵谷字妙堂

一五〇の一、一五〇の一、一五一四から一五一六まで、一五一七の一、一五一八、一五一九、一五二九の一、一五三〇、字稗草嶺一五三一の一、一五三二の一

二 指定の目的 土砂の流出の防備

三 指定施業要件

（一）立木の伐採の方法

1 主伐は、択伐による。

2 主伐として伐採をすることが出来る立木は、当該立木の所在する市町村に係る市町村森林整備計画で定める標準伐期齢以上のものとする。

3 間伐に係る森林は、次のとおりとする。

（二）立木の伐採の限度 次のとおりとする。

（次のとおり）は、省略し、その関係書類を富山県庁及び富山市役所に備え置いて縦覧に供する。）

健生発 1030 第 1 号
令和 5 年 10 月 30 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5年厚生労働省告示第294号）による指定難病の追加等に伴い、局長通知中、別添1の表の54、121、123、126及び167の指定難病について左欄に掲げる指定難病に係る疾病名を同表の中欄に掲げる疾病名に改正する。あわせて、同表の中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とおりとし、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

1	球脊髄性筋萎縮症	1	球脊髄性筋萎縮症	別紙 1
2	筋萎縮性側索硬化症	2	筋萎縮性側索硬化症	別紙 2
3	脊髄性筋萎縮症	3	脊髄性筋萎縮症	別紙 3
5	進行性核上性麻痺	5	進行性核上性麻痺	別紙 4
6	パーキンソン病	6	パーキンソン病	別紙 5
7	大脳皮質基底核変性症	7	大脳皮質基底核変性症	別紙 6
8	ハンチントン病	8	ハンチントン病	別紙 7
9	神経有棘赤血球症	9	神経有棘赤血球症	別紙 8
10	シャルコー・マリー・トゥース病	10	シャルコー・マリー・トゥース病	別紙 9
11	重症筋無力症	11	重症筋無力症	別紙 10
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	別紙 11
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	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	別紙 12
16	クロウ・深瀬症候群	16	クロウ・深瀬症候群	別紙 13
19	ライソゾーム病	19	ライソゾーム病	別紙 14
20	副腎白質ジストロフィー	20	副腎白質ジストロフィー	別紙 15
21	ミトコンドリア病	21	ミトコンドリア病	別紙 16
22	もやもや病	22	もやもや病	別紙 17
27	特発性基底核石灰化症	27	特発性基底核石灰化症	別紙 18
28	全身性アミロイドーシス	28	全身性アミロイドーシス	別紙 19
30	遠位型ミオパチー	30	遠位型ミオパチー	別紙 20
34	神経線維腫症	34	神経線維腫症	別紙 21
40	高安動脈炎	40	高安動脈炎	別紙 22
41	巨細胞性動脈炎	41	巨細胞性動脈炎	別紙 23
42	結節性多発動脈炎	42	結節性多発動脈炎	別紙 24
43	顕微鏡的多発血管炎	43	顕微鏡的多発血管炎	別紙 25
44	多発血管炎性肉芽腫症	44	多発血管炎性肉芽腫症	別紙 26
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	別紙 27
46	悪性関節リウマチ	46	悪性関節リウマチ	別紙 28
47	バージャー病	47	バージャー病	別紙 29
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	48	原発性抗リン脂質抗体症候群	別紙 30
49	全身性エリテマトーデス	49	全身性エリテマトーデス	別紙 31
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	50	皮膚筋炎／多発性筋炎	別紙 32
51	全身性強皮症	51	全身性強皮症	別紙 33
52	混合性結合組織病	52	混合性結合組織病	別紙 34
53	シェーグレン症候群	53	シェーグレン症候群	別紙 35

54	成人スチル病	54	成人発症スチル病	別紙 36
56	ベーチェット病	56	ベーチェット病	別紙 37
57	特発性拡張型心筋症	57	特発性拡張型心筋症	別紙 38
58	肥大型心筋症	58	肥大型心筋症	別紙 39
59	拘束型心筋症	59	拘束型心筋症	別紙 40
60	再生不良性貧血	60	再生不良性貧血	別紙 41
61	自己免疫性溶血性貧血	61	自己免疫性溶血性貧血	別紙 42
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	別紙 43
66	IgA 腎症	66	IgA 腎症	別紙 44
71	特発性大腿骨頭壊死症	71	特発性大腿骨頭壊死症	別紙 45
72	下垂体性 ADH 分泌異常症	72	下垂体性 ADH 分泌異常症	別紙 46
73	下垂体性 TSH 分泌亢進症	73	下垂体性 TSH 分泌亢進症	別紙 46
74	下垂体性 PRL 分泌亢進症	74	下垂体性 PRL 分泌亢進症	別紙 46
75	クッシング病	75	クッシング病	別紙 46
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	別紙 46
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	別紙 46
78	下垂体前葉機能低下症	78	下垂体前葉機能低下症	別紙 46
80	甲状腺ホルモン不応症	80	甲状腺ホルモン不応症	別紙 47
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	81	先天性副腎皮質酵素欠損症	別紙 48
82	先天性副腎低形成症	82	先天性副腎低形成症	別紙 49
84	サルコイドーシス	84	サルコイドーシス	別紙 50
85	特発性間質性肺炎	85	特発性間質性肺炎	別紙 51
86	肺動脈性肺高血圧症	86	肺動脈性肺高血圧症	別紙 52
91	バッド・キアリ症候群	91	バッド・キアリ症候群	別紙 53
92	特発性門脈圧亢進症	92	特発性門脈圧亢進症	別紙 54
93	原発性胆汁性胆管炎	93	原発性胆汁性胆管炎	別紙 55
94	原発性硬化性胆管炎	94	原発性硬化性胆管炎	別紙 56
95	自己免疫性肝炎	95	自己免疫性肝炎	別紙 57
96	クローン病	96	クローン病	別紙 58
97	潰瘍性大腸炎	97	潰瘍性大腸炎	別紙 59
98	好酸球性消化管疾患	98	好酸球性消化管疾患	別紙 60
101	腸管神経節細胞僅少症	101	腸管神経節細胞僅少症	別紙 61
103	CFC 症候群	103	CFC 症候群	別紙 62
104	コステロ症候群	104	コステロ症候群	別紙 63
105	チャージ症候群	105	チャージ症候群	別紙 64
107	若年性特発性関節炎	107	若年性特発性関節炎	別紙 65
109	非典型溶血性尿毒症症候群	109	非典型溶血性尿毒症症候群	別紙 66
116	アトピー性脊髄炎	116	アトピー性脊髄炎	別紙 67

117 脊髄空洞症	117 脊髄空洞症	別紙 68
119 アイザックス症候群	119 アイザックス症候群	別紙 69
120 遺伝性ジストニア	120 遺伝性ジストニア	別紙 70
121 神経フェリチン症	121 脳内鉄沈着神経変性症	別紙 71
123 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	123 H T R A 1 関連脳小血管病	別紙 72
126 ペリー症候群	126 ペリー病	別紙 73
127 前頭側頭葉変性症	127 前頭側頭葉変性症	別紙 74
128 ビッカースタッフ脳幹脳炎	128 ビッカースタッフ脳幹脳炎	別紙 75
130 先天性無痛無汗症	130 先天性無痛無汗症	別紙 76
132 先天性核上性球麻痺	132 先天性核上性球麻痺	別紙 77
133 メビウス症候群	133 メビウス症候群	別紙 78
135 アイカルディ症候群	135 アイカルディ症候群	別紙 79
136 片側巨脳症	136 片側巨脳症	別紙 80
137 限局性皮質異形成	137 限局性皮質異形成	別紙 81
138 神経細胞移動異常症	138 神経細胞移動異常症	別紙 82
140 ドラベ症候群	140 ドラベ症候群	別紙 83
141 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	141 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	別紙 84
142 ミオクロニー欠神てんかん	142 ミオクロニー欠神てんかん	別紙 85
143 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	143 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	別紙 86
144 レノックス・ガストー症候群	144 レノックス・ガストー症候群	別紙 87
145 ウエスト症候群	145 ウエスト症候群	別紙 87
146 大田原症候群	146 大田原症候群	別紙 87
147 早期ミオクロニー脳症	147 早期ミオクロニー脳症	別紙 87
148 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	148 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	別紙 87
149 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	149 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	別紙 88
150 環状 20 番染色体症候群	150 環状 20 番染色体症候群	別紙 89
151 ラスムッセン脳炎	151 ラスムッセン脳炎	別紙 90
152 P C D H19 関連症候群	152 P C D H19 関連症候	別紙 91
154 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	154 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	別紙 92
155 ランドウ・クレフナー症候群	155 ランドウ・クレフナー症候群	別紙 92
156 レット症候群	156 レット症候群	別紙 93
157 スタージ・ウェーバー症候群	157 スタージ・ウェーバー症候群	別紙 94
158 結節性硬化症	158 結節性硬化症	別紙 95
167 マルフアン症候群	167 マルフアン症候群／ロイス・ディーツ症候群	別紙 96
168 エーラス・ダンロス症候群	168 エーラス・ダンロス症候群	別紙 97
172 低ホスファターゼ症	172 低ホスファターゼ症	別紙 98
177 ジュベール症候群関連疾患	177 ジュベール症候群関連疾患	別紙 99

178	モワット・ウィルソン症候群	178	モワット・ウィルソン症候群	別紙 100
179	ウィリアムズ症候群	179	ウィリアムズ症候群	別紙 101
188	多脾症候群	188	多脾症候群	別紙 102
189	無脾症候群	189	無脾症候群	別紙 102
190	鰓耳腎症候群	190	鰓耳腎症候群	別紙 103
191	ウェルナー症候群	191	ウェルナー症候群	別紙 104
192	コケイン症候群	192	コケイン症候群	別紙 105
193	プラダー・ウィリ症候群	193	プラダー・ウィリ症候群	別紙 106
195	ヌーナン症候群	195	ヌーナン症候群	別紙 107
196	ヤング・シンプソン症候群	196	ヤング・シンプソン症候群	別紙 108
201	アンジェルマン症候群	201	アンジェルマン症候群	別紙 109
203	22 q 11.2 欠失症候群	203	22 q 11.2 欠失症候群	別紙 110
207	総動脈幹遺残症	207	総動脈幹遺残症	別紙 111
208	修正大血管転位症	208	修正大血管転位症	別紙 112
209	完全大血管転位症	209	完全大血管転位症	別紙 113
210	単心室症	210	単心室症	別紙 114
211	左心低形成症候群	211	左心低形成症候群	別紙 114
212	三尖弁閉鎖症	212	三尖弁閉鎖症	別紙 114
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	別紙 114
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	別紙 115
215	ファロー四徴症	215	ファロー四徴症	別紙 115
216	両大血管右室起始症	216	両大血管右室起始症	別紙 116
217	エプスタイン病	217	エプスタイン病	別紙 117
222	一次性ネフローゼ症候群	222	一次性ネフローゼ症候群	別紙 118
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	別紙 119
225	先天性腎性尿崩症	225	先天性腎性尿崩症	別紙 120
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	別紙 121
232	カーニー複合	232	カーニー複合	別紙 122
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	別紙 123
235	副甲状腺機能低下症	235	副甲状腺機能低下症	別紙 124
236	偽性副甲状腺機能低下症	236	偽性副甲状腺機能低下症	別紙 125
238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	別紙 126
239	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	239	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	別紙 127
240	フェニルケトン尿症	240	フェニルケトン尿症	別紙 128
241	高チロシン血症 1 型	241	高チロシン血症 1 型	別紙 129
242	高チロシン血症 2 型	242	高チロシン血症 2 型	別紙 129
243	高チロシン血症 3 型	243	高チロシン血症 3 型	別紙 129
248	グルコーストランスポーター1 欠損症	248	グルコーストランスポーター1 欠損症	別紙 130

250	グルタル酸血症 2 型	250	グルタル酸血症 2 型	別紙 131
252	リジン尿性蛋白不耐症	252	リジン尿性蛋白不耐症	別紙 132
254	ポルフィリン症	254	ポルフィリン症	別紙 133
258	ガラクトースー1ーリン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	258	ガラクトースー1ーリン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	別紙 134
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	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	別紙 135
260	シトステロール血症	260	シトステロール血症	別紙 136
261	タンジール病	261	タンジール病	別紙 137
262	原発性高カイロミクロン血症	262	原発性高カイロミクロン血症	別紙 138
263	脳腱黄色腫症	263	脳腱黄色腫症	別紙 139
264	無 β リポタンパク血症	264	無 β リポタンパク血症	別紙 140
265	脂肪萎縮症	265	脂肪萎縮症	別紙 141
268	中條・西村症候群	268	中條・西村症候群	別紙 142
274	骨形成不全症	274	骨形成不全症	別紙 143
276	軟骨無形成症	276	軟骨無形成症	別紙 144
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	別紙 145
283	後天性赤芽球癆	283	後天性赤芽球癆	別紙 146
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	別紙 147
285	ファンconi貧血	285	ファンconi貧血	別紙 148
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	別紙 149
289	クロンカイト・カナダ症候群	289	クロンカイト・カナダ症候群	別紙 150
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	290	非特異性多発性小腸潰瘍症	別紙 151
292	総排泄腔外反症	292	総排泄腔外反症	別紙 152
293	総排泄腔遺残	293	総排泄腔遺残	別紙 153
295	乳幼児肝巨大血管腫	295	乳幼児肝巨大血管腫	別紙 154
296	胆道閉鎖症	296	胆道閉鎖症	別紙 155
298	遺伝性膵炎	298	遺伝性膵炎	別紙 156
299	嚢胞性線維症	299	嚢胞性線維症	別紙 157
303	アッシャー症候群	303	アッシャー症候群	別紙 158
304	若年発症型両側性感音難聴	304	若年発症型両側性感音難聴	別紙 159
305	遅発性内リンパ水腫	305	遅発性内リンパ水腫	別紙 160
306	好酸球性副鼻腔炎	306	好酸球性副鼻腔炎	別紙 161
309	進行性ミオクロームステんかん	309	進行性ミオクロームステんかん	別紙 162
311	先天性三尖弁狭窄症	311	先天性三尖弁狭窄症	別紙 163
312	先天性僧帽弁狭窄症	312	先天性僧帽弁狭窄症	別紙 164
313	先天性肺静脈狭窄	313	先天性肺静脈狭窄	別紙 165
315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／L MX 1 B 関連腎症	315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／L MX 1 B 関連腎症	別紙 166

316 カルニチン回路異常症	316 カルニチン回路異常症	別紙 167
317 三頭酵素欠損症	317 三頭酵素欠損症	別紙 168
319 セピアプテリン還元酵素 (SR) 欠損症	319 セピアプテリン還元酵素 (SR) 欠損症	別紙 169
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	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	別紙 170
325 遺伝性自己炎症疾患	325 遺伝性自己炎症疾患	別紙 171
326 大理石骨病	326 大理石骨病	別紙 172
329 無虹彩症	329 無虹彩症	別紙 173
(新規追加)	339 M E C P 2 重複症候群	別紙 174
(新規追加)	340 線毛機能不全症候群 (カルタゲナー症候群を含む。)	別紙 175
(新規追加)	341 T R P V 4 異常症	別紙 176

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
1	1	球脊髄性筋萎縮症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
2	2	筋萎縮性側索硬化症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
3	3	脊髄性筋萎縮症	・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
4	5	進行性核上性麻痺	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
5	6	パーキンソン病	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
6	7	大脳皮質基底核変性症	・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため
7	8	ハンチントン病	・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
8	9	神経有棘赤血球症	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
9	10	シャルコー・マリー・トゥース病	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
10	11	重症筋無力症	・疾患の概要 ・情報提供元	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
11	13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
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	・疾患の概要 ・情報提供元	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
13	16	クロウ・深瀬症候群	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
14	19	ライソゾーム病	・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
15	20	副腎白質ジストロフィー	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
16	21	ミトコンドリア病	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
17	22	もやもや病	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
18	27	特発性基底核石灰化症	・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
19	28	全身性アミロイドーシス	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
20	30	遠位型ミオパチー	・用語の整理 ・疾患の概要 ・診断基準	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
21	34	神経線維腫症	・用語の整理 ・疾患の概要 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
22	40	高安動脈炎	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
23	41	巨細胞性動脈炎	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
24	42	結節性多発動脈炎	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
25	43	顕微鏡的多発血管炎	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
26	44	多発血管炎性肉芽腫症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
27	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
28	46	悪性関節リウマチ	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
29	47	バージャー病	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
30	48	原発性抗リン脂質抗体症候群	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
31	49	全身性エリテマトーデス	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
32	50	皮膚筋炎／多発性筋炎	・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
33	51	全身性強皮症	・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため
34	52	混合性結合組織病	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
35	53	シェーグレン症候群	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
36	54	成人発症スチル病 (成人スチル病)	・疾病名変更 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
37	56	ベーチェット病	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
38	57	特発性拡張型心筋症	・疾患の概要 ・治療法 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
39	58	肥大型心筋症	・用語の整理 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・最新の医学的知見を踏まえたため
40	59	拘束型心筋症	・重症度分類	・最新の医学的知見を踏まえたため
41	60	再生不良性貧血	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
42	61	自己免疫性溶血性貧血	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
43	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
44	66	IgA腎症	・疾患の概要	・専門用語をわかりやすくするため
45	71	特発性大腿骨頭壊死症	・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
46	72	下垂体性ADH分泌異常症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
47	73	下垂体性TSH分泌亢進症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
48	74	下垂体性PRL分泌亢進症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
49	75	クッシング病	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
50	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
51	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
52	78	下垂体前葉機能低下症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
53	80	甲状腺ホルモン不応症	・用語の整理 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
54	81	先天性副腎皮質酵素欠損症	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
55	82	先天性副腎低形成症	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
56	84	サルコイドーシス	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
57	85	特発性間質性肺炎	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
58	86	肺動脈性肺高血圧症	・診断基準 ・重症度分類	・最新の医学的知見を踏まえたため
59	91	バッド・キアリ症候群	・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
60	92	特発性門脈圧亢進症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
61	93	原発性胆汁性胆管炎	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
62	94	原発性硬化性胆管炎	・疾患の概要 ・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
63	95	自己免疫性肝炎	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
64	96	クローン病	・治療法 ・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
65	97	潰瘍性大腸炎	・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
66	98	好酸球性消化管疾患	・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
67	101	腸管神経節細胞僅少症	・疾患の概要 ・診断基準	・最新の医学的知見を踏まえたため
68	103	CFC症候群	・疾患の概要 ・診断基準	・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
69	104	コステロ症候群	・疾患の概要	・最新の医学的知見を踏まえたため
70	105	チャージ症候群	・疾患の概要	・最新の医学的知見を踏まえたため
71	107	若年性特発性関節炎	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
72	109	非典型溶血性尿毒症症候群	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
73	116	アトピー性脊髄炎	・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため
74	117	脊髄空洞症	・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
75	119	アイザックス症候群	・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため
76	120	遺伝性ジストニア	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
77	121	脳内鉄沈着神経変性症 (神経フェリチン症)	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
78	123	H T R A 1 関連脳小血管病 (禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体 劣性白質脳症)	・疾病名変更 ・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
79	126	ペリー病 (ペリー症候群)	・疾病名変更 ・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
80	127	前頭側頭葉変性症	・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため
81	128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため
82	130	先天性無痛無汗症	・用語の整理 ・情報提供元	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため
83	132	先天性核上性球麻痺	・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため
84	133	メビウス症候群	・用語の整理 ・診断基準	・用語を整理するため ・最新の医学的知見を踏まえたため
85	135	アイカルディ症候群	・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
86	136	片側巨脳症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
87	137	限局性皮質異形成	・情報提供元 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
88	138	神経細胞移動異常症	・治療法 ・情報提供元 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
89	140	ドラベ症候群	・情報提供元 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
90	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
91	142	ミオクロニー欠神てんかん	・疾患の概要 ・情報提供元 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
92	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	・情報提供元 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
93	144	レノックス・ガストー症候群	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
94	145	ウエスト症候群	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
95	146	大田原症候群	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
96	147	早期ミオクロニー脳症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
97	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
98	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	・情報提供元 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
99	150	環状20番染色体症候群	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
100	151	ラスムッセン脳炎	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
101	152	P C D H19関連症候群	・情報提供元 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
102	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	・疾患の概要 ・情報提供元 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
103	155	ランドウ・クレフナー症候群	・疾患の概要 ・情報提供元 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
104	156	レット症候群	・診断基準 ・重症度分類	・最新の医学的知見を踏まえたため
105	157	スタージ・ウェーバー症候群	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
106	158	結節性硬化症	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
107	167	マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群 (マルファン症候群)	・疾病名変更 ・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
108	168	エーラス・ダンロス症候群	・疾病名変更 ・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
109	172	低ホスファターゼ症	・疾患の概要 ・治療法 ・診断基準	・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
110	177	ジュベール症候群関連疾患	・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
111	178	モワット・ウィルソン症候群	・用語の整理 ・疾患の概要 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
112	179	ウィリアムズ症候群	・疾患の概要 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
113	188	多脾症候群	・診断基準	・最新の医学的知見を踏まえたため
114	189	無脾症候群	・診断基準	・最新の医学的知見を踏まえたため
115	190	鰓耳腎症候群	・用語の整理 ・情報提供元	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため
116	191	ウェルナー症候群	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
117	192	コケイン症候群	・用語の整理	・用語を整理するため
118	193	プラダー・ウィリ症候群	・疾患の概要	・最新の医学的知見を踏まえたため
119	195	ヌーナン症候群	・用語の整理 ・疾患の概要	・用語を整理するため ・最新の医学的知見を踏まえたため
120	196	ヤング・シンプソン症候群	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
121	201	アンジェルマン症候群	・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため
122	203	22 q 11.2欠失症候群	・診断基準	・最新の医学的知見を踏まえたため
123	207	総動脈幹遺残症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
124	208	修正大血管転位症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
125	209	完全大血管転位症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
126	210	単心室症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
127	211	左心低形成症候群	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
128	212	三尖弁閉鎖症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
129	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
130	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
131	215	ファロー四徴症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
132	216	両大血管右室起始症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
133	217	エプスタイン病	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
134	222	一次性ネフローゼ症候群	・疾患の概要 ・診断基準 ・重症度分類	・最新の医学的知見を踏まえたため
135	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
136	225	先天性腎性尿崩症	・用語の整理 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
137	226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
138	232	カーニー複合	・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
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。）	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
140	235	副甲状腺機能低下症	・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため
141	236	偽性副甲状腺機能低下症	・疾患の概要 ・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
142	238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
143	239	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
144	240	フェニルケトン尿症	・治療法 ・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
145	241	高チロシン血症1型	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
146	242	高チロシン血症2型	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
147	243	高チロシン血症3型	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
148	248	グルコーストランスポーター1欠損症	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
149	250	グルタル酸血症2型	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・診断基準	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
150	252	リジン尿性蛋白不耐症	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
151	254	ポルフィリン症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
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	・用語の整理 ・診断基準	・用語を整理するため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
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	・用語の整理 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
154	260	シトステロール血症	・用語の整理 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
155	261	タンジール病	・用語の整理 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
156	262	原発性高カイロミクロン血症	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
157	263	脳腱黄色腫症	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
158	264	無βリポタンパク血症	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
159	265	脂肪萎縮症	・疾患の概要 ・診断基準 ・重症度分類	・最新の医学的知見を踏まえたため
160	268	中條・西村症候群	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
161	274	骨形成不全症	・用語の整理 ・疾患の概要 ・診断基準	・用語を整理するため ・最新の医学的知見を踏まえたため
162	276	軟骨無形成症	・用語の整理 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・最新の医学的知見を踏まえたため
163	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	・疾患の概要	・専門用語をわかりやすくするため
164	283	後天性赤芽球癆	・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため
165	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
166	285	ファンconi貧血	・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
167	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
168	289	クロンカイト・カナダ症候群	・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため
169	290	非特異性多発性小腸潰瘍症	・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
170	292	総排泄腔外反症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
171	293	総排泄腔遺残	・疾患の概要 ・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
172	295	乳幼児肝巨大血管腫	・疾患の概要 ・治療法 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
173	296	胆道閉鎖症	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
174	298	遺伝性腭炎	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
175	299	嚢胞性線維症	・疾患の概要 ・診断基準 ・重症度分類	・最新の医学的知見を踏まえたため
176	303	アッシャー症候群	・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
177	304	若年発症型両側性感音難聴	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
178	305	遅発性内リンパ水腫	・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため
179	306	好酸球性副鼻腔炎	・疾患の概要 ・治療法 ・診断基準	・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
180	309	進行性ミオクローヌスてんかん	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
181	311	先天性三尖弁狭窄症	・診断基準	・最新の医学的知見を踏まえたため
182	312	先天性僧帽弁狭窄症	・診断基準	・最新の医学的知見を踏まえたため
183	313	先天性肺静脈狭窄	・診断基準	・最新の医学的知見を踏まえたため
184	315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMXB 関連腎症	・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
185	316	カルニチン回路異常症	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
186	317	三頭酵素欠損症	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
187	319	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症	・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
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	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
189	325	遺伝性自己炎症疾患	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
190	326	大理石骨病	・用語の整理 ・疾患の概要 ・診断基準	・用語を整理するため ・最新の医学的知見を踏まえたため
191	329	無虹彩症	・用語の整理 ・診断基準	・用語を整理するため ・最新の医学的知見を踏まえたため

健 発 1112 第 1 号
平成 26 年 11 月 12 日

〔一部改正〕	平成 27 年 2 月 2 日	健発 0202 第 10 号
	平成 27 年 5 月 13 日	健発 0513 第 1 号
	平成 29 年 3 月 31 日	健発 0331 第 5 号
	平成 30 年 3 月 19 日	健発 0319 第 1 号
	令和元年 6 月 26 日	健発 0626 第 2 号
	令和 3 年 10 月 13 日	健発 1013 第 3 号
	令和 5 年 10 月 30 日	健生発 1030 第 1 号

各都道府県衛生主管部（局）長 殿

厚 生 労 働 省 健 康 局 長

指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について

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の診断に関する客観的な指標による一定の基準（以下、「診断基準」という。）及び法第 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（以下「重症度分類等」という。）の具体的な運用基準を別添のとおり定め、平成 27 年 1 月 1 日から適用することとしたので通知する。ただし、同法の施行前の準備のために使用することは差し支えない。

別添

診断基準及び重症度分類等

- 1 球脊髄性筋萎縮症
- 2 筋萎縮性側索硬化症
- 3 脊髄性筋萎縮症
- 4 原発性側索硬化症
- 5 進行性核上性麻痺
- 6 パーキンソン病
- 7 大脳皮質基底核変性症
- 8 ハンチントン病
- 9 神経有棘赤血球症
- 10 シャルコー・マリー・トゥース病
- 11 重症筋無力症
- 12 先天性筋無力症候群
- 13 多発性硬化症／視神経脊髄炎
- 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
- 15 封入体筋炎
- 16 クロウ・深瀬症候群
- 17 多系統萎縮症
- 18 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
- 19 ライソゾーム病
- 20 副腎白質ジストロフィー
- 21 ミトコンドリア病
- 22 もやもや病
- 23 プリオン病
- 24 亜急性硬化性全脳炎
- 25 進行性多巣性白質脳症
- 26 HTLV-1 関連脊髄症
- 27 特発性基底核石灰化症
- 28 全身性アミロイドーシス
- 29 ウルリッヒ病
- 30 遠位型ミオパチー
- 31 ベスレムミオパチー
- 32 自己貪食空胞性ミオパチー
- 33 シュワルツ・ヤンペル症候群
- 34 神経線維腫症
- 35 天疱瘡
- 36 表皮水疱症

- 37 膿疱性乾癬（汎発型）
- 38 スティーヴンス・ジョンソン症候群
- 39 中毒性表皮壊死症
- 40 高安動脈炎
- 41 巨細胞性動脈炎
- 42 結節性多発動脈炎
- 43 顕微鏡的多発血管炎
- 44 多発血管炎性肉芽腫症
- 45 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
- 46 悪性関節リウマチ
- 47 バージェー病
- 48 原発性抗リン脂質抗体症候群
- 49 全身性エリテマトーデス
- 50 皮膚筋炎／多発性筋炎
- 51 全身性強皮症
- 52 混合性結合組織病
- 53 シェーグレン症候群
- 54 成人発症スチル病
- 55 再発性多発軟骨炎
- 56 ベーチェット病
- 57 特発性拡張型心筋症
- 58 肥大型心筋症
- 59 拘束型心筋症
- 60 再生不良性貧血
- 61 自己免疫性溶血性貧血
- 62 発作性夜間ヘモグロビン尿症
- 63 特発性血小板減少性紫斑病
- 64 血栓性血小板減少性紫斑病
- 65 原発性免疫不全症候群
- 66 IgA 腎症
- 67 多発性嚢胞腎
- 68 黄色靱帯骨化症
- 69 後縦靱帯骨化症
- 70 広範脊柱管狭窄症
- 71 特発性大腿骨頭壊死症
- 72 下垂体性 ADH 分泌異常症
- 73 下垂体性 TSH 分泌亢進症
- 74 下垂体性 PRL 分泌亢進症
- 75 クッシング病
- 76 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症

- 77 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
- 78 下垂体前葉機能低下症
- 79 家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）
- 80 甲状腺ホルモン不応症
- 81 先天性副腎皮質酵素欠損症
- 82 先天性副腎低形成症
- 83 アジソン病
- 84 サルコイドーシス
- 85 特発性間質性肺炎
- 86 肺動脈性肺高血圧症
- 87 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
- 88 慢性血栓塞栓性肺高血圧症
- 89 リンパ脈管筋腫症
- 90 網膜色素変性症
- 91 バッド・キアリ症候群
- 92 特発性門脈圧亢進症
- 93 原発性胆汁性胆管炎
- 94 原発性硬化性胆管炎
- 95 自己免疫性肝炎
- 96 クローン病
- 97 潰瘍性大腸炎
- 98 好酸球性消化管疾患
- 99 慢性特発性偽性腸閉塞症
- 100 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
- 101 腸管神経節細胞僅少症
- 102 ルビンシュタイン・テイビ症候群
- 103 CFC 症候群
- 104 コステロ症候群
- 105 チャージ症候群
- 106 クリオピリン関連周期熱症候群
- 107 若年性特発性関節炎
- 108 TNF 受容体関連周期性症候群
- 109 非典型溶血性尿毒症症候群
- 110 ブラウ症候群
- 111 先天性ミオパチー
- 112 マリネスコ・シェーグレン症候群
- 113 筋ジストロフィー
- 114 非ジストロフィー性ミオトニー症候群
- 115 遺伝性周期性四肢麻痺
- 116 アトピー性脊髄炎

- 117 脊髄空洞症
- 118 脊髄髄膜瘤
- 119 アイザックス症候群
- 120 遺伝性ジストニア
- 121 脳内鉄沈着神経変性症
- 122 脳表ヘモジデリン沈着症
- 123 H T R A 1 関連脳小血管病
- 124 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
- 125 神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症
- 126 ペリー病
- 127 前頭側頭葉変性症
- 128 ビッカースタッフ脳幹脳炎
- 129 痙攣重積型(二相性)急性脳症
- 130 先天性無痛無汗症
- 131 アレキサンダー病
- 132 先天性核上性球麻痺
- 133 メビウス症候群
- 134 中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群
- 135 アイカルディ症候群
- 136 片側巨脳症
- 137 限局性皮質異形成
- 138 神経細胞移動異常症
- 139 先天性大脳白質形成不全症
- 140 ドラベ症候群
- 141 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
- 142 ミオクロニー欠神てんかん
- 143 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
- 144 レノックス・ガストー症候群
- 145 ウエスト症候群
- 146 大田原症候群
- 147 早期ミオクロニー脳症
- 148 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
- 149 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
- 150 環状 20 番染色体症候群
- 151 ラスムッセン脳炎
- 152 PCDH19 関連症候群
- 153 難治頻回部分発作重積型急性脳炎
- 154 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
- 155 ランドウ・クレフナー症候群
- 156 レット症候群

- 157 スタージ・ウェーバー症候群
- 158 結節性硬化症
- 159 色素性乾皮症
- 160 先天性魚鱗癬
- 161 家族性良性慢性天疱瘡
- 162 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)
- 163 特発性後天性全身性無汗症
- 164 眼皮膚白皮症
- 165 肥厚性皮膚骨膜炎
- 166 弾性線維性仮性黄色腫
- 167 マルフアン症候群／ロイス・ディーツ症候群
- 168 エーラス・ダンロス症候群
- 169 メンケス病
- 170 オクシピタル・ホーン症候群
- 171 ウィルソン病
- 172 低ホスファターゼ症
- 173 VATER 症候群
- 174 那須・ハコラ病
- 175 ウィーバー症候群
- 176 コフィン・ローリー症候群
- 177 ジュベール症候群関連疾患
- 178 モワット・ウィルソン症候群
- 179 ウィリアムズ症候群
- 180 ATR-X 症候群
- 181 クルーゾン症候群
- 182 アペール症候群
- 183 ファイファー症候群
- 184 アントレイ・ビクスラー症候群
- 185 コフィン・シリス症候群
- 186 ロスムンド・トムソン症候群
- 187 歌舞伎症候群
- 188 多脾症候群
- 189 無脾症候群
- 190 鰓耳腎症候群
- 191 ウェルナー症候群
- 192 コケイン症候群
- 193 プラダー・ウィリ症候群
- 194 ソトス症候群
- 195 ヌーナン症候群
- 196 ヤング・シンプソン症候群

197	1p36 欠失症候群
198	4p 欠失症候群
199	5p 欠失症候群
200	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群
201	アンジェルマン症候群
202	スミス・マギニス症候群
203	22q11.2 欠失症候群
204	エマヌエル症候群
205	脆弱 X 症候群関連疾患
206	脆弱 X 症候群
207	総動脈幹遺残症
208	修正大血管転位症
209	完全大血管転位症
210	単心室症
211	左心低形成症候群
212	三尖弁閉鎖症
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
215	ファロー四徴症
216	両大血管右室起始症
217	エプスタイン病
218	アルポート症候群
219	ギャロウェイ・モワト症候群
220	急速進行性糸球体腎炎
221	抗糸球体基底膜腎炎
222	一次性ネフローゼ症候群
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
224	紫斑病性腎炎
225	先天性腎性尿崩症
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)
227	オスラー病
228	閉塞性細気管支炎
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)
230	肺胞低換気症候群
231	$\alpha 1$ -アンチトリプシン欠乏症
232	カーニー複合
233	ウォルフラム症候群
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)
235	副甲状腺機能低下症
236	偽性副甲状腺機能低下症

- 237 副腎皮質刺激ホルモン不応症
- 238 ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症
- 239 ビタミンD依存性くる病／骨軟化症
- 240 フェニルケトン尿症
- 241 高チロシン血症1型
- 242 高チロシン血症2型
- 243 高チロシン血症3型
- 244 メープルシロップ尿症
- 245 プロピオン酸血症
- 246 メチルマロン酸血症
- 247 イソ吉草酸血症
- 248 グルコーストランスポーター1欠損症
- 249 グルタル酸血症1型
- 250 グルタル酸血症2型
- 251 尿素サイクル異常症
- 252 リジン尿性蛋白不耐症
- 253 先天性葉酸吸収不全
- 254 ポルフィリン症
- 255 複合カルボキシラーゼ欠損症
- 256 筋型糖原病
- 257 肝型糖原病
- 258 ガラクトースー1ーリン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症
- 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
- 260 シトステロール血症
- 261 タンジール病
- 262 原発性高カイロミクロン血症
- 263 脳腱黄色腫症
- 264 無 β リポタンパク血症
- 265 脂肪萎縮症
- 266 家族性地中海熱
- 267 高IgD症候群
- 268 中條・西村症候群
- 269 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
- 270 慢性再発性多発性骨髄炎
- 271 強直性脊椎炎
- 272 進行性骨化性線維異形成症
- 273 肋骨異常を伴う先天性側弯症
- 274 骨形成不全症
- 275 タナトフォリック骨異形成症
- 276 軟骨無形成症

277 リンパ管腫症／ゴーハム病
278 巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
279 巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
280 巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
281 クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
282 先天性赤血球形成異常性貧血
283 後天性赤芽球癆
284 ダイヤモンド・ブラックファン貧血
285 ファンconi貧血
286 遺伝性鉄芽球性貧血
287 エプスタイン症候群
288 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
289 クロンカイト・カナダ症候群
290 非特異性多発性小腸潰瘍症
291 ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)
292 総排泄腔外反症
293 総排泄腔遺残
294 先天性横隔膜ヘルニア
295 乳幼児肝巨大血管腫
296 胆道閉鎖症
297 アラジール症候群
298 遺伝性脾炎
299 嚢胞性線維症
300 IgG4 関連疾患
301 黄斑ジストロフィー
302 レーベル遺伝性視神経症
303 アッシャー症候群
304 若年発症型両側性感音難聴
305 遅発性内リンパ水腫
306 好酸球性副鼻腔炎
307 カナバン病
308 進行性白質脳症
309 進行性ミオクロームスてんかん
310 先天異常症候群
311 先天性三尖弁狭窄症
312 先天性僧帽弁狭窄症
313 先天性肺静脈狭窄症
314 左肺動脈右肺動脈起始症
315 ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)／LMX1B 関連腎症
316 カルニチン回路異常症

- 317 三頭酵素欠損症
- 318 シトリン欠損症
- 319 セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症
- 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
- 321 非ケトーシス型高グリシン血症
- 322 β -ケトチオラーゼ欠損症
- 323 芳香族 L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
- 324 メチルグルタコン酸尿症
- 325 遺伝性自己炎症疾患
- 326 大理石骨病
- 327 特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
- 328 前眼部形成異常
- 329 無虹彩症
- 330 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症
- 331 特発性多中心性キャスルマン病
- 332 膠様滴状角膜ジストロフィー
- 333 ハッチンソン・ギルフォード症候群
- 334 脳クレアチン欠乏症候群
- 335 ネフロン癆
- 336 家族性低 β リポタンパク血症 1 (ホモ接合体)
- 337 ホモシスチン尿症
- 338 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
- 339 MECP2 重複症候群
- 340 線毛機能不全症候群 (カルタゲナー症候群を含む。)
- 341 TRPV4 異常症

健生難発 1128 第 1 号
令和 5 年 11 月 28 日

各

都道府県
指定都市

 衛生主管部（局）長

厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課長
(公 印 省 略)

「指定難病に係る臨床調査個人票について」の改正について

難病の患者に対する医療等に関する法律（平成26年度法律第50号。以下「法」という。）第6条第1項に規定する診断書（以下「臨床調査個人票」という。）の記載項目等については、難病の患者に対する医療等に関する法律施行規則（平成26年厚生労働省令第121号）第14条において定めており、この診断書の様式については、「指定難病に係る臨床調査個人票について」（平成26年11月12日付け健疾発1112第1号厚生労働省健康局疾病対策課長通知。以下「課長通知」という。）において、法第5条第1項に基づき厚生労働大臣が定める指定難病ごとに示している。

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5年厚生労働省告示第294号）による指定難病の追加及び疾病名の変更、「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」（令和5年10月30日付け健生発1030第1号厚生労働省健康・生活衛生局長通知）による診断基準及び重症度分類等の改正、臨床調査個人票のオンライン登録開始に伴い、課長通知中、別添1の表の54、121、123、126及び167の指定難病について左欄に掲げる指定難病に係る疾病名を同表の中欄に掲げる疾病名に改正する。あわせて、同表の中欄に掲げる指定難病に係る臨床調査個人票について同表の右欄に掲げる別紙のとおりとし、令和6年4月1日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。

なお、支給認定の審査等の取扱いについては、別途お示ししている「指定難病に係る臨床調査個人票について」の一部改正に伴う審査等の取扱いについて」（令和5年11月28日付け事務連絡）を御参照いただきたい。

本通知は、地方自治法（昭和22年法律第67号）第245条の4第1項の規定に基づく技術的助言であることを申し添える。

別添 1

1 球脊髄性筋萎縮症	1 球脊髄性筋萎縮症	別紙 1
2 筋萎縮性側索硬化症	2 筋萎縮性側索硬化症	別紙 2
3 脊髄性筋萎縮症	3 脊髄性筋萎縮症	別紙 3
4 原発性側索硬化症	4 原発性側索硬化症	別紙 4
5 進行性核上性麻痺	5 進行性核上性麻痺	別紙 5
6 パーキンソン病	6 パーキンソン病	別紙 6
7 大脳皮質基底核変性症	7 大脳皮質基底核変性症	別紙 7
8 ハンチントン病	8 ハンチントン病	別紙 8
9 神経有棘赤血球症	9 神経有棘赤血球症	別紙 9
10 シャルコー・マリー・トゥース病	10 シャルコー・マリー・トゥース病	別紙10
11 重症筋無力症	11 重症筋無力症	別紙11
12 先天性筋無力症候群	12 先天性筋無力症候群	別紙12
13 多発性硬化症／視神経脊髄炎	13 多発性硬化症／視神経脊髄炎	別紙13
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	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	別紙14
15 封入体筋炎	15 封入体筋炎	別紙15
16 クロウ・深瀬症候群	16 クロウ・深瀬症候群	別紙16
17 多系統萎縮症	17 多系統萎縮症	別紙17
18 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	18 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	別紙18

19 ライソゾーム病	19 ライソゾーム病	別紙19
20 副腎白質ジストロフィー	20 副腎白質ジストロフィー	別紙20
21 ミトコンドリア病	21 ミトコンドリア病	別紙21
22 もやもや病	22 もやもや病	別紙22
23 プリオン病	23 プリオン病	別紙23
24 亜急性硬化性全脳炎	24 亜急性硬化性全脳炎	別紙24
25 進行性多巣性白質脳症	25 進行性多巣性白質脳症	別紙25
26 HTLV-1関連脊髄症	26 HTLV-1関連脊髄症	別紙26
27 特発性基底核石灰化症	27 特発性基底核石灰化症	別紙27
28 全身性アミロイドーシス	28 全身性アミロイドーシス	別紙28
29 ウルリッヒ病	29 ウルリッヒ病	別紙29
30 遠位型ミオパチー	30 遠位型ミオパチー	別紙30
31 ベスレムミオパチー	31 ベスレムミオパチー	別紙31
32 自己食空胞性ミオパチー	32 自己食空胞性ミオパチー	別紙32
33 シュワルツ・ヤンペル症候群	33 シュワルツ・ヤンペル症候群	別紙33
34 神経線維腫症	34 神経線維腫症	別紙34
35 天疱瘡	35 天疱瘡	別紙35
36 表皮水疱症	36 表皮水疱症	別紙36
37 膿疱性乾癬（汎発型）	37 膿疱性乾癬（汎発型）	別紙37

38 スティーヴンス・ジョンソン症候群	38 スティーヴンス・ジョンソン症候群	別紙38
39 中毒性表皮壊死症	39 中毒性表皮壊死症	別紙39
40 高安動脈炎	40 高安動脈炎	別紙40
41 巨細胞性動脈炎	41 巨細胞性動脈炎	別紙41
42 結節性多発動脈炎	42 結節性多発動脈炎	別紙42
43 顕微鏡的多発血管炎	43 顕微鏡的多発血管炎	別紙43
44 多発血管炎性肉芽腫症	44 多発血管炎性肉芽腫症	別紙44
45 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	45 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	別紙45
46 悪性関節リウマチ	46 悪性関節リウマチ	別紙46
47 バージェー病	47 バージェー病	別紙47
48 原発性抗リン脂質抗体症候群	48 原発性抗リン脂質抗体症候群	別紙48
49 全身性エリテマトーデス	49 全身性エリテマトーデス	別紙49
50 皮膚筋炎／多発性筋炎	50 皮膚筋炎／多発性筋炎	別紙50
51 全身性強皮症	51 全身性強皮症	別紙51
52 混合性結合組織病	52 混合性結合組織病	別紙52
53 シェーグレン症候群	53 シェーグレン症候群	別紙53
54 成人スチル病	54 成人発症スチル病	別紙54
55 再発性多発軟骨炎	55 再発性多発軟骨炎	別紙55
56 ベーチェット病	56 ベーチェット病	別紙56

57 特発性拡張型心筋症	57 特発性拡張型心筋症	別紙57
58 肥大型心筋症	58 肥大型心筋症	別紙58
59 拘束型心筋症	59 拘束型心筋症	別紙59
60 再生不良性貧血	60 再生不良性貧血	別紙60
61 自己免疫性溶血性貧血	61 自己免疫性溶血性貧血	別紙61
62 発作性夜間ヘモグロビン尿症	62 発作性夜間ヘモグロビン尿症	別紙62
63 特発性血小板減少性紫斑病	63 特発性血小板減少性紫斑病	別紙63
64 血栓性血小板減少性紫斑病	64 血栓性血小板減少性紫斑病	別紙64
65 原発性免疫不全症候群	65 原発性免疫不全症候群	別紙65
66 IgA 腎症	66 IgA 腎症	別紙66
67 多発性嚢胞腎	67 多発性嚢胞腎	別紙67
68 黄色靱帯骨化症	68 黄色靱帯骨化症	別紙68
69 後縦靱帯骨化症	69 後縦靱帯骨化症	別紙69
70 広範脊柱管狭窄症	70 広範脊柱管狭窄症	別紙70
71 特発性大腿骨頭壊死症	71 特発性大腿骨頭壊死症	別紙71
72 下垂体性ADH分泌異常症	72 下垂体性ADH分泌異常症	別紙72
73 下垂体性TSH分泌亢進症	73 下垂体性TSH分泌亢進症	別紙73
74 下垂体性PRL分泌亢進症	74 下垂体性PRL分泌亢進症	別紙74
75 クッシング病	75 クッシング病	別紙75

76 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	76 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	別紙76
77 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	77 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	別紙77
78 下垂体前葉機能低下症	78 下垂体前葉機能低下症	別紙78
79 家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	79 家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	別紙79
80 甲状腺ホルモン不応症	80 甲状腺ホルモン不応症	別紙80
81 先天性副腎皮質酵素欠損症	81 先天性副腎皮質酵素欠損症	別紙81
82 先天性副腎低形成症	82 先天性副腎低形成症	別紙82
83 アジソン病	83 アジソン病	別紙83
84 サルコイドーシス	84 サルコイドーシス	別紙84
85 特発性間質性肺炎	85 特発性間質性肺炎	別紙85
86 肺動脈性肺高血圧症	86 肺動脈性肺高血圧症	別紙86
87 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	87 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	別紙87
88 慢性血栓塞栓性肺高血圧症	88 慢性血栓塞栓性肺高血圧症	別紙88
89 リンパ脈管筋腫症	89 リンパ脈管筋腫症	別紙89
90 網膜色素変性症	90 網膜色素変性症	別紙90
91 バッド・キアリ症候群	91 バッド・キアリ症候群	別紙91
92 特発性門脈圧亢進症	92 特発性門脈圧亢進症	別紙92
93 原発性胆汁性胆管炎	93 原発性胆汁性胆管炎	別紙93
94 原発性硬化性胆管炎	94 原発性硬化性胆管炎	別紙94

95 自己免疫性肝炎	95 自己免疫性肝炎	別紙95
96 クローン病	96 クローン病	別紙96
97 潰瘍性大腸炎	97 潰瘍性大腸炎	別紙97
98 好酸球性消化管疾患	98 好酸球性消化管疾患	別紙98
99 慢性特発性偽性腸閉塞症	99 慢性特発性偽性腸閉塞症	別紙99
100 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	100 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	別紙100
101 腸管神経節細胞僅少症	101 腸管神経節細胞僅少症	別紙101
102 ルビンシュタイン・テイビ症候群	102 ルビンシュタイン・テイビ症候群	別紙102
103 CFC症候群	103 CFC症候群	別紙103
104 コステロ症候群	104 コステロ症候群	別紙104
105 チャージ症候群	105 チャージ症候群	別紙105
106 クリオピリン関連周期熱症候群	106 クリオピリン関連周期熱症候群	別紙106
107 若年性特発性関節炎	107 若年性特発性関節炎	別紙107
108 TNF受容体関連周期性症候群	108 TNF受容体関連周期性症候群	別紙108
109 非典型溶血性尿毒症症候群	109 非典型溶血性尿毒症症候群	別紙109
110 ブラウ症候群	110 ブラウ症候群	別紙110
111 先天性ミオパチー	111 先天性ミオパチー	別紙111
112 マリネスコ・シェーグレン症候群	112 マリネスコ・シェーグレン症候群	別紙112
113 筋ジストロフィー	113 筋ジストロフィー	別紙113

114 非ジストロフィー性ミオトニー症候群	114 非ジストロフィー性ミオトニー症候群	別紙114
115 遺伝性周期性四肢麻痺	115 遺伝性周期性四肢麻痺	別紙115
116 アトピー性脊髄炎	116 アトピー性脊髄炎	別紙116
117 脊髄空洞症	117 脊髄空洞症	別紙117
118 脊髄髄膜瘤	118 脊髄髄膜瘤	別紙118
119 アイザックス症候群	119 アイザックス症候群	別紙119
120 遺伝性ジストニア	120 遺伝性ジストニア	別紙120
121 神経フェリチン症	121 脳内鉄沈着神経変性症	別紙121
122 脳表ヘモジデリン沈着症	122 脳表ヘモジデリン沈着症	別紙122
123 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	123 H T R A 1 関連脳小血管病	別紙123
124 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	124 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	別紙124
125 神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症	125 神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症	別紙125
126 ペリー症候群	126 ペリー病	別紙126
127 前頭側頭葉変性症	127 前頭側頭葉変性症	別紙127
128 ビッカースタッフ脳幹脳炎	128 ビッカースタッフ脳幹脳炎	別紙128
129 痙攣重積型（二相性）急性脳症	129 痙攣重積型（二相性）急性脳症	別紙129
130 先天性無痛無汗症	130 先天性無痛無汗症	別紙130
131 アレキサンダー病	131 アレキサンダー病	別紙131
132 先天性核上性球麻痺	132 先天性核上性球麻痺	別紙132

133 メビウス症候群	133 メビウス症候群	別紙133
134 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	134 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	別紙134
135 アイカルディ症候群	135 アイカルディ症候群	別紙135
136 片側巨脳症	136 片側巨脳症	別紙136
137 限局性皮質異形成	137 限局性皮質異形成	別紙137
138 神経細胞移動異常症	138 神経細胞移動異常症	別紙138
139 先天性大脳白質形成不全症	139 先天性大脳白質形成不全症	別紙139
140 ドラベ症候群	140 ドラベ症候群	別紙140
141 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	141 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	別紙141
142 ミオクロニー欠神てんかん	142 ミオクロニー欠神てんかん	別紙142
143 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	143 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	別紙143
144 レノックス・ガストー症候群	144 レノックス・ガストー症候群	別紙144
145 ウエスト症候群	145 ウエスト症候群	別紙145
146 大田原症候群	146 大田原症候群	別紙146
147 早期ミオクロニー脳症	147 早期ミオクロニー脳症	別紙147
148 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	148 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	別紙148
149 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	149 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	別紙149
150 環状20番染色体症候群	150 環状20番染色体症候群	別紙150
151 ラスムッセン脳炎	151 ラスムッセン脳炎	別紙151

152 P C D H19関連症候群	152 P C D H19関連症候群	別紙152
153 難治頻回部分発作重積型急性脳炎	153 難治頻回部分発作重積型急性脳炎	別紙153
154 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	154 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	別紙154
155 ランドウ・クレフナー症候群	155 ランドウ・クレフナー症候群	別紙155
156 レット症候群	156 レット症候群	別紙156
157 スタージ・ウェーバー症候群	157 スタージ・ウェーバー症候群	別紙157
158 結節性硬化症	158 結節性硬化症	別紙158
159 色素性乾皮症	159 色素性乾皮症	別紙159
160 先天性魚鱗癬	160 先天性魚鱗癬	別紙160
161 家族性良性慢性天疱瘡	161 家族性良性慢性天疱瘡	別紙161
162 類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	162 類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	別紙162
163 特発性後天性全身性無汗症	163 特発性後天性全身性無汗症	別紙163
164 眼皮膚白皮症	164 眼皮膚白皮症	別紙164
165 肥厚性皮膚骨膜症	165 肥厚性皮膚骨膜症	別紙165
166 弾性線維性仮性黄色腫	166 弾性線維性仮性黄色腫	別紙166
167 マルフアン症候群	167 マルフアン症候群／ロイス・ディーツ症候群	別紙167
168 エーラス・ダンロス症候群	168 エーラス・ダンロス症候群	別紙168
169 メンケス病	169 メンケス病	別紙169
170 オクシピタル・ホーン症候群	170 オクシピタル・ホーン症候群	別紙170

171 ウィルソン病	171 ウィルソン病	別紙171
172 低ホスファターゼ症	172 低ホスファターゼ症	別紙172
173 VATER症候群	173 VATER症候群	別紙173
174 那須・ハコラ病	174 那須・ハコラ病	別紙174
175 ウィーバー症候群	175 ウィーバー症候群	別紙175
176 コフィン・ローリー症候群	176 コフィン・ローリー症候群	別紙176
177 ジュベール症候群関連疾患	177 ジュベール症候群関連疾患	別紙177
178 モワット・ウィルソン症候群	178 モワット・ウィルソン症候群	別紙178
179 ウィリアムズ症候群	179 ウィリアムズ症候群	別紙179
180 A T R - X 症候群	180 A T R - X 症候群	別紙180
181 クルーゾン症候群	181 クルーゾン症候群	別紙181
182 アペール症候群	182 アペール症候群	別紙182
183 ファイファー症候群	183 ファイファー症候群	別紙183
184 アントレー・ビクスラー症候群	184 アントレー・ビクスラー症候群	別紙184
185 コフィン・シリス症候群	185 コフィン・シリス症候群	別紙185
186 ロスムンド・トムソン症候群	186 ロスムンド・トムソン症候群	別紙186
187 歌舞伎症候群	187 歌舞伎症候群	別紙187
188 多脾症候群	188 多脾症候群	別紙188
189 無脾症候群	189 無脾症候群	別紙189

190 鰓耳腎症候群	190 鰓耳腎症候群	別紙190
191 ウェルナー症候群	191 ウェルナー症候群	別紙191
192 コケイン症候群	192 コケイン症候群	別紙192
193 プラダー・ウィリ症候群	193 プラダー・ウィリ症候群	別紙193
194 ソトス症候群	194 ソトス症候群	別紙194
195 スーナン症候群	195 スーナン症候群	別紙195
196 ヤング・シンプソン症候群	196 ヤング・シンプソン症候群	別紙196
197 1 p36欠失症候群	197 1 p36欠失症候群	別紙197
198 4 p欠失症候群	198 4 p欠失症候群	別紙198
199 5 p欠失症候群	199 5 p欠失症候群	別紙199
200 第14番染色体父親性ダイソミー症候群	200 第14番染色体父親性ダイソミー症候群	別紙200
201 アンジェルマン症候群	201 アンジェルマン症候群	別紙201
202 スミス・マギニス症候群	202 スミス・マギニス症候群	別紙202
203 22q11.2欠失症候群	203 22q11.2欠失症候群	別紙203
204 エマヌエル症候群	204 エマヌエル症候群	別紙204
205 脆弱X症候群関連疾患	205 脆弱X症候群関連疾患	別紙205
206 脆弱X症候群	206 脆弱X症候群	別紙206
207 総動脈幹遺残症	207 総動脈幹遺残症	別紙207
208 修正大血管転位症	208 修正大血管転位症	別紙208

209 完全大血管転位症	209 完全大血管転位症	別紙209
210 単心室症	210 単心室症	別紙210
211 左心低形成症候群	211 左心低形成症候群	別紙211
212 三尖弁閉鎖症	212 三尖弁閉鎖症	別紙212
213 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	213 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	別紙213
214 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	214 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	別紙214
215 ファロー四徴症	215 ファロー四徴症	別紙215
216 両大血管右室起始症	216 両大血管右室起始症	別紙216
217 エプスタイン病	217 エプスタイン病	別紙217
218 アルポート症候群	218 アルポート症候群	別紙218
219 ギャロウェイ・モフト症候群	219 ギャロウェイ・モフト症候群	別紙219
220 急速進行性糸球体腎炎	220 急速進行性糸球体腎炎	別紙220
221 抗糸球体基底膜腎炎	221 抗糸球体基底膜腎炎	別紙221
222 一次性ネフローゼ症候群	222 一次性ネフローゼ症候群	別紙222
223 一次性膜性増殖性糸球体腎炎	223 一次性膜性増殖性糸球体腎炎	別紙223
224 紫斑病性腎炎	224 紫斑病性腎炎	別紙224
225 先天性腎性尿崩症	225 先天性腎性尿崩症	別紙225
226 間質性膀胱炎（ハンナ型）	226 間質性膀胱炎（ハンナ型）	別紙226
227 オスラー病	227 オスラー病	別紙227

228 閉塞性細気管支炎	228 閉塞性細気管支炎	別紙228
229 肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	229 肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	別紙229
230 肺胞低換気症候群	230 肺胞低換気症候群	別紙230
231 α 1-アンチトリプシン欠乏症	231 α 1-アンチトリプシン欠乏症	別紙231
232 カーニー複合	232 カーニー複合	別紙232
233 ウォルフラム症候群	233 ウォルフラム症候群	別紙233
234 ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	234 ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	別紙234
235 副甲状腺機能低下症	235 副甲状腺機能低下症	別紙235
236 偽性副甲状腺機能低下症	236 偽性副甲状腺機能低下症	別紙236
237 副腎皮質刺激ホルモン不応症	237 副腎皮質刺激ホルモン不応症	別紙237
238 ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	238 ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	別紙238
239 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	239 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	別紙239
240 フェニルケトン尿症	240 フェニルケトン尿症	別紙240
241 高チロシン血症1型	241 高チロシン血症1型	別紙241
242 高チロシン血症2型	242 高チロシン血症2型	別紙242
243 高チロシン血症3型	243 高チロシン血症3型	別紙243
244 メープルシロップ尿症	244 メープルシロップ尿症	別紙244
245 プロピオン酸血症	245 プロピオン酸血症	別紙245
246 メチルマロン酸血症	246 メチルマロン酸血症	別紙246

247 イソ吉草酸血症	247 イソ吉草酸血症	別紙247
248 グルコーストランスポーター1欠損症	248 グルコーストランスポーター1欠損症	別紙248
249 グルタル酸血症1型	249 グルタル酸血症1型	別紙249
250 グルタル酸血症2型	250 グルタル酸血症2型	別紙250
251 尿素サイクル異常症	251 尿素サイクル異常症	別紙251
252 リジン尿性蛋白不耐症	252 リジン尿性蛋白不耐症	別紙252
253 先天性葉酸吸収不全	253 先天性葉酸吸収不全	別紙253
254 ポルフィリン症	254 ポルフィリン症	別紙254
255 複合カルボキシラーゼ欠損症	255 複合カルボキシラーゼ欠損症	別紙255
256 筋型糖原病	256 筋型糖原病	別紙256
257 肝型糖原病	257 肝型糖原病	別紙257
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	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	別紙258
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	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	別紙259
260 シトステロール血症	260 シトステロール血症	別紙260
261 タンジール病	261 タンジール病	別紙261
262 原発性高カイロミクロン血症	262 原発性高カイロミクロン血症	別紙262
263 脳腱黄色腫症	263 脳腱黄色腫症	別紙263
264 無 β リポタンパク血症	264 無 β リポタンパク血症	別紙264
265 脂肪萎縮症	265 脂肪萎縮症	別紙265

266 家族性地中海熱	266 家族性地中海熱	別紙266
267 高IgD症候群	267 高IgD症候群	別紙267
268 中條・西村症候群	268 中條・西村症候群	別紙268
269 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	269 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	別紙269
270 慢性再発性多発性骨髄炎	270 慢性再発性多発性骨髄炎	別紙270
271 強直性脊椎炎	271 強直性脊椎炎	別紙271
272 進行性骨化性線維異形成症	272 進行性骨化性線維異形成症	別紙272
273 肋骨異常を伴う先天性側弯症	273 肋骨異常を伴う先天性側弯症	別紙273
274 骨形成不全症	274 骨形成不全症	別紙274
275 タナトフォリック骨異形成症	275 タナトフォリック骨異形成症	別紙275
276 軟骨無形成症	276 軟骨無形成症	別紙276
277 リンパ管腫症/ゴーハム病	277 リンパ管腫症/ゴーハム病	別紙277
278 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	278 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	別紙278
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279
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280
281 クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	281 クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	別紙281
282 先天性赤血球形成異常性貧血	282 先天性赤血球形成異常性貧血	別紙282
283 後天性赤芽球癆	283 後天性赤芽球癆	別紙283
284 ダイヤモンド・ブラックファン貧血	284 ダイヤモンド・ブラックファン貧血	別紙284

285 ファンconi貧血	285 ファンconi貧血	別紙285
286 遺伝性鉄芽球性貧血	286 遺伝性鉄芽球性貧血	別紙286
287 エプスタイン症候群	287 エプスタイン症候群	別紙287
288 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	288 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	別紙288
289 クロンカイト・カナダ症候群	289 クロンカイト・カナダ症候群	別紙289
290 非特異性多発性小腸潰瘍症	290 非特異性多発性小腸潰瘍症	別紙290
291 ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）	291 ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）	別紙291
292 総排泄腔外反症	292 総排泄腔外反症	別紙292
293 総排泄腔遺残	293 総排泄腔遺残	別紙293
294 先天性横隔膜ヘルニア	294 先天性横隔膜ヘルニア	別紙294
295 乳幼児肝巨大血管腫	295 乳幼児肝巨大血管腫	別紙295
296 胆道閉鎖症	296 胆道閉鎖症	別紙296
297 アラジール症候群	297 アラジール症候群	別紙297
298 遺伝性腭炎	298 遺伝性腭炎	別紙298
299 嚢胞性線維症	299 嚢胞性線維症	別紙299
300 I g G 4 関連疾患	300 I g G 4 関連疾患	別紙300
301 黄斑ジストロフィー	301 黄斑ジストロフィー	別紙301
302 レーベル遺伝性視神経症	302 レーベル遺伝性視神経症	別紙302
303 アッシャー症候群	303 アッシャー症候群	別紙303

304 若年発症型両側性感音難聴	304 若年発症型両側性感音難聴	別紙304
305 遅発性内リンパ水腫	305 遅発性内リンパ水腫	別紙305
306 好酸球性副鼻腔炎	306 好酸球性副鼻腔炎	別紙306
307 カナバン病	307 カナバン病	別紙307
308 進行性白質脳症	308 進行性白質脳症	別紙308
309 進行性ミオクローススてんかん	309 進行性ミオクローススてんかん	別紙309
310 先天異常症候群	310 先天異常症候群	別紙310
311 先天性三尖弁狭窄症	311 先天性三尖弁狭窄症	別紙311
312 先天性僧帽弁狭窄症	312 先天性僧帽弁狭窄症	別紙312
313 先天性肺静脈狭窄症	313 先天性肺静脈狭窄症	別紙313
314 左肺動脈右肺動脈起始症	314 左肺動脈右肺動脈起始症	別紙314
315 ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群） ／L M X 1 B 関連腎症	315 ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群） ／L M X 1 B 関連腎症	別紙315
316 カルニチン回路異常症	316 カルニチン回路異常症	別紙316
317 三頭酵素欠損症	317 三頭酵素欠損症	別紙317
318 シトリン欠損症	318 シトリン欠損症	別紙318
319 セピアプテリン還元酵素（S R）欠損症	319 セピアプテリン還元酵素（S R）欠損症	別紙319
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	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	別紙320
321 非ケトーシス型高グリシン血症	321 非ケトーシス型高グリシン血症	別紙321
322 β ーケトチオラーゼ欠損症	322 β ーケトチオラーゼ欠損症	別紙322

323 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	323 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	別紙323
324 メチルグルタコン酸尿症	324 メチルグルタコン酸尿症	別紙324
325 遺伝性自己炎症疾患	325 遺伝性自己炎症疾患	別紙325
326 大理石骨病	326 大理石骨病	別紙326
327 特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	327 特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	別紙327
328 前眼部形成異常	328 前眼部形成異常	別紙328
329 無虹彩症	329 無虹彩症	別紙329
330 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	330 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	別紙330
331 特発性多中心性キャッスルマン病	331 特発性多中心性キャッスルマン病	別紙331
332 膠様滴状角膜ジストロフィー	332 膠様滴状角膜ジストロフィー	別紙332
333 ハッチンソン・ギルフォード症候群	333 ハッチンソン・ギルフォード症候群	別紙333
334 脳クレアチン欠乏症候群	334 脳クレアチン欠乏症候群	別紙334
335 ネフロン癆	335 ネフロン癆	別紙335
336 家族性低 β リポタンパク血症1（ホモ接合体）	336 家族性低 β リポタンパク血症1（ホモ接合体）	別紙336
337 ホモシスチン尿症	337 ホモシスチン尿症	別紙337
338 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	338 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	別紙338
（新規追加）	339 M E C P 2 重複症候群	別紙339
（新規追加）	340 線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）	別紙340
（新規追加）	341 T R P V 4 異常症	別紙341

別添2

告示上の 疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
	全体共通		■行政記載欄、■患者情報、■基本情報、医療機関記載欄 の修正	データ登録のオンライン化にともなう変更
	全体共通		診断基準や重症度分類に関わる項目を明確に分けるために、以下に構成を変更 ■診断基準に関する事項 ■重症度分類に関する事項 ■症状の概要、経過、特記すべき事項など ■その他の事項	第66回厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会・第42回社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会（合同開催）令和2年10月16日の議論に基づく臨床調査個人票項目の構成変更 https://www.mhlw.go.jp/content/10905000/000702993.pdf
	全体共通	重症度にBarthel Indexを用いている疾病	「■人工呼吸器に関する事項」の「生活状況」欄について、Barthel Index欄を参照することで入力欄を割愛	データ登録のオンライン化に伴う項目の簡素化
	全体共通		遺伝学的検査の選択肢を「□ 1.あり□ 2.検査範囲内異常なし□ 3.検査未実施」に統一	
1	球脊髄性筋萎縮症	1 球脊髄性筋萎縮症	「■診断基準に関する事項」の「D.鑑別診断」の修正	
2	筋萎縮性側索硬化症	2 筋萎縮性側索硬化症	「■診断基準に関する事項」の「A.症状（新規）」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
3	脊髄性筋萎縮症	3 脊髄性筋萎縮症	・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「D.鑑別診断」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
4	原発性側索硬化症	4 原発性側索硬化症	全体共通の修正のみ	
5	進行性核上性麻痺	5 進行性核上性麻痺	・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
6	パーキンソン病	6 パーキンソン病	・「■診断基準に関する事項」の「A.主要所見」の修正 ・「■重症度分類」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
7	大脳皮質基底核変性症	7 大脳皮質基底核変性症	・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの

告示上の 疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
8	ハンチントン病	8 ハンチントン病	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.遺伝性の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.神経所見」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「C.臨床検査所見」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「D.遺伝学的検査」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「F.鑑別診断」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
9	神経有棘赤血球症	9 神経有棘赤血球症	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.神経所見」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
10	シャルコー・マリー・トゥース病	10 シャルコー・マリー・トゥース病	・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
11	重症筋無力症	11 重症筋無力症	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
12	先天性筋無力症候群	12 先天性筋無力症候群	全体共通の修正のみ	
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	13 多発性硬化症／視神経脊髄炎	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.鑑別診断（新規）」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
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	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	・＜診断のカテゴリー＞の修正	診断基準等のアップデートによるもの
15	封入体筋炎	15 封入体筋炎	全体共通の修正のみ	
16	クロー・深瀬症候群	16 クロー・深瀬症候群	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.小基準」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
17	多系統萎縮症	17 多系統萎縮症	・「■その他の事項」の修正	
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	18 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	全体共通の修正のみ	

告示上の 疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
19	ライソゾーム病	19 ライソゾーム病	19-02 ・疾患名の修正 19-05 ・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「診断」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.検査所見」の修正 19-06 ・「■診断基準に関する事項」の「診断」の修正 19-29 ・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
20	副腎白質ジストロフィー	20 副腎白質ジストロフィー	・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
21	ミトコンドリア病	21 ミトコンドリア病	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
22	もやもや病	22 もやもや病	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.検査所見」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.鑑別診断」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
23	プリオン病	23 プリオン病	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.既往に関する事項」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.症候」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「C.検査所見」の修正 ・「■その他の事項」の修正	
24	亜急性硬化性全脳炎	24 亜急性硬化性全脳炎	全体共通の修正のみ	
25	進行性多巣性白質脳症	25 進行性多巣性白質脳症	全体共通の修正のみ	
26	HTLV-1関連脊髄症	26 HTLV-1関連脊髄症	・「■その他の事項」の修正	
27	特発性基底核石灰化症	27 特発性基底核石灰化症	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.主要所見」 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」 ・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正	診断基準等のアップデートによるもの

告示上の 疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
28	全身性アミロイドーシス	28 全身性アミロイドーシス	・4個の病型ごとに臨床調査個人票を分離 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
29	ウルリッヒ病	29 ウルリッヒ病	・「■診断基準に関する事項」の修正	
30	遠位型ミオパチー	30 遠位型ミオパチー	・「■診断基準に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
31	ベスレムミオパチー	31 ベスレムミオパチー	・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■その他の事項」の修正	
32	自己貪食空胞性ミオパチー	32 自己貪食空胞性ミオパチー	全体共通の修正のみ	
33	シュワルツ・ヤンベル症候群	33 シュワルツ・ヤンベル症候群	全体共通の修正のみ	
34	神経線維腫症	34 神経線維腫症	34-01 : ・<診断のカテゴリ>の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正 34-02 : ・<診断のカテゴリ>の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
35	天疱瘡	35 天疱瘡	「■その他の事項」の修正	
36	表皮水疱症	36 表皮水疱症	全体共通の修正のみ	
37	膿疱性乾癬（汎発型）	37 膿疱性乾癬（汎発型）	全体共通の修正のみ	
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	38 スティーヴンス・ジョンソン症候群	全体共通の修正のみ	
39	中毒性表皮壊死症	39 中毒性表皮壊死症	全体共通の修正のみ	
40	高安動脈炎	40 高安動脈炎	「■診断基準に関する事項」の「B. 検査所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
41	巨細胞性動脈炎	41 巨細胞性動脈炎	・<診断のカテゴリ>の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの

告示上の 疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
42	結節性多発動脈炎	42 結節性多発動脈炎	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
43	顕微鏡的多発血管炎	43 顕微鏡的多発血管炎	・「■診断基準に関する事項」の「B.鑑別診断」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
44	多発血管炎性肉芽腫症	44 多発血管炎性肉芽腫症	・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	45 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
46	悪性関節リウマチ	46 悪性関節リウマチ	・「■診断基準に関する事項」の「診断」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.主要所見」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「診断」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
47	バージャー病	47 バージャー病	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	48 原発性抗リン脂質抗体症候群	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
49	全身性エリテマトーデス	49 全身性エリテマトーデス	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	50 皮膚筋炎／多発性筋炎	「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
51	全身性強皮症	51 全身性強皮症	・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
52	混合性結合組織病	52 混合性結合組織病	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの

告示上の 疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
53	シェーグレン症候群	53 シェーグレン症候群	「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
54	【成人スチル病】 成人発症スチル病	【54 成人スチル病】 54 成人発症スチル病	・「■診断基準に関する事項」の「A.大項目」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.小項目」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの 告示病名の変更
55	再発性多発軟骨炎	55 再発性多発軟骨炎	全体共通の修正のみ	
56	ベーチェット病	56 ベーチェット病	・「■診断基準に関する事項」の「A.鑑別診断（新規）」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
57	特発性拡張型心筋症	57 特発性拡張型心筋症	・「■診断基準に関する事項」の「B.鑑別診断（新規）」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
58	肥大型心筋症	58 肥大型心筋症	・「■診断基準に関する事項」の「A.検査所見」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
59	拘束型心筋症	59 拘束型心筋症	・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
60	再生不良性貧血	60 再生不良性貧血	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
61	自己免疫性溶血性貧血	61 自己免疫性溶血性貧血	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「C.鑑別診断」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	62 発作性夜間ヘモグロビン尿症	・＜診断のカテゴリ＞の修正	診断基準等のアップデートによるもの
63	特発性血小板減少性紫斑病	63 特発性血小板減少性紫斑病	全体共通の修正のみ	
64	血栓性血小板減少性紫斑病	64 血栓性血小板減少性紫斑病	全体共通の修正のみ	
65	原発性免疫不全症候群	65 原発性免疫不全症候群	全体共通の修正のみ	
66	IgA腎症	66 IgA 腎症	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.検査所見」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの

告示上の 疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
67	多発性嚢胞腎	67 多発性嚢胞腎	全体共通の修正のみ	
68	黄色靱帯骨化症	68 黄色靱帯骨化症	全体共通の修正のみ	
69	後縦靱帯骨化症	69 後縦靱帯骨化症	全体共通の修正のみ	
70	広範脊柱管狭窄症	70 広範脊柱管狭窄症	全体共通の修正のみ	
71	特発性大腿骨頭壊死症	71 特発性大腿骨頭壊死症	・「■診断基準に関する事項」の「A.検査所見」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.鑑別診断」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
72	下垂体性ADH（抗利尿ホルモン）分泌異常症	72 下垂体性ADH分泌異常症	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正：	診断基準等のアップデートによるもの
73	下垂体性TSH（甲状腺ホルモン）分泌亢進症	73 下垂体性TSH分泌亢進症	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正：	診断基準等のアップデートによるもの
74	下垂体性PRL（プロラクチン）分泌亢進症	74 下垂体性PRL分泌亢進症	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正：	診断基準等のアップデートによるもの
75	クッシング病	75 クッシング病	・＜診断のカテゴリー＞の修正	診断基準等のアップデートによるもの
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	76 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	・2個の病型ごとに臨床調査個人票を分離 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
77	下垂体性成長ホルモン（GH）分泌亢進症	77 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの

告示上の 疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
78	下垂体前葉機能低下症	78 下垂体前葉機能低下症	・病型ごとに 6 個に分かれていた臨床調査個人票を 1 個に統合 ・「☒ 診断基準に関する事項」の修正 ・「☒ 重症度分類に関する事項」の修正 ・「☒ その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
79	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	79 家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	全体共通の修正のみ	
80	甲状腺ホルモン不応症	80 甲状腺ホルモン不応症	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「☒ 診断基準に関する事項」の修正 ・「☒ その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	81 先天性副腎皮質酵素欠損症	81-01 : ・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「☒ 診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正 ・「☒ 診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「☒ 診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正 ・「☒ 診断基準に関する事項」の「D.画像検査」の修正 ・「☒ 重症度分類に関する事項」の修正 81-02,03,06 : ・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「☒ 診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正 ・「☒ 診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「☒ 診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正 ・「☒ 重症度分類に関する事項」の修正 ・「☒ その他の事項」の修正 81-04,05: ・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「☒ 診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正 ・「☒ 診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「☒ 診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正 ・「☒ 重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
82	先天性副腎低形成症	82 先天性副腎低形成症	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「☒ 診断基準に関する事項」の「診断」の修正 ・「☒ 診断基準に関する事項」の「A.主症状」の修正 ・「☒ 診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「☒ 診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正 ・「☒ 重症度分類に関する事項」の修正 ・「☒ その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
83	アジソン病	83 アジソン病	全体共通の修正のみ	

告示上の 疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
84	サルコイドーシス	84 サルコイドーシス	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
85	特発性間質性肺炎	85 特発性間質性肺炎	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
86	肺動脈性肺高血圧症	86 肺動脈性肺高血圧症	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	87 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	・「■重症度分類に関する事項」の「右心カテーテル検査」の修正 ・「■その他の事項」の修正	
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	88 慢性血栓塞栓性肺高血圧症	・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	
89	リンパ脈管筋腫症	89 リンパ脈管筋腫症	全体共通の修正のみ	
90	網膜色素変性症	90 網膜色素変性症	全体共通の修正のみ	
91	バッド・キアリ症候群	91 バッド・キアリ症候群	「■その他の事項」の「検査所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
92	特発性門脈圧亢進症	92 特発性門脈圧亢進症	・「■診断基準に関する事項」の「A.検査所見」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
93	原発性胆汁性胆管炎	93 原発性胆汁性胆管炎	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
94	原発性硬化性胆管炎	94 原発性硬化性胆管炎	・「■重症度分類に関する事項」の修正 「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
95	自己免疫性肝炎	95 自己免疫性肝炎	・「■診断基準に関する事項」の「A.検査所見」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
96	クローン病	96 クローン病	「■診断基準に関する事項」の修正 「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの

告示上の 疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
97	潰瘍性大腸炎	97 潰瘍性大腸炎	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「C.鑑別診断」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
98	好酸球性消化管疾患	98 好酸球性消化管疾患	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	99 慢性特発性偽性腸閉塞症	全体共通の修正のみ	
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	100 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	全体共通の修正のみ	
101	腸管神経節細胞僅少症	101 腸管神経節細胞僅少症	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
102	ルビンシュタイン・ティビ症候群	102 ルビンシュタイン・ティビ症候群	全体共通の修正のみ	
103	CFC症候群（心臓・顔・皮膚症候群）	103 CFC症候群	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
104	コステロ症候群	104 コステロ症候群	「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
105	チャージ症候群	105 チャージ症候群	「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
106	クリオピリン関連周期熱症候群	106 クリオピリン関連周期熱症候群	全体共通の修正のみ	
107	若年性特発性関節炎	107 若年性特発性関節炎	「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
108	TNF受容体関連周期性症候群	108 TNF受容体関連周期性症候群	全体共通の修正のみ	
109	非典型溶血性尿毒症症候群	109 非典型溶血性尿毒症症候群	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
110	ブラウ症候群	110 ブラウ症候群	全体共通の修正のみ	
111	先天性ミオパチー	111 先天性ミオパチー	全体共通の修正のみ	
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	112 マリネスコ・シェーグレン症候群	全体共通の修正のみ	

告示上の 疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
113	筋ジストロフィー	113 筋ジストロフィー	全体共通の修正のみ	
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	114 非ジストロフィー性ミオトニー症候群	全体共通の修正のみ	
115	遺伝性周期性四肢麻痺	115 遺伝性周期性四肢麻痺	全体共通の修正のみ	
116	アトピー性脊髄炎	116 アトピー性脊髄炎	「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
117	脊髄空洞症	117 脊髄空洞症	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.主要所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
118	脊髄髄膜瘤	118 脊髄髄膜瘤	全体共通の修正のみ	
119	アイザックス症候群	119 アイザックス症候群	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
120	遺伝性ジストニア	120 遺伝性ジストニア	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正 ・NBIA、FAHNに関する事項の削除	疾病の対象範囲の変更、診断基準等のアップデートによるもの
121	【神経フェリチン症】 脳内鉄沈着神経変性症	【121 神経フェリチン症】 121 脳内鉄沈着神経変性症	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正 ・NBIA、FAHN、無セルロプラスミン血症、Kufor-Rakeb症候群、Woodhouse-Sakati症候群に関する事項の追加	告示病名の変更、疾病の対象範囲の変更、診断基準等のアップデートによるもの
122	脳表ヘモジデリン沈着症	122 脳表ヘモジデリン沈着症	全体共通の修正のみ	
123	【禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体性劣性 白質脳症】 H T R A 1 関連脳小血管病	【123 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体性 劣性白質脳症】 123 H T R A 1 関連脳小血管病	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	告示病名の変更
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体性優性 脳動脈症	124 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体 優性脳動脈症	全体共通の修正のみ	
125	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性 白質脳症	125 神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性び まん性白質脳症	全体共通の修正のみ	
126	【ペリー症候群】 ペリー病	【126 ペリー症候群】 126 ペリー病	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	告示病名の変更
127	前頭側頭葉変性症	127 前頭側頭葉変性症	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
128	ピックースタッフ脳幹脳炎	128 ピッカースタッフ脳幹脳炎	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの

告示上の 疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
129	痙攣重積型（二相性）急性脳症	129 痙攣重積型（二相性）急性脳症	全体共通の修正のみ	
130	先天性無痛無汗症	130 先天性無痛無汗症	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
131	アレキサンダー病	131 アレキサンダー病	全体共通の修正のみ	
132	先天性核上性球麻痺	132 先天性核上性球麻痺	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
133	メビウス症候群	133 メビウス症候群	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.鑑別診断(新規)」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
134	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群	134 中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群	全体共通の修正のみ	
135	アイカルディ症候群	135 アイカルディ症候群	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
136	片側巨脳症	136 片側巨脳症	「■その他の事項」の「臨床所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
137	限局性皮質異形成	137 限局性皮質異形成	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
138	神経細胞移動異常症	138 神経細胞移動異常症	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
139	先天性大脳白質形成不全症	139 先天性大脳白質形成不全症	全体共通の修正のみ	
140	ドラベ症候群	140 ドラベ症候群	「■その他の事項」の「臨床所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	141 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	＜診断のカテゴリ＞の修正	診断基準等のアップデートによるもの
142	ミオクロニー欠神てんかん	142 ミオクロニー欠神てんかん	・「■診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正 ・「■その他の事項」の「臨床所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	143 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	・「■その他の事項」の「臨床所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
144	レノックス・ガストー症候群	144 レノックス・ガストー症候群	・「■診断基準に関する事項」の「C.検査所見」の修正 ・「■その他の事項」の「臨床所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
145	ウエスト症候群	145 ウエスト症候群	「■その他の事項」の「臨床所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
146	大田原症候群	146 大田原症候群	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■その他の事項」の「臨床所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの

告示上の 疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
147	早期ミオクローニー脳症	147 早期ミオクローニー脳症	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	148 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	149 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	・「■診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正 ・「■その他の事項」の「臨床所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
150	環状20番染色体症候群	150 環状20番染色体症候群	・「■診断基準に関する事項」の「D.鑑別診断」の修正 ・「■その他の事項」の「臨床所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
151	ラスムッセン脳炎	151 ラスマッセン脳炎	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
152	PCDH19関連症候群	152 P C D H 19関連症候群	「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	153 難治頻回部分発作重積型急性脳炎	全体共通の修正のみ	
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	154 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	「■その他の事項」の「臨床所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
155	ランドウ・クレフナー症候群	155 ランドウ・クレフナー症候群	・「■診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
156	レット症候群	156 レット症候群	＜診断のカテゴリ＞の修正	診断基準等のアップデートによるもの
157	スタージ・ウェーバー症候群	157 スタージ・ウェーバー症候群	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
158	結節性硬化症	158 結節性硬化症	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
159	色素性乾皮症	159 色素性乾皮症	全体共通の修正のみ	
160	先天性魚鱗癬	160 先天性魚鱗癬	全体共通の修正のみ	
161	家族性良性慢性天疱瘡	161 家族性良性慢性天疱瘡	全体共通の修正のみ	
162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	162 類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	全体共通の修正のみ	

告示上の 疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
163	特発性後天性全身性無汗症	163 特発性後天性全身性無汗症	全体共通の修正のみ	
164	眼皮膚白皮症	164 眼皮膚白皮症	全体共通の修正のみ	
165	肥厚性皮膚骨膜症	165 肥厚性皮膚骨膜症	全体共通の修正のみ	
166	弾性線維性仮性黄色腫	166 弾性線維性仮性黄色腫	全体共通の修正のみ	
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	【167 マルファン症候群】 167 マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	告示病名の変更
168	エーラス・ダンロス症候群	168 エーラス・ダンロス症候群	・病型ごとに7個に分かれていた臨床調査個人票を、診断基準のアップデートにより、13個に再編成 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
169	メンケス病	169 メンケス病	全体共通の修正のみ	
170	オクシピタル・ホーン症候群	170 オクシピタル・ホーン症候群	全体共通の修正のみ	
171	ウィルソン病	171 ウィルソン病	全体共通の修正のみ	
172	低ホスファターゼ症	172 低ホスファターゼ症	「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
173	VATER症候群	173 VATER症候群	全体共通の修正のみ	
174	那須・ハコラ病	174 那須・ハコラ病	全体共通の修正のみ	
175	ウィーバー症候群	175 ウィーバー症候群	全体共通の修正のみ	
176	コフィン・ローリー症候群	176 コフィン・ローリー症候群	全体共通の修正のみ	
177	ジュベール症候群関連疾患	177 ジュベール症候群関連疾患	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの

告示上の 疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
178	モワット・ウィルソン症候群	178 モワット・ウィルソン症候群	「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
179	ウィリアムズ症候群	179 ウィリアムズ症候群	「■診断基準に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
180	ATR-X症候群	180 A T R - X 症候群	全体共通の修正のみ	
181	クルーゾン症候群	181 クルーゾン症候群	全体共通の修正のみ	
182	アペール症候群	182 アペール症候群	全体共通の修正のみ	
183	ファイファー症候群	183 ファイファー症候群	全体共通の修正のみ	
184	アントレー・ビクスラー症候群	184 アントレー・ビクスラー症候群	全体共通の修正のみ	
185	コフィン・シリズ症候群	185 コフィン・シリズ症候群	全体共通の修正のみ	
186	ロスムンド・トムソン症候群	186 ロスムンド・トムソン症候群	全体共通の修正のみ	
187	歌舞伎症候群	187 歌舞伎症候群	全体共通の修正のみ	
188	多脾症候群	188 多脾症候群	「■診断基準に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
189	無脾症候群	189 無脾症候群	「■診断基準に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
190	鰓耳腎症候群	190 鰓耳腎症候群	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
191	ウェルナー症候群	191 ウェルナー症候群	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
192	コケイン症候群	192 コケイン症候群	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
193	ブラダー・ウィリ症候群	193 ブラダー・ウィリ症候群	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
194	ソトス症候群	194 ソトス症候群	全体共通の修正のみ	
195	ヌーナン症候群	195 ヌーナン症候群	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
196	ヤング・シンプソン症候群	196 ヤング・シンプソン症候群	「■診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正	診断基準等のアップデートによるもの

告示上の 疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
197	1p36欠失症候群	197 1 p36欠失症候群	全体共通の修正のみ	
198	4p欠失症候群	198 4 p欠失症候群	全体共通の修正のみ	
199	5p欠失症候群	199 5 p欠失症候群	全体共通の修正のみ	
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	200 第14番染色体父親性ダイソミー症候群	全体共通の修正のみ	
201	アンジェルマン症候群	201 アンジェルマン症候群	「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
202	スミス・マギニス症候群	202 スミス・マギニス症候群	全体共通の修正のみ	
203	22q11.2欠失症候群	203 22q11.2欠失症候群	「■診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
204	エマヌエル症候群	204 エマヌエル症候群	全体共通の修正のみ	
205	脆弱X症候群関連疾患	205 脆弱X症候群関連疾患	全体共通の修正のみ	
206	脆弱X症候群	206 脆弱X症候群	全体共通の修正のみ	
207	総動脈幹遺残症	207 総動脈幹遺残症	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.検査所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
208	修正大血管転位症	208 修正大血管転位症	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.検査所見」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
209	完全大血管転位症	209 完全大血管転位症	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.検査所見」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
210	単心室症	210 単心室症	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
211	左心低形成症候群	211 左心低形成症候群	「■診断基準に関する事項」の「A.主要所見」の①の修正	診断基準等のアップデートによるもの
212	三尖弁閉鎖症	212 三尖弁閉鎖症	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	213 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの

告示上の 疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	214 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査方法」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
215	ファロー四徴症	215 ファロー四徴症	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査方法」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
216	両大血管右室起始症	216 両大血管右室起始症	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
217	エプスタイン病	217 エプスタイン病	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
218	アルポート症候群	218 アルポート症候群	全体共通の修正のみ	
219	ギャロウェイ・モフト症候群	219 ギャロウェイ・モフト症候群	全体共通の修正のみ	
220	急速進行性糸球体腎炎	220 急速進行性糸球体腎炎	全体共通の修正のみ	
221	抗糸球体基底膜腎炎	221 抗糸球体基底膜腎炎	全体共通の修正のみ	
222	一次性ネフローゼ症候群	222 一次性ネフローゼ症候群	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	223 一次性膜性増殖性糸球体腎炎	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
224	紫斑病性腎炎	224 紫斑病性腎炎	全体共通の修正のみ	
225	先天性腎性尿崩症	225 先天性腎性尿崩症	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	226 間質性膀胱炎（ハンナ型）	・「■診断基準に関する事項」の「C.鑑別診断」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
227	オスラー病	227 オスラー病	全体共通の修正のみ	
228	閉塞性細気管支炎	228 閉塞性細気管支炎	全体共通の修正のみ	

告示上の 疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
229	肺胞蛋白症（自己免疫性／先天性）	229 肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	
230	肺胞低換気症候群	230 肺胞低換気症候群	全体共通の修正のみ	
231	α1－アンチトリプシン欠乏症	231 α1－アンチトリプシン欠乏症	全体共通の修正のみ	
232	カーニー複合	232 カーニー複合	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
233	ウォルフラム症候群	233 ウォルフラム症候群	全体共通の修正のみ	
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	234 ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	234-01 ・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正 234-02 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■その他の事項」の修正 234-03,04 ・全体共通の修正のみ 234-05,06 ・「■診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
235	副甲状腺機能低下症	235 副甲状腺機能低下症	・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
236	偽性副甲状腺機能低下症	236 偽性副甲状腺機能低下症	・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	237 副腎皮質刺激ホルモン不応症	全体共通の修正のみ	
238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	238 ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
239	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	239 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	・病型ごとに2個に分かれていた臨床調査個人票を、診断基準のアップデートにより、4個に再編成 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
240	フェニルケトン尿症	240 フェニルケトン尿症	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
241	高チロシン血症1型	241 高チロシン血症1型	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
242	高チロシン血症2型	242 高チロシン血症2型	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの

告示上の 疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
243	高チロシン血症3型	243 高チロシン血症3型	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
244	メーブルシロップ尿症	244 メーブルシロップ尿症	全体共通の修正のみ	
245	プロピオン酸血症	245 プロピオン酸血症	全体共通の修正のみ	
246	メチルマロン酸血症	246 メチルマロン酸血症	全体共通の修正のみ	
247	イソ吉草酸血症	247 イソ吉草酸血症	全体共通の修正のみ	
248	グルコーストランスポーター1欠損症	248 グルコーストランスポーター1欠損症	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.臨床所見」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.確定診断の検査」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
249	グルタル酸血症1型	249 グルタル酸血症1型	全体共通の修正のみ	
250	グルタル酸血症2型	250 グルタル酸血症2型	・「■診断基準に関する事項」の「A.診断の根拠となる特殊検査」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
251	尿素サイクル異常症	251 尿素サイクル異常症	全体共通の修正のみ	
252	リジン尿性蛋白不耐症	252 リジン尿性蛋白不耐症	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
253	先天性葉酸吸収不全	253 先天性葉酸吸収不全	全体共通の修正のみ	
254	ポルフィリン症	254 ポルフィリン症	254-01 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見（発作時）」の修正 254-02 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見（発作時）」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正 254-03,04,07 ・全体共通の修正のみ 254-05,08 ・「その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	255 複合カルボキシラーゼ欠損症	全体共通の修正のみ	
256	筋型糖原病	256 筋型糖原病	全体共通の修正のみ	
257	肝型糖原病	257 肝型糖原病	257-01：全体共通の修正のみ 257-02：「■診断基準に関する事項」の修正	

告示上の 疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
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	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	・「■診断基準に関する事項」の「A.特殊検査」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
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	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	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
260	シトステロール血症	260 シトステロール血症	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の追加	診断基準等のアップデートによるもの
261	タンジール病	261 タンジール病	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
262	原発性高カイロミクロン血症	262 原発性高カイロミクロン血症	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
263	脳腱黄色腫症	263 脳腱黄色腫症	・「■診断基準に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
264	無βリボタンパク血症	264 無βリボタンパク血症	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
265	脂肪萎縮症	265 脂肪萎縮症	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
266	家族性地中海熱	266 家族性地中海熱	全体共通の修正のみ	
267	高IgD症候群	267 高 I g D症候群	全体共通の修正のみ	
268	中條・西村症候群	268 中條・西村症候群	・「■診断基準に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	269 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	全体共通の修正のみ	
270	慢性再発性多発性骨髄炎	270 慢性再発性多発性骨髄炎	全体共通の修正のみ	
271	強直性脊椎炎	271 強直性脊椎炎	全体共通の修正のみ	
272	進行性骨化性線維異形成症	272 進行性骨化性線維異形成症	全体共通の修正のみ	
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	273 肋骨異常を伴う先天性側弯症	全体共通の修正のみ	
274	骨形成不全症	274 骨形成不全症	・「■診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「D.遺伝学的検査」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
275	タナトフォリック骨異形成症	275 タナトフォリック骨異形成症	全体共通の修正のみ	

告示上の 疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
276	軟骨無形成症	276 軟骨無形成症	・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
277	リンパ管腫症／ゴ－ハム病	277 リンパ管腫症／ゴ－ハム病	全体共通の修正のみ	
278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	278 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	全体共通の修正のみ	
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）	・「■診断基準に関する事項」の「C.鑑別診断」の修正	
280	巨大動静脈奇形（頸部顔面／四肢病変）	280 巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	・「■診断基準に関する事項」の「C.鑑別診断」の修正	
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	281 クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	・「■診断基準に関する事項」の「C.鑑別診断」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
282	先天性赤血球形成異常性貧血	282 先天性赤血球形成異常性貧血	全体共通の修正のみ	
283	後天性赤芽球癆	283 後天性赤芽球癆	・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	284 ダイヤモンド・ブラックファン貧血	・「■診断基準に関する事項」の「D.遺伝学的検査」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
285	ファンconi貧血	285 ファンconi貧血	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
286	遺伝性鉄芽球性貧血	286 遺伝性鉄芽球性貧血	全体共通の修正のみ	
287	エプスタイン症候群	287 エプスタイン症候群	全体共通の修正のみ	
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	288 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	・「■診断基準に関する事項」「1)XIII因子欠乏症」の「C.鑑別診断」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
289	クロンカイト・カナダ症候群	289 クロンカイト・カナダ症候群	・「■その他の事項」「治療その他」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	290 非特異性多発性小腸潰瘍症	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
291	ヒルシュブルング病（全結腸型／小腸型）	291 ヒルシュブルング病（全結腸型又は小腸型）	・「■その他の事項」の修正	
292	総排泄腔外反症	292 総排泄腔外反症	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
293	総排泄腔遺残	293 総排泄腔遺残	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの

告示上の 疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
294	先天性横隔膜ヘルニア	294 先天性横隔膜ヘルニア	・「■その他の事項」の修正	
295	乳幼児肝巨大血管腫	295 乳幼児肝巨大血管腫	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
296	胆道閉鎖症	296 胆道閉鎖症	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
297	アラジール症候群	297 アラジール症候群	全体共通の修正のみ	
298	遺伝性膵炎	298 遺伝性膵炎	・「■診断基準に関する事項」の「B.遺伝学的検査」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
299	嚢胞性線維症	299 嚢胞性線維症	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
300	IgG4関連疾患	300 I g G 4 関連疾患	・「■その他の事項」の修正	
301	黄斑ジストロフィー	301 黄斑ジストロフィー	全体共通の修正のみ	
302	レーベル遺伝性視神経症	302 レーベル遺伝性視神経症	全体共通の修正のみ	
303	アッシャー症候群	303 アッシャー症候群	・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
304	若年発症型両側性感音難聴	304 若年発症型両側性感音難聴	・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の「遺伝学的検査（新規）」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
305	遅発性内リンパ水腫	305 遅発性内リンパ水腫	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
306	好酸球性副鼻腔炎	306 好酸球性副鼻腔炎	・＜診断のカテゴリ＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.診断基準」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
307	カナバン病	307 カナバン病	全体共通の修正のみ	
308	進行性白質脳症	308 進行性白質脳症	全体共通の修正のみ	

告示上の 疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
309	進行性ミオクロースてんかん	309 進行性ミオクロースてんかん	309 -01 ・「■その他の事項」の修正 309 -02 ・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正 ・「■その他の事項」の修正 309 -03 ・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
310	先天異常症候群	310 先天異常症候群	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■その他の事項」の修正	
311	先天性三尖弁狭窄症	311 先天性三尖弁狭窄症	・「■診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
312	先天性僧帽弁狭窄症	312 先天性僧帽弁狭窄症	・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■その他の事項」の「検査所見(新規)」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
313	先天性肺静脈狭窄症	313 先天性肺静脈狭窄症	・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
314	左肺動脈右肺動脈起始症	314 左肺動脈右肺動脈起始症	・「■診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正	
315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／ LMX1B関連腎症	315 ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群） ／L M X 1 B 関連腎症	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」「検査所見(共通)」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
316	カルニチン回路異常症	316 カルニチン回路異常症	・「■診断基準に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
317	三頭酵素欠損症	317 三頭酵素欠損症	・「■診断基準に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
318	シトリン欠損症	318 シトリン欠損症	全体共通の修正のみ	
319	セピアブテリン還元酵素（SR）欠損症	319 セピアブテリン還元酵素（S R）欠損症	・＜診断のカテゴリー＞の修正	診断基準等のアップデートによるもの
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	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	・「■診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「D.鑑別診断」	診断基準等のアップデートによるもの
321	非ケトーシス型高グリシン血症	321 非ケトーシス型高グリシン血症	全体共通の修正のみ	
322	β-ケトチオラーゼ欠損症	322 β-ケトチオラーゼ欠損症	全体共通の修正のみ	
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	323 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	全体共通の修正のみ	

告示上の 疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
324	メチルグルタコン酸尿症	324 メチルグルタコン酸尿症	全体共通の修正のみ	
325	遺伝性自己炎症疾患	325 遺伝性自己炎症疾患	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
326	大理石骨病	326 大理石骨病	・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	327 特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正	
328	前眼部形成異常	328 前眼部形成異常	・「重症度分類に関する事項」の修正	
329	無虹彩症	329 無虹彩症	・「■診断基準に関する事項」の「D.鑑別診断」の修正 ・「重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	330 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	全体共通の修正のみ	
331	特発性多中心性キャスルマン病	331 特発性多中心性キャスルマン病	全体共通の修正のみ	
332	膠様滴状角膜ジストロフィー	332 膠様滴状角膜ジストロフィー	全体共通の修正のみ	
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	333 ハッチンソン・ギルフォード症候群	全体共通の修正のみ	
334	脳クレアチン欠乏症候群	334 脳クレアチン欠乏症候群	全体共通の修正のみ	
335	ネフロン癆	335 ネフロン癆	全体共通の修正のみ	
336	家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）	336 家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）	全体共通の修正のみ	
337	ホモシスチン尿症	337 ホモシスチン尿症	全体共通の修正のみ	
338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	338 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	全体共通の修正のみ	
339	M E C P 2 重複症候群	【新規追加】 339 M E C P 2 重複症候群	新規追加	指定難病の新たな指定に伴うもの
340	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）	【新規追加】 340 毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）	新規追加	指定難病の新たな指定に伴うもの
341	T R P V 4 異常症	【新規追加】 341 T R P V 4 異常症	新規追加	指定難病の新たな指定に伴うもの

健疾発 1112 第 1 号
平成 26 年 11 月 12 日

[一部改正]	平成 27 年 5 月 13 日	健疾発 0513 第 1 号
	平成 27 年 9 月 30 日	健疾発 0930 第 2 号
	平成 29 年 3 月 31 日	健難発 0331 第 1 号
	平成 30 年 3 月 19 日	健難発 0319 第 2 号
	令和元年 6 月 26 日	健難発 0626 第 2 号
	令和 3 年 10 月 13 日	健難発 1013 第 1 号
	令和 5 年 8 月 29 日	健難発 0829 第 1 号
	令和 5 年 11 月 28 日	健生難発 1128 第 1 号

各都道府県衛生主管部（局）長 殿

厚生労働省健康局疾病対策課長

指定難病に係る臨床調査個人票について

難病の患者に対する医療等に関する法律第 6 条第 1 項に規定する診断書（以下「臨床調査個人票」という。）の具体的な書式のうち新規の申請を行うための書式について、別添のとおり定め、平成 27 年 1 月 1 日から適用することとしたので通知する。ただし、同法の施行前の準備のために使用することは差し支えない。

なお、本通知は、地方自治法（昭和 22 年法律第 67 号）第 245 条の 4 第 1 項の規定に基づく技術的助言であることを申し添える。

事務連絡
令和5年11月28日

各
都道府県
指定都市
難病対策担当課 御中

厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課

「指定難病に係る臨床調査個人票について」の一部改正に伴う
審査等の取扱いについて

難病対策の推進につきましては、平素より格別の御協力をいただき厚く御礼申し上げます。

さて、今般「指定難病に係る臨床調査個人票について」の改正について（令和5年11月28日付け健生難発1128第1号厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課長通知。以下「5年改正課長通知」という。）により、「指定難病に係る臨床調査個人票について」（平成26年11月12日付け健疾発1112第1号厚生労働省健康局疾病対策課長通知）を改正し、令和6年4月1日から適用することとしましたが、同日以降に、指定難病の患者又はその保護者が5年改正課長通知による改正前の臨床調査個人票（以下「改正前臨個票」という。）を使用して支給認定・更新の申請をすること等が考えられます。

そのため、その際の臨床調査個人票及び支給認定審査の診断基準等の取扱いについて、下記のとおりお知らせいたします。

記

1. 臨床調査個人票の取扱いについて

令和6年4月1日以降に指定難病の患者又はその保護者が支給認定・更新の申請をする場合は、5年改正課長通知による改正後の臨床調査個人票（以下「改正後臨個票」という。）を使用することを原則とする一方で、改正後臨個票の適用の日から1年間は、当該改正前臨個票を使用して差し支えないこととします。

これは、改正後臨個票の適用前に難病指定医等による診断を受けて改正前臨個票が作成されたが、都道府県又は指定都市に対する申請が令和6年4月1日以降になった

場合等が想定されることから、申請者の負担を考慮して認めるものです。

2. 支給認定審査の診断基準等について

令和6年4月1日以降に支給認定をする場合に適用する診断基準等は、原則、「「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」（令和5年10月30日付け健生発1030第1号厚生労働省健康・生活衛生局長通知）による改正後の「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）となります。

しかし、今回の改正の前後で対象者の支給認定範囲が広がることはあるが狭まることはないため、前記1の場合や令和6年3月31日以前に改正前臨個票で支給認定・更新の申請がされて同年4月1日以降に支給認定をする場合は、その支給認定審査において、改正前の診断基準等を用いて認定することも差し支えありません。

ただし、この場合、改正前の診断基準等で不認定とされても、改正後の診断基準等で認定要件を満たす可能性が否定できない指定難病があることから、改正前の診断基準等で不認定となる可能性がある場合には、改正後の診断基準等に照らして支給認定審査を行い、改正後診断基準で必要となる新たな検査項目の検査結果等を取り寄せる等の対応が必要となります。

診断基準等を改正した指定難病及び改正内容は別添のとおりであり、こちらを参照いただき、取扱いに遺漏なきようお願いいたします。

（参考）

改正された臨床調査個人票及び診断基準等については、追って下記のリンク先に電子媒体を掲載する予定ですので、ご活用ください。

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

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
1	1	球脊髄性筋萎縮症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
2	2	筋萎縮性側索硬化症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
3	3	脊髄性筋萎縮症	・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
4	5	進行性核上性麻痺	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
5	6	パーキンソン病	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
6	7	大脳皮質基底核変性症	・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため
7	8	ハンチントン病	・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
8	9	神経有棘赤血球症	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
9	10	シャルコー・マリー・トゥース病	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
10	11	重症筋無力症	・疾患の概要 ・情報提供元	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
11	13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
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	・疾患の概要 ・情報提供元	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
13	16	クロウ・深瀬症候群	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
14	19	ライソゾーム病	・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
15	20	副腎白質ジストロフィー	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
16	21	ミトコンドリア病	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
17	22	もやもや病	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
18	27	特発性基底核石灰化症	・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
19	28	全身性アミロイドーシス	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
20	30	遠位型ミオパチー	・用語の整理 ・疾患の概要 ・診断基準	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
21	34	神経線維腫症	・用語の整理 ・疾患の概要 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
22	40	高安動脈炎	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
23	41	巨細胞性動脈炎	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
24	42	結節性多発動脈炎	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
25	43	顕微鏡的多発血管炎	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
26	44	多発血管炎性肉芽腫症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
27	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
28	46	悪性関節リウマチ	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
29	47	バージャー病	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
30	48	原発性抗リン脂質抗体症候群	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
31	49	全身性エリテマトーデス	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
32	50	皮膚筋炎／多発性筋炎	・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
33	51	全身性強皮症	・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
34	52	混合性結合組織病	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
35	53	シェーグレン症候群	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
36	54	成人発症スチル病 (成人スチル病)	・疾病名変更 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
37	56	パーチェット病	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
38	57	特発性拡張型心筋症	・疾患の概要 ・治療法 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
39	58	肥大型心筋症	・用語の整理 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・最新の医学的知見を踏まえたため
40	59	拘束型心筋症	・重症度分類	・最新の医学的知見を踏まえたため
41	60	再生不良性貧血	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
42	61	自己免疫性溶血性貧血	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
43	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
44	66	IgA腎症	・疾患の概要	・専門用語をわかりやすくするため
45	71	特発性大腿骨頭壊死症	・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
46	72	下垂体性ADH分泌異常症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
47	73	下垂体性TSH分泌亢進症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
48	74	下垂体性PRL分泌亢進症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
49	75	クッシング病	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
50	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
51	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
52	78	下垂体前葉機能低下症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
53	80	甲状腺ホルモン不応症	・用語の整理 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
54	81	先天性副腎皮質酵素欠損症	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
55	82	先天性副腎低形成症	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
56	84	サルコイドーシス	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
57	85	特発性間質性肺炎	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
58	86	肺動脈性肺高血圧症	・診断基準 ・重症度分類	・最新の医学的知見を踏まえたため
59	91	バッド・キアリ症候群	・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
60	92	特発性門脈圧亢進症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
61	93	原発性胆汁性胆管炎	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
62	94	原発性硬化性胆管炎	・疾患の概要 ・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
63	95	自己免疫性肝炎	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
64	96	クローン病	・治療法 ・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
65	97	潰瘍性大腸炎	・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
66	98	好酸球性消化管疾患	・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
67	101	腸管神経節細胞減少症	・疾患の概要 ・診断基準	・最新の医学的知見を踏まえたため
68	103	CFC症候群	・疾患の概要 ・診断基準	・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
69	104	コステロ症候群	・疾患の概要	・最新の医学的知見を踏まえたため
70	105	チャージ症候群	・疾患の概要	・最新の医学的知見を踏まえたため
71	107	若年性特発性関節炎	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
72	109	非典型溶血性尿毒症症候群	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
73	116	アトピー性脊髄炎	・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため
74	117	脊髄空洞症	・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
75	119	アイザックス症候群	・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため
76	120	遺伝性ジストニア	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
77	121	脳内鉄沈着神経変性症 (神経フェリチン症)	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
78	123	H T R A 1 関連脳小血管病 (禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体 劣性白質脳症)	・疾病名変更 ・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
79	126	ペリー病 (ペリー症候群)	・疾病名変更 ・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
80	127	前頭側頭葉変性症	・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため
81	128	ピックースタッフ脳幹脳炎	・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため
82	130	先天性無痛無汗症	・用語の整理 ・情報提供元	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため
83	132	先天性核上性球麻痺	・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため
84	133	メビウス症候群	・用語の整理 ・診断基準	・用語を整理するため ・最新の医学的知見を踏まえたため
85	135	アイカルディ症候群	・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
86	136	片側巨脳症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
87	137	限局性皮質異形成	・情報提供元 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
88	138	神経細胞移動異常症	・治療法 ・情報提供元 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
89	140	ドラベ症候群	・情報提供元 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
90	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
91	142	ミオクロニー欠神てんかん	・疾患の概要 ・情報提供元 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
92	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	・情報提供元 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
93	144	レノックス・ガストー症候群	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
94	145	ウエスト症候群	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
95	146	大田原症候群	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
96	147	早期ミオクロニー脳症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
97	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
98	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	・情報提供元 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
99	150	環状20番染色体症候群	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
100	151	ラスムッセン脳炎	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
101	152	P C D H 19関連症候群	・情報提供元 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
102	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	・疾患の概要 ・情報提供元 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
103	155	ランドウ・クレフナー症候群	・疾患の概要 ・情報提供元 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
104	156	レット症候群	・診断基準 ・重症度分類	・最新の医学的知見を踏まえたため
105	157	スタージ・ウェーバー症候群	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
106	158	結節性硬化症	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
107	167	マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群 (マルファン症候群)	・疾病名変更 ・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
108	168	エーラス・ダンロス症候群	・疾病名変更 ・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
109	172	低ホスファターゼ症	・疾患の概要 ・治療法 ・診断基準	・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
110	177	ジュベール症候群関連疾患	・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
111	178	モワット・ウィルソン症候群	・用語の整理 ・疾患の概要 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
112	179	ウィリアムズ症候群	・疾患の概要 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
113	188	多脾症候群	・診断基準	・最新の医学的知見を踏まえたため
114	189	無脾症候群	・診断基準	・最新の医学的知見を踏まえたため
115	190	鰓耳腎症候群	・用語の整理 ・情報提供元	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため
116	191	ウェルナー症候群	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
117	192	コケイン症候群	・用語の整理	・用語を整理するため
118	193	ブラダー・ウィリ症候群	・疾患の概要	・最新の医学的知見を踏まえたため
119	195	ヌーナン症候群	・用語の整理 ・疾患の概要	・用語を整理するため ・最新の医学的知見を踏まえたため
120	196	ヤング・シンブソン症候群	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
121	201	アンジェルマン症候群	・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため
122	203	22q11.2欠失症候群	・診断基準	・最新の医学的知見を踏まえたため
123	207	総動脈幹遺残症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
124	208	修正大血管転位症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
125	209	完全大血管転位症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
126	210	単心室症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
127	211	左心低形成症候群	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
128	212	三尖弁閉鎖症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
129	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
130	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
131	215	フロー四徴症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
132	216	両大血管右室起始症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
133	217	エプスタイン病	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
134	222	一次性ネフローゼ症候群	・疾患の概要 ・診断基準 ・重症度分類	・最新の医学的知見を踏まえたため
135	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
136	225	先天性腎性尿崩症	・用語の整理 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
137	226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
138	232	カーニー複合	・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
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。）	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
140	235	副甲状腺機能低下症	・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため
141	236	偽性副甲状腺機能低下症	・疾患の概要 ・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
142	238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
143	239	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
144	240	フェニルケトン尿症	・治療法 ・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
145	241	高チロシン血症1型	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
146	242	高チロシン血症2型	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
147	243	高チロシン血症3型	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
148	248	グルコーストランスポーター1欠損症	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
149	250	グルタル酸血症2型	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・診断基準	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
150	252	リジン尿性蛋白不耐症	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
151	254	ポルフィリン症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
152	258	ガラクトースー１ーリン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	・用語の整理 ・診断基準	・用語を整理するため ・最新の医学的知見を踏まえたため
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	・用語の整理 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
154	260	シトステロール血症	・用語の整理 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
155	261	タンジール病	・用語の整理 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
156	262	原発性高カイロミクロン血症	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
157	263	脳腱黄色腫症	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
158	264	無βリボタンパク血症	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
159	265	脂肪萎縮症	・疾患の概要 ・診断基準 ・重症度分類	・最新の医学的知見を踏まえたため
160	268	中條・西村症候群	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
161	274	骨形成不全症	・用語の整理 ・疾患の概要 ・診断基準	・用語を整理するため ・最新の医学的知見を踏まえたため
162	276	軟骨無形成症	・用語の整理 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・最新の医学的知見を踏まえたため
163	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	・疾患の概要	・専門用語をわかりやすくするため
164	283	後天性赤芽球癆	・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため
165	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
166	285	ファンconi貧血	・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
167	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
168	289	クロンカイト・カナダ症候群	・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため
169	290	非特異性多発性小腸潰瘍症	・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
170	292	総排泄腔外反症	・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
171	293	総排泄腔遺残	・疾患の概要 ・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
172	295	乳幼児肝巨大血管腫	・疾患の概要 ・治療法 ・診断基準 ・重症度分類	・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
173	296	胆道閉鎖症	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
174	298	遺伝性膵炎	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
175	299	嚢胞性線維症	・疾患の概要 ・診断基準 ・重症度分類	・最新の医学的知見を踏まえたため
176	303	アッシャー症候群	・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
177	304	若年発症型両側性感音難聴	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
178	305	遅発性内リンパ水腫	・情報提供元	・研究班の体制が変更されたため
179	306	好酸球性副鼻腔炎	・疾患の概要 ・治療法 ・診断基準	・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
180	309	進行性ミオクロームスてんかん	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類	・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
181	311	先天性三尖弁狭窄症	・診断基準	・最新の医学的知見を踏まえたため
182	312	先天性僧帽弁狭窄症	・診断基準	・最新の医学的知見を踏まえたため
183	313	先天性肺静脈狭窄	・診断基準	・最新の医学的知見を踏まえたため
184	315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／L M X 1 B 関連腎症	・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
185	316	カルニチン回路異常症	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
186	317	三頭酵素欠損症	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
187	319	セピアブテリン還元酵素（SR）欠損症	・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
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	・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準	・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
189	325	遺伝性自己炎症疾患	・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元	・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
190	326	大理石骨病	・用語の整理 ・疾患の概要 ・診断基準	・用語を整理するため ・最新の医学的知見を踏まえたため
191	329	無虹彩症	・用語の整理 ・診断基準	・用語を整理するため ・最新の医学的知見を踏まえたため

日医発第 1854 号（健Ⅱ）
令和 6 年 1 月 19 日

都道府県医師会
担当理事 殿

日本医師会常任理事
黒 瀬 巖
(公印省略)

「難病医療費助成制度の対象疾病拡大に係る周知用リーフレット」の送付について

標記対象疾病の拡大等につきましては、指定難病の追加並びに診断基準及び重症度分類等の改正等について（令和 5 年 12 月 4 日付日医発第 1540 号（健Ⅱ））によりご連絡申し上げたところです。

今般、当該対象疾病の拡大について広く周知を図るため、厚生労働省において別添の周知用リーフレット（https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryuu/kenkou/nanbyou/index.html 3 月上旬厚生労働省 H P 掲載予定）が作成され、本会宛てに周知協力方依頼がありましたのでご連絡申し上げます。

つきましては、貴会におかれましても本件についてご了知のうえ、貴会管下郡市区医師会及び関係医療機関に対する周知方について、ご高配のほどよろしくお願い申し上げます。

なお、本リーフレットは日本医師会雑誌 2 月号に同封し日医会員に送付いたしますことを申し添えます。

事 務 連 絡
令和 6 年 1 月 11 日

公益社団法人 日本医師会 御中

厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課

難病の患者に対する医療費助成制度の周知について

日頃から厚生労働行政の推進に御尽力を賜り、厚く御礼申し上げます。

さて、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）に基づく指定難病について、令和 6 年 4 月より新たに 3 疾病を追加し、計 3 4 1 疾病となります。また、5 疾病の名称が変更となります。

つきましては、指定難病の対象疾病の拡大等について、広く制度の周知を図る必要があるため、貴会会員の方々に対し、別添リーフレットを配布いただきますよう、特段のご配慮をいただきますようお願いいたします。

なお、本リーフレットにつきましては、厚生労働省HPからダウンロードすることが可能となりますので、併せてお知らせいたします。

○厚生労働省HPアドレス（「難病対策」で検索可能です。）

https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryoku/kenkou/nanbyou/index.html

※ 3 月上旬公開予定

連絡先

厚生労働省健康・生活衛生局

難病対策課難病調査研究係 稗田

T e l : 03-5253-1111 (内 2355)

E-mail : nanbyou02@mhlw.go.jp

		告示番号
て	T R P V 4 異常症	341
	T N F 受容体関連周期性症候群	108
	低ホスファターゼ症	172
	天疱瘡	35
と	特発性拡張型心筋症	57
	特発性間質性肺炎	85
	特発性基底核石灰化症	27
	特発性血小板減少性紫斑病	63
	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	327
	特発性後天性全身性無汗症	163
	特発性大腿骨頭壊死症	71
	特発性多中心性キャスルマン病	331
	特発性門脈圧亢進症	92
	ドラベ症候群	140
な	中條・西村症候群	268
	那須・ハコラ病	174
	軟骨無形成症	276
	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	153
に	22q11.2欠失症候群	203
	乳幼児肝巨大血管腫	295
	尿素サイクル異常症	251
ぬ	ヌーナン症候群	195
ね	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群） ／L M X 1 B 関連腎症	315
	ネフロン癆	335
の	脳クレアチン欠乏症	334
	脳髄黄色腫症	263
	脳内鉄沈着神経変性症	121
	脳表ヘモジデリン沈着症	122
	膿疱性乾癬（汎発型）	37
	嚢胞性線維症	299
は	パーキンソン病	6
	バージャー病	47
	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	87
	肺動脈性肺高血圧症	86
	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	229
	肺胞低換気症候群	230
	ハッチンソン・ギルフォード症候群	333
	パッド・キアリ症候群	91
	ハンチントン病	8
ひ	P C D H 19 関連症候群	152
	非ケトーシス型高グリシン血症	321
	肥厚性皮膚骨膜症	165
	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	114
	皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	124
	肥大型心筋症	58
	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	239
	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	238
	左肺動脈右肺動脈起始症	314
	ビッカースタッフ脳幹脳炎	128
	非典型溶血性尿毒症症候群	109
	非特異性多発性小腸潰瘍症	290
	皮膚筋炎／多発性筋炎	50
	表皮水疱症	36
	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）	291
ふ	V A T E R 症候群	173
	ファイファー症候群	183
	ファロー四徴症	215
	ファンコニ貧血	285
	封入体筋炎	15
	フェニルケトン尿症	240
	複合カルボキシラーゼ欠損症	255

		告示番号
ふ	副甲状腺機能低下症	235
	副腎白質ジストロフィー	20
	副腎皮質刺激ホルモン不応症	237
	ブラウ症候群	110
	ブラダー・ウィリ症候群	193
	プリオン病	23
	プロピオン酸血症	245
へ	閉塞性細気管支炎	228
	β-ケトチオラーゼ欠損症	322
	ベーチェット病	56
	ベスレムミオパチー	31
	ペリー病	126
	ペルオキシソーム病 （副腎白質ジストロフィーを除く。）	234
	片側巨脳症	136
	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	149
ほ	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	323
	発作性夜間ヘモグロビン尿症	62
	ホモシスチン尿症	337
	ポルフィリン症	254
ま	マリネスコ・シェーグレン症候群	112
	マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群	167
	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	14
	慢性血栓性肺高血圧症	88
	慢性再発性多発性骨髄炎	270
	慢性特発性偽性腸閉塞症	99
み	ミオクロニー欠伸てんかん	142
	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	143
	ミトコンドリア病	21
む	無虹彩症	329
	無脾症候群	189
	無βリポタンパク血症	264
め	メーブルシロップ尿症	244
	メチルグルタコン酸尿症	324
	メチルマロン酸血症	246
	メビウス症候群	133
	メンケス病	169
も	網膜色素変性症	90
	もやもや病	22
	モワット・ウィルソン症候群	178
や	ヤング・シンプソン症候群	196
ゆ	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	148
よ	4p欠失症候群	198
ら	ライソゾーム病	19
	ラスムッセン脳炎	151
	ランドウ・クレフナー症候群	155
り	リジン尿性蛋白不耐症	252
	両大血管右室起始症	216
	リンパ管腫症／ゴーハム病	277
	リンパ管筋腫症	89
る	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	162
	ルビンシュタイン・ティビ症候群	102
れ	レーベル遺伝性視神経症	302
	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	259
	レット症候群	156
	レノックス・ガストー症候群	144
ろ	ロスムンド・トムソン症候群	186
	肋骨異常を伴う先天性側弯症	273

難病にかかる医療費の助成が受けられます

◆難病医療費助成制度の対象疾病（指定難病）は
2024年4月から **341疾病** に拡大しています。

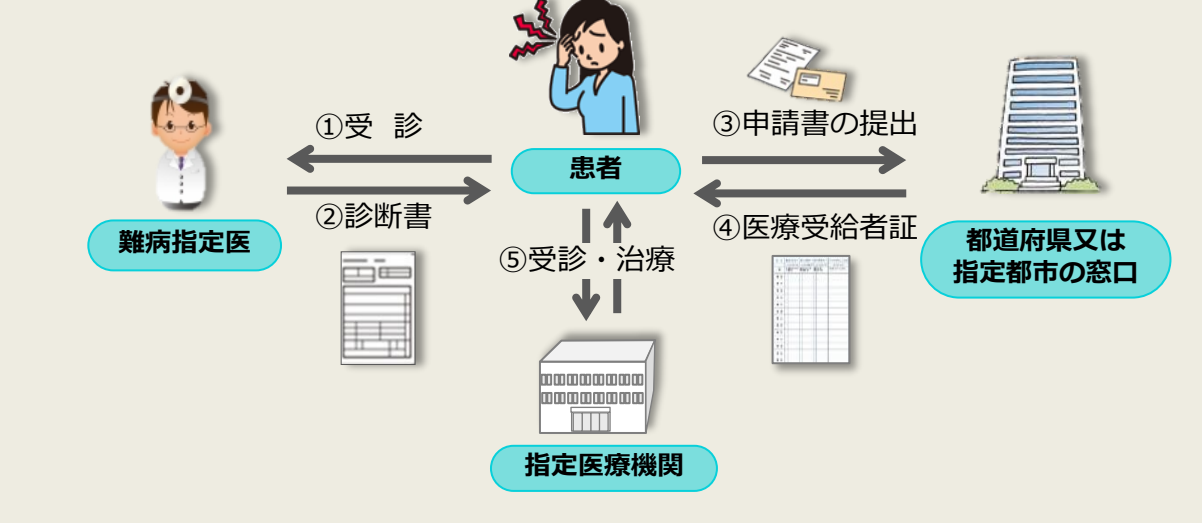
◆指定難病に関する情報については、「**難病情報センター**」のホームページを
ご覧ください。 <http://www.nanbyou.or.jp/>

難病情報センター 検 索

- ・都道府県・指定都市ごとの相談窓口
 - ・都道府県・指定都市ごとの難病指定医や難病指定医療機関
 - ・指定難病の疾病概要や診断基準
- などが掲載されています。

申請について

< 難病医療費申請の流れ >



◆申請方法について詳しくは、お住まいの都道府県・指定都市の窓口にお問い合わせください。

◆医療費助成の申請の際には主に次の書類が必要となります。

- ① 診断書（臨床調査個人票）
- ② 申請書（指定難病医療費支給認定用）
- ③ 公的医療保険の被保険者証のコピー
- ④ 市町村民税の課税状況の確認書類
- ⑤ 世帯全員の住民票の写し

なお、都道府県・指定都市により、③～⑤の書類の添付を省略できる場合や①～⑤以外の書類の提出を求める場合があります。

2024年4月から対象となった疾病

(3 疾病／告示番号 339～341)		告示番号
M E C P 2 重複症候群		339
線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）		340
T R P V 4 異常症		341

2024年4月から疾病の名称を変更するもの

(5 疾病／告示番号 54,121,123,126,167)		告示番号
旧病名	新病名	
成人スチル病	成人発症スチル病	54
神経フェリチン症	脳内鉄沈着神経変性症	121
禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	H T R A 1 関連脳小血管病	123
ペリー症候群	ペリー病	126
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	167

341疾病（あいうえお順）

	告示番号
あ	アイカルディ症候群
	アイザックス症候群
	I g A 腎症
	I g G 4 関連疾患
	亜急性硬化性全脳炎
	悪性関節リウマチ
	アジソン病
	アッシャー症候群
	アトピー性脊髄炎
	アペール症候群
	アラジール症候群
	α1－アンチトリプシン欠乏症
	アルポート症候群
い	アレキサンダー病
	アンジェルマン症候群
	アントレー・ビクスラー症候群
	イソ吉草酸血症
	一次性ネフロ－ゼ症候群
	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
	1 p 36欠失症候群
	遺伝性自己炎症疾患
	遺伝性ジストニア
	遺伝性周期性四肢麻痺
	遺伝性腭炎
	遺伝性鉄芽球性貧血
う	ウィーバー症候群
	ウィリアムズ症候群
	ウィルソン病
	ウエスト症候群
	ウェルナー症候群
	ウォルフラム症候群
	ウルリッヒ病
え	H T R A 1 関連脳小血管病
	H T L V－1 関連脊髄症
	A T R－X 症候群
	エーラス・ダンロス症候群
	エプスタイン症候群
	エプスタイン病
	エマヌエル症候群
	M E C P 2 重複症候群
	遠位型ミオパチー
お	黄色靱帯骨化症
	黄斑ジストロフィー
	大田原症候群
	オクシピタル・ホーン症候群
	オスラー病

	告示番号
か	カーニー複合
	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
	潰瘍性大腸炎
	下垂体性A D H分泌異常症
	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
	下垂体性T S H分泌亢進症
	下垂体性P R L分泌亢進症
	下垂体前葉機能低下症
	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）
	家族性地中海熱
	家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）
	家族性良性慢性天疱瘡
き	カナバン病
	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
	歌舞伎症候群
	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
	カルニチン回路異常症
	肝型糖尿病
	間質性膀胱炎（ハンナ型）
	環状20番染色体症候群
	完全大血管転位症
	眼皮膚白皮症
	偽性副甲状腺機能低下症
	ギャロウェイ・モフト症候群
	球脊髄性筋萎縮症
く	急速進行性糸球体腎炎
	強直性脊椎炎
	巨細胞性動脈炎
	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）
	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）
	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）
	筋萎縮性側索硬化症
	筋型糖尿病
	筋ジストロフィー
	クッシング病
	クリオピリン関連周期熱症候群
	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
け	クルーゾン症候群
	グルコーストランスポーター 1 欠損症
	グルタル酸血症 1 型
	グルタル酸血症 2 型
	クロウ・深瀬症候群
	クローン病
	クロンカイト・カナダ症候群
	痙攣重積型（二相性）急性脳症
	結節性硬化症
	結節性多発動脈炎
	血栓性血小板減少性紫斑病
	限局性皮質異形成
	原発性高カイロミクロン血症

	原発性硬化性胆管炎
	原発性抗リン脂質抗体症候群
	原発性側索硬化症
	原発性胆汁性胆管炎
	原発性免疫不全症候群
	顕微鏡的多発血管炎

	告示番号
こ	高 I g D 症候群
	好酸球性消化管疾患
	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
	好酸球性副鼻腔炎
	抗糸球体基底膜腎炎
	後縦靱帯骨化症
	甲状腺ホルモン不応症
	拘束型心筋症
	高チロシン血症 1 型
	高チロシン血症 2 型
	高チロシン血症 3 型
	後天性赤芽球癆
	広範脊柱管狭窄症
さ	膠様滴状角膜ジストロフィー
	コケイン症候群
	コステロ症候群
	骨形成不全症
	5 p 欠失症候群
	コフィン・シリズ症候群
	コフィン・ローリー 症候群
	混合性結合組織病
	鰓耳腎症候群
	再生不良性貧血
	再発性多発軟骨炎
	左心低形成症候群
	サルコイドーシス
し	三尖弁閉鎖症
	三頭酵素欠損症
	C F C 症候群
	シェーグレン症候群
	色素性乾皮症
	自己貪食空胞性ミオパチー
	自己免疫性肝炎
	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
	自己免疫性溶血性貧血
	シトステロール血症
	シトリン欠損症
	紫斑病性腎炎
	脂肪萎縮症
そ	若年性特発性関節炎
	若年発症型両側性感音難聴
	シャルコー・マリー・トゥース病
	重症筋無力症
	修正大血管転位症
	ジュベール症候群関連疾患
	シュワルツ・ヤンペル症候群
	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
	神経細胞移動異常症
	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症
	神経線維腫症
	神経有棘赤血球症
	進行性核上性麻痺
た	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
	進行性骨化性線維異形成症
	進行性多巣性白質脳症
	進行性白質脳症
	進行性ミオクローヌスてんかん
	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症

	告示番号
す	スタージ・ウェーバー症候群
	スティーヴンス・ジョンソン症候群
	スミス・マギニス症候群
せ	脆弱 X 症候群
	脆弱 X 症候群関連疾患
	成人発症スチル病
	脊髄空洞症
	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
	脊髄髄膜瘤
	脊髄性筋萎縮症
	セピアブテリン還元酵素（S R）欠損症
	前眼部形成異常
	全身性アミロイドーシス
	全身性エリテマトーデス
	全身性強皮症
	先天異常症候群
そ	先天性横隔膜ヘルニア
	先天性核上性球麻痺
	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症
	先天性魚鱗癬
	先天性筋無力症候群
	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（G P I）欠損症
	先天性三尖弁狭窄症
	先天性腎性尿崩症
	先天性赤血球形成異常性貧血
	先天性僧帽弁狭窄症
	先天性大脳白質形成不全症
	先天性肺静脈狭窄症
	先天性副腎低形成症
た	先天性副腎皮質酵素欠損症
	先天性ミオパチー
	先天性無痛無汗症
	先天性葉酸吸収不全
	前頭側頭葉変性症
	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）
	早期ミオクロニー脳症
	総動脈幹遺残症
	総排泄腔遺残
	総排泄腔外反症
	ソトス症候群
	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
ち	大脳皮質基底核変性症
	大理石骨病
	高安動脈炎
	多系統萎縮症
	タナトフォリック骨異形成症
	多発血管炎性肉芽腫症
	多発性硬化症／視神経脊髄炎
	多発性嚢胞腎
	多脾症候群
	タンジール病
	単心室症
	弾性線維性仮性黄色腫
	胆道閉鎖症
ち	遅発性内リンパ水腫
	チャージ症候群
	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
	中毒性表皮壊死症
	腸管神経節細胞僅少症