



福岡医発第 3410 号(地)
平成 29 年 3 月 16 日

各 医 師 会 長 殿

福 岡 県 医 師 会
会長 松田 峻一良
(公 印 省 略)

指定難病の追加等に係る事前周知について

今般、日本医師会から標記事前周知についての連絡がありました。

難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1項に規定する指定難病につきましては、これまでに306疾病が告示され、特定医療費の支給(医療費助成)が実施されているところでありますが、今般、厚生科学審議会疾病対策部会における議論等を踏まえ、平成29年度実施分として、新たに24疾病が追加される(本年4月を予定)とのことです。

本連絡においては、別添1「指定難病の追加について」のとおり、追加疾病に係る診断基準、重症度分類等、臨床調査個人票(以下、「診断基準等」という。)の現時点案のほか、既存の指定難病に係る診断基準等の改正案についても示されております。

特に、臨床調査個人票につきましては、全ての指定難病について従来に比べて記入しやすく改正されるとともに、平成29年度中に運用開始が予定されている「指定難病患者データベースシステム」への対応のため、別添2「指定難病患者データベースシステム及びその運用に向けたご協力をお願いについて」のとおり、OCR(光学文字認識)の読み取り機能に対応した様式に改正されることになっております。

なお、お送りする診断基準等は現時点の案であり、今後修正があり得るとされております。

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、貴会会員への周知方ご高配賜りますようお願い申し上げます。

小郡三井医師会より

地域保健担当理事 淡河喜雄
会長 白石恒明

平成29年3月3日

都道府県医師会

担当理事 殿

日本医師会常任理事

羽 鳥 裕

指定難病の追加等に係る事前周知について

時下益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。

さて、難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1項に規定する指定難病につきましては、これまでに306疾病が告示され、特定医療費の支給（医療費助成）が実施されているところであります。

今般、厚生科学審議会疾病対策部会における議論等を踏まえ、平成29年度実施分として、新たに24疾病が追加されること（本年4月を予定）となり、厚生労働省当局より各都道府県あてに別添の事務連絡が発出され、本会に対しても情報提供がありましたのでご連絡申し上げます。

本事務連絡においては、追加疾病に係る診断基準、重症度分類等、臨床調査個人票（以下、「診断基準等」という。）の現時点案のほか、既存の指定難病に係る診断基準等の改正案についても示されており、詳細は厚生労働省事務連絡（別添1）及び同封するCD-Rをご確認いただきますようお願い申し上げます。

とくに、臨床調査個人票につきましては、全ての指定難病について従来に比べて記入しやすく改正（正式通知の際には入力可能なPDFとして提供予定）されるとともに、平成29年度中に運用開始が予定されている「指定難病患者データベースシステム」への対応のため、OCR読み取り機能に対応した様式に改正されることになっております。（「指定難病患者データベースシステム」の詳細は厚生労働省事務連絡（別添2）をご参照下さい。）

なお、お送りする診断基準等は、現時点の案であり、今後修正があり得るとされております。厚生労働省より関連告示及び通知の改正等がなされ次第、追ってご連絡を申し上げます。

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いただき、貴会管内郡市区医師会等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。

事 務 連 絡
平成 29 年 1 月 31 日

公益社団法人 日本医師会 御中

厚生労働省健康局難病対策課

指定難病の追加にかかるご連絡等について

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第5条第1項に規定する指定難病については、厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会における議論やパブリックコメントの御意見を踏まえ、平成29年度実施分として、24疾病を追加すること等としております。（追加時期：平成29年4月予定）

また、平成29年度中に運用を開始することとしている指定難病患者データベースシステムの運用のため、臨床調査個人票の様式を改正することとしております。

都道府県及び難病指定医における支給認定事務の円滑な実施に資するため、別添のとおり、別添の事務連絡2点を都道府県難病対策課宛てお送りしておりますこと、お知らせいたします。

【別添一覧】

(別添1) 指定難病の追加について

(別添2) 指定難病患者データベースシステム及びその運用に向けた御協力
のお願いについて

事 務 連 絡
平成 29 年 1 月 31 日

都道府県 難病対策課ご担当者 様

厚生労働省健康局難病対策課
難病医療係

指定難病の追加について

難病対策の推進については、平素から格別の御協力を頂き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第 5 条第 1 項に規定する指定難病については、厚生科学審議会疾病対策部会やパブリックコメントの御意見を踏まえ、平成 29 年度実施分として、別添 1 のとおり 24 疾病を追加すること等としています。(追加時期：平成 29 年 4 月予定)

都道府県における今後の支給認定事務の円滑な実施に資するため、別添 1 から 4 について、事前にお送りさせていただきます。

なお、別添 2 から 4 までについては、現時点の案であり、今後修正があり得ること申し添えます

また、平成 29 年度予算成立後、速やかに関連告示及び通知を改正する予定としております。

(別添一覧)

- ・別添 1 指定難病（平成 29 年度実施分）とすべき疾病（一覧）
- ・別添 2 指定難病に係る診断基準及び重症度分類等の改正（案）について
- ・別添 3 指定難病に係る臨床調査個人票の改正（案）について
- ・別添 4 指定難病の疾病番号（案）

(改正予定の告示・通知)

- ・「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）」
- ・「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 日健発 1112 第 1 号厚生労働省健康局長通知）」
- ・「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 日健疾発 1112 第 1 号厚生労働省健康局疾病対策課長通知）」
- ・「難病の患者に対する医療等に関する法律に基づく特定医療の給付に係る公費負担者番号及び受給者番号の設定について（平成 26 年 11 月 12 日健疾発 1112 第 2 号厚生労働省健康局疾病対策課長通知）」

指定難病(平成29年度実施分)とすべき疾病(一覧)

	病名		病名
307	カナバン病	319	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症
308	進行性白質脳症	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
309	進行性ミオクローヌスてんかん	321	非ケトーシス型高グリシン血症
310	先天異常症候群	322	β -ケトチオラーゼ欠損症
311	先天性三尖弁狭窄症	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
312	先天性僧帽弁狭窄症	324	メチルグルタコン酸尿症
313	先天性肺静脈狭窄症	325	遺伝性自己炎症疾患
314	左肺動脈右肺動脈起始症	326	大理石骨病
315	爪膝蓋骨症候群(ネイルパテラ症候群)/LMX1B関連腎症	327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因による)
316	カルニチン回路異常症	328	前眼部形成異常
317	三頭酵素欠損症	329	無虹彩症
318	シトリン欠損症	330	先天性気管狭窄症

既存の指定難病のうち、疾病の名称を変更すべきもの

(厚生労働省厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会における検討結果)

※号欄は、告示に規定されている号番を記載。

号	旧病名	号	新病名
93	原発性胆汁性肝硬変	93	原発性胆汁性胆管炎
288	自己免疫性出血病XⅢ	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症

(注)「後天性血友病A(自己免疫性第Ⅷ/8因子欠乏症)」及び「自己免疫性von Willebrand病」を含めるため、疾病の名称を変更するものである。

指定難病に係る診断基準及び重症度分類等の改正（案）について

1. 平成 29 年度実施分として、追加する予定の 24 疾病に係る診断基準及び重症度分類等（案）をお送りいたします。
2. また既存疾患に係る診断基準についても、指定難病検討委員会における議論等を踏まえ、改正を行う予定にしております。
ついては、現時点の診断基準及び重症度分類等（案）について、同封の CD-R により、修正箇所を見え消しにした電子媒体を送付させていただきます。

《主な変更点・説明》

- (1) 主な改正内容（別紙参照）（指定難病検討委員会において議論済み）
- (2) 軽微な改正内容
 - ①全体にわたる統一的な表記の修正
 - ②疾病ごとの用語適正化、誤記修正

(別紙) 主な改正内容

告示 番号	疾患名	改訂内容	改訂理由
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	鑑別診断の追加と記載の明確化。	診断基準の明確化。
22	もやもや病	「診断基準」に参照としてもやもや血管の画像等を挿入。	診断基準の明確化。
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	「診断基準」の症状を明確化し、病理診断と鑑別診断を追加。	ガイドラインに沿った診断基準の修正。
39	中毒性表皮壊死症	「診断基準」の症状を明確化し、鑑別診断を追加。	ガイドラインに沿った診断基準の修正。
63	特発性血小板減少性紫斑病	重症度分類2種類のうち、「重症度区分」の削除。	重症度分類の明確化。
84	サルコイドーシス	「診断基準」を臨床症状、特徴的検査所見、臓器病変を強く示唆する臨床所見、鑑別診断、病理学的所見に整理し、診断基準を明確化。 鑑別診断の原発性胆汁性肝硬変の表記を変更。	ガイドラインに沿った診断基準の修正。 93原発性胆汁性肝硬変の改訂による改訂。
92	特発性門脈圧亢進症	鑑別診断の原発性胆汁性肝硬変の表記を変更。	93原発性胆汁性肝硬変の改訂による改訂。
93	原発性胆汁性胆管炎 (原発性胆汁性肝硬変)	告示病名の変更(旧病名を()で併記)。	病名の適正化。
97	潰瘍性大腸炎	重症度分類に「頸血便の判定」を追記。	重症度分類の明確化。
116	アトピー性脊髄炎	「診断のカテゴリー」のProbable Bを「絶対基準＋相対基準のうち2個以上」に変更。	国際基準に沿った診断基準の修正。
119	アイザックス症候群	「診断基準」の主要症状Aにニューロミオニアの文言を追加。	診断基準の明確化。
158	結節性硬化症	「診断基準」の「腎血管脂肪腫」を「血管脂肪腫」に変更。	国際基準に沿った診断基準の修正。
167	マルファン症候群	「診断基準」の遺伝子検査の項目を5から6に増加。	国際基準・ガイドラインに沿った診断基準の修正。
171	ウィルソン病	鑑別診断の原発性胆汁性肝硬変の表記を変更。	93. 原発性胆汁性肝硬変の改訂による改訂。
285	ファンconi貧血	「診断基準」の遺伝子検査の項目を16から19に増加。	ガイドラインに沿った修正。
300	IgG4関連疾患	「重症度分類」の記載を明確化。	重症度分類の明確化。

指定難病に係る臨床調査個人票の改正（案）について

1. 平成 29 年度実施分として、追加する予定の 24 疾病に係る臨床調査個人票をお送りいたします。
2. 平成 29 年 1 月 31 日事務連絡「指定難病患者データベースシステム及びその運用に向けた御協力をお願いについて」において、お知らせしたとおり、既存疾患に係る臨床調査個人票についても、光学文字認識（OCR）読み取り機能に対応するための改正を予定しているところです。

ついては、全臨床調査個人票（案）について、同封の CD-R により電子媒体を送付させていただきます。

なお、上記の改正に伴う統一的な改正点を下記に記載しております。

《主な変更点・説明》

- (1) 新規申請／更新申請の様式を統一し、右上に「新規／更新」チェック欄を設定
- (2) 全疾病に亘り、臨床調査個人票の記載項目について「行政記載欄」「基本情報」「診断基準に関する事項」（認定に関する＜診断のカテゴリー＞を含む。）「重症度分類に関する事項」「人工呼吸器に関する事項」「指定医情報」に分類。
疾病によっては、「発症と経過」「治療その他」を調査研究項目として記載している場合もあります。
- (3) 行政記載欄については、行政にて記載してください。
・「受給者番号」は、更新申請のみ記載して下さい。新規申請については記載不要
・「判定結果」は、認定結果通知後、当該結果を記載してください。
- (4) 右下の番号欄は、左から順に以下のとおりです。（「1703-0001-000-01」の場合）
・1703：改正時期を記載。今回全て 17 年 3 月のため、1703 と記載
・0001：告示番号
・000：枝番号。同一の指定難病に複数の病型がある場合に付番
・01：当該臨床調査個人票中のページ番号

⑤入力可能な PDF として配布する予定

- ・臨床調査個人票 PDF をダウンロード後、端末 PC から PDF にタイピング入力、あるいは PDF 印刷の紙媒体に手書き入力
- ・□チェックボックスには、✓、×、塗潰しで記入
- ・検査数値等について、小数点を記載する場合は、□の 1 マスを使用して「.」を記載してください。

※ この他、個別に記載項目の軽微な変更があるものがあることを申し添えます。

指定難病の疾病番号

番号	病名	疾病番号
1	球脊髄性筋萎縮症	001
2	筋萎縮性側索硬化症	002 ~ 003
3	脊髄性筋萎縮症	004
4	原発性側索硬化症	005
5	進行性核上性麻痺	006 ~ 008
6	パーキンソン病	009 ~ 038
7	大脳皮質基底核変性症	039 ~ 041
8	ハンチントン病	042
9	神経有棘赤血球症	043
10	シャルコー・マリー・トウス病	044 ~ 045
11	重症筋無力症	046 ~ 049
12	先天性筋無力症候群	050
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	051 ~ 054
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	055 ~ 056
15	封入体筋炎	057
16	クロウ・深瀬症候群	058
17	多系統萎縮症	059 ~ 061
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	062 ~ 066
19	ライソゾーム病	067
20	副腎白質ジストロフィー	068
21	ミトコンドリア病	069
22	もやもや病	070 ~ 072
23	プリオン病	073
24	亜急性硬化性全脳炎	074
25	進行性多巣性白質脳症	075
26	HTLV-1関連脊髄症	076
27	特発性基底核石灰化症	077
28	全身性アミロイドーシス	078
29	ウルリッヒ病	079
30	遠位型ミオパチー	080
31	ベスレムミオパチー	081
32	自己貪食空胞性ミオパチー	082
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	083
34	神経線維腫症	084 ~ 085
35	天疱瘡	086 ~ 087
36	表皮水疱症	088
37	膿疱性乾癬(汎発型)	089
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	090
39	中毒性表皮壊死症	091
40	高安動脈炎	092 ~ 093
41	巨細胞性動脈炎	094
42	結節性多発動脈炎	095 ~ 096
43	顕微鏡的多発血管炎	097 ~ 098
44	多発血管炎性肉芽腫症	099
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	100
46	悪性関節リウマチ	101 ~ 102
47	バージャー病	103 ~ 104
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	105 ~ 107
49	全身性エリテマトーデス	108 ~ 119
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	120 ~ 123
51	全身性強皮症	124 ~ 128
52	混合性結合組織病	129 ~ 131
53	シェーグレン症候群	132 ~ 143
54	成人スチル病	144 ~ 145

番号	病名	疾病番号
55	再発性多発軟骨炎	146
56	ベーチェット病	147 ~ 150
57	特発性拡張型心筋症	151 ~ 154
58	肥大型心筋症	155
59	拘束型心筋症	156
60	再生不良性貧血	157 ~ 159
61	自己免疫性溶血性貧血	160
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	161
63	特発性血小板減少性紫斑病	162 ~ 166
64	血栓性血小板減少性紫斑病	167
65	原発性免疫不全症候群	168
66	IgA 腎症	169 ~ 180
67	多発性嚢胞腎	181 ~ 185
68	黄色靱帯骨化症	186
69	後縦靱帯骨化症	187 ~ 193
70	広範脊柱管狭窄症	194 ~ 195
71	特発性大腿骨頭壊死症	196 ~ 198
72	下垂体性ADH分泌異常症	199
73	下垂体性TSH分泌亢進症	200
74	下垂体性PRL分泌亢進症	201
75	クッシング病	202
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	203
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	204
78	下垂体前葉機能低下症	205 ~ 206
79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	207
80	甲状腺ホルモン不応症	208
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	209
82	先天性副腎低形成症	210
83	アジソン病	211
84	サルコイドーシス	212 ~ 216
85	特発性間質性肺炎	217 ~ 219
86	肺動脈性肺高血圧症	220
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	221
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	222
89	リンパ脈管筋腫症	223
90	網膜色素変性症	224 ~ 228
91	バッド・キアリ症候群	229
92	特発性門脈圧亢進症	230
93	原発性胆汁性胆管炎	231 ~ 234
94	原発性硬化性胆管炎	235
95	自己免疫性肝炎	236 ~ 238
96	クローン病	239 ~ 245
97	潰瘍性大腸炎	246 ~ 275
98	好酸球性消化管疾患	276 ~ 277
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	278
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	279
101	腸管神経節細胞僅少症	280
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	281
103	CFC症候群	282
104	コステロ症候群	283
105	チャージ症候群	284 ~ 285
106	クリオピリン関連周期熱症候群	286
107	全身型若年性特発性関節炎	287 ~ 288
108	TNF受容体関連周期性症候群	289
109	非典型溶血性尿毒症症候群	290
110	ブラウ症候群	291

番号	病名	疾病番号
111	先天性ミオパチー	292
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	293
113	筋ジストロフィー	294 ~ 298
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	299
115	遺伝性周期性四肢麻痺	300
116	アトピー性脊髄炎	301
117	脊髄空洞症	302 ~ 303
118	脊髄髄膜瘤	304 ~ 310
119	アイザックス症候群	311
120	遺伝性ジストニア	312
121	神経フェリチン症	313
122	脳表ヘモジデリン沈着症	314
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	315
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	316
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	317
126	ペリー症候群	318
127	前頭側頭葉変性症	319 ~ 321
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	322 ~ 323
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	324
130	先天性無痛無汗症	325
131	アレキサンダー病	326
132	先天性核上性球麻痺	327
133	メビウス症候群	328
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	329
135	アイカルディ症候群	330
136	片側巨脳症	331
137	限局性皮質異形成	332
138	神経細胞移動異常症	333
139	先天性大脳白質形成不全症	334
140	ドラベ症候群	335 ~ 336
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	337 ~ 338
142	ミオクロニー欠神てんかん	339
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	340
144	レノックス・ガストー症候群	341 ~ 342
145	ウエスト症候群	343 ~ 344
146	大田原症候群	345 ~ 346
147	早期ミオクロニー脳症	347 ~ 348
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	349 ~ 350
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	351
150	環状20番染色体症候群	352
151	ラスムッセン脳炎	353
152	PCDH19関連症候群	354
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	355
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	356
155	ランドウ・クレフナー症候群	357
156	レット症候群	358
157	スタージ・ウェーバー症候群	359
158	結節性硬化症	360 ~ 362
159	色素性乾皮症	363
160	先天性魚鱗癬	364
161	家族性良性慢性天疱瘡	365
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	366 ~ 367
163	特発性後天性全身性無汗症	368
164	眼皮膚白皮症	369 ~ 370
165	肥厚性皮膚骨膜症	371
166	弾性線維性仮性黄色腫	372
167	マルファン症候群	373
168	エーラス・ダンロス症候群	374
169	メンケス病	375
170	オクシピタル・ホーン症候群	376
171	ウィルソン病	377 ~ 378

番号	病名	疾病番号	
172	低ホスファターゼ症	379	
173	VATER症候群	380	
174	那須・ハコラ病	381	
175	ウィーバー症候群	382	
176	コフィン・ローリー症候群	383	
177	有馬症候群	384	
178	モワット・ウィルソン症候群	385	
179	ウィリアムズ症候群	386	～ 387
180	ATR-X症候群	388	
181	クルーゾン症候群	389	
182	アペール症候群	390	
183	ファイファー症候群	391	
184	アントレー・ビクスラー症候群	392	
185	コフィン・シリス症候群	393	
186	ロスマンド・トムソン症候群	394	
187	歌舞伎症候群	395	～ 396
188	多脾症候群	397	
189	無脾症候群	398	
190	鰓耳腎症候群	399	
191	ウェルナー症候群	400	
192	コケイン症候群	401	
193	ブラダー・ウィリ症候群	402	
194	ソトス症候群	403	
195	ヌーナン症候群	404	
196	ヤング・シンプソン症候群	405	
197	1p36欠失症候群	406	
198	4p欠失症候群	407	
199	5p欠失症候群	408	
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	409	
201	アンジェルマン症候群	410	
202	スミス・マギニス症候群	411	
203	22q11.2欠失症候群	412	～ 413
204	エマヌエル症候群	414	
205	脆弱X症候群関連疾患	415	
206	脆弱X症候群	416	
207	総動脈幹遺残症	417	
208	修正大血管転位症	418	
209	完全大血管転位症	419	
210	単心室症	420	～ 421
211	左心低形成症候群	422	～ 423
212	三尖弁閉鎖症	424	～ 425
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	426	～ 427
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	428	～ 429
215	ファロー四徴症	430	～ 431
216	両大血管右室起始症	432	～ 433
217	エプスタイン病	434	
218	アルポート症候群	435	
219	ギャロウェイ・モワト症候群	436	
220	急速進行性糸球体腎炎	437	～ 438
221	抗糸球体基底膜腎炎	439	
222	一次性ネフローゼ症候群	440	～ 443
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	444	
224	紫斑病性腎炎	445	～ 449
225	先天性腎性尿崩症	450	
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	451	
227	オスラー病	452	～ 454
228	閉塞性細気管支炎	455	
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	456	
230	肺胞低換気症候群	457	～ 458
231	α 1-アンチトリプシン欠乏症	459	
232	カーニー複合	460	
233	ウォルフラム症候群	461	

番号	病名	疾病番号
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	462
235	副甲状腺機能低下症	463
236	偽性副甲状腺機能低下症	464
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	465
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	466 ~ 468
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	469
240	フェニルケトン尿症	470
241	高チロシン血症1型	471
242	高チロシン血症2型	472
243	高チロシン血症3型	473
244	メープルシロップ尿症	474
245	プロピオン酸血症	475
246	メチルマロン酸血症	476
247	イソ吉草酸血症	477
248	グルコーストランスポーター1欠損症	478
249	グルタル酸血症1型	479
250	グルタル酸血症2型	480
251	尿素サイクル異常症	481
252	リジン尿性蛋白不耐症	482
253	先天性葉酸吸収不全	483
254	ポルフィリン症	484
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	485
256	筋型糖原病	486 ~ 487
257	肝型糖原病	488
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	489
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	490
260	シトステロール血症	491
261	タンジール病	492
262	原発性高カイロミクロン血症	493
263	脳髄黄色腫症	494
264	無 β リポタンパク血症	495
265	脂肪萎縮症	496
266	家族性地中海熱	497
267	高IgD症候群	498
268	中條・西村症候群	499
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	500
270	慢性再発性多発性骨髓炎	501
271	強直性脊椎炎	502 ~ 503
272	進行性骨化性線維異形成症	504
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	505
274	骨形成不全症	506 ~ 507
275	タナトフォリック骨異形成症	508
276	軟骨無形成症	509 ~ 510
277	リンパ管腫症/ゴーハム病	511
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	512
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	513
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	514
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	515 ~ 516
282	先天性赤血球形成異常性貧血	517
283	後天性赤芽球癆	518
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	519
285	ファンコニ貧血	520
286	遺伝性鉄芽球性貧血	521
287	エプスタイン症候群	522
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	523
289	クロンカイト・カナダ症候群	524
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	525
291	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	526
292	総排泄腔外反症	527
293	総排泄腔遺残	528
294	先天性横隔膜ヘルニア	529 ~ 530

番号	病名	疾病番号
295	乳幼児肝巨大血管腫	531
296	胆道閉鎖症	532 ~ 533
297	アラジール症候群	534
298	遺伝性膝炎	535
299	嚢胞性線維症	536
300	IgG4関連疾患	537 ~ 538
301	黄斑ジストロフィー	539
302	レーベル遺伝性視神経症	540 ~ 541
303	アッシャー症候群	542 ~ 543
304	若年発症型両側性感音難聴	544 ~ 545
305	遅発性内リンパ水腫	546 ~ 547
306	好酸球性副鼻腔炎	548 ~ 552
307	カナバン病	553
308	進行性白質脳症	554
309	進行性ミオクローヌスてんかん	555
310	先天異常症候群	556
311	先天性三尖弁狭窄症	557
312	先天性僧帽弁狭窄症	558
313	先天性肺静脈狭窄症	559
314	左肺動脈右肺動脈起始症	560
315	爪膝蓋骨症候群(ネイルパテラ症候群)/LMX1B関連腎症	561
316	カルニチン回路異常症	562
317	三頭酵素欠損症	563
318	シトリン欠損症	564
319	セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症	565
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	566
321	非ケトーシス型高グリシン血症	567
322	β -ケトチオラーゼ欠損症	568
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	569
324	メチルグルタコン酸尿症	570
325	遺伝性自己炎症疾患	571
326	大理石骨病	572
327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因による)	573
328	前眼部形成異常	574
329	無虹彩症	575
330	先天性気管狭窄症	576

事 務 連 絡
平成 29 年 1 月 31 日

都道府県 難病対策課ご担当者 様

厚生労働省健康局難病対策課
難病医療係

指定難病患者データベースシステム及び
その運用に向けた御協力をお願いについて

難病対策の推進については、平素から格別の御協力を頂き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）に基づき定めた難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針（平成 27 年厚生労働省告示第 375 号）において、国は、指定難病患者データベース（以下「難病データベース」という。）を構築し、医薬品、医療機器及び再生医療等製品の開発を含めた難病の研究に有効活用できる体制に整備することとしております。

この難病データベースについて、平成 29 年度中に運用を開始することを予定しており、詳細については、追って通知をさせていただきますが、現時点における難病データベースの概要及びデータの登録方法並びに運用に当たり都道府県の協力をお願いしたい事項について、下記のとおり、お知らせいたします。

難病データベースの運用に当たっては、都道府県における御協力が不可欠となるため、御協力のほどよろしくお願いいたします。

記

1. 難病データベースの概要

難病データベースは、当初、難病指定医が臨床調査個人票（以下「臨個票」という。）を作成する際に、難病データベースへオンラインでアクセスし、入力することを想定していましたが、オンライン入力におけるセキュリティ担保のための費用・そのリスク等の面から再度検討を行い、当面の間は、国が委託する疾病登録センター（仮称）において、臨個票の写しを収集し、オフラインでデータ登録することとしています。

難病データベースに登録するデータは、臨個票に記載される指定難病の患者の診断基準や重症度分類等に係る臨床情報等（以下「難病患者データ」という。）とします。また、登録の対象とする臨個票は、平成 27 年 1 月からの難病法に基づき支

給認定の対象とされた全ての臨個票とし、患者からの申請時期、認定／不認定の結果を問わず対象とします。

2. 難病データベースへのデータ登録

難病データベースへのデータ登録を円滑に行うため、臨個票を光学文字認識（以下「OCR」という。）機能に対応したものに改正し、OCR の読み取り機能^(※)により難病データベースへ登録します。ただし、改正前の臨個票（以下「改正前臨個票」という。）については、疾病登録センターが手入力により登録することとしています。

なお、OCR 機能に対応した臨個票（以下「改正後臨個票」という。）については、平成 29 年 4 月から適用する予定としており、平成 29 年 1 月 30 日事務連絡「指定難病の追加に係るご連絡について」にて、暫定版（案）を提示させていただいた上で、必要に応じ微修正を加え、平成 29 年度予算成立後、速やかに改めて通知させていただく予定としております。

※ OCR 読み取り機能は、専用紙によるものとせず、通常官公庁で使用される再生紙等で対応可能な機能としており、都道府県等において、臨個票を発送するために印刷いただく際には、これまでと同様の用紙で対応可能としています。

3. 都道府県に御協力をお願いしたい事項

疾病登録センターにおいて、難病データベースへデータ登録を行うために、以下の点について、御協力をお願いしたいと考えております。

(1) 臨個票への認定結果（認定／不認定）の記載

改正後臨個票には、認定／不認定を記載する欄を設けることとしており、同欄に記載いただくこととしています。また、改正前臨個票には、当該欄はありませんので、何らかの形で印をつけていただくこととしています。

(2) 臨個票の複写

臨個票の原本は、特定医療費支給認定事務等の実施主体である都道府県が保管する必要が有るため、複写していただく必要があります。

(3) 複写した臨個票の疾病登録センターへの送付

改正前臨個票の送付については、原則平成 29 年 9 月末までをお願いいたします。

改正後臨個票の送付については、一定期間ごとに定期的に送付いただくことを想定しています。

(1) ～ (3) の実施についての詳細は、難病特別対策推進事業実施要綱を改正し、同事業として位置づけたうえで、当該事業の実施に要する費用を補助することとしており、詳細については改めて通知させていただきます。