

健発 1112 第 1 号  
平成 26 年 11 月 12 日

[一部改正] 平成 27 年 2 月 2 日 健発 0202 第 10 号  
平成 27 年 5 月 13 日 健発 0513 第 1 号  
平成 29 年 3 月 31 日 健発 0331 第 5 号  
平成 30 年 3 月 19 日 健発 0319 第 1 号  
令和元年 6 月 26 日 健発 0626 第 2 号  
令和 3 年 10 月 13 日 健発 1013 第 3 号  
令和 5 年 10 月 30 日 健生発 1030 第 1 号

各都道府県衛生主管部（局）長 殿

厚生労働省健康局長

指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について

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の診断に関する客観的な指標による一定の基準（以下、「診断基準」という。）及び法第 7 条第 1 項第 1 号の規定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。）の具体的な運用基準を別添のとおり定め、平成 27 年 1 月 1 日から適用することとしたので通知する。ただし、同法の施行前の準備のために使用することは差し支えない。

別添

診断基準及び重症度分類等

- 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
- 4 原発性側索硬化症
- 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
- 12 先天性筋無力症候群
- 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
- 15 封入体筋炎
- 16 クロウ・深瀬症候群
- 17 多系統萎縮症
- 18 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
- 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
- 23 プリオロン病
- 24 亜急性硬化性全脳炎
- 25 進行性多巣性白質脳症
- 26 HTLV-1 関連脊髄症
- 27 特発性基底核石灰化症
- 28 全身性アミロイドーシス
- 29 ウルリッヒ病
- 30 遠位型ミオパチー
- 31 ベスレムミオパチー
- 32 自己貪食空胞性ミオパチー
- 33 シュワルツ・ヤンペル症候群
- 34 神経線維腫症
- 35 天疱瘡
- 36 表皮水疱症

- 37 膿疱性乾癬 (汎発型)
- 38 スティーヴンス・ジョンソン症候群
- 39 中毒性表皮壊死症
- 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 成人発症スチル病
- 55 再発性多発軟骨炎
- 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
- 63 特発性血小板減少性紫斑病
- 64 血栓性血小板減少性紫斑病
- 65 原発性免疫不全症候群
- 66 IgA 腎症
- 67 多発性嚢胞腎
- 68 黄色靭帯骨化症
- 69 後縦靭帯骨化症
- 70 広範脊柱管狭窄症
- 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
- 79 家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）
- 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
- 83 アジソン病
- 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
- 87 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
- 88 慢性血栓塞栓性肺高血圧症
- 89 リンパ脈管筋腫症
- 90 網膜色素変性症
- 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 クロウン病
- 97 潰瘍性大腸炎
- 98 好酸球性消化管疾患
- 99 慢性特発性偽性腸閉塞症
- 100 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
- 101 腸管神経節細胞僅少症
- 102 ルビンシュタイン・テイビ症候群
- 103 CFC 症候群
- 104 コステロ症候群
- 105 チャージ症候群
- 106 クリオピリン関連周期熱症候群
- 107 若年性特発性関節炎
- 108 TNF 受容体関連周期性症候群
- 109 非典型溶血性尿毒症症候群
- 110 ブラウ症候群
- 111 先天性ミオパチー
- 112 マリネスコ・シェーグレン症候群
- 113 筋ジストロフィー
- 114 非ジストロフィー性ミオトニー症候群
- 115 遺伝性周期性四肢麻痺
- 116 アトピー性脊髄炎

- 117 脊髄空洞症
- 118 脊髄髄膜瘤
- 119 アイザックス症候群
- 120 遺伝性ジストニア
- 121 脳内鉄沈着神経変性症
- 122 脳表ヘモジデリン沈着症
- 123 HTRA1 関連脳小血管病
- 124 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
- 125 神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症
- 126 ペリー病
- 127 前頭側頭葉変性症
- 128 ビッカースタッフ脳幹脳炎
- 129 痙攣重積型(二相性)急性脳症
- 130 先天性無痛無汗症
- 131 アレキサンダー病
- 132 先天性核上性球麻痺
- 133 メビウス症候群
- 134 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
- 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
- 139 先天性大脳白質形成不全症
- 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 ラスムッセン脳炎
- 152 PCDH19 関連症候群
- 153 難治頻回部分発作重積型急性脳炎
- 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
- 159 色素性乾皮症
- 160 先天性魚鱗癬
- 161 家族性良性慢性天疱瘡
- 162 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)
- 163 特発性後天性全身性無汗症
- 164 眼皮膚白皮症
- 165 肥厚性皮膚骨膜炎
- 166 弾性線維性仮性黄色腫
- 167 マルフアン症候群/ロイス・ディーツ症候群
- 168 エーラス・ダンロス症候群
- 169 メンケス病
- 170 オクシピタル・ホーン症候群
- 171 ウィルソン病
- 172 低ホスファターゼ症
- 173 VATER 症候群
- 174 那須・ハコラ病
- 175 ウィーバー症候群
- 176 コフィン・ローリー症候群
- 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
- 180 ATR-X 症候群
- 181 クルーゾン症候群
- 182 アペール症候群
- 183 ファイファー症候群
- 184 アントレー・ビクスラー症候群
- 185 コフィン・シリス症候群
- 186 ロスマンド・トムソン症候群
- 187 歌舞伎症候群
- 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 プラダー・ウィリ症候群
- 194 ソトス症候群
- 195 ヌーナン症候群
- 196 ヤング・シンプソン症候群

- 197 1p36 欠失症候群
- 198 4p 欠失症候群
- 199 5p 欠失症候群
- 200 第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群
- 201 アンジェルマン症候群
- 202 スミス・マギニス症候群
- 203 22q11.2 欠失症候群
- 204 エマヌエル症候群
- 205 脆弱 X 症候群関連疾患
- 206 脆弱 X 症候群
- 207 総動脈幹遺残症
- 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 兩大血管右室起始症
- 217 エプスタイン病
- 218 アルポート症候群
- 219 ギャロウェイ・モワト症候群
- 220 急速進行性糸球体腎炎
- 221 抗糸球体基底膜腎炎
- 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
- 224 紫斑病性腎炎
- 225 先天性腎性尿崩症
- 226 間質性膀胱炎(ハンナ型)
- 227 オスラー病
- 228 閉塞性細気管支炎
- 229 肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)
- 230 肺胞低換気症候群
- 231  $\alpha$ 1-アンチトリプシン欠乏症
- 232 カーニー複合
- 233 ウォルフラム症候群
- 234 ペルオキシソーム病(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

- 237 副腎皮質刺激ホルモン不応症
- 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
- 244 メープルシロップ尿症
- 245 プロピオン酸血症
- 246 メチルマロン酸血症
- 247 イソ吉草酸血症
- 248 グルコーストランスポーター1 欠損症
- 249 グルタル酸血症 1 型
- 250 グルタル酸血症 2 型
- 251 尿素サイクル異常症
- 252 リジン尿性蛋白不耐症
- 253 先天性葉酸吸収不全
- 254 ポルフィリン症
- 255 複合カルボキシラーゼ欠損症
- 256 筋型糖原病
- 257 肝型糖原病
- 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 脳腫黄色腫症
- 264 無 $\beta$ リポタンパク血症
- 265 脂肪萎縮症
- 266 家族性地中海熱
- 267 高 IgD 症候群
- 268 中條・西村症候群
- 269 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
- 270 慢性再発性多発性骨髄炎
- 271 強直性脊椎炎
- 272 進行性骨化性線維異形成症
- 273 肋骨異常を伴う先天性側弯症
- 274 骨形成不全症
- 275 タナトフォリック骨異形成症
- 276 軟骨無形成症



- 277 リンパ管腫症／ゴーハム病
- 278 巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
- 279 巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
- 280 巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
- 281 クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
- 282 先天性赤血球形成異常性貧血
- 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 ファンコニ貧血
- 286 遺伝性鉄芽球性貧血
- 287 エプスタイン症候群
- 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
- 291 ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)
- 292 総排泄腔外反症
- 293 総排泄腔遺残
- 294 先天性横隔膜ヘルニア
- 295 乳幼児肝巨大血管腫
- 296 胆道閉鎖症
- 297 アラジール症候群
- 298 遺伝性膵炎
- 299 嚢胞性線維症
- 300 IgG4 関連疾患
- 301 黄斑ジストロフィー
- 302 レーベル遺伝性視神経症
- 303 アッシュャー症候群
- 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
- 307 カナバン病
- 308 進行性白質脳症
- 309 進行性ミオグロウヌステんかん
- 310 先天異常症候群
- 311 先天性三尖弁狭窄症
- 312 先天性僧帽弁狭窄症
- 313 先天性肺静脈狭窄症
- 314 左肺動脈右肺動脈起始症
- 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
- 318 シトリン欠損症
- 319 セピアプテリン還元酵素(SR)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
- 321 非ケトーシス型高グリシン血症
- 322  $\beta$ -ケトチオラーゼ欠損症
- 323 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
- 324 メチルグルタコン酸尿症
- 325 遺伝性自己炎症疾患
- 326 大理石骨病
- 327 特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
- 328 前眼部形成異常
- 329 無虹彩症
- 330 先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症
- 331 特発性多中心性キャスルマン病
- 332 膠様滴状角膜ジストロフィー
- 333 ハッチンソン・ギルフォード症候群
- 334 脳クレアチン欠乏症候群
- 335 ネフロン癆
- 336 家族性低 $\beta$ リポタンパク血症1(ホモ接合体)
- 337 ホモシスチン尿症
- 338 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
- 339 MECP2重複症候群
- 340 線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む。)
- 341 TRPV4異常症