健生発 0327 第 13 号
令和８年３月 27 日

各（都道府県／指定都市）衛生主管部（局）長　殿

厚生労働省健康・生活衛生局長
（　公　印　省　略　）

「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」の一部改正について

難病の患者に対する医療等に関する法律（平成26年法律第50号。以下「法」という。）第５条第１項に規定する指定難病及び当該指定難病について法第７条第１項第１号に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度（以下「重症度分類等」という。）については、「難病の患者に対する医療等に関する法律第五条第一項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病及び同法第七条第一項第一号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度」（平成26年厚生労働省告示第393号）において定めており、当該告示で定める指定難病の診断に関する客観的な指標による一定の基準(法第５条第１項に規定する基準をいう。以下「診断基準」という。）及び重症度分類等の具体的な内容については、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日付け健発1112第１号厚生労働省健康局長通知。以下「局長通知」という。）において示している。

今般、別添１の表の左欄に掲げる指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について、最新の医学的知見等を踏まえる観点から、同表の右欄に掲げる別紙のとおり改正し、令和９年４月１日以降に行われる支給認定から適用することとしたので通知する。

貴職におかれては改正内容を御了知のうえ、貴管内関係者及び関係団体に対する周知方につき配慮されたい。

別添１

表１

名称	変更点
９　神経有棘赤血球症	別紙１
10　シャルコー・マリー・トゥース病	別紙２
12　先天性筋無力症候群	別紙３
19　ライソゾーム病	別紙４
20　副腎白質ジストロフィー	別紙５
25　進行性多巣性白質脳症	別紙６
30　遠位型ミオパチー	別紙７
48　原発性抗リン脂質抗体症候群	別紙８
50　皮膚筋炎／多発性筋炎	別紙９
51　全身性強皮症	別紙 10
53　シェーグレン症候群	別紙 11
56　ベーチェット病	別紙 12
57　特発性拡張型心筋症	別紙 13
58　肥大型心筋症	別紙 14
59　拘束型心筋症	別紙 15
60　再生不良性貧血	別紙 16
61　自己免疫性溶血性貧血	別紙 17
62　発作性夜間ヘモグロビン尿症	別紙 18
63　免疫性血小板減少症	別紙 19
71　特発性大腿骨頭壊死症	別紙 20
77　下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	別紙 21
84　サルコイドーシス	別紙 22
91　バッド・キアリ症候群	別紙 23
94　原発性硬化性胆管炎	別紙 24
96　クローン病	別紙 25
97　潰瘍性大腸炎	別紙 26
103　ＣＦＣ症候群	別紙 27
104　コステロ症候群	別紙 28
105　チャージ症候群	別紙 29
108　ＴＮＦ受容体関連周期性症候群	別紙 30
112　マリネスコ・シェーグレン症候群	別紙 31
126　ペリー病	別紙 32
130　先天性無痛無汗症	別紙 33
135　アイカルディ症候群	別紙 34
136　片側巨脳症	別紙 35
137　限局性皮質異形成	別紙 36
140　ドラベ症候群	別紙 37

143　ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	別紙 38
144　レノックス・ガストー症候群	別紙 39
145　ウエスト症候群	別紙 39
146　大田原症候群	別紙 39
147　早期ミオクロニー脳症	別紙 39
148　遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	別紙 39
149　片側痙攣（けいれん）・片麻痺（ひ）・てんかん症候群	別紙 40
154　睡眠時棘徐（きょくじょ）波活性化を示す発達性てんかん性脳症及びてんかん性脳症	別紙 41
155　ランドウ・クレフナー症候群	別紙 41
166　弾性線維性仮性黄色腫	別紙 42
172　低ホスファターゼ症	別紙 43
178　モワット・ウィルソン症候群	別紙 44
179　ウィリアムズ症候群	別紙 45
186　ロスムンド・トムソン症候群	別紙 46
191　ウェルナー症候群	別紙 47
193　プラダー・ウィリ症候群	別紙 48
195　ヌーナン症候群	別紙 49
196　ヤング・シンプソン症候群	別紙 50
218　アルポート症候群	別紙 51
219　ギャロウェイ・モワト症候群	別紙 52
222　一次性ネフローゼ症候群	別紙 53
223　一次性膜性増殖性糸球体腎炎	別紙 54
226　間質性膀胱炎（ハンナ型）	別紙 55
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 56
258　ガラクトースー１－リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	別紙 57
266　家族性地中海熱	別紙 58
268　中條・西村症候群	別紙 59
270　慢性再発性多発性骨髄炎	別紙 60
274　骨形成不全症	別紙 61
276　軟骨無形成症	別紙 62
277　リンパ管腫症／ゴーハム病	別紙 63
278　巨大リンパ管奇形（頚（けい）部顔面病変）	別紙 64
279　巨大静脈奇形（頚（けい）部口腔咽頭びまん性病変）	別紙 65
280　巨大動静脈奇形（頚（けい）部顔面又は四肢病変）	別紙 66
281　クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	別紙 67
283　後天性赤芽球癆（ろう）	別紙 68
288　自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	別紙 69
296　胆道閉鎖症	別紙 70

298　遺伝性膵炎	別紙 71
300　IgG4 関連疾患	別紙 72
315　ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／ＬＭＸ１Ｂ関連腎症	別紙 73
325　遺伝性自己炎症疾患	別紙 74
326　大理石骨病	別紙 75
330　先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	別紙 76
333　ハッチンソン・ギルフォード症候群	別紙 77
338　進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	別紙 78