

健生発 1227 第 3 号
令和 6 年 12 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、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6年厚生労働省告示第382号）による指定難病の追加等に伴い、局長通知における別添表1の左欄に掲げる番号63及び154の指定難病について、同表の中欄に掲げる疾病名に改正し、同表の右欄に掲げる別紙のとおり診断基準及び重症度分類等を改正し、また、表2の中欄のとおり新規疾病を追加し、同表の右欄に掲げる別紙のとおり診断基準及び重症度分類等を新設し、令和7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。

表 1

(旧)	(新)	変更点
63 特発性血小板減少性紫斑病	63 免疫性血小板減少症	別紙 1
154 徐波睡眠期持続性 ^{きよく} 棘徐波を示すてんかん性脳症	154 睡眠時 ^{きよく} 棘徐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 2

表 2

(旧)	(新)	変更点
(新規追加)	342 LMNB 1 関連大脳白質脳症	別紙 3
(新規追加)	343 P U R A 関連神経発達異常症	別紙 4
(新規追加)	344 極長鎖 ^{きよく} アシル—C o A 脱水素酵素欠損症	別紙 5
(新規追加)	345 乳児発症 S T I N G 関連血管炎	別紙 6
(新規追加)	346 原発性肝外門脈閉塞症	別紙 7
(新規追加)	347 出血性 ^{きよく} 線溶異常症	別紙 8
(新規追加)	348 ロウ症候群	別紙 9