

事 務 連 絡
令和7年8月21日

各 都道府県 難病対策担当課 御中
指定都市

厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課

診断基準等のアップデートにより支給認定範囲が狭まる可能性のある指定難病について

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。

指定難病の診断基準及び重症度分類のアップデートに係る審査等の実務上の取扱いについては、「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日付け厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課事務連絡。以下「令和5年事務連絡」という。）、「令和6年度中及び令和7年度以降の診断基準等のアップデートに係る取扱いについて」（令和7年1月16日付け厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課事務連絡。以下「令和7年1月事務連絡」という。）及び「令和6年度中及び令和7年度以降の診断基準等のアップデートに係る取扱いについて（追加）」（令和7年2月26日付け厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課事務連絡。以下「令和7年2月事務連絡」という。）においてお示ししてきたところです。

今般、新たに改正の前後で対象者の支給認定範囲が狭まる可能性のある指定難病が報告されましたので、これまで周知した疾病も含めて別紙「狭まる可能性のある指定難病リスト」を別紙のとおり作成しております。各都道府県、各指定都市の難病対策担当課におかれましては、別紙を参照いただき、取扱いに遺漏なきようお願いいたします。

なお、リスト中の指定難病に係る申請について、以下のご対応をお願いします。

（１）令和6年度中に申請され、不認定とされた場合

- ①改正後の診断基準で不認定とされた場合でも、令和7年1月事務連絡「1.」のとおり、改正前の診断基準で要件を満たす場合には認定とする
- ②改正後の重症度分類で不認定とされた場合でも、令和7年1月事務連絡「1.」のとおり、改正前の重症度分類で要件を満たす場合には認定とする

（２）令和7年度以降に申請された場合（令和7年度中に申請され、不認定とされた場合を含む）

- ①診断基準が狭まるものについては、診断基準により支給認定の対象範囲が狭まる可能性があるところ、令和7年1月事務連絡「2－2.（特別の取扱い）」のとおりの対応とする
- ②重症度分類が狭まるものについては、令和7年1月事務連絡「2－1.（一般の取扱い）」のとおりの対応とする

<別紙：狭まる可能性のある指定難病リスト>

(追加分は下線部分)

告示番号 21：ミトコンドリア病	診断基準について、旧基準では、症状が1項目＋検査・画像所見で1項目以上を満たすものは probable と判定していたが、新基準では、①遺伝学的検査、②病理学的検査、③生化学的検査のいずれも非該当の場合、症状が1項目＋検査・画像所見で1項目のみを満たす場合は possible と判定。
告示番号 28：全身性アミロイドーシス (<u>1① 全身性 AL アミロイドーシスに限る。</u>)	診断基準について、旧基準では病理検査所見（＝組織生検でコンゴレッド染色陽性、偏光顕微鏡下にアップルグリーン色の複屈折を呈するアミロイド沈着を認める。）は診断において必須でなかったが、新基準では求めるようになった。また、旧基準では生検で陽性であれば、その時点で Definite と判定されていたが、新基準では生検で陽性であったとしても、「臨床症候及び検査所見」を1項目以上満たすことが必須となった。
告示番号 41：巨細胞性動脈炎	重症度分類について、従来、V 度に当てはまらない視力障害が存在する場合には重症度分類で III 度とされていた（※III 度以上が認定対象）が、新たな重症度分類では、良好の方の眼の矯正視力が 0.3 未満の場合に重症と判断することに変更されたため、軽度の視力障害の場合は基準を満たさなくなった。
告示番号 49：全身性エリテマトーデス	診断基準について、エントリー基準で抗核抗体 80 倍以上が追記された。
告示番号 72：下垂体性 ADH 分泌異常症	重症度分類について、旧分類では「尿量」「尿浸透圧」「血漿 ADH 濃度」「血清ナトリウム濃度」「皮膚・粘膜乾燥」のいずれかで判定していたが、新分類では「尿量」「渴感障害を伴うもの」で判定。
告示番号 74：下垂体性 PRL 分泌亢進症	・診断基準について、従来、PRL20ng/ml で一律に評価をしていたが、施設基準値以上であることを確認することになった。 ・重症度分類について、従来、仮に PRL の基準値を満たさない場合でも、臨床所見・画像所見の項目により中等症・重症とされていたが、新たな重症度分類では、施設基準以上の PRL かつ主徴候が必要となった。
告示番号 78： 下垂体前葉機能低下症（D-2 成人 GH 分泌不全症に限る。）	診断基準について、従来、「主要所見」で「易疲労感や気力低下等」及び「皮膚の乾燥や筋力低下等」があれば、「小児期発症の成長障害」を伴わずとも、「検査所見」の GH 分泌刺激試験において基準を満たせば認められていたが、新たな診断基準では「症状」で「小児期発症の成長障害」もしくは「頭蓋内器質性疾患の合併・既往歴・治療歴もしくは周産期異常の既往」が確認できない場合には、認められなくなった。
告示番号 95：自己免疫性肝炎	重症度分類について、従来、肝実質の不均質化の画像検査所見が認められれば重症とされていたが、新たな重症度分類では、臨床検査所見と肝性脳症・肝萎縮の臨床所見で判断することになった。