

事務連絡
令和5年1月13日

各	都道府県 指定都市	難病対策担当課	御中
各	都道府県 指定都市 中核市 児童相談所設置市	小児慢性特定疾病対策担当課	

厚生労働省健康局難病対策課

難病・小児慢性特定疾病対策の見直しに関するスケジュール（見込み）について（周知）

難病及び小児慢性特定疾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、「障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律等の一部を改正する法律」令和4年法律第104号。以下「改正法」という。）の施行日については、「障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律等の一部を改正する法律による児童福祉法及び難病の患者に対する医療等に関する法律の一部改正について（通知）」（令和4年12月16日健発1216第2号厚生労働省健康局長通知）においてお知らせしたところですが、改正法に基づく制度改正以外の対策の見直しに関するスケジュール（見込み）を下記のとおりお知らせいたします。

記

1. 次期指定難病患者データベース及び小児慢性特定疾病児童等データベースの運用開始について
「次期難病・小慢DB（診断書のオンライン登録）全国自治体説明会」（令和4年2月17日開催）において、「主に小慢に関する機能を2023年1月リリース、難病に関する機能を2023年11月リリース予定」と説明していたところです。
このスケジュールについて、難病法及び改正児童福祉法施行5年後見直しの検討過程で生じた臨床調査個人票等の内容改正等の反映や、その他必要なシステムの整備に時間を要しているため、
 - ・令和5年8月：次期指定難病患者データベース及び次期小児慢性特定疾病データベースにおいて指定医ID払出しに関する機能の先行リリース
 - ・令和5年10月：次期小児慢性特定疾病データベースの運用開始
 - ・令和6年4月：次期指定難病患者データベースの運用開始となる見込みです。
2. 指定難病の診断基準等のアップデートについて

既存の指定難病の診断基準等のアップデートに関する議論^(※)を行った第49回厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会(令和4年5月16日開催)の資料において、別添1のとおりスケジュール案を提示しておりました。この具体的な時期については、上記「1」の次期指定難病患者データベースの運用開始時期を踏まえ、

- ・令和5年8月：改正後の診断基準の発出
- ・令和5年中：改正後の臨床調査個人票の発出
- ・令和6年4月：アップデート後の診断基準等の運用開始

とする見込みです。

また、同委員会において、指定難病の診断基準等のアップデート案が妥当とされた疾病及び告示病名の変更が妥当とされた疾病については、別添2及び3のとおりとなりますので、併せてお知らせいたします。

(※) 既存の指定難病の診断基準等に関して、最新の医学的知見の反映を行うための議論。

厚生労働省の研究事業(難治性疾患政策研究事業)を実施している研究班において、最新の医学的知見を踏まえ、指定難病の診断基準等のアップデートに関する検討に資する情報が整理されたと判断し、厚生労働省健康局難病対策課に対して情報提供を行った疾病を対象に議論を行っている。

以上

【担当連絡先】

厚生労働省健康局難病対策課

難病調査研究係(内線 2355, 2356)

小児慢性特定疾病係(内線 2298, 7937)

T e l : 03-5253-1111

夜 間 直 通 : 03-3595-2249

E - m a i l : nanbyou02@hlw.go.jp

今後のスケジュールについて(予定)

- 令和3～4年
(11月下旬～5月)
- ・指定難病検討委員会で検討する指定難病(一覧表)の提示
診断基準等のアップデートに関する検討結果の取りまとめ
 - ▶
 - ・自治体等への周知(オンライン説明会等を開催)
 - ▶
 - ・パブリックコメント
 - ▶
 - ・疾病対策部会における審議・決定
 - ▶
 - ・指定難病に係る告示^(※1)及び通知^(※2)の改正
- 令和5年

(※1) 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383号)

(※2) 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112第1号厚生労働省健康局長通知)

指定難病の診断基準等のアップデート案について研究班から情報提供のあった疾病（一覧表）

告示番号	告示病名
1	球脊髄性筋萎縮症
2	筋萎縮性側索硬化症
3	脊髄性筋萎縮症
5	進行性核上性麻痺
6	パーキンソン病
7	大脳皮質基底核変性症
8	ハンチントン病
9	神経有棘赤血球症
10	シャルコーマリートゥース病
11	重症筋無力症
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎
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
16	クロウ・深瀬症候群
19	ライソゾーム病
20	副腎白質ジストロフィー
21	ミトコンドリア病
22	もやもや病
27	特発性基底核石灰化症
28	全身性アミロイドーシス
30	遠位型ミオパチー
34	神経線維腫症
40	高安動脈炎
41	巨細胞性動脈炎
42	結節性多発動脈炎
43	顕微鏡的多発血管炎
44	多発血管炎性肉芽腫症
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
46	悪性関節リウマチ
47	バージャー病
48	原発性抗リン脂質抗体症候群
49	全身性エリテマトーデス
50	皮膚筋炎／多発性筋炎
51	全身性強皮症
52	混合性結合組織病
53	シェーグレン症候群
54	成人スチル病
56	ベーチェット病
57	特発性拡張型心筋症
58	肥大型心筋症
59	拘束型心筋症
60	再生不良性貧血
61	自己免疫性溶血性貧血
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症
66	IgA腎症
71	特発性大腿骨頭壊死症
72	下垂体性ADH分泌異常症
73	下垂体性TSH分泌亢進症
74	下垂体性PRL分泌亢進症

75	クッシング病
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
78	下垂体前葉機能低下症
80	甲状腺ホルモン不応症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症
82	先天性副腎低形成症
84	サルコイドーシス
85	特発性間質性肺炎
86	肺動脈性肺高血圧症
91	バッドキアリ症候群
92	特発性門脈圧亢進症
93	原発性胆汁性胆管炎
94	原発性硬化性胆管炎
95	自己免疫性肝炎
96	クローン病
97	潰瘍性大腸炎
98	好酸球性消化管疾患
101	腸管神経節細胞減少症
103	CFC症候群
104	コステロ症候群
105	チャージ症候群
107	若年性特発性関節炎
109	非典型溶血性尿毒症症候群
116	アトピー性脊髄炎
117	脊髄空洞症
119	アイザックス症候群
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
126	ペリー症候群
127	前頭側頭葉変性症
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎
130	先天性無痛無汗症
132	先天性核上性球麻痺
133	メビウス症候群
135	アイカルディ症候群
136	片側巨脳症
137	限局性皮質異形成
138	神経細胞移動異常症
140	ドラベ症候群
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
142	ミオクロニー欠神てんかん
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
144	レノックス・ガストー症候群
145	ウエスト症候群
146	大田原症候群
147	早期ミオクロニー脳症
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
150	環状20番染色体症候群
151	ラスマッセン脳炎
152	PCDH19関連症候群
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
155	ランドウ・クレフナー症候群
156	レット症候群
157	スタージウェーバー症候群
158	結節性硬化症
167	マルファン症候群
168	エーラス・ダンロス症候群

172	低ホスファターゼ症
177	ジュベール症候群関連疾患
178	モワット・ウィルソン症候群
179	ウィリアムズ症候群
188	多脾症候群
189	無脾症候群
190	鰓耳腎症候群
191	ウェルナー症候群
192	コケイン症候群
193	ブラダー・ウィリ症候群
195	ヌーナン症候群
196	ヤング・シンプソン症候群
201	アンジェルマン症候群
203	22q11.2欠失症候群
207	総動脈幹遺残
208	修正大血管転位症
209	完全大血管転位症
210	単心室症
211	左心低形成症候群
212	三尖弁閉鎖症
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
215	ファロー四徴症
216	両大血管右室起始症
217	エプスタイン病
222	一次性ネフローゼ症候群
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
225	先天性腎性尿崩症
226	間質性膀胱炎（ハンナ）
232	カーニー複合
234	凶ルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
235	副甲状腺機能低下症
236	偽性副甲状腺機能低下症
238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症
239	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症
240	フェニルケトン尿症
241	高チロシン血症1型
242	高チロシン血症2型
243	高チロシン血症3型
248	グルコーストランスポーター（GLUT）1欠損症
250	グルタル酸血症2型
252	リジン尿性蛋白不耐症
254	ポルフィリン症
258	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症
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
260	シトステロール血症
261	タンジール病
262	原発性高カイロミクロン血症
263	脳髄黄色腫症
264	無βリポタンパク血症
265	脂肪萎縮症
268	中條・西村症候群
274	骨形成不全症
276	軟骨無形成症
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
283	後天性赤芽球癆

284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
285	ファンconi貧血
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
289	クロンカイト・カナダ症候群
290	非特異性多発性小腸潰瘍症
292	総排泄腔外反
293	総排泄腔遺残
295	乳幼児肝巨大血管腫
296	胆道閉鎖症
298	遺伝性膵炎
299	嚢胞性線維症
303	アッシャー症候群
304	若年発症型両側性感音難聴
305	遅発性内リンパ水腫
306	好酸球性副鼻腔炎
309	進行性ミオクローヌステんかん
311	先天性三尖弁狭窄症
312	先天性僧帽弁狭窄症
313	先天性肺静脈狭窄
315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症
316	カルニチン回路異常症
317	三頭酵素欠損症
319	セピアブテリン還元酵素欠損症
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
325	遺伝性自己炎症疾患
326	大理石骨病
329	無虹彩症

告示病名の変更について

○【告示番号54 成人スチル病】

変更案：成人発症スチル病

理由：国際的には、Adult-onset Still's diseaseが使用されており、我が国でも一般的に成人発症スチル病が使用されているため。

○【告示番号123 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症】

変更案：HTRA1関連脳小血管病

理由：本疾患については、近年の研究により、常染色体顕性遺伝（優性遺伝）の症例も一定数存在することや全ての症例においてHTRA1遺伝子異常が存在し、本疾患の原因となっていることが明らかとなった。国際的にもHTRA1関連脳小血管病という名称が用いられることが通常であるため。

○【告示番号126 ペリー一症候群】

変更案：ペリー一病

理由：本疾患については、近年の研究によりTDP-43蛋白質の誤局在化及び凝集化が本疾患の病態であることが解明された。病態が解明されたことに伴い、国際的に「ペリー一病」の名称が用いられることが通常となったため。

○【告示番号167 マルフアン症候群】

変更案：マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群

理由：ロイス・ディーツ症候群は、歴史的にマルファン症候群の一部として扱われてきたが、近年の研究により、原因遺伝子や臨床経過の点において特徴的であることが判明し、併記することが一般的であるため。