



事務連絡  
平成 29 年 3 月 31 日

各都道府県難病対策担当課 御中

厚生労働省健康局難病対策課

「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（平成 29 年 3 月 31 日付け健難発 0331 第 1 号厚生労働省健康局難病対策課長通知。以下「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）を全面的に改正し、平成 29 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改正課長通知による改正及び廃止前の臨床調査個人票（以下「改正前臨床個人票」という。）を使用して支給認定・更新の申請をすることが考えられます。その場合の取扱いについて、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

指定難病に係る臨床調査個人票（以下「臨床個人票」という。）は、平成 29 年 3 月 31 日に改正課長通知により改正されているため、当該改正後の臨床個人票（以下「改正後臨床個人票」という。）を使用することを原則とする一方で、改正後臨床個人票の適用の日から 1 年間（ただし、当該期間中における最初の支給認定・更新申請時に限る。）は、指定難病の患者又はその保護者から、改正前臨床個人票を添付して支給認定・更新申請があった場合には、当該改正前臨床個人票を使用して差し支えないものとします。

これは、改正後臨床個人票の適用前に難病指定医等により診断を受け、改正前臨床個人票を作成したが、都道府県に対する申請は同年 4 月 1 日以降になるケース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. 支給認定審査の基準について

前記 1 のとおり、改正前臨床個人票で支給認定・更新の申請がされた場合に適用すべき診断基準等は、「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」

(平成 29 年 3 月 31 日付け健発 0331 第 5 号厚生労働省健康局長通知) 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) (以下「改正後診断基準」という。) が適用されます。

しかし、今回の改正は、その前後において、医学的見地から検討した結果、対象者の支給認定審査の結果、認定範囲を広めることはあるが狭めることはないと考えているので、改正前臨個票を使用して支給認定・更新の申請がされた場合は、その支給認定審査について、改正前の診断基準等を適用して審査を行って認定することも差し支えありません。

ただし、この場合、改正前診断基準で不認定とされても、改正後診断基準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、これらの疾病の難病患者について、改正前診断基準で不認定となる可能性がある場合には、改正後診断基準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か、それがない場合には追加で検査結果を提出する意向を申請者に確認した上で、審査結果を出す必要があることにご留意ください。

別添に「診断基準等を改正した指定難病の一覧及び改正内容等について」を添付しており、「改正後診断基準で再確認することが、特に必要と考えられる疾病」及び「改正後診断基準で再確認する際に、追加情報が必要となる可能性がある疾病」を一覧にしているため、こちらをご参照いただき、取扱いに遺漏なきようお願いいたします。

診断基準等を改正した指定難病の一覧及び改正内容等について（軽微なものを除く。）

要再確認：改正後診断基準で再確認することが、特に必要と考えられる疾病

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

告示番号	疾患名	主な改正内容	改正理由	要再確認	要追加情報
2	筋萎縮性側索硬化症	「診断基準」の（3）鑑別診断の③筋疾患に、「封入体筋炎」を追加	疫学、初期症状、嚥下障害、針筋電図所見が類似しており、誤診される場合があるため。	-	-
3	脊髄性筋萎縮症	・「診断基準」に「遺伝学的検査」の項目を追加 ・「診断のカテゴリー」を遺伝学的検査を考慮したものに改定	遺伝学的検査に関する知見が整ったため。	-	-
4	原発性側索硬化症	「診断基準」のA.臨床像及び「診断」を明確化	「通常は」を削除して明確化するため。	-	-
7	大脳皮質基底核変性症	「診断基準」1. 主要項目、（4）除外すべき疾患および検査所見の一部を削除	一般的には実施されていない検査のため。	要	-
9	神経有棘赤血球症	・臨床診断例での診断を可能とする変更 ・「診断基準」に「鑑別診断」、「診断のカテゴリー」の項目を追加	遺伝子変異の有無にかかわらず、家族歴で代用できるため。	要	要
11	重症筋無力症	・自己抗体陽性を重視する等の「診断基準」の改訂 ・「診断基準」の「自覚症状」と「理学所見」を統合・整理し「症状」とし、易疲労性と日内変動を必須にした。 ・検査名の一部変更、追加 ・鑑別診断の追加 ・診断のカテゴリー（旧診断の判断）の変更	症状を整理。また、現在一般的に用いられる検査名に修正するなど、最新の診断基準へ改訂するもの。	要	要
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	・「診断基準」に「支持的診断所見」の項目を追加 ・鑑別診断の追加と記載の明確化	CIDPに特化した記載から、MMNIに関する診断も充実させ、鑑別を明確化するため。	要	要
17	多系統萎縮症	・「診断基準」の「主要症候」内の記載順を変更し、認知機能・精神症状の項目を追加 ・診断のカテゴリーのPossible MSAの記載の明確化 ・Possible MSAを認定対象に変更	「診断基準」を明確化するため。Possibleが臨床診断例であり、それに沿った修正	要	-
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	「診断基準」の主要項目及び診断のカテゴリーに、痙性対麻痺を追加	診断基準における痙性対麻痺の部分を明確化するため。	-	-
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	診断基準を明確化するため。	-	-
24	亜急性硬化性全脳炎	「診断のカテゴリー（旧診断基準）」について、髄液中麻疹抗体を重視する等の改訂	診断基準を臨床現場の実情に合わせて明確化するため。	要	要
26	HTLV-1関連脊髄症	「診断基準」の主要項目から「膀胱直腸障害を伴う」を削除し、参考事項に急速進行例を追加	「HAM診療マニュアル第2版」と整合性を確保するため。	要	-
27	特発性基底核石灰化症	「診断基準」について、特発性基底核石灰化症(IBGC)と、家族性特発性基底核石灰化症(FIBGC)を明確化し、極めて稀な酵素欠損症等を鑑別診断から削除し、原因遺伝子を追加	最新の知見に基づき修正するもの。	要	-
36	表皮水疱症	キンドラー症候群の記載の変更	診断基準の明確化	要	要
38	ステイヴンス・ジョンソン症候群	「診断基準」の症状を明確化し、主要項目に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	要	要
39	中毒性表皮壊死症	「診断基準」の症状を明確化し、主要所見に鑑別診断を追加	ガイドラインに沿った診断基準の修正	要	要
47	パージャー病	「診断基準」について、発症時に糖尿病等の併発疾病がないことを必須とすることを明確化	判定時期の明確化	要	-
56	パーチエット病	「重症度分類」から知能低下の有無及び死亡の記載を削除	慢性進行型神経パーチエット病は、知能低下の有無を問わず、重症病型であるため。	要	-
57	特発性拡張型心筋症	「診断のカテゴリー」の追加	診断基準の明確化	-	-
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	「重症度分類」の注について記載変更	「発作性夜間ヘモグロビン尿症診療の参照ガイド平成26年度改訂版」と整合性を確保するため。	要	-
63	特発性血小板減少性紫斑病	・「診断基準」の病型鑑別を削除 ・「重症度分類」2種類のうち、「重症度区分」の削除	診断基準及び重症度分類を明確化するため。	-	-
64	血栓性血小板減少性紫斑病	「診断基準」について、客観的指標であるADAMTS 13活性が10%未満に減少している症例を重視する内容に改訂	国際的な診断基準にならうため。	要	-
65	原発性免疫不全症候群	「診断基準」1.（1）⑤ 原発性食細胞機能不全症および欠損症のうち、VI. 慢性肉芽腫症の基準を改訂	慢性肉芽腫症の診断基準の明確化	-	-
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	要	-
86	肺動脈性肺高血圧症	鑑別診断の追加	診断基準の明確化	-	要
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「顕血便の判定」を追加	重症度分類の明確化	-	-

告示番号	疾患名	主な改正内容	改正理由	要再確認	要追加情報
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	「診断基準」について、腸管全層生検が困難な場合に、シネMRI又は消化管内圧検査による確認（注2）を追加	小児例の半数を占める新生児期に、生検を行うことは困難であるため。	要	-
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	「診断基準」に、従来の「臨床診断例」に加えて、CREBBP遺伝子・EP300遺伝子等の変異を重視した「確定診断例」を追加	遺伝学的検査に関する知見が整ったため。	要	-
105	チャージ症候群	「診断基準」に、従来の「臨床診断例」に加えて、原因遺伝子（CHD7 遺伝子）の変異を重視した「確定診断例」を追加	遺伝学的検査に関する知見が整ったため。	要	-
109	非典型溶血性尿毒症症候群	・補体制御異常によるaHUSのみを「補体関連HUS（=aHUS）」とする等の改訂 ・「診断基準」で二次性TMAを除くことを明確にし、「鑑別疾患」も明確化 ・「重症度分類」に慢性腎臓病を追加	2016年2月に日本腎臓学会/日本小児科学会から公表された新しい診断基準との整合性を確保するため。	要	要
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	要	要
120	遺伝性ジストニア	小児交互性片麻痺の病型を追加	指定難病の新たな指定に伴う改定	要	要
138	神経細胞移動異常症	・「鑑別診断」から厚脳回を削除 ・「遺伝学的検査」からGPR65を削除 ・「その他の画像所見」の項目を注に追加	厚脳回は信号異常は伴わず、信号異常を伴う（限局性）皮質異形成と鑑別することは適切ではないため。GPR56の変異頻度は他に比して低く、検索の必要性が低い。そのため。その他の画像所見を追記することによる明確化	要	要
158	結節性硬化症	「診断基準」の「腎血管筋脂肪腫」を「血管筋脂肪腫」に変更	国際基準に沿った診断基準の修正	要	要
167	マルファン症候群	・成人例の「重症度分類」で、「先天性心疾患」を「心疾患」に修正 ・「診断基準」の遺伝子検査の項目を5から6に増加	・大動脈瘤破裂や大動脈解離に関連した心疾患や、これらを来さなくても、大動脈弁閉鎖不全などにより呈する心不全を想定しており、これらはいずれも主に成人になってから発症するため。 ・国際基準、ガイドラインに沿った診断基準の修正	要	要
168	エーラス・ダンロス症候群	成人例の「重症度分類」で、「先天性心疾患」を「心疾患」に修正	動脈合併症や臓器破裂に関連した心疾患を想定しており、これらはいずれも主に成人になってから発症するため。	要	要
171	ウィルソン病	・「診断基準」のうち、検査所見に、「4. 肝銅含量を測っていない場合、肝生検組織で銅染色 陽性1点」を追加 ・鑑別診断の原発性胆汁性肝硬変の表記を変更	・肝銅含量検査を、肝生検組織検査で代替できるため。 ・93.原発性胆汁性肝硬変の改訂による改訂	要	要
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	「重症度分類」のうち、「管理区分重症度」の項目に、「6分間歩行試験で、SpO2 90%未満」を追加	特発性間質性肺炎等他の呼吸器系疾病の「管理区分重症度」の項目と整合性を確保するため。	要	要
230	肺胞低換気症候群	・「診断基準」の「検査所見」でPhenotypeA、Bの記載の明確化。 ・「鑑別診断」の疾病のうち、肺の器質的疾患（COPD）、睡眠時無呼吸症候群（SAS）等に（単独）を追加	診断基準を明確化するため。AHSは、COPDやSAS等に合併する可能性があるが、それらの疾病とは異なることを明確化するため。	要	-
238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	「診断基準」及び「重症度分類」から「低カルシウム血症」を削除	2015年11月に日本内分泌学会から公表された「くる病・骨軟化症の診断マニュアル」を踏まえると、ビタミンD抵抗性くる病・骨軟化症の診断には不要であるため。	要	-
254	ポルフィリン症	「重症度分類」に「⑥急性間欠性ポルフィリン症、遺伝性コプロポルフィリン症、異型ポルフィリン症については、脱力、意識障害、球麻痺症状、低ナトリウム血症を認める場合。」を追加	生命を脅かし、重症と判断できる症状であるため。	要	要
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	「診断基準」のうち「遺伝子検査」に、「ピオチナーゼ欠損症ではBTD遺伝子変異の検出も有用である。」との記載を追加	ピオチナーゼ欠損症の確定診断に、従来のピオチナーゼ酵素活性測定に加えて、遺伝子変異解析を追加し、診断を明確化するため。	要	要
256	筋型糖原病	「重症度分類」のVに、障害臓器として「筋肉」を追加	重症度分類を明確化するため。	要	要
271	強直性脊椎炎	「鑑別診断」から線維筋痛症及び慢性疼痛を削除	ともに客観的診断基準が存在しないため。	要	要
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	要	要
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	・病名変更 ・後天性血友病A（自己免疫性第Ⅷ/8因子欠乏症）と自己免疫性von Willebrand病の新規病型の追加	指定難病の新たな指定に伴う改定	要	要
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	要	要
301	黄斑ジストロフィー	・「診断基準」のA.症状に、「視力低下の程度は問わない」を追加 ・「診断のカテゴリー」に「・B項目の4項目をすべて全て満たし…」を追加	黄斑部に、両眼性・対称性に萎縮病巣が見られ、電気生理学的検査でも異常があり、黄斑ジストロフィーは確定であっても、初期には視力が保たれているものがあるため。	要	-