

厚生労働省健康・生活衛生局長
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 ^{*よく} 棘徐波を示すてんかん性脳症	154 睡眠時 ^{*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 LMNB1 関連大脳白質脳症	別紙 3
(新規追加)	343 PURA 関連神経発達異常症	別紙 4
(新規追加)	344 極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症	別紙 5
(新規追加)	345 乳児発症 STING 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 出血性線溶異常症	別紙 8
(新規追加)	348 ロー症候群	別紙 9

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
	令和 6 年 12 月 27 日	健生発 1227 第 3 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 自己食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 免疫性血小板減少症
- 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 黄色靱帯骨化症
- 69 後縦靱帯骨化症
- 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 下垂性成長ホルモン分泌亢進症
- 78 下垂性前葉機能低下症
- 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性熱症候群
- 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 睡眠時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
- 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・ピクスラー症候群
- 185 コフィン・シリス症候群
- 186 ロスムンド・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 両大血管右室起始症
- 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 α 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 ガラクトースー1ー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 脳腱黄色腫症
- 264 無 β 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髓炎
- 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 クリップル・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coni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 進行性ミオクロームスてんかん
- 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 β -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ッスルマン病
- 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 β 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
- 342 LMNB1関連大脳白質脳症
- 343 PURA関連神経発達異常症
- 344 極長鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症
- 345 乳児発症STING関連血管炎
- 346 原発性肝外門脈閉塞症
- 347 出血性線溶異常症
- 348 ロウ症候群

健生発 0312 第 6 号
令和 7 年 3 月 12 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、局長通知中、「筋萎縮性側索硬化症」について、情報の更新が行われたことから、別紙のとおり通知する。

貴職におかれては上記内容を御了知のうえ、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。

2 筋萎縮性側索硬化症

○ 概要

1. 概要

主に中年以降に発症し、一次運動ニューロン(上位運動ニューロン)と二次運動ニューロン(下位運動ニューロン)が選択的にかつ進行性に変性・消失していく原因不明の疾患である。病勢の進展は比較的速く、人工呼吸器を用いなければ通常は2～5年で死亡することが多い。

2. 原因

筋萎縮性側索硬化症(amyotrophic lateral sclerosis: ALS)のうち約5%は家族歴を伴い、家族性筋萎縮性側索硬化症(家族性 ALS)とよばれる。家族性 ALS の約2割では、フリーラジカルを処理する酵素の遺伝子の変異が報告されている(ALS1)。その他にも、原因遺伝子が次々に報告されている。孤発性 ALS の病態としては、フリーラジカルの関与やグルタミン酸毒性により神経障害をきたすという仮説が有力である。また、孤発性 ALS の多数症例を用いてゲノムワイドに疾患感受性遺伝子を探索する研究も進行中である。

3. 症状

ALS は発症様式により、(1)上肢の筋萎縮と筋力低下が主体で、下肢は痙縮を示す上肢型(古典型)、(2)構音障害、嚥下障害といった球麻痺が主体となる球型(進行性球麻痺)、(3)下肢から発症し、下肢の腱反射低下・消失が早期からみられ、二次運動ニューロンの障害が前面に出る下肢型(偽多発神経炎型)の3型に分けられることがある。これ以外にも、呼吸筋麻痺が初期から前景となる例や体幹筋障害が主体となる例、認知症を伴う例もあり多様性がみられる。

4. 治療法

欧米における治験で、グルタミン酸拮抗剤リルゾール(商品名—リルテック)が生存期間を僅かであるが有意に延長させることが明らかにされ、1999 年より本邦でも「ALS の病勢進展の抑制」を効能とし認可された。さらに 2015 年、本邦発のフリーラジカル消去薬エダラポン(商品名—ラジカット注、もしくはラジカット点滴静注バッグ)が「ALS における機能障害の進行抑制」を効能効果として承認され、た。治験で ALS 機能評価尺度の低下を遅延できたのは、診断確度が高く、日常生活が自立し、呼吸筋障害のない発症 2 年以内の早期・軽症例であった。そのため、進行例への適応は慎重に判断すべきとされ、製造販売後調査も実施されている。これら薬剤の他にも、近年、病勢の進行を遅らせる目的で複数の薬剤が開発され、治験実施中ないし計画中である。

—2022 年には経口薬としての承認を得た。治験で ALS 機能評価尺度の低下を遅延できたのは、診断確度が高く、日常生活が自立し、呼吸筋障害のない発症 2 年以内の早期・軽症例であった。そのため、進行例への適応は慎重に判断すべきとされ、製造販売後調査も実施されている。さらに 2024 年、メコバラミン筋注薬が承認された。メコバラミン筋注薬の治験で ALS 機能評価尺度の低下を遅延できたのは、発症後 1 年以内と早期、かつ ALS 重症度 1～2 度と比較的軽症例であった。エダラポン同様に進行例への適応は慎重に判断すべきとされる。

SOD1 遺伝子変異をともなう ALS に対する核酸医薬品であるトフェルセンが欧米で承認(2023 年～2024 年)され、本邦でも、2024 年 12 月 27 日に薬事承認されており、同治療薬に適切にアクセスできることは重

要である。また、薬剤の適正な使用の観点から、同剤の投与に当たっては、遺伝子検査において *SOD1* 遺伝子変異を確認することが必須である。

これら薬剤の他にも、近年、病勢の進行を遅らせる目的で複数の薬剤が開発され、治験実施中ないし計画中である。

筋力低下や痙縮に伴い、様々な二次的症状が出現する。不安や抑うつには安定剤や抗うつ薬を用い、痙縮が著しい場合は抗痙縮剤を用いる。筋力低下に伴う痛みに対しては鎮痛剤や湿布薬を使用し、関節拘縮の予防には定期的なリハビリテーションが必要である。呼吸障害に対しては、非侵襲的な呼吸補助と気管切開による侵襲的な呼吸補助がある。嚥下障害のある場合だけでなく、体重減少がある場合には、体重維持による予後改善を目的に胃瘻造設術も含めた栄養療法を早期から考慮する必要がある。

また、進行に伴いコミュニケーション手段を考慮することが重要であり、症状に応じた手段を評価し、代替コミュニケーション手段の習得を早めに行うことが大切である。体や目の動きが一部でも残存していれば、文字盤や意思伝達装置などの IT 機器および適切な入力装置の選択により、コミュニケーションが維持できることが多い。脳波を使う方法も報告されている。いずれにせよ、症状が進行する前にあらかじめ、どのようなコミュニケーション機器を選択するかについての話し合いを、早めに、十分時間をかけて行うことが大切である。

5. 予後

症状の進行は比較的急速で、呼吸補助をおこなわない場合、発症からの生存期間中央値は 3~4 年といわれているが、正確な調査はなく、個人差が非常に大きい。本邦の多施設共同 ALS 患者レジストリ研究や欧州の研究によれば、高齢発症、球麻痺発症、呼吸筋発症、早期の顕著な体重減少、努力性肺活量の低下、そして頸部屈筋の筋力低下は予後不良とされる。発症から 1 年以内に呼吸不全となる例もある一方で、呼吸補助なく 10 数年の経過を示す例もあり、個別性を考慮した細やかな対応が必要となる。

○ 要件の判定に必要な事項

1. 患者数(令和元年度医療受給者証保持者数)

9,894 人

2. 発病の機構

不明(遺伝子異常等との関連が考えられている。)

3. 効果的な治療方法

未確立(根治的治療法はない。)

4. 長期の療養

必要(進行性の経過をとる。)

5. 診断基準

あり

6. 重症度分類

研究班による ALS 重症度分類を用いて、2以上を対象とする。

○ 情報提供元

「神経変性疾患領域の基盤的調査研究班」

研究代表者 国立病院機構松江医療センター 名誉院長 中島健二

<診断基準>

1. 主要項目

(1) 以下の①～④の全てを満たすものを、筋萎縮性側索硬化症と診断する。

①成人発症である(生年月日から判断する。)

②経過は進行性である。

③神経所見・検査所見で、下記の1か2のいずれかを満たす。

身体を、a. 脳神経領域、b. 頸部・上肢領域(頸髄領域)、c. 体幹領域(胸髄領域)、d. 腰部・下肢領域(腰仙髄領域)の4領域に分ける(領域の分け方は、2 参考事項を参照)。

下位運動ニューロン徴候は、(2)針筋電図所見(①または②)でも代用できる。

1. 1つ以上の領域に上位運動ニューロン徴候を認め、かつ2つ以上の領域に下位運動ニューロン症候がある。

2. *SOD*遺伝子変異など既知の家族性筋萎縮性側索硬化症に関与する遺伝子異常があり、身体の一部領域以上に上位及び下位運動ニューロン徴候がある。

④鑑別診断で挙げられた疾患のいずれでもない。

(2) 針筋電図所見

①進行性脱神経所見: 線維束自発電位、陽性鋭波、線維自発電位。

②慢性脱神経所見: 運動単位電位の減少・動員遅延、高振幅・長持続時間、多相性電位。

(3) 鑑別診断

①脳幹・脊髄疾患: 腫瘍、多発性硬化症、頸椎症、後縦靱帯骨化症など。

②末梢神経疾患: 多巣性運動ニューロパチー、遺伝性ニューロパチーなど。

③筋疾患: 筋ジストロフィー、多発性筋炎、封入体筋炎など。

④下位運動ニューロン障害のみを示す変性疾患: 脊髄性進行性筋萎縮症など。

⑤上位運動ニューロン障害のみを示す変性疾患: 原発性側索硬化症など。

2. 参考事項

(1) *SOD*遺伝子異常例以外にも遺伝性を示す例がある。

(2) まれに初期から認知症を伴うことがある。

(3) 感覚障害、膀胱直腸障害、小脳症状を欠く。ただし、一部の例でこれらが認められることがある。

(4) 下肢から発症する場合は早期から下肢の腱反射が低下、消失することがある。

(5) 身体の一部領域の分け方と上位及び下位運動ニューロン徴候は以下のとおりである。

	a. 脳神経領域	b. 頸部・上肢領域	c. 体幹領域 (胸随領域)	d. 腰部・下肢領域
上位運動ニューロン徴候	下顎反射亢進 口尖らし反射 偽性球麻痺 情動調節障害(強制泣き・笑い)	上肢腱反射亢進 ホフマン反射 上肢痙縮 萎縮筋の腱反射残存	腹壁皮膚反射消失 体幹部腱反射亢進	下肢腱反射亢進 バビンスキー徴候 下肢痙縮 萎縮筋の腱反射残存
下位運動ニューロン徴候	筋力低下、筋萎縮、線維束性収縮、腱反射の減弱ないし消失			
	顎、顔面、 舌、咽・喉頭	頸部、上肢帯、 上腕	胸腹部、背部	腰帯、大腿、 下腿、足

＜重症度分類＞

2以上を対象とする。

1. 家事・就労はおおむね可能。

2. 家事・就労は困難だが、日常生活(身の回りのこと)はおおむね自立。

3. 自力で食事、排泄、移動のいずれか1つ以上ができず、日常生活に介助を要する。

4. 呼吸困難・痰の喀出困難あるいは嚥下障害がある。

5. 気管切開、非経口的栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養等)、人工呼吸器使用。

※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る。）。
2. 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態であって、直近6か月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要なものについては、医療費助成の対象とする。

厚生難発 0225 第 1 号
令和 7 年 2 月 25 日

各

都道府県
指定都市

 衛生主管部（局）長

厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課長
(公 印 省 略)

「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

難病の患者に対する医療等に関する法律（平成26年度法律第50号。以下「法」という。）第6条第1項に規定する診断書（以下「臨床調査個人票」という。）の記載項目等については、難病の患者に対する医療等に関する法律施行規則（平成26年厚生労働省令第121号）第14条において定めており、この臨床調査個人票の様式については、「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。以下「課長通知」という。）において、法第5条第1項に基づき厚生労働大臣が定める指定難病ごとに示している。

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及び疾病名の変更に伴い、課長通知中、別添1の表の63及び154の指定難病について臨床調査個人票に係る疾病名を同表の中欄に掲げる疾病名に改正し、同表の中欄に掲げる指定難病に係る臨床調査個人票について同表の右欄に掲げる別紙のとおりとし、令和7年4月1日から適用することとしたので通知する。

なお、申請に係る負担軽減の観点から、令和7年4月1日以降に指定難病の患者又はその保護者が疾病名変更前の臨床調査個人票を添付して提出した場合には、これを使用することも差し支えないものとするが、申請者及び指定医に対しては、原則として疾病名変更後の最新版の臨床調査個人票を使用すべき旨伝達されたい。

また、既存の臨床調査個人票について、診断基準等にあわせるなど別添2の表のとおり軽微な訂正を行い、厚生労働省のホームページに掲載しているため、合わせて通知する。本通知は、地方自治法（昭和22年法律第67号）第245条の4第1項の規定に基づく技術的助言であることを申し添える。

別添 1

改正前臨床調査個人票名	改正後臨床調査個人票名	別紙
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 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	154 睡眠時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
(新規追加)	342 LMNB1 関連大脳白質脳症	別紙 3
(新規追加)	343 PURA 関連神経発達異常症	別紙 4
(新規追加)	344 極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症	別紙 5
(新規追加)	345 乳児発症 STING 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 出血性線溶異常症	別紙 8
(新規追加)	348 ロウ症候群	別紙 9

別添2

告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	訂正の内容（下線部が訂正箇所）
8	ハンチントン病	008 ハンチントン病	（現行）「1. 自立（衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器等を使用している場合はその洗浄も含む）（10点）」 （訂正）「1. 自立（衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器 <u>など</u> を使用している場合はその洗浄も含む）（10点）」
16	クロー・深瀬症候群	016 クロー・深瀬症候群	「単クローン性形質細胞異常」の項目欄結合
28	全身性アミロイドーシス	028-3 全身性アミロイドーシス 遺伝性トランスサイレチン（ATTRv）アミロイドーシス /トランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチー	（現行）「タファミジス（ビンダケル®、ビンマック®）」 （訂正）「タファミジス（ビンダケル®、ビンマック®）」
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	048 原発性抗リン脂質抗体症候群	「免疫抑制薬」の項目欄結合
85	特発性間質性肺炎	085 特発性間質性肺炎	（現行）「以下の1を含む2項目以上を満たす」 （訂正）「以下の2項目以上を満たす」に変更
107	若年性特発性関節炎	107-2 若年性特発性関節炎 （関節型若年性特発性関節炎）	（現行）「Definite(持続型少関節炎)：Aの1)および2)aと、Bの1)および3)を満たし、Cの鑑別すべき疾患除外したもの」 （訂正）「Definite(持続型少関節炎)：Aの1)および2)aと、Bの1)および3)を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの」

告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	訂正の内容（下線部が訂正箇所）
138	神経細胞移動異常症	138 神経細胞移動異常症	（現行）「③ 異所性灰白質（ヘテロトピア）（灰白質すなわち神経細胞（核と胞体・樹状突起）の集まりが、本来神経細胞の存在しない白質または脳表・脳室に本来の灰白質と離れて存在する状態である。異所性灰白質の存在部位によ、主に皮質下帯状異所性灰白質と脳室周囲結節状異所性灰白質に分けられる。）」 （訂正）「③ 異所性灰白質（ヘテロトピア）（灰白質すなわち神経細胞（核と胞体・樹状突起）の集まりが、本来神経細胞の存在しない白質または脳表・脳室に本来の灰白質と離れて存在する状態である。異所性灰白質の存在部位により、主に皮質下帯状異所性灰白質と脳室周囲結節状異所性灰白質に分けられる。）」
159	色素性乾皮症	159 色素性乾皮症	（現行）「D2：Dスコア3～5（pre-severe cutaneous）」 （訂正）「D2：Dスコア3～5（pre-severe cutaneous_XP）」
251	尿素サイクル異常症	251 尿素サイクル異常症	（現行）「総合評価（以下のIからVIまでの各評価及び総合点をもとに☐を記入する）」 （訂正）「総合評価（以下のIからVIまでの各評価および総合点をもとに☐を記入する）」
254	ポルフィリン症	254-5 ポルフィリン症 （晩発性皮膚ポルフィリン症）	フッター情報の告示番号の誤りを修正
261	タンジール病	261 タンジール病	（現行）「総合評価（以下のIからVIまでの各評価および総合点をもとに☐を記入する）」 （訂正）「総合評価（以下のIからVIまでの各評価および総合点をもとに以下項目に☐を記入する）」に変更
287	エプスタイン症候群	287 エプスタイン症候群	（現行）「■ 人工心臓に関する事項（使用者のみ記入）」 （訂正）「■ 体外式補助人工心臓に関する事項（使用者のみ記入）」

告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	訂正の内容（下線部が訂正箇所）
307	カナバン病	307 カナバン病	（現行）「総合評価（以下のI～VIの各評価および総点数をもとに☑を記入する）」 （訂正）「総合評価（以下のIからVIまでの各評価および総合点をもとに☑を記入する）」 （現行）「c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SD～2.0SDの逸脱）（2）」 （訂正）「c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SDから2.0SDの逸脱）（2）」
316	カルニチン回路異常症	316 カルニチン回路異常症	（現行）「総合評価（以下のI～VIの各評価および総点数をもとに☑を記入する）」 （訂正）「総合評価（以下のIからVIまでの各評価および総合点をもとに☑を記入する）」 （現行）「c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SD～2.0SDの逸脱）（2）」 （訂正）「c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SDから2.0SDの逸脱）（2）」
317	三頭酵素欠損症	317 三頭酵素欠損症	（現行）「総合評価（以下のI～VIの各評価および総点数をもとに☑を記入する）」 （訂正）「総合評価（以下のIからVIまでの各評価および総合点をもとに☑を記入する）」 （現行）「c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SD～2.0SDの逸脱）（2）」 （訂正）「c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SDから2.0SDの逸脱）（2）」
318	シトリン欠損症	318 シトリン欠損症	（現行）「総合評価（以下のI～VIの各評価および総点数をもとに☑を記入する）」 （訂正）「総合評価（以下のIからVIまでの各評価および総合点をもとに☑を記入する）」 （現行）「c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SD～2.0SDの逸脱）（2）」 （訂正）「c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SDから2.0SDの逸脱）（2）」

告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	訂正の内容（下線部が訂正箇所）
319	セピアブテリン還元酵素（SR）欠損症	319 セピアブテリン還元酵素（SR）欠損症	（現行）「総合評価（以下のI～VIの各評価および総点数をもとに☑を記入する）」 （訂正）「総合評価（以下のIからVIまでの各評価および総合点をもとに☑を記入する）」 （現行）「c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SD～2.0SDの逸脱）（2）」 （訂正）「c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SDから2.0SDの逸脱）（2）」
321	非ケトーシス型高グリシン血症	321 非ケトーシス型高グリシン血症	（現行）「総合評価（以下のI～VIの各評価および総点数をもとに☑を記入する）」 （訂正）「総合評価（以下のIからVIまでの各評価および総合点をもとに☑を記入する）」 （現行）「c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SD～2.0SDの逸脱）（2）」 （訂正）「c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SDから2.0SDの逸脱）（2）」
335	ネフロン癆	335 ネフロン癆	（現行）「1. 緑, 2. 黄, 3. オレンジ, 4. 赤」 （訂正）「緑, 黄, オレンジ, 赤」

告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	訂正の内容（下線部が訂正箇所）
336	家族性低βリポタンパク血症 1（ホモ接合体）	336 家族性低βリポタンパク血症 1（ホモ接合体）	（現行）「総合評価（以下のI～VIの各評価および総点数をもとに□を記入する）」 （訂正）「総合評価（以下のIからVIまでの各評価および総合点をもとに□を記入する）」 （現行）「 1. 重症（4点の項目が1つでもある場合） 2. 重症（2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合） 3. 中等症（加点した総点数が3～6点の場合） 4. 軽症（加点した総点数が0～2点の場合）」 （訂正）「 重症（4点の項目が1つでもある場合） 重症（2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合） 中等症（加点した総点数が3～6点の場合） 軽症（加点した総点数が0～2点の場合）」 （現行）「c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SD～2.0SDの逸脱）（2）」 （訂正）「c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SDから2.0SDの逸脱）（2）」に変更

告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	訂正の内容（下線部が訂正箇所）
337	ホモシスチン尿症	337-1 ホモシスチン尿症 (I 型 (CBS 欠損症))	(現行) 「総合評価（以下のI～VIの各評価および総点数をもとに☐を記入する）」 (訂正) 「総合評価（以下のIからVIまでの各評価および総合点をもとに☐を記入する）」 (現行) 「 1. 重症（4点の項目が1つでもある場合） 2. 重症（2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合） 3. 中等症（加点した総点数が3～6点の場合） 4. 軽症（加点した総点数が0～2点の場合）」 (訂正) 「 重症（4点の項目が1つでもある場合） 重症（2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合） 中等症（加点した総点数が3～6点の場合） 軽症（加点した総点数が0～2点の場合）」 (現行) 「c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SD～<u>2.0SD</u>の逸脱）（2）」 (訂正) 「c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SDから<u>2.0SD</u>の逸脱）（2）」に変更

告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	訂正の内容（下線部が訂正箇所）
337	ホモシスチン尿症	337-2 ホモシスチン尿症 (II 型 (コバラミン代謝異常症 cblC))	(現行) 「総合評価（以下のI～VIの各評価および総点数をもとに☑を記入する）」 (訂正) 「総合評価（以下のIからVIまでの各評価および総合点をもとに☑を記入する）」 (現行) 「 1. 重症 (4点の項目が1つでもある場合) 2. 重症 (2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合) 3. 中等症 (加点した総点数が3～6点の場合) 4. 軽症 (加点した総点数が0～2点の場合)」 (訂正) 「 重症 (4点の項目が1つでもある場合) 重症 (2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合) 中等症 (加点した総点数が3～6点の場合) 軽症 (加点した総点数が0～2点の場合)」 (現行) 「c. 中等度以上の異常値が継続している (目安として1.5SD～2.0SDの逸脱) (2)」 (訂正) 「c. 中等度以上の異常値が継続している (目安として1.5SDから2.0SDの逸脱) (2)」に変更

告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	訂正の内容（下線部が訂正箇所）
337	ホモシスチン尿症	337-3 ホモシスチン尿症 (III 型 (MTHFR 欠損症))	(現行) 「総合評価（以下のI～VIの各評価および総点数をもとに☐を記入する）」 (訂正) 「総合評価（以下のIからVIまでの各評価および総合点をもとに☐を記入する）」 (現行) 「 1. 重症（4点の項目が1つでもある場合） 2. 重症（2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合） 3. 中等症（加点した総点数が3～6点の場合） 4. 軽症（加点した総点数が0～2点の場合）」 (訂正) 「 重症（4点の項目が1つでもある場合） 重症（2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合） 中等症（加点した総点数が3～6点の場合） 軽症（加点した総点数が0～2点の場合）」 (現行) 「c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SD～2.0SDの逸脱）（2）」 (訂正) 「c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SDから2.0SDの逸脱）（2）」に変更

健疾発 1112 第 1 号
平成 26 年 11 月 12 日

【一部改正】	平成 27 年 5 月 13 日	健疾発 0513 第 1 号
	平成 27 年 9 月 30 日	健疾発 0930 第 2 号
	平成 29 年 3 月 31 日	健難発 0331 第 1 号
	平成 30 年 3 月 19 日	健難発 0319 第 2 号
	令和元年 6 月 26 日	健難発 0626 第 2 号
	令和 3 年 10 月 13 日	健難発 1013 第 1 号
	令和 5 年 8 月 29 日	健難発 0829 第 1 号
	令和 5 年 11 月 28 日	健生難発 1128 第 1 号
	令和 7 年 2 月 25 日	健生難発 0225 第 1 号

各都道府県衛生主管部（局）長 殿

厚生労働省健康局疾病対策課長

指定難病に係る臨床調査個人票について

難病の患者に対する医療等に関する法律第 6 条第 1 項に規定する診断書（以下「臨床調査個人票」という。）の具体的な書式のうち新規の申請を行うための書式について、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。

なお、本通知は、地方自治法（昭和 22 年法律第 67 号）第 245 条の 4 第 1 項の規定に基づく技術的助言であることを申し添える。

健生難発 0317 第 2 号
令和 7 年 3 月 17 日

各

都道府県衛生主管部(局)長
指定都市衛生主管部(局)長

 殿

厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課長
(公 印 省 略)

「難病の患者に対する医療等に関する法律に基づく特定医療の
給付に係る公費負担者番号及び受給者番号の設定について」
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に基づく特定医療の給付に係る公費負担者番号及び受給者番号の設定については、「難病の患者に対する医療等に関する法律に基づく特定医療の給付に係る公費負担者番号及び受給者番号の設定について（平成 26 年 11 月 12 日健疾発 1112 第 2 号厚生労働省健康局疾病対策課長通知）」により行われているところであるが、今般、当該通知の一部を別紙新旧対照表のとおり改正し、令和 7 年 4 月 1 日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、本通知の内容につき御了知の上、その運用に遺漏なきよう努めるとともに、関係者及び関係団体に対する周知方につき配慮願いたい。

難病の患者に対する医療等に関する法律に基づく特定医療の給付に係る公費負担者番号及び受給者番号の設定について

(平成26年11月12日健疾発1112第2号) 一部改正 新旧対照表

変更点は下線部

新

今般、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。）の施行に伴う特定医療の給付に係る公費負担者番号及び受給者番号の設定を次のように定めたので、通知する。

1 ～ 3 （略）

別紙 1 （略）

別紙 2

番号	病名	疾病番号
(略)		
63	免疫性血小板減少症	162～166
(略)		
154	睡眠時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	356
(略)		
342	LMNB1 関連大脳白質脳症	588
343	PURA 関連神経発達異常症	589
344	極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症	590
345	乳児発症 STING 関連血管炎	591
346	原発性肝外門脈閉塞症	592
347	出血性線溶異常症	593
348	ロウ症候群	594

旧

今般、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。）の施行に伴う特定医療の給付に係る公費負担者番号及び受給者番号の設定を次のように定めたので、通知する。

1 ～ 3 （略）

別紙 1 （略）

別紙 2

番号	病名	疾病番号
(略)		
63	特発性血小板減少性紫斑病	162～166
(略)		
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	356
(略)		
(新設)		
(新設)		
(新設)		
(新設)		
(新設)		
(新設)		
(新設)		

健 疾 発 1 1 1 2 第 2 号

平 成 2 6 年 1 1 月 1 2 日

(一次改正 健疾発 0130 第 2 号平成 27 年 1 月 30 日)

(二次改正 健疾発 0513 第 2 号平成 27 年 5 月 13 日)

(三次改正 健難発 0331 第 2 号平成 29 年 3 月 31 日)

(四次改正 健難発 1221 第 5 号平成 29 年 12 月 21 日)

(五次改正 健難発 0319 第 3 号平成 30 年 3 月 19 日)

(六次改正 健難発 0626 第 1 号令和元年 6 月 26 日)

(七次改正 健難発 1013 第 2 号令和 3 年 10 月 13 日)

(八次改正 健生難発 0325 第 2 号令和 6 年 3 月 25 日)

(最終改正 健生難発 0317 第 2 号令和 7 年 3 月 17 日)

各都道府県衛生主管部(局)長 殿

厚生労働省健康局難病対策課長

(公 印 省 略)

難病の患者に対する医療等に関する法律に基づく特定医療の
給付に係る公費負担者番号及び受給者番号の設定について

今般、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。）の施行に伴う特定医療の給付に係る公費負担者番号及
び受給者番号の設定を次のように定めたので、通知する。

記

- 1 公費負担者番号等の設定方法は以下のとおりとする。これにより都道府
県及び平成 30 年 4 月 1 日以降の指定都市ごとの番号(受給者番号を除く。)
の設定は、別紙 1 のとおりとなる。

公費負担者番号	①		②		③		④
公費負担者医療の受給者番号	⑤					④	

- (1) 法別番号①(2 桁)

特定医療の法別番号は「5 4」であること。

- (2) 都道府県番号②(2 桁)

「保険者番号等の設定について（昭和 51 年 8 月 7 日保険発第 45 号・庁保発第 34 号）」の別表 2 の番号とすること。（総務省採用の都道府県番号と同様）

(3) 実施機関番号③(3 桁)

ア イに掲げる者以外のものについては、都道府県にあっては「601」を、指定都市にあっては 700 番台の番号を設定することとする。

イ 生活保護法（昭和 25 年法律第 144 号）第 6 条第 1 項に規定する被保護者であって、医療保険各法の被保険者及び被扶養者以外のものについては、都道府県にあっては「602」を、指定都市にあっては 800 番台の番号を設定することとする。

(4) 検証番号④(1 桁)

次の方式により算定すること。

ア 法別番号、都道府県番号及び実施機関番号の各数の末尾の桁を起点として順次 2 と 1 を乗じる。

イ アで算出した積の和を求める。ただし、積が 2 桁となる場合は、1 桁目と 2 桁目の数字の和とする。

ウ 10 とイで算出した数字の下 1 桁の数との差を求める。これを検証番号とする。ただし、イで算出した数字の 1 の位の数が 0 のときは検証番号を 0 とする。

例)

法	別	都道府県	実施機関
番	号	番	号
5	4	0	1
6	0	1	
×	×	×	×
2	1	2	1

$$(1 + 0) + 4 + 0 + 1 + (1 + 2) + 0 + 2 = 11$$
$$10 - 1 = \boxed{9} \text{…検証番号}$$

(5) 受給者番号⑤(7 桁)

ア 受給者番号は、疾病番号 3 桁、受給者区分 3 桁及び検証番号 1 桁の計 7 桁の番号とすること。

イ 疾病番号は、別紙 2 のとおりとすること。ただし、医療受給者証に疾病番号を付することができない場合については、受給者区分を 6 桁とし、実施機関ごとに任意で設定すること。

ウ 受給者区分は、実施機関ごとに設定すること。

エ 検証番号は、(4)と同様の方法により算出すること。

2 実施の時期

平成 27 年 1 月診療分（2 月請求分）から実施すること。

3 その他

本通知に定める法別番号については、法第5条第1項に規定する特定医療に関する給付を対象に設定していることから、当該特定医療に関する給付以外の医療費の給付を行うに当たってはこれを使用しないこと。

別紙1

① (3)実施機関番号③のアに該当する者

都道府県名	法別 番号	都道府県 番号	実施機関 番号	検証 番号	都道府県名	法別 番号	都道府県 番号	実施機関 番号	検証 番号
北海道	5 4	0 1	6 0 1	9	滋賀県	5 4	2 5	6 0 1	1
青森県	5 4	0 2	6 0 1	8	京都府	5 4	2 6	6 0 1	0
岩手県	5 4	0 3	6 0 1	7	大阪府	5 4	2 7	6 0 1	9
宮城県	5 4	0 4	6 0 1	6	兵庫県	5 4	2 8	6 0 1	8
秋田県	5 4	0 5	6 0 1	5	奈良県	5 4	2 9	6 0 1	7
山形県	5 4	0 6	6 0 1	4	和歌山県	5 4	3 0	6 0 1	4
福島県	5 4	0 7	6 0 1	3	鳥取県	5 4	3 1	6 0 1	3
茨城県	5 4	0 8	6 0 1	2	島根県	5 4	3 2	6 0 1	2
栃木県	5 4	0 9	6 0 1	1	岡山県	5 4	3 3	6 0 1	1
群馬県	5 4	1 0	6 0 1	8	広島県	5 4	3 4	6 0 1	0
埼玉県	5 4	1 1	6 0 1	7	山口県	5 4	3 5	6 0 1	9
千葉県	5 4	1 2	6 0 1	6	徳島県	5 4	3 6	6 0 1	8
東京都	5 4	1 3	6 0 1	5	香川県	5 4	3 7	6 0 1	7
神奈川県	5 4	1 4	6 0 1	4	愛媛県	5 4	3 8	6 0 1	6
新潟県	5 4	1 5	6 0 1	3	高知県	5 4	3 9	6 0 1	5
富山県	5 4	1 6	6 0 1	2	福岡県	5 4	4 0	6 0 1	2
石川県	5 4	1 7	6 0 1	1	佐賀県	5 4	4 1	6 0 1	1
福井県	5 4	1 8	6 0 1	0	長崎県	5 4	4 2	6 0 1	0
山梨県	5 4	1 9	6 0 1	9	熊本県	5 4	4 3	6 0 1	9
長野県	5 4	2 0	6 0 1	8	大分県	5 4	4 4	6 0 1	8
岐阜県	5 4	2 1	6 0 1	5	宮崎県	5 4	4 5	6 0 1	7
静岡県	5 4	2 2	6 0 1	4	鹿児島県	5 4	4 6	6 0 1	6
愛知県	5 4	2 3	6 0 1	3	沖縄県	5 4	4 7	6 0 1	5
三重県	5 4	2 4	6 0 1	2					

指定都市名	法別 番号	都道府県 番号	実施機関 番号	検証 番号	指定都市名	法別 番号	都道府県 番号	実施機関 番号	検証 番号
札幌市	5 4	0 1	7 0 1	7	名古屋市	5 4	2 3	7 0 1	1
仙台市	5 4	0 4	7 0 1	4	京都市	5 4	2 6	7 0 1	8
さいたま市	5 4	1 1	7 0 1	5	大阪市	5 4	2 7	7 0 1	7
千葉市	5 4	1 2	7 0 1	4	堺市	5 4	2 7	7 0 2	5
横浜市	5 4	1 4	7 0 1	2	神戸市	5 4	2 8	7 0 1	6
川崎市	5 4	1 4	7 0 2	0	岡山市	5 4	3 3	7 0 1	9
相模原市	5 4	1 4	7 0 3	8	広島市	5 4	3 4	7 0 1	8
新潟市	5 4	1 5	7 0 1	1	北九州市	5 4	4 0	7 0 1	0
静岡市	5 4	2 2	7 0 1	2	福岡市	5 4	4 0	7 0 2	8
浜松市	5 4	2 2	7 0 2	0	熊本市	5 4	4 3	7 0 1	7

② (3)実施機関番号③のイに該当する者

都道府県名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号	都道府県名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号
北海道	5 4	0 1	6 0 2	7	滋賀県	5 4	2 5	6 0 2	9
青森県	5 4	0 2	6 0 2	6	京都府	5 4	2 6	6 0 2	8
岩手県	5 4	0 3	6 0 2	5	大阪府	5 4	2 7	6 0 2	7
宮城県	5 4	0 4	6 0 2	4	兵庫県	5 4	2 8	6 0 2	6
秋田県	5 4	0 5	6 0 2	3	奈良県	5 4	2 9	6 0 2	5
山形県	5 4	0 6	6 0 2	2	和歌山県	5 4	3 0	6 0 2	2
福島県	5 4	0 7	6 0 2	1	鳥取県	5 4	3 1	6 0 2	1
茨城県	5 4	0 8	6 0 2	0	島根県	5 4	3 2	6 0 2	0
栃木県	5 4	0 9	6 0 2	9	岡山県	5 4	3 3	6 0 2	9
群馬県	5 4	1 0	6 0 2	6	広島県	5 4	3 4	6 0 2	8
埼玉県	5 4	1 1	6 0 2	5	山口県	5 4	3 5	6 0 2	7
千葉県	5 4	1 2	6 0 2	4	徳島県	5 4	3 6	6 0 2	6
東京都	5 4	1 3	6 0 2	3	香川県	5 4	3 7	6 0 2	5
神奈川県	5 4	1 4	6 0 2	2	愛媛県	5 4	3 8	6 0 2	4
新潟県	5 4	1 5	6 0 2	1	高知県	5 4	3 9	6 0 2	3
富山県	5 4	1 6	6 0 2	0	福岡県	5 4	4 0	6 0 2	0
石川県	5 4	1 7	6 0 2	9	佐賀県	5 4	4 1	6 0 2	9
福井県	5 4	1 8	6 0 2	8	長崎県	5 4	4 2	6 0 2	8
山梨県	5 4	1 9	6 0 2	7	熊本県	5 4	4 3	6 0 2	7
長野県	5 4	2 0	6 0 2	4	大分県	5 4	4 4	6 0 2	6
岐阜県	5 4	2 1	6 0 2	3	宮崎県	5 4	4 5	6 0 2	5
静岡県	5 4	2 2	6 0 2	2	鹿児島県	5 4	4 6	6 0 2	4
愛知県	5 4	2 3	6 0 2	1	沖縄県	5 4	4 7	6 0 2	3
三重県	5 4	2 4	6 0 2	0					

指定都市名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号	指定都市名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号
札幌市	5 4	0 1	8 0 1	5	名古屋市	5 4	2 3	8 0 1	9
仙台市	5 4	0 4	8 0 1	2	京都市	5 4	2 6	8 0 1	6
さいたま市	5 4	1 1	8 0 1	3	大阪市	5 4	2 7	8 0 1	5
千葉市	5 4	1 2	8 0 1	2	堺市	5 4	2 7	8 0 2	3
横浜市	5 4	1 4	8 0 1	0	神戸市	5 4	2 8	8 0 1	4
川崎市	5 4	1 4	8 0 2	8	岡山市	5 4	3 3	8 0 1	7
相模原市	5 4	1 4	8 0 3	6	広島市	5 4	3 4	8 0 1	6
新潟市	5 4	1 5	8 0 1	9	北九州市	5 4	4 0	8 0 1	8
静岡市	5 4	2 2	8 0 1	0	福岡市	5 4	4 0	8 0 2	6
浜松市	5 4	2 2	8 0 2	8	熊本市	5 4	4 3	8 0 1	5

指定難病の疾病番号

番号	病名	疾病番号
1	球脊髄性筋萎縮症	001
2	筋萎縮性側索硬化症	002 ~ 003
3	脊髄性筋萎縮症	004
4	原発性側索硬化症	005
5	進行性核上性麻痺	006 ~ 008
6	パーキンソン病	009 ~ 038
7	大脳皮質基底核変性症	039 ~ 041
8	ハンチントン病	042
9	神経有棘赤血球症	043
10	シャルコー・マリー・トゥース病	044 ~ 045
11	重症筋無力症	046 ~ 049
12	先天性筋無力症候群	050
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	051 ~ 054
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	055 ~ 056
15	封入体筋炎	057
16	クロウ・深瀬症候群	058
17	多系統萎縮症	059 ~ 061
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	062 ~ 066
19	ライソゾーム病	067
20	副腎白質ジストロフィー	068
21	ミトコンドリア病	069
22	もやもや病	070 ~ 072
23	プリオン病	073
24	亜急性硬化性全脳炎	074
25	進行性多巣性白質脳症	075
26	HTLV-1関連脊髄症	076
27	特発性基底核石灰化症	077
28	全身性アミロイドーシス	078
29	ウルリッヒ病	079
30	遠位型ミオパチー	080
31	ベスレムミオパチー	081
32	自己貪食空胞性ミオパチー	082
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	083
34	神経線維腫症	084 ~ 085
35	天疱瘡	086 ~ 087
36	表皮水疱症	088
37	膿疱性乾癬(汎発型)	089
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	090
39	中毒性表皮壊死症	091
40	高安動脈炎	092 ~ 093
41	巨細胞性動脈炎	094
42	結節性多発動脈炎	095 ~ 096
43	顕微鏡的多発血管炎	097 ~ 098
44	多発血管炎性肉芽腫症	099
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	100
46	悪性関節リウマチ	101 ~ 102
47	バージャー病	103 ~ 104
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	105 ~ 107
49	全身性エリテマトーデス	108 ~ 119
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	120 ~ 123
51	全身性強皮症	124 ~ 128
52	混合性結合組織病	129 ~ 131
53	シェーグレン症候群	132 ~ 143

番号	病名	疾病番号		
54	成人発症スチル病	144	~	145
55	再発性多発軟骨炎	146		
56	ベーチェット病	147	~	150
57	特発性拡張型心筋症	151	~	154
58	肥大型心筋症	155		
59	拘束型心筋症	156		
60	再生不良性貧血	157	~	159
61	自己免疫性溶血性貧血	160		
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	161		
63	免疫性血小板減少症	162	~	166
64	血栓性血小板減少性紫斑病	167		
65	原発性免疫不全症候群	168		
66	IgA 腎症	169	~	180
67	多発性嚢胞腎	181	~	185
68	黄色靱帯骨化症	186		
69	後縦靱帯骨化症	187	~	193
70	広範脊柱管狭窄症	194	~	195
71	特発性大腿骨頭壊死症	196	~	198
72	下垂体性ADH分泌異常症	199		
73	下垂体性TSH分泌亢進症	200		
74	下垂体性PRL分泌亢進症	201		
75	クッシング病	202		
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	203		
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	204		
78	下垂体前葉機能低下症	205	~	206
79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	207		
80	甲状腺ホルモン不応症	208		
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	209		
82	先天性副腎低形成症	210		
83	アジソン病	211		
84	サルコイドーシス	212	~	216
85	特発性間質性肺炎	217	~	219
86	肺動脈性肺高血圧症	220		
87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	221		
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	222		
89	リンパ脈管筋腫症	223		
90	網膜色素変性症	224	~	228
91	バッド・キアリ症候群	229		
92	特発性門脈圧亢進症	230		
93	原発性胆汁性胆管炎	231	~	234
94	原発性硬化性胆管炎	235		
95	自己免疫性肝炎	236	~	238
96	クローン病	239	~	245
97	潰瘍性大腸炎	246	~	275
98	好酸球性消化管疾患	276	~	277
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	278		
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	279		
101	腸管神経節細胞減少症	280		
102	ルピンシュタイン・テイビ症候群	281		
103	CFC症候群	282		
104	コステロ症候群	283		
105	チャージ症候群	284	~	285
106	クリオピリン関連周期熱症候群	286		
107	若年性特発性関節炎	287	~	288
108	TNF受容体関連周期性症候群	289		
109	非典型溶血性尿毒症症候群	290		

番号	病名	疾病番号
110	ブラウ症候群	291
111	先天性ミオパチー	292
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	293
113	筋ジストロフィー	294 ~ 298
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	299
115	遺伝性周期性四肢麻痺	300
116	アトピー性脊髄炎	301
117	脊髄空洞症	302 ~ 303
118	脊髄髄膜瘤	304 ~ 310
119	アイザックス症候群	311
120	遺伝性ジストニア	312
121	脳内鉄沈着神経変性症	313
122	脳表ヘモジデリン沈着症	314
123	HTRA1関連脳小血管病	315
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	316
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	317
126	ペリー病	318
127	前頭側頭葉変性症	319 ~ 321
128	ピッカーstaff脳幹脳炎	322 ~ 323
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	324
130	先天性無痛無汗症	325
131	アレキサンダー病	326
132	先天性核上性球麻痺	327
133	メビウス症候群	328
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	329
135	アイカルディ症候群	330
136	片側巨脳症	331
137	限局性皮質異形成	332
138	神経細胞移動異常症	333
139	先天性大脳白質形成不全症	334
140	ドラベ症候群	335 ~ 336
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	337 ~ 338
142	ミオクロニー欠伸てんかん	339
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	340
144	レノックス・ガストー症候群	341 ~ 342
145	ウエスト症候群	343 ~ 344
146	大田原症候群	345 ~ 346
147	早期ミオクロニー脳症	347 ~ 348
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	349 ~ 350
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	351
150	環状20番染色体症候群	352
151	ラスムッセン脳炎	353
152	PCDH19関連症候群	354
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	355
154	睡眠時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	356
155	ランドウ・クレフナー症候群	357
156	レット症候群	358
157	スタージ・ウェーバー症候群	359
158	結節性硬化症	360 ~ 362
159	色素性乾皮症	363
160	先天性魚鱗癬	364
161	家族性良性慢性天疱瘡	365
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	366 ~ 367
163	特発性後天性全身性無汗症	368
164	眼皮膚白皮症	369 ~ 370
165	肥厚性皮膚骨膜炎	371
166	弾性線維性仮性黄色腫	372
167	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群	373
168	エーラス・ダンロス症候群	374
169	メンケス病	375
170	オキシピタル・ホーン症候群	376

番号	病名	疾病番号
171	ウィルソン病	377 ~ 378

番号	病名	疾病番号
172	低ホスファターゼ症	379
173	VATER症候群	380
174	那須・ハコラ病	381
175	ウィーバー症候群	382
176	コフィン・ローリー症候群	383
177	ジュベール症候群関連疾患	384
178	モワット・ウィルソン症候群	385
179	ウィリアムズ症候群	386 ~ 387
180	ATR-X症候群	388
181	クルーゾン症候群	389
182	アペール症候群	390
183	ファイファー症候群	391
184	アントレー・ピクスラー症候群	392
185	コフィン・シリス症候群	393
186	ロスマンド・トムソン症候群	394
187	歌舞伎症候群	395 ~ 396
188	多脾症候群	397
189	無脾症候群	398
190	鰓耳腎症候群	399
191	ウェルナー症候群	400
192	コケイン症候群	401
193	ブラダー・ウィリ症候群	402
194	ソトス症候群	403
195	ヌーナン症候群	404
196	ヤング・シンブソン症候群	405
197	1p36欠失症候群	406
198	4p欠失症候群	407
199	5p欠失症候群	408
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	409
201	アンジェルマン症候群	410
202	スミス・マギニス症候群	411
203	22q11.2欠失症候群	412 ~ 413
204	エマヌエル症候群	414
205	脆弱X症候群関連疾患	415
206	脆弱X症候群	416
207	総動脈幹遺残症	417
208	修正大血管転位症	418
209	完全大血管転位症	419
210	単心室症	420 ~ 421
211	左心低形成症候群	422 ~ 423
212	三尖弁閉鎖症	424 ~ 425
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	426 ~ 427
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	428 ~ 429
215	ファロー四徴症	430 ~ 431
216	両大血管右室起始症	432 ~ 433
217	エプスタイン病	434
218	アルポート症候群	435
219	ギャロウェイ・モワト症候群	436
220	急速進行性糸球体腎炎	437 ~ 438
221	抗糸球体基底膜腎炎	439
222	一次性ネフローゼ症候群	440 ~ 443
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	444
224	紫斑病性腎炎	445 ~ 449
225	先天性腎性尿崩症	450
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	451
227	オスラー病	452 ~ 454
228	閉塞性細気管支炎	455
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	456
230	肺胞低換気症候群	457 ~ 458
231	α 1-アンチトリプシン欠乏症	459
232	カーニー複合	460
233	ウォルフラム症候群	461

番号	病名	疾病番号
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	462
235	副甲状腺機能低下症	463
236	偽性副甲状腺機能低下症	464
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	465
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	466 ~ 468
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	469
240	フェニルケトン尿症	470
241	高チロシン血症1型	471
242	高チロシン血症2型	472
243	高チロシン血症3型	473
244	メーブルシロップ尿症	474
245	プロピオン酸血症	475
246	メチルマロン酸血症	476
247	イソ吉草酸血症	477
248	グルコーストランスポーター1欠損症	478
249	グルタル酸血症1型	479
250	グルタル酸血症2型	480
251	尿素サイクル異常症	481
252	リジン尿性蛋白不耐症	482
253	先天性葉酸吸収不全	483
254	ポルフィリン症	484
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	485
256	筋型糖原病	486 ~ 487
257	肝型糖原病	488
258	ガラクトースー1ーリン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	489
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	490
260	シトステロール血症	491
261	タンジール病	492
262	原発性高カイロミクロン血症	493
263	脳腫黄色腫症	494
264	無βリポタンパク血症	495
265	脂肪萎縮症	496
266	家族性地中海熱	497
267	高IgD症候群	498
268	中條・西村症候群	499
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	500
270	慢性再発性多発性骨髄炎	501
271	強直性脊椎炎	502 ~ 503
272	進行性骨化性線維異形成症	504
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	505
274	骨形成不全症	506 ~ 507
275	タナトフォリック骨異形成症	508
276	軟骨無形成症	509 ~ 510
277	リンパ管腫症/ゴーハム病	511
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	512
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	513
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	514
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	515 ~ 516
282	先天性赤血球形成異常性貧血	517
283	後天性赤芽球癆	518
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	519
285	ファンconi貧血	520
286	遺伝性鉄芽球性貧血	521
287	エプスタイン症候群	522
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	523
289	クロンカイト・カナダ症候群	524
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	525
291	ヒルシュスブルグ病(全結腸型又は小腸型)	526
292	総排泄腔外反症	527
293	総排泄腔遺残	528
294	先天性横隔膜ヘルニア	529 ~ 530

番号	病名	疾病番号
295	乳幼児肝巨大血管腫	531
296	胆道閉鎖症	532 ~ 533
297	アラジール症候群	534
298	遺伝性膝炎	535
299	嚢胞性線維症	536
300	IgG4関連疾患	537 ~ 538
301	黄斑ジストロフィー	539
302	レーベル遺伝性視神経症	540 ~ 541
303	アッシュヤー症候群	542 ~ 543
304	若年発症型両側性感音難聴	544 ~ 545
305	遅発性内リンパ水腫	546 ~ 547
306	好酸球性副鼻腔炎	548 ~ 552
307	カナバン病	553
308	進行性白質脳症	554
309	進行性ミオクローヌスてんかん	555
310	先天異常症候群	556
311	先天性三尖弁狭窄症	557
312	先天性僧帽弁狭窄症	558
313	先天性肺静脈狭窄症	559
314	左肺動脈右肺動脈起始症	560
315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症	561
316	カルニチン回路異常症	562
317	三頭酵素欠損症	563
318	シトリン欠損症	564
319	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症	565
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	566
321	非ケトーシス型高グリシン血症	567
322	β -ケトチオラーゼ欠損症	568
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	569
324	メチルグルタコン酸尿症	570
325	遺伝性自己炎症疾患	571
326	大理石骨病	572
327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	573
328	前眼部形成異常	574
329	無虹彩症	575
330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	576
331	特発性多中心性キャスルマン病	577
332	膠様滴状角膜ジストロフィー	578
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	579
334	脳クレアチン欠乏症候群	580
335	ネフロン癆	581
336	家族性低 β リポタンパク血症1(ホモ接合体)	582
337	ホモシスチン尿症	583
338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	584
339	MECP2重複症候群	585
340	線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む。)	586
341	TRPV4異常症	587
342	LMNB1 関連大脳白質脳症	588
343	PURA 関連神経発達異常症	589
344	極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症	590
345	乳児発症 STING 関連血管炎	591
346	原発性肝外門脈閉塞症	592
347	出血性線溶異常症	593
348	ロウ症候群	594

事務連絡

令和7年1月16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

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

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。

診断基準及び重症度分類のアップデートに係る対応については、「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。）において、改正後の診断基準、重症度分類及び臨床調査個人票（注）の取扱いをお示ししています。

（注）「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（令和5年11月28日付け健生難発1128第1号厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課長通知）等による改正後の診断基準、重症度分類及び臨床調査個人票をいう。以下同じ。

令和5年事務連絡では、アップデート後に支給認定の対象が狭まる疾患はない旨をご連絡しておりましたが、一部の疾患において、改正の前後で対象者の支給認定範囲が狭まる可能性があることが明らかになっています。（別添参考資料1）

本件について、昨年11月及び12月の厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会での審議を踏まえ、令和6年度中及び令和7年度以降の取扱いについて下記のとおり御連絡いたします。

各都道府県、指定都市難病対策担当課（以下「担当課」という。）におかれましては、本事務連絡に基づいて支給認定申請の審査を取り扱っていただくとともに、指定医及び患者への周知をお願いいたします。

記

1. 令和6年度における診断基準及び重症度分類並びに臨床調査個人票の取扱いについて

令和6年度中は、別添参考資料1に示す4疾患について、改正後の診断基準及び重症度分類で不認定とされた場合でも、改正前の診断基準及び重症度分類で要件を満たす場合には認定とするようお願いいたします。

なお、既に不認定として結果を通知したものについては、担当課において、過去の申請資料を再審査いただく（確認に当たっては、臨床調査個人票の再提出は求めず、過去の認定結果から判断する、指定医に不足している検査結果等を照会いただく）とともに、該当する申請者にご連絡いただくなど、患者・指定医の負担軽減にも御配慮をお願いいたします。

2-1. 令和7年度以降の診断基準及び重症度分類並びに臨床調査個人票の取扱いについて（一般の取扱い）

（1）対象となる患者

別添参考資料1に示す4疾患のうち「巨細胞性動脈炎」及び「自己免疫性肝炎」については、令和7年4月1日以降に作成された臨床調査個人票による申請については、下記（2）のと通りの取扱いといたします。

（2）診断基準及び重症度分類並びに臨床調査個人票の取扱い

令和7年4月1日以降に作成された臨床調査個人票による申請については、改正後の診断基準、重症度分類及び臨床調査個人票により審査を行うこととし、改正前の診断基準、重症度分類及び臨床調査個人票は用いないものとします。

2-2. 令和7年度以降の診断基準及び重症度分類並びに臨床調査個人票の取扱いについて（特別の取扱い）

（1）対象となる患者

別添参考資料1に示す4疾患（別添参考資料1）のうち、「全身性エリテマトーデス」及び「下垂体性 PRL 分泌亢進症」の患者については、改正後の診断基準により対象範囲が狭まる可能性があるところ、下記（2）—（4）のと通りの取扱いといたします。

（2）診断基準及び重症度分類並びに臨床調査個人票の取扱い

令和7年4月1日以降に作成された臨床調査個人票による申請については、改正後の診断基準、重症度分類及び臨床調査個人票を用い、以下のとおり申請の受付及び審査をお願いいたします。

① 指定医における取扱い（詳細は別添参考資料2を参照）

	診断基準	重症度分類	臨床調査個人票における記載
新規申請	改正後の診断基準に基づき診断を行う	改正後の重症度分類に基づき重症度の判定を行う。	通常どおり記載
更新申請	<u>過去に認定済であることをもって診断基準を満たしているものとし、右記のとおり臨床調査個人票を記載する</u>		「症状の概要、経過、特記すべき事項など」欄に「認定済」と記載 ＜診断のカテゴリー＞欄で「非該当」となる場合は、チェックを入れず空欄とする - その他も通常どおり記載（「診断基準に関する事項」も含めて全て記載する）

なお、新規申請の場合であっても、指定医において、診療録、他の医療機関からの情報提供、患者の持参する受給者証・登録者証等を元に、当該患者が過去に支給認定を受けていたと判断した場合は、「症状の概要、経過、特記すべき事項など」欄に「認定済」と記載して差し支えありません。

② 都道府県等及び指定難病審査会における取扱い

新規申請	改正後の診断基準、重症度分類、臨床調査個人票の記載に基づき審査を行う。
更新申請	- 改正後の診断基準、重症度分類、臨床調査個人票の記載に基づき審査を行う。 <u>臨床調査個人票の＜診断のカテゴリー＞欄が空欄であっても、「症状の概要、経過、特記すべき事項など」欄の「認定済」の記載が確認できた場合は、診断基準を満たしているものとして審査を行う。</u> - ただし、都道府県等や指定難病審査会で疑義が生じた場合は、これまでどおり、指定医への照会を行うなど適切に対応する。

(3) (参考) 自治体間の転入・転出に伴う新規認定申請について

自治体間の転入・転出に伴う新規認定申請については、「特定医療費の支給認定の実務上の取扱い」（平成26年12月22日付け健疾発1222第1号厚生労働省健康局疾病対策課長通知別紙）の「7. 受給者が転居した場合の取扱いについて」でお示ししているとおり、医学的審査を行うことなく申請日から転入先の都道府県等が定める日（転出元の都道府県等（医学的審査を行った都道府県等に限る。）が行った支給認定の初日から起算して1

年（特別の事情があると認められるときは1年6か月）を超えない範囲とする。）までを有効期間とする新たな医療受給者証及び自己負担上限額管理票を交付可能です。

（4）患者及び指定医への周知方法について

① 患者への周知について

更新申請を行う患者に対しては、更新のお知らせ等を用いて周知をお願いいたします。その際、別添参考資料2及び3をご活用ください。

難病相談支援センター、申請窓口、申請書類を掲載するHPでの情報提供もお願いいたします。

② 指定医への周知について

管内の指定医に対しても、本事務連絡及び別添参考資料2の内容を周知されるようお願いいたします。

3. 「特別の取扱い」の対象疾患について

アップデートを行った疾患のうち、「全身性エリテマトーデス」及び「下垂体性 PRL 分泌亢進症」以外の疾患についても同様に改正後の診断基準により対象範囲が狭まる可能性が明らかになった場合には、審査前に難病対策課まで御連絡をお願いいたします。

4. 令和8年度の診断基準及び重症度分類のアップデートについて

令和8年度以降も診断基準及び重症度分類のアップデートを予定しております。当該改正の前後で対象者の支給認定範囲が狭まる可能性がある疾患が判明した場合は、本事務連絡と同様の対応を検討する予定です。

診断基準等のアップデートにより基準を満たす対象に変化がありうる疾患例

- 診断基準等のアップデートについて、基本的には全体的な認定対象者は大幅に増えることが予想される一方、診断基準において「必須項目として臨床症状や検査所見等の追加」「除外する疾患の追加」等、また重症度分類において「基準となる数値の明確化」等の理由から、新たな診断基準等に変更後に診断基準等を満たす対象が狭まる疾患が存在することが明らかとなった。

(※) 令和6年11月25日時点で、以下の4疾患について、自治体より、診断基準等を満たす対象が狭まっている可能性がある旨、連絡があった。

＜診断基準＞

基準を満たす対象に変化がありうる疾患	新たな診断基準に変更後に、基準を満たす対象が広がることの概要	新たな診断基準に変更後に、基準を満たす対象が狭まることの概要
全身性エリテマトーデス	臨床所見及び免疫所見として認められる選択肢が追加された。	エントリー基準で抗核抗体80倍以上が追加された。
下垂体性PRL分泌亢進症	—	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＞

基準を満たす対象に変化がありうる疾患	新たな重症度分類に変更後に、基準を満たす対象が広がることの概要	新たな重症度分類に変更後に、基準を満たす対象が狭まることの概要
巨細胞性動脈炎	—	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。
自己免疫性肝炎	プロトロンビン時間（PT-INR） ≥ 1.3 のみで重症と判断されるようになった。	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。
下垂体性PRL分泌亢進症	—	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。

＜参考資料1：改正の前後で対象者の支給認定範囲が狭まる可能性が指摘された疾患＞

<参考資料2：指定医向け>

全身性エリテマトーデス及び下垂体性 PRL 分泌亢進症に係る
臨床調査個人票の記載要領

令和 7 年 1 月 16 日
厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課

診断基準のアップデートにより、改正の前後で対象者の支給認定範囲が狭まる可能性がある疾患（全身性エリテマトーデス、下垂体性 PRL 分泌亢進症）が明らかになっています。

令和 7 年 4 月 1 日以降に両疾患の更新申請に係る臨床調査個人票の作成を行う場合は下記の対応をお願いいたします。

両疾患の患者の皆様にも添付のとおり【注：参考資料 3】ご連絡しておりますので、ご承知おきください。

記

(1) . 用いる臨床調査個人票について
最新の臨床調査個人票（厚生労働省又は難病情報センターHP に掲載のもの）を使用してください。

(2) . 全体の記入方法について
下記（3）～（6）以外の記載欄については、通常の患者と同様に記載してください。

(3) . 「診断基準に関する事項」各項目の記載について
新規申請を行う患者、更新申請を行う患者に関わらず、各項目を記載してください。

(4) . <診断のカテゴリー>欄の記載について

- ① 新規申請を行う患者、更新申請を行う患者に関わらず、最新の診断基準に基づいて記載してください。
- ② 更新申請を行う患者について、「非該当」となる場合には、「非該当」にはチェックを付けず、<診断のカテゴリー>欄を空欄としてください。
- ③ また、新規申請を行う患者について、「非該当」となる場合でも、（6）に基づき「認定済」と記載する場合は、「非該当」にはチェックを付けず、<診断のカテゴリー>欄を空欄としてください。

※<診断のカテゴリー>欄が空欄であることをもって患者が申請を控えることがないようにご配慮いただければ幸いです。

(5) . 「重症度分類に関する事項」各項目の記載について
新規申請を行う患者、更新申請を行う患者に関わらず、最新の重症度分類に基づいて各項目を記載してください。

(6) . 「症状の概要、経過、特記すべき事項など」欄について

- ① 更新申請を行う患者については、鑑別診断が付かない限り、「認定済」と記載して下さい。
- ② 新規申請を行う患者について、診療録、他の医療機関からの情報提供、患者の持参する受給者証・登録者証等を元に、当該患者が過去に支給認定を受けていたと判断した場合は、「認定済」と記載しても差し支えありません。

<参考資料3：患者向け>

指定難病「全身性エリテマトーデス」、「下垂体性 PRL 分泌亢進症」について
特定医療費の支給認定を受けていた皆様へ

指定難病の診断基準については、最新の医学的知見を反映したアップデートが行われています。

「全身性エリテマトーデス」及び「下垂体性 PRL 分泌亢進症」については、当該アップデートにより、診断にあたり満たすべき基準の追加や変更などが行われました。

更新に際して、既に当該指定難病に認定されている患者様については、引き続き対象とすることとしています。

つきましては、担当の指定医には、令和7年4月1日以降に更新申請に用いる臨床調査個人票の作成をされる際には、「症状の概要、経過、特記すべき事項など」欄に「認定済」と記載いただくことを依頼する旨、厚生労働省からご連絡しており、患者様にとって不利益が生じないような取扱いをしております。

御迷惑をおかけして大変申し訳ありませんが、何とぞよろしくお願いいたします。

令和7年1月16日
厚生労働省 健康・生活衛生局 難病対策課

事 務 連 絡

令和7年2月26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

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）

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。

診断基準及び重症度分類のアップデートに係る取扱いについては、「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。）においてお示ししたところですが、関連して下記の通りお知らせいたします。

記

1. 患者の方などに向けた説明参考例について

令和6年度の取扱いについては、患者の状態にかかわらず、提出する臨床調査個人票が改正前のものか改正後のものかにより、支給認定の処分内容が異なる可能性があり、公平性に反する恐れがあることから、令和7年1月事務連絡「1. 令和6年度における診断基準及び重症度分類並びに臨床調査個人票の取扱いについて」のとおり、改正後の診断基準及び重症度分類で不認定とされた場合でも、改正前の診断基準及び重症度分類で要件を満たす場合には認定とするようお願いしております。

この度、上記の説明に資するよう、別添参考資料1のとおり患者の方などに向けた御説明の参考例を作成いたしました。

別添参考資料1中、（疾病名）にあたる部分を適宜記載いただき、御活用いただくようお願いいたします。なお、各自治体の状況に合わせて参考例を修正していただいても差し支えありませんが、厚生労働省厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課まで御連絡いただければ幸いです。

2. 対象疾患の追加について

令和7年1月事務連絡に関して、新たに下記の疾患についても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事例が報告されています。

<報告された事例>

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 72 : 下垂体性 ADH 分泌異常症 (中枢性尿崩症)	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」「渇感障害を伴うもの」で判定

令和 6 年度の取扱いについて、当該疾患について、令和 7 年 1 月事務連絡「1.」のとおり、改正後の診断基準及び重症度分類で不認定とされた場合でも、改正前の診断基準及び重症度分類で要件を満たす場合には認定とするようお願いいたします。

令和 7 年度以降の取扱いについて、

- 「ミトコンドリア病」については、診断基準により対象範囲が狭まる可能性があるところ、「2-2. (特別の取扱い)」のとおり対応をお願いいたします。
- 「下垂体性 ADH 分泌異常症 (中枢性尿崩症)」については、「2-1. (一般の取扱い)」のとおりとなります。

各都道府県、指定都市難病対策担当課におかれましては、上記のとおり御配慮いただくとともに、指定医及び患者への周知をお願いいたします。

これに伴い、令和 7 年 1 月事務連絡別添参考資料 2, 3 を別添参考資料 2, 3 のとおりといたします。既に作成されている場合は、適宜取り繕って御活用いただいても差し支えありません。

<別添参考資料1>

令和6年度中に臨床調査個人票を作成し、
指定難病「(疾病名)」について特定医療費の支給認定申請を行った皆様へ

指定難病の診断基準及び重症度分類については、最新の医学的知見を反映したアップデートが行われています。

アップデートの結果、一部の疾患において、改正の前後で対象者の支給認定範囲が狭まる可能性があることが明らかになったことから、令和6年12月26日に厚生科学審議会 難病対策委員会において議論が行われました。

難病対策委員会の議論を受けて、厚生労働省より、

- ・ 令和6年度中は、特例的な措置として、アップデート前後のいずれかの診断基準及び重症度分類によって支給認定の対象となる場合には、遡って支給認定の対象とすること
 - ・ 令和7年度以降は、診断基準については、過去に認定済であることをもって診断基準を満たしていることとし、重症度分類については、新たな重症度分類を用いて支給認定を行うこと
- を全国の自治体向けに通達しております。

このため、令和6年度中に不認定の処分が行われた方でも、アップデート前後いずれかの診断基準及び重症度分類に基づき、遡って認定とされる場合があります。なお、償還払いに際して、医療費の確認のために医療機関での領収書の再発行や書類作成が必要となる場合には、手数料を要する場合がございます。

この取扱いは令和6年度中に限る特例的な措置であることから、令和7年度の更新申請においては新たな重症度分類が適用され、令和6年度とは異なる処分となる可能性もございますので、あらかじめご承知おきください。

本件に係る詳細については、以下のHPに掲載しておりますので、ご参照ください。

- ・ 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(事務連絡) 「お知らせ」欄に掲載
https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_36011.html
- ・ 厚生科学審議会(疾病対策部会難病対策委員会)第74回 資料1
https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi-kousei_127746.html

ご迷惑をおかけして大変申し訳ありませんが、何卒よろしくお願いいたします。

令和7年2月26日
厚生労働省 健康・生活衛生局 難病対策課

<別添参考資料2：指定医向け>

全身性エリテマトーデス、下垂体性 PRL 分泌亢進症、ミトコンドリア病に係る
臨床調査個人票の記載要領

令和 7 年 1 月 1 6 日

厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課

診断基準のアップデートにより、改正の前後で対象者の支給認定範囲が狭まる可能性がある疾患（全身性エリテマトーデス、下垂体性 PRL 分泌亢進症、ミトコンドリア病）が明らかになっています。

令和 7 年 4 月 1 日以降に当該疾患の更新申請に係る臨床調査個人票の作成を行う場合は下記の対応をお願いいたします。

当該疾患の患者の皆様にも添付のとおり【注：参考資料3】ご連絡しておりますので、ご承知おきください。

記

(1) . 用いる臨床調査個人票について

最新の臨床調査個人票（厚生労働省又は難病情報センターHP に掲載のもの）を使用してください。

(2) . 全体の記入方法について

下記 (3) ～ (6) 以外の記載欄については、通常の患者と同様に記載してください。

(3) . 「診断基準に関する事項」各項目の記載について

新規申請を行う患者、更新申請を行う患者に関わらず、各項目を記載してください。

(4) . <診断のカテゴリー>欄の記載について

① 新規申請を行う患者、更新申請を行う患者に関わらず、最新の診断基準に基づいて記載してください。

② 更新申請を行う患者について、「非該当」となる場合には、「非該当」にはチェックを付けず、<診断のカテゴリー>欄を空欄としてください。

③ また、新規申請を行う患者について、「非該当」となる場合でも、(6) に基づき「認定済」と記載する場合は、「非該当」にはチェックを付けず、<診断のカテゴリー>欄を空欄としてください。

※<診断のカテゴリー>欄が空欄であることをもって患者が申請を控えることがないようにご配慮いただければ幸いです。

(5) . 「重症度分類に関する事項」各項目の記載について
新規申請を行う患者、更新申請を行う患者に関わらず、最新の重症度分類に基づいて各項目を記載してください。

(6) . 「症状の概要、経過、特記すべき事項など」欄について

- ① 更新申請を行う患者については、鑑別診断が付かない限り、「認定済」と記載して下さい。
- ② 新規申請を行う患者について、診療録、他の医療機関からの情報提供、患者の持参する受給者証・登録者証等を元に、当該患者が過去に支給認定を受けていたと判断した場合は、「認定済」と記載しても差し支えありません。

<別添参考資料3：患者向け>

指定難病「全身性エリテマトーデス」、「下垂体性 PRL 分泌亢進症」、「ミトコンドリア病」について特定医療費の支給認定を受けていた皆様へ

指定難病の診断基準については、最新の医学的知見を反映したアップデートが行われています。

「全身性エリテマトーデス」、「下垂体性 PRL 分泌亢進症」、「ミトコンドリア病」については、当該アップデートにより、診断にあたり満たすべき基準の追加や変更などが行われました。

更新に際して、既に当該指定難病に認定されている患者様については、診断基準を満たすものとしています。

つきましては、担当の指定医には、令和7年4月1日以降に更新申請に用いる臨床調査個人票の作成をされる際には、「症状の概要、経過、特記すべき事項など」欄に「認定済」と記載いただくことを依頼する旨、厚生労働省からご連絡しており、患者様にとって不利益が生じないような取扱いをしております。

ご迷惑をおかけして大変申し訳ありませんが、何卒よろしくお願いいたします。

令和7年1月16日
厚生労働省 健康・生活衛生局 難病対策課

事 務 連 絡

令和 7 年 3 月 1 7 日

各 都道府県、指定都市難病対策担当課 御中

厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課

特定医療費に係る自己負担上限額管理票等の記載方法等について

難病対策の推進につきましては、平素より格別のご協力をいただき厚く御礼申し上げます。

さて、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）に基づく特定医療については、平成 27 年 1 月 1 日から施行されているところですが、指定難病に 7 疾病が追加されること及び 2 疾病が名称変更されることに伴い、自己負担上限額管理票等の記載方法等を改正し、令和 7 年 4 月 1 日より適用いたしますので、貴管轄下の指定医療機関に周知方についてお願いいたします。

**特定医療費に係る自己負担上限額管理票等の
記載方法について（指定医療機関用）**

令和7年4月

厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課

目 次

1. 制度の概要について	1
2. 指定医療機関窓口での自己負担徴収等に係る取扱い	3
3. 生活保護受給者等の取扱いについて	5
4. 診療報酬請求について	5
(1)「診療の給付」欄について	
(2)「食事療養」欄について	
5. 管理票の記載について	10
6. 参考資料	
別紙1（指定難病一覧）	16
別紙2（特定医療費（指定難病）受給者証）	19
別紙3（自己負担上限額管理票）	20
別紙4（公費負担者番号一覧（都道府県、指定都市別））	21
別紙5（指定医療機関療養担当規程）	23

第1 制度の概要について

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「難病法」という。）に基づく新たな医療費（特定医療費）助成制度の概要は以下のとおりである。

（1）特定医療費の支給対象者

特定医療費の支給対象となる者は、指定難病にかかっていると認められる者であって、次のいずれかに該当する場合である。

- ・病状の程度が厚生労働大臣が厚生科学審議会の意見を聴いて定める程度（個々の指定難病の特性に応じ、日常生活又は社会生活に支障があると医学的に判断される程度）である者であること。
- ・支給認定の申請のあった月以前の12月以内に医療費総額が33,330円を超える月数が既に3月以上ある者であること。

【参考1】「指定難病」とは

難病（発病の機構が明らかでなく、かつ、治療方法が確立していない希少な疾病であって、当該疾病にかかることにより長期にわたり療養を必要とすることとなるものをいう。）のうち、当該難病の患者数が本邦において、人口（官報で公示された最近の国勢調査又はこれに準ずる全国的な人口調査の結果による人口をいう。）のおおむね千分の一程度に相当する数に達せず、かつ、当該難病の診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっているものであって、当該難病の患者の置かれている状況からみて当該難病の患者に良質かつ適切な医療の確保を図る必要性が高いものとして、厚生労働大臣が厚生科学審議会の意見を聴いて指定するものを指定難病という。

（別紙1参照）

【参考2】「特定医療」とは

特定医療とは、指定難病の患者に対し、指定医療機関が行う医療であって、指定難病及び当該指定難病に付随して発生する傷病に関する医療をいう。

（2）自己負担割合

- ・医療保険の患者負担割合が3割の者については、負担割合が2割に軽減される。
- なお、医療保険の患者負担割合が2割の者や75歳以上で1割の者のほか、介護保険についても患者負担割合が1割の場合は、それぞれの制度の負担割合が適用される。

（3）自己負担上限額

- ・所得（市町村民税（所得割）の課税の額）や治療状況に応じて自己負担上限額（負担上限月額）が設定されている。
- ・入院・入院外の区別を設定せず、また、複数の指定医療機関（薬局、訪問看護ステーション等を含む。）で支払われた自己負担をすべて合算した上で自己負担上限額を適用する。

（注）病院、診療所における受療以外に、薬局での保険調剤、医療保険における訪問看護ステーションが行う訪問看護及び介護保険における訪問看護等が含まれる。

【難病法に基づく特定医療費の自己負担上限額】

	一 般	高額かつ長期	人工呼吸器等装着者
生活保護	0 円	0 円	0 円
低所得Ⅰ	2,500 円	2,500 円	1,000 円
低所得Ⅱ	5,000 円	5,000 円	
一般所得Ⅰ	10,000 円	5,000 円	
一般所得Ⅱ	20,000 円	10,000 円	
上位所得	30,000 円	20,000 円	
入院時の食費	食事（生活）療養標準負担額を自己負担		

○「高額かつ長期」とは

- ・所得区分のうち「一般所得Ⅰ」、「一般所得Ⅱ」、「上位所得」の受診者であって、医療費総額が5万円を超えた月数が申請を行った月以前の12月以内に既に6月以上ある者が該当する。

○「人工呼吸器等装着者」とは

- ・人工呼吸器その他の生命の維持に欠くことができない装置を装着していることについて特別の配慮を必要とする者として、支給認定を受けた指定難病により、継続して常時生命維持管理装置を装着する必要がある、かつ、日常生活動作が著しく制限されている者に該当する旨の都道府県による認定を受けた者である場合には、負担上限月額が1,000円となる。

（４）入院時の食費等

- ・入院時食事療養費に係る食事療養標準負担額及び入院時生活療養費に係る生活療養標準負担額については、患者負担とする。
- ・ただし、入院時生活療養費の場合、難病法第7条第1項に規定する支給認定を受けた指定難病の患者の生活療養標準負担額は、現行の入院時食事療養標準負担額と同額となる（居住費の自己負担はなし）。

第2 指定医療機関窓口での自己負担徴収等に係る取扱い

- （１）特定医療費の受給者に対しては、都道府県により医療受給者証（別紙2。以下「受給者証」という。）が発行される。

- （２）受給者証の公費負担者番号の法別番号は「54」、実施機関番号は「601」（平成30年4月1日以降、指定都市にあつては700番台の番号を設定）と「602」（平成30年4月1日以降、指定都市にあつては800番台の番号を設定）に分かれている。被保護者であつて医療保険各法の被保険者以外の者は、実施機関番号「602」（又は800番台）であり、それ以外の者は実施機関番号「601」（又は700番台）である。

なお、実施機関番号「501」については、平成29年12月31日をもって経過措置が終了したことに伴い、平成30年1月1日以降は廃止となっている。

誤って古い医療受給者証を提示していないか、公費負担者番号及び有効期間を確認すること。

【受給者証に記載される公費負担者番号】							
法別番号		都道府県番号		実施機関番号		検証番号	
5	4	0	1	6	0	1	1

※都道府県番号等は別紙4参照

- (3) 受給者証の自己負担上限額の記載欄には、所得や治療の状況に応じて設定された自己負担上限月額が記載されている。
- (4) 難病の特定医療費においては、支給認定の際に都道府県から患者に対して受給者証に加えて自己負担上限額管理票（別紙3。以下「管理票」という。）が発行されることから、当該患者が指定医療機関を受診する際に管理票を受給者証と併せて指定医療機関の窓口提出する。
- (5) 難病法に基づく特定医療費の制度は、医療保険の医療費の患者負担割合が3割負担の者（70歳未満及び70歳から74歳で現役並み所得者）について2割負担に軽減する制度であり、所得に応じて自己負担上限月額が設定されているが、医療費の2割が自己負担上限額を超えない場合は、医療費の2割分を徴収することとなる。
- (6) 70歳から74歳（誕生日が昭和19年4月1日までの者（※））については、75歳になるまでは、窓口負担が1割となることから、自己負担上限額に達していない場合は、医療費総額の1割を徴収し、当該額を管理票に記載することとなる。

（※）医療保険各法（高齢者の医療の確保に関する法律（昭和57年法律第80号）第7条第1項に規定する医療保険各法をいう。以下同じ。）の規定による被保険者又は被扶養者（現役並み所得者を除く。）

- (7) 同一世帯内に複数の難病の特定医療費又は小児慢性特定疾病の医療費の給付の対象患者がいる場合、世帯内の対象患者を勘案して自己負担上限額を按分することから、該当する者については、上記第1の（3）に記載している自己負担上限額とは異なる額が受給者証に記載されている。
- (8) 複数の指定医療機関を受診した場合、患者が負担した自己負担額をすべて合算した上で自己負担上限額を適用する。自己負担上限額は、入院・入院外を問わず合算することとなる。
- (9) 入院時の食事療養標準負担額又は生活療養標準負担額（以下「食事（生活）療養標準負担額」という。）を徴収した場合、患者負担額は、管理票には記載しないこと。
- (10) 管理票の提出を受けた指定医療機関は、当該患者より自己負担を徴収した際に日付、指定医療機関名、医療費総額（10割分）、自己負担額、自己負担の累積額（月額）を記載する。

なお、医療費総額については、特定医療に係る診療とそれ以外の診療とに分かれる場合、管理票には特定医療に係る医療費の総額のみを記載する。

また、患者からの自己負担の徴収は、原則として、指定医療機関を受診した日に行うことから、管理票への記載も当該受診した日に行うこととなるが、訪問看護サービス等において、利用した日の翌月に利用料を請求する場合には、利用した月の自己負担の累積額を確認したうえで、患者から徴収し、当該額を管理票に記載すること。

注) 患者から徴収した額に 10 円未満の端数がある場合には、四捨五入した額を自己負担額の欄に記載すること。

(1 1) 自己負担の累積額(月額)が自己負担上限額に達した際には、所定欄に日付及び指定医療機関名を記載することとなる。当該欄に指定医療機関名の記載のある管理票を所持している受給者からは当該月において自己負担を徴収しないこととなるが、医療費総額については、「高額かつ長期」等の確認に使用するため、自己負担上限額に達した後も 5 万円を超えるまで管理票に記載すること。

(1 2) 特定医療に係る医療保険の給付については、通常の高額療養費に準じて、所得区分別の自己負担限度額が適用されるため、受給者証に記載されている高額療養費の所得区分をレセプトの特記事項の欄に記載することとなる。なお、記載する所得区分の略号は、「診療報酬請求等の記載要領等について」(昭和 51 年 8 月 7 日保険発第 82 号)に基づいて記載することとなる。

ただし、保険者からの連絡の遅れ等により受給者証における医療保険の所得区分の記載欄を空欄とすることも認めているため、その場合の高額療養費の所得区分については以下のとおり取り扱うこととする。

- ・ 70 歳未満の者 : 区分ウ
- ・ 70 歳以上の者(入院療養) : 一般所得
- ・ 70 歳以上の者(外来療養) : 一般所得

また、70 歳以上の現役並み所得者及び医療機関に限度額適用認定証又は限度額適用・標準負担額減額認定証を受給者証と併せて提出した患者については、受給者証の適用区分欄が空欄であっても、当該限度額認定証等に記載されている所得区分を適用する。

第3 生活保護受給者等の取扱い

(1) 生活保護受給者が特定医療費の支給を受ける場合、療養の給付と食事(生活)療養が全て特定医療の対象となるものである場合には、これらに係る費用は特定医療費として 10 割給付されるので、特定医療費単独の請求とする。特定医療の対象外の医療を含む場合には、特定医療費に係る公費欄には特定医療費の給付対象となる点数(金額)を記載し、生活保護に係る公費欄には特定医療費の対象とならない点数(金額)を記載すること。

- (2) また、生活保護移行防止措置により自己負担上限額が「0円」と記されている医療受給者証を所持している者のうち、食事（生活）療養費負担額分が特定医療費の支給対象外となる場合があることに留意すること。

第4 診療報酬請求について

本記載方法で示している事例のほか、診療報酬の請求にあたっては「診療報酬請求等の記載要領等について」（昭和51年8月7日保険発第82号）に基づいて記載すること。

(1) 「療養の給付」欄について

特定医療費に係る公費欄の負担金額（自己負担額）については必ず記載すること。

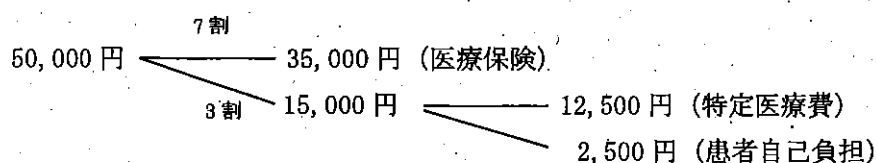
【事例1】

一般の健康保険の加入者（3割）外来の場合

○入院外医療費 5,000点

○特定医療費（低所得者Ⅰ；負担上限月額2,500円）

療養の給付	保	請求点	※決定点	負担金額 円			
	険	5,000					
	公費①	点	点	円 2,500			
	公費②				※高額療養費 円	※公費負担点数 点	※公費負担点数 点



【療養の給付の請求】

- ・医療保険
50,000円×7割＝35,000円
- ・特定医療費
50,000円×3割－2,500円（公費①）＝12,500円
- ・患者自己負担額
2,500円

【事例2】

70歳以上から75歳未満のうち、平成26年4月1日以降に70歳に達する者

（誕生日が昭和19年4月2日以降の者）（2割）外来の場合

○入院外医療費 5,000点

○特定医療費（低所得者Ⅰ；負担上限月額2,500円）

療養の給付	保	請求 点	※決定 点	負担金額 円			
	険	5,000	8割	8,000			
	公費①	点	2割	2,500			
	公費②				※高額療養費 円	※公費負担点数 点	※公費負担点数 点

50,000 円

40,000 円 (医療保険)

10,000 円

2,000 円 (高額療養)

8,000 円

5,500 円 (特定医療費)

2,500 円 (患者自己負担)

【療養の給付の請求】

- ・医療保険
50,000 円 × 8 割 = 40,000 円
- ・高額療養
50,000 円 × 2 割 - 8,000 円 = 2,000 円
- ・特定医療費
8,000 円 - 2,500 円 (公費①) = 5,500 円
- ・患者自己負担額
2,500 円

【事例 3】

70 歳以上から 75 歳未満のうち、平成 26 年 3 月 31 日以前に 70 歳に達した者
(誕生日が昭和 19 年 4 月 1 日までの者。軽減特例措置対象者。) の外来の場合

○入院外医療費 5,000 点

○特定医療費 (一般所得者 II ; 負担上限月額 10,000 円)

療養の給付	保	請求 点	※決定 点	負担金額 円			
	険	5,000					
	公費①	点	点	円 10,000			
	公費②				※高額療養費 円	※公費負担点数 点	※公費負担点数 点

50,000 円

8 割

40,000 円 (医療保険)

2 割

10,000 円

1 割

5,000 円 (指定公費)

1 割

5,000 円 (患者自己負担)

【療養の給付の請求】

- ・医療保険
50,000 円 × 8 割 = 40,000 円
- ・指定公費
50,000 円 × 1 割 = 5,000 円
- ・患者自己負担額
50,000 円 × 1 割 = 5,000 円

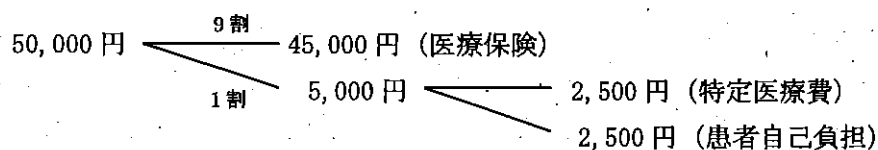
【事例4】

後期高齢者医療の加入者（1割）外来の場合

○入院外医療費 5,000 点

○特定医療費（低所得者Ⅰ；負担上限月額 2,500 円）

療養の給付	保 険	請求 点	※決定 点	負担金額 円			
		5,000					
	公費①	点	点	円 2,500			
	公費②				※高額療養費 円	※公費負担点数 点	※公費負担点数 点



【療養の給付の請求】

- ・医療保険
50,000 円 × 9 割 = 45,000 円
- ・特定医療費
50,000 円 × 1 割 - 2,500 円（公費①） = 2,500 円
- ・患者自己負担額
2,500 円

（2）「食事・生活療養費」欄について

食事（生活）療養標準負担額については、特定医療費の給付対象外であるため、公費欄の請求と標準負担額の欄に「0」を記載することになる。

○入院医療費 20,000 点

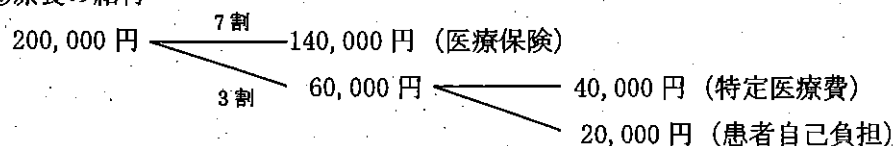
○特定医療費（一般所得者Ⅱ；負担上限月額 20,000 円）

○入院日数 15 日

○一般の健康保険加入者（3割）

療養の給付	保 険	請求 点	※決定 点	負担金額 円	食事・生活療養費	保 険	回	請求 円	※決定 円	(標準負担額) 円
		20,000					45	28,800		11,700
	公費①	点	点	円 20,000		公費①	0	0	円	0
	公費②	点	点	円		公費②	回	円	円	円

①療養の給付



②入院時食事療養費

28,800 円 $\swarrow$ 28,800 円 - 11,700 円 = 17,100 円 (医療保険)
 $\searrow$ 11,700 円 (患者自己負担)

【療養の給付の請求】

①療養の給付

- ・医療保険
200,000 円 $\times$ 7 割 = 140,000 円
- ・特定医療費
200,000 円 $\times$ 3 割 - 20,000 円 (公費①) = 40,000 円
- ・患者自己負担額
20,000 円

②入院時食事療養費

- ・医療保険
28,800 円 - 11,700 円 = 17,100 円
- ・患者自己負担額
11,700 円

第5 管理票の記載について

【記載例1】

70 歳未満の者 (患者負担 3 割の場合)

○自己負担上限額；一般所得 I (10,000 円)

○一般の健康保険加入者 (窓口負担 3 割 $\rightarrow$ 2 割)

ア 1 月 5 日 ○○○病院 (総医療費 1,500 点)

医療費の 2 割が自己負担上限額 1 万円を下回っているため、患者からは 2 割分を徴収する。

15,000 円 $\swarrow$ 7 割 10,500 円 (医療保険)
 $\searrow$ 3 割 4,500 円 $\swarrow$ 1 割 1,500 円 (特定医療費)
 $\searrow$ 2 割 3,000 円 (患者自己負担)

特定医療費 (指定難病)				
年 月分自己負担上限額管理票				
受診者名	×× ○○	受給者番号	0012568	
月間自己負担上限額				10,000 円
日付	指定医療機関名	医療費総額 (10 割分)	自己負担額	自己負担の累積額 (月額)
1 月 5 日	○○○病院	15,000 円	3,000 円	3,000 円

イ 1 月 5 日 ××薬局 (総医療費 500 点)

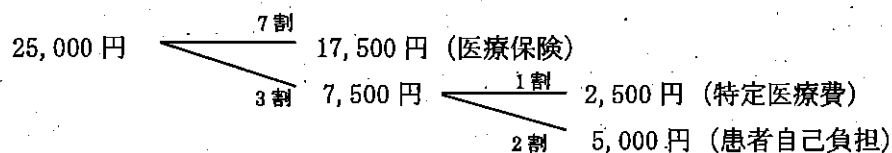
上記アと同様に患者からは 2 割分を徴収する。

5,000 円 $\swarrow$ 7 割 3,500 円 (医療保険)
 $\searrow$ 3 割 1,500 円 $\swarrow$ 1 割 500 円 (特定医療費)
 $\searrow$ 2 割 1,000 円 (患者自己負担)

特定医療費（指定難病）				
年 月分自己負担上限額管理票				
受診者名	×× ○○	受給者番号	0012568	
月間自己負担上限額				10,000円
日付	指定医療機関名	医療費総額（10割分）	自己負担額	自己負担の累積額（月額）
1月5日	○○○病院	15,000円	3,000円	3,000円
1月5日	××薬局	5,000円	1,000円	4,000円

ウ 1月20日 ○○○病院（総医療費2,500点）

上記アと同様に患者からは2割分を徴収する。

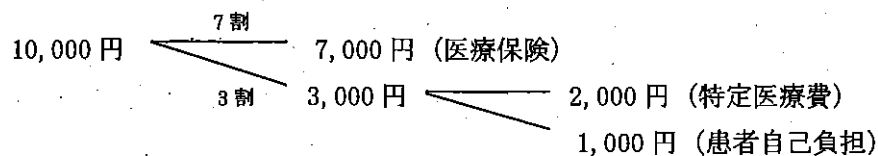


特定医療費（指定難病）				
年 月分自己負担上限額管理票				
受診者名	×× ○○	受給者番号	0012568	
月間自己負担上限額				10,000円
日付	指定医療機関名	医療費総額（10割分）	自己負担額	自己負担の累積額（月額）
1月5日	○○○病院	15,000円	3,000円	3,000円
1月5日	××薬局	5,000円	1,000円	4,000円
1月20日	○○○病院	25,000円	5,000円	9,000円

エ 1月20日 ××薬局（総医療費1,000点）

自己負担額の累積額が9,000円のため、負担上限月額1万円との差額である1,000円を患者が負担する。

$$3,000\text{円（3割）} - 1,000\text{円（患者負担）} = 2,000\text{円（特定医療費）}$$



特定医療費（指定難病）				
年 月分自己負担上限額管理票				
受診者名	×× ○○	受給者番号	0012568	
				月間自己負担上限額 10,000円
日付	指定医療機関名	医療費総額（10割分）	自己負担額	自己負担の累積額（月額）
1月5日	○○○病院	15,000円	3,000円	3,000円
1月5日	××薬局	5,000円	1,000円	4,000円
1月20日	○○○病院	25,000円	5,000円	9,000円
1月20日	××薬局	10,000円	1,000円	10,000円
上記のとおり、当月の自己負担上限額に達しました。				
日付	指定医療機関名			
1月20日	××薬局			

自己負担上限額に達する際に自己負担を徴収した医療機関が記載する。

オ 1月31日 ○○○病院（総医療費1,500点）

自己負担額の累積額が10,000円のため、負担上限月額に達しており、患者の自己負担は生じないが、負担上限額に達した後に指定医療機関を受診した場合は、医療費総額を記載する。

15,000円

$\swarrow$
7割
 $\searrow$
3割

10,500円（医療保険）
4,500円（特定医療費）

特定医療費（指定難病）				
年 月分自己負担上限額管理票				
受診者名	×× ○○	受給者番号	0012568	
				月間自己負担上限額 10,000円
日付	指定医療機関名	医療費総額（10割分）	自己負担額	自己負担の累積額（月額）
1月5日	○○○病院	15,000円	3,000円	3,000円
1月5日	××薬局	5,000円	1,000円	4,000円
1月20日	○○○病院	25,000円	5,000円	9,000円
1月20日	××薬局	10,000円	1,000円	10,000円
1月31日	○○○病院	15,000円		
上記のとおり、当月の自己負担上限額に達しました。				
日付	指定医療機関名			
1月20日	××薬局			

自己負担上限額に達した後も受診した際には、医療費総額のみ記載し、自己負担額及び自己負担の累積額（月額）の欄は斜線を引く。

【記載例2】

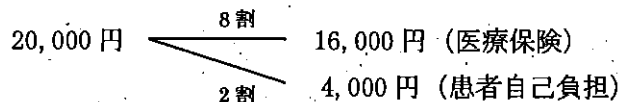
70歳以上から75歳未満のうち、平成26年4月1日以降に70歳に達する者
(誕生日が昭和19年4月2日以降の者)

○自己負担上限額；一般所得Ⅰ(10,000円)

○国民健康保険加入者(患者負担2割)

ア 1月5日 ○○○病院(総医療費2,000点)

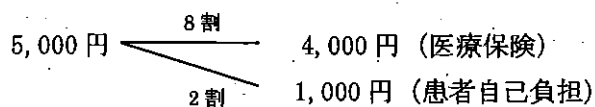
医療費の2割が自己負担上限額1万円を下回っているため、患者からは2割分を徴収する。



特定医療費(指定難病)				
年 月分自己負担上限額管理票				
受診者名	×× ○○	受給者番号	0012568	
月間自己負担上限額				10,000円
日付	指定医療機関名	医療費総額(10割分)	自己負担額	自己負担の累積額(月額)
1月5日	○○○病院	20,000円	4,000円	4,000円

イ 1月5日 ××薬局(総医療費500点)

上記アと同様に、患者からは2割分を徴収する。



特定医療費(指定難病)				
年 月分自己負担上限額管理票				
受診者名	×× ○○	受給者番号	0012568	
月間自己負担上限額				10,000円
日付	指定医療機関名	医療費総額(10割分)	自己負担額	自己負担の累積額(月額)
1月5日	○○○病院	20,000円	4,000円	4,000円
1月5日	××薬局	5,000円	1,000円	5,000円

ウ 1月20日 ○○○病院（総医療費 2,000 点）

上記アと同様に、患者からは2割分を徴収する。

20,000 円 $\begin{cases} 8割 & 16,000 \text{ 円 (医療保険)} \\ 2割 & 4,000 \text{ 円 (患者自己負担)} \end{cases}$

特定医療費（指定難病）				
年 月分自己負担上限額管理票				
受診者名	×× ○○	受給者番号	0012568	
月間自己負担上限額				10,000 円
日付	指定医療機関名	医療費総額（10 割分）	自己負担額	自己負担の累積額（月額）
1月5日	○○○病院	20,000 円	4,000 円	4,000 円
1月5日	××薬局	5,000 円	1,000 円	5,000 円
1月20日	○○○病院	20,000 円	4,000 円	9,000 円

エ 1月20日 ××薬局（総医療費 1,000 点）

自己負担額の累積額が 9,000 円のため、負担上限月額 1 万円との差額である 1,000 円を患者が負担する。

2,000 円（2 割）－1,000 円（患者負担）＝1,000 円（特定医療費）

10,000 円 $\begin{cases} 8割 & 8,000 \text{ 円 (医療保険)} \\ 2割 & 2,000 \text{ 円} \end{cases}$ $\begin{cases} 1,000 \text{ 円 (特定医療費)} \\ 1,000 \text{ 円 (患者負担)} \end{cases}$

特定医療費（指定難病）				
年 月分自己負担上限額管理票				
受診者名	×× ○○	受給者番号	0012568	
月間自己負担上限額				10,000 円
日付	指定医療機関名	医療費総額（10 割分）	自己負担額	自己負担の累積額（月額）
1月5日	○○○病院	20,000 円	4,000 円	4,000 円
1月5日	××薬局	5,000 円	1,000 円	5,000 円
1月20日	○○○病院	20,000 円	4,000 円	9,000 円
1月20日	××薬局	10,000 円	1,000 円	10,000 円

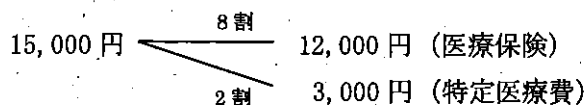
上記のとおり、当月の自己負担上限額に達しました。

日付	指定医療機関名
1月20日	××薬局

自己負担上限額に達する際に自己負担を徴収した医療機関が記載する。

オ 1月31日 ○○○病院（総医療費1,500点）

自己負担額の累積額が10,000円のため、負担上限月額に達しており、患者の自己負担は生じないが、負担上限額に達した後に指定医療機関を受診した場合は、医療費総額を記載する。



特定医療費（指定難病）				
年 月分自己負担上限額管理票				
受診者名	×× ○○		受給者番号	0012568
			月間自己負担上限額	10,000円
日付	指定医療機関名	医療費総額（10割分）	自己負担額	自己負担の累積額（月額）
1月5日	○○○病院	20,000円	4,000円	4,000円
1月5日	××薬局	5,000円	1,000円	5,000円
1月20日	○○○病院	20,000円	4,000円	9,000円
1月20日	××薬局	10,000円	1,000円	10,000円
1月31日	○○○病院	15,000円	自己負担上限額に達した後も受診した際には、医療費総額のみ記載し、自己負担額及び自己負担の累積額（月額）の欄は斜線を引く。	
上記のとおり、当月の自己負担上限額に達しました。				
日付	指定医療機関			
1月20日	××薬局			

【記載例3】

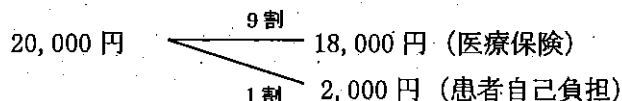
75歳以上の者

○自己負担上限額；低所得Ⅱ（5,000円）

○後期高齢者医療加入者（患者負担1割）

ア 1月5日 ○○○病院（総医療費2,000点）

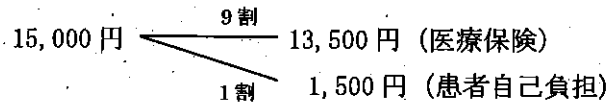
医療費の1割が自己負担上限額5,000円を下回っているため、患者からは1割分を徴収し、管理票上には徴収額2,000円を記載すること。



特定医療費（指定難病）				
年 月分自己負担上限額管理票				
受診者名	×× ○○		受給者番号	0012568
			月間自己負担上限額	5,000円
日付	指定医療機関名	医療費総額（10割分）	自己負担額	自己負担の累積額（月額）
1月5日	○○○病院	20,000円	2,000円	2,000円

イ 1月5日 ××薬局（総医療費1,500点）

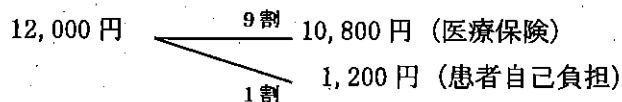
自己負担上限額の累積額2,000円と月額自己負担上限額5,000円の差額が3,000円であり、医療費の1割が自己負担上限額の差額3,000円を下回っているため、患者からは1割分を徴収し、管理票上には徴収額1,500円を記載すること。



特定医療費（指定難病）				
年 月分自己負担上限額管理票				
受診者名	×× ○○	受給者番号	0012568	
月間自己負担上限額				5,000 円
日付	指定医療機関名	医療費総額（10割分）	自己負担額	自己負担の累積額（月額）
1月5日	○○○病院	20,000 円	2,000 円	2,000 円
1月5日	××薬局	15,000 円	1,500 円	3,500 円

ウ 1月20日 ○○○病院（総医療費1,200点）

自己負担上限額の累積額3,500円と月額自己負担上限額5,000円の差額が1,500円であり、医療費の1割（1,200円）と上記の差額1,500円に300円の差額が生じるため、患者からは1割分を徴収し、管理票上には徴収額1,200円を記載すること。



特定医療費（指定難病）				
年 月分自己負担上限額管理票				
受診者名	×× ○○	受給者番号	0012568	
月間自己負担上限額				5,000 円
日付	指定医療機関名	医療費総額（10割分）	自己負担額	自己負担の累積額（月額）
1月5日	○○○病院	20,000 円	2,000 円	2,000 円
1月5日	××薬局	15,000 円	1,500 円	3,500 円
1月20日	○○○病院	12,000 円	1,200 円	4,700 円

エ 1月20日 ××薬局（総医療費1,000点）

自己負担上限額の累積額と月額自己負担上限額の差額が300円であるため、患者からは差額分の300円を徴収し、医療費の1割（1,000円）から徴収した300円の差額の700円を特定医療が負担し、管理票上には徴収額300円を記載すること。

1,000 円 (1 割) - 300 円 (患者負担) = 700 円 (特定医療費)

10,000 円 $\xrightarrow{9\text{割}}$ 9,000 円 (医療保険)
 $\xrightarrow{1\text{割}}$ 1,000 円 $\xrightarrow{\quad}$ 700 円 (特定医療費)
 $\xrightarrow{\quad}$ 300 円 (患者自己負担)

特定医療費 (指定難病)

年 月分自己負担上限額管理票

受診者名	×× ○○	受給者番号	0012568
------	-------	-------	---------

月間自己負担上限額 5,000 円

日付	指定医療機関名	医療費総額 (10 割分)	自己負担額	自己負担の累積額 (月額)
1 月 5 日	○○○病院	20,000 円	2,000 円	2,000 円
1 月 5 日	××薬局	15,000 円	1,500 円	3,500 円
1 月 20 日	○○○病院	12,000 円	1,200 円	4,700 円
1 月 20 日	××薬局	10,000 円	300 円	5,000 円

上記のとおり、当月の自己負担上限額に達しました。

日付	指定医療機関名	自己負担上限額に達する際に自己負担を 徴収した医療機関が記載する。
1 月 20 日	××薬局	

オ 1 月 31 日 ○○○病院 (総医療費 1,500 点)

自己負担上限額の累積額が 10,000 円のため、負担上限月額に達しており、患者の自己負担は生じないが、負担上限額に達した後に指定医療機関を受診した場合は、医療費総額を記載する。

15,000 円 $\xrightarrow{9\text{割}}$ 13,500 円 (医療保険)
 $\xrightarrow{1\text{割}}$ 1,500 円 (特定医療費)

特定医療費 (指定難病)

年 月分自己負担上限額管理票

受診者名	×× ○○	受給者番号	0012568
------	-------	-------	---------

月間自己負担上限額 5,000 円

日付	指定医療機関名	医療費総額 (10 割分)	自己負担額	自己負担の累積額 (月額)
1 月 5 日	○○○病院	20,000 円	2,000 円	2,000 円
1 月 5 日	××薬局	15,000 円	1,500 円	3,500 円
1 月 20 日	○○○病院	12,000 円	1,200 円	4,700 円
1 月 20 日	××薬局	10,000 円	300 円	5,000 円
1 月 31 日	○○○病院	15,000 円		

上記のとおり、当月の自己負担上限額に達しました。

日付	指定医療機関名	自己負担上限額に達した後も受診した際には、 医療費総額を記載し、自己負担額及び自己負担 の累積額 (月額) の欄は斜線を引く。
1 月 20 日	××薬局	

指定難病一覧

番号	病名	番号	病名
1	球脊髄性筋萎縮症	71	特発性大腿骨頭壊死症
2	筋萎縮性側索硬化症	72	下垂体性ADH分泌異常症
3	脊髄性筋萎縮症	73	下垂体性TSH分泌亢進症
4	原発性側索硬化症	74	下垂体性PRL分泌亢進症
5	進行性核上性麻痺	75	クッシング病
6	パーキンソン病	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
7	大脳皮質基底核変性症	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
8	ハンチントン病	78	下垂体前葉機能低下症
9	神経有棘赤血球症	79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)
10	シャルコー・マリー・トウス病	80	甲状腺ホルモン不応症
11	重症筋無力症	81	先天性副腎皮質酵素欠損症
12	先天性筋無力症候群	82	先天性副腎低形成症
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	83	アジソン病
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多発性運動ニューロパチー	84	サルコイドーシス
15	封入体筋炎	85	特発性間質性肺炎
16	クロー・深瀬症候群	86	肺動脈性肺高血圧症
17	多系統萎縮症	87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	88	慢性血栓性肺高血圧症
19	ライソゾーム病	89	リンパ脈管筋腫症
20	副腎白質ジストロフィー	90	網膜色素変性症
21	ミトコンドリア病	91	バッド・キアリ症候群
22	もやもや病	92	特発性門脈圧亢進症
23	プリオン病	93	原発性胆汁性胆管炎
24	亜急性硬化性全脳炎	94	原発性硬化性胆管炎
25	進行性多巣性白質脳症	95	自己免疫性肝炎
26	HTLV-1関連脊髄症	96	クローン病
27	特発性基底核石灰化症	97	潰瘍性大腸炎
28	全身性アミロイドーシス	98	好酸球性消化管疾患
29	ウルリッヒ病	99	慢性特発性偽性腸閉塞症
30	遠位型ミオパチー	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
31	ベスレムミオパチー	101	腸管神経節細胞減少症
32	自己食食空腔性ミオパチー	102	ルビンシュタイン・タイビ症候群
33	シュワルツ・ヤンベル症候群	103	CFC症候群
34	神経線維腫症	104	コステロ症候群
35	天疱瘡	105	チャージ症候群
36	表皮水疱症	106	クリオピリン関連周期熱症候群
37	膿疱性乾癬(汎発型)	107	若年性特発性関節炎
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	108	TNF受容体関連周期性症候群
39	中毒性表皮壊死症	109	非典型溶血性尿毒症症候群
40	高安静脈炎	110	ブラウ症候群
41	巨細胞性動脈炎	111	先天性ミオパチー
42	結節性多発動脈炎	112	マリネスコ・シェーグレン症候群
43	顕微鏡的多発血管炎	113	筋ジストロフィー
44	多発血管炎性肉芽腫症	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	115	遺伝性周期性四肢麻痺
46	悪性関節リウマチ	116	アトピー性脊髄炎
47	パージャール病	117	脊髄空洞症
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	118	脊髄髄膜瘤
49	全身性エリテマトーデス	119	アイザックス症候群
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	120	遺伝性ジストニア
51	全身性強皮症	121	脳内鉄沈着神経変性症
52	混合性結合組織病	122	脳表ヘモジデリン沈着症
53	シェーグレン症候群	123	HTRA1関連脳小血管病
54	成人発症スチル病	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
55	再発性多発軟骨炎	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
56	ベーチェット病	126	ペリー病
57	特発性拡張型心筋症	127	前頭側頭葉変性症
58	肥大型心筋症	128	ピックスタッフ脳幹脳炎
59	拘束型心筋症	129	痙攣重積型(二相性)急性脳症
60	再生不良性貧血	130	先天性無痛無汗症
61	自己免疫性溶血性貧血	131	アレキサンダー病
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	132	先天性核上性球麻痺
63	免疫性血小板減少症	133	メビウス症候群
64	血栓性血小板減少性紫斑病	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
65	原発性免疫不全症候群	135	アイカルディ症候群
66	IgA腎症	136	片側巨脳症
67	多発性嚢胞腎	137	限局性皮質異形成
68	黄色靱帯骨化症	138	神経細胞移動異常症
69	後縦靱帯骨化症	139	先天性大脳白質形成不全症
70	広範脊柱管狭窄症	140	ドラベ症候群

番号	病名	番号	病名
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	212	三尖弁閉鎖症
142	ミオクロニー欠伸てんかん	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
144	レノックス・ガストー症候群	215	ファロー四徴症
145	ウエスト症候群	216	両大血管右室起始症
146	大田原症候群	217	エプスタイン病
147	早期ミオクロニー脳症	218	アルポート症候群
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	219	ギャロウェイ・モット症候群
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	220	急速進行性糸球体腎炎
150	環状20番染色体症候群	221	抗糸球体基底膜腎炎
151	ラスムッセン脳炎	222	一次性ネフローゼ症候群
152	PCDH19関連症候群	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	224	紫斑病性腎炎
154	睡眠時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	225	先天性腎性尿崩症
155	ランドウ・クレフナー症候群	226	間質性膀胱炎(ハンナ型)
156	レット症候群	227	オスラー病
157	スタージ・ウェーバー症候群	228	閉塞性細気管支炎
158	結節性硬化症	229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)
159	色素性乾皮症	230	肺胞低換気症候群
160	先天性魚鱗癬	231	$\alpha 1$ -アンチトリプシン欠乏症
161	家族性良性慢性性天疱瘡	232	カーニー複合
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	233	ウォルフラム症候群
163	特発性後天性全身性無汗症	234	ベルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)
164	眼皮膚白皮症	235	副甲状腺機能低下症
165	肥厚性皮膚骨膜炎	236	偽性副甲状腺機能低下症
166	弾性繊維性仮性黄色腫	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症
167	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
168	エーラス・ダンロス症候群	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
169	メンケス病	240	フェニルケトン尿症
170	オクシタル・ホーン症候群	241	高チロシン血症1型
171	ウィルソン病	242	高チロシン血症2型
172	低ホスファターゼ症	243	高チロシン血症3型
173	VATER症候群	244	メーブルシロップ尿症
174	那須・ハコラ病	245	プロピオン酸血症
175	ウィーバー症候群	246	メチルマロン酸血症
176	コフィン・ローリー症候群	247	イソ吉草酸血症
177	ジュベール症候群関連疾患	248	グルコーストランスポーター1欠損症
178	モワット・ウィルソン症候群	249	グルタル酸血症1型
179	ウィリアムズ症候群	250	グルタル酸血症2型
180	ATR-X症候群	251	尿素サイクル異常症
181	クルーゾン症候群	252	リジン尿性蛋白不耐症
182	アペール症候群	253	先天性葉酸吸収不全
183	ファイファー症候群	254	ボルフィリン症
184	アントレー・ピクスラー症候群	255	複合カルボキシラーゼ欠損症
185	コフィン・シリス症候群	256	筋型糖原病
186	ロスマンド・トムソン症候群	257	肝型糖原病
187	歌舞伎症候群	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
188	多脾症候群	259	レンチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症
189	無脾症候群	260	システロール血症
190	鰓耳腎症候群	261	タンジール病
191	ウェルナー症候群	262	原発性高カロミクロン血症
192	コケイン症候群	263	脳髄黄色腫症
193	ブラダー・ウィリ症候群	264	無Bリボタンパク血症
194	ソース症候群	265	脂肪萎縮症
195	ヌーナン症候群	266	家族性地中海熱
196	ヤング・シンプソン症候群	267	高IgD症候群
197	1p36欠失症候群	268	中條・西村症候群
198	4p欠失症候群	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
199	5p欠失症候群	270	慢性再発性多発性骨髄炎
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	271	強直性脊椎炎
201	アンジェルマン症候群	272	進行性骨化性線維異形成症
202	スミス・マギニス症候群	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症
203	22q11.2欠失症候群	274	骨形成不全症
204	エマヌエル症候群	275	タナトフォリック骨異形成症
205	脆弱X症候群関連疾患	276	軟骨無形成症
206	脆弱X症候群	277	リンパ管腫症/ゴーハム病
207	総動脈幹遺残症	278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
208	修正大血管転位症	279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
209	完全大血管転位症	280	巨大動脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
210	単心室症	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
211	左心低形成症候群	282	先天性赤血球形成異常性貧血

番号	病名	番号	病名
283	後天性赤芽球癆	316	カルニチン回路異常症
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	317	三頭酵素欠損症
285	ファンconi貧血	318	シトリン欠損症
286	遺伝性鉄芽球性貧血	319	セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症
287	エプスタイン症候群	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
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	321	非ケトーシス型高グリシニン血症
289	クローンカイト・カナダ症候群	322	β -ケトチオラーゼ欠損症
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
291	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	324	メチルグルタコン酸尿症
292	総排泄腔外反症	325	遺伝性自己炎症疾患
293	総排泄腔遺残	326	大理石骨病
294	先天性横隔膜ヘルニア	327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
295	乳幼児肝巨大血管腫	328	前眼部形成異常
296	胆道閉鎖症	329	無虹彩症
297	アラジール症候群	330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症
298	遺伝性肺炎	331	特発性多中心性キャッスルマン病
299	嚢胞性線維症	332	膠様滴状角膜ジストロフィー
300	IgG4関連疾患	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群
301	黄斑ジストロフィー	334	脳クレアチン欠乏症候群
302	レーベル遺伝性視神経症	335	ネフロン癆
303	アッシャー症候群	336	家族性低 β リポタンパク血症1(ホモ接合体)
304	若年発症型両側性感音聾	337	ホモシスチン尿症
305	遅発性内リンパ水腫	338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
306	好酸球性副鼻腔炎	339	MECP2重複症候群
307	カナバン病	340	線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む。)
308	進行性白質脳症	341	TRPV4異常症
309	進行性ミオクローヌスてんかん	342	LMNB1 関連大脳白質脳症
310	先天異常症候群	343	PURA 関連神経発達異常症
311	先天性三尖弁狭窄症	344	極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症
312	先天性僧帽弁狭窄症	345	乳児発症 STING 関連血管炎
313	先天性肺静脈狭窄症	346	原発性肝外門脈閉塞症
314	左肺動脈右肺動脈起始症	347	出血性線溶異常症
315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症	348	ロウ症候群

別紙2

別紙様式第2号(表面)

特 定 医 療 費 (指 定 難 病) 受 給 者 証										
公費負担者番号		5	4	0	1	6	0	1		
特定医療費受給者番号		0	0	1	1	2	3			
受 診 者	フリガナ	コウロウ シロウ					生 年 月 日			
	氏 名	厚労 二郎					〇〇年 X月 Δ日			
	フリガナ	トウキョウトチヨダクカスミガセキ								
	住 所	東京都千代田区霞が関〇-〇-X								
	保険者(※1)	〇〇△△組合								
	記号及び番号(※2)	123456					適用区分	ウ		
病 名		〇〇〇病								
保護者(受診者が18歳未満の場合記入)	フリガナ	コウロウ タロウ					続 柄			
	氏 名	厚労 太郎					父			
	フリガナ	トウキョウトチヨダクカスミガセキ								
	住 所	東京都千代田区霞が関〇-〇-X								
指 定 医 療 機 関 名	病院・診療所	〇〇〇病院			所 在 地	東京都千代田区霞が関〇-〇-X				
	薬 局	□□薬局			所 在 地	東京都千代田区霞が関〇-〇-X				
	訪問看護事業者等	△△事業所			所 在 地	東京都千代田区霞が関〇-〇-X				
負 担	自己負担上限額	月 額 10,000 円				階 層 区 分	一般所得I			
	人工呼吸器等装置	該 当 ・ 非 該 当				高額かつ長期	該 当 ・ 非 該 当			
	軽症高額該当	該 当 ・ 非 該 当								
	受診者と同じ世帯内にいる 指定難病又は小児慢性特定疾病の 医療費助成の対象患者					有 ・ 無				
有効期間		〇〇年〇月〇日 から 〇〇年〇〇月〇〇日 まで								
上記のとおり認定する。 〇〇年〇〇月〇〇日 〇〇〇〇都道府県知事 印										
※1 後期高齢者医療広域連合を含む ※2 後期高齢者医療制度においては被保険者番号										

別紙3

別紙様式第3号

特定医療費（指定難病）

年 月分 自己負担上限額管理票

受診者名	厚労 二郎	受給者番号	001123
------	-------	-------	--------

月間自己負担上限額 10,000円

日 付	指定医療機関名	医療費総額(10割分)	自己負担額	自己負担の累積額(月額)
○月 ○日	○○○病院	10,000円	2,000円	2,000円
○月 ○日	□□薬局	15,000円	3,000円	5,000円
○月 ○日	○○○病院	10,000円	2,000円	7,000円
○月 ○日	□□薬局	10,000円	2,000円	9,000円
○月 ○日	○○○病院	15,000円	1,000円	10,000円
○月 ○日	○○○病院	15,000円		
○月 ○日	□□薬局	5,000円		
月 日				
月 日				
月 日				
月 日				
月 日				

上記のとおり、当月の自己負担上限額に達しました。

日 付	指定医療機関名
○月 ○日	○○○病院

※ 自己負担上限額に達した後も、引き続き「医療費総額(10割分)」については記載いただくようお願いします。

別紙 4

公費負担者番号一覧（都道府県別）

① 下記②以外の者

都道府県名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号	都道府県名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号
北海道	5 4	0 1	6 0 1	9	滋賀県	5 4	2 5	6 0 1	1
青森県	5 4	0 2	6 0 1	8	京都府	5 4	2 6	6 0 1	0
岩手県	5 4	0 3	6 0 1	7	大阪府	5 4	2 7	6 0 1	9
宮城県	5 4	0 4	6 0 1	6	兵庫県	5 4	2 8	6 0 1	8
秋田県	5 4	0 5	6 0 1	5	奈良県	5 4	2 9	6 0 1	7
山形県	5 4	0 6	6 0 1	4	和歌山県	5 4	3 0	6 0 1	4
福島県	5 4	0 7	6 0 1	3	鳥取県	5 4	3 1	6 0 1	3
茨城県	5 4	0 8	6 0 1	2	島根県	5 4	3 2	6 0 1	2
栃木県	5 4	0 9	6 0 1	1	岡山県	5 4	3 3	6 0 1	1
群馬県	5 4	1 0	6 0 1	8	広島県	5 4	3 4	6 0 1	0
埼玉県	5 4	1 1	6 0 1	7	山口県	5 4	3 5	6 0 1	9
千葉県	5 4	1 2	6 0 1	6	徳島県	5 4	3 6	6 0 1	8
東京都	5 4	1 3	6 0 1	5	香川県	5 4	3 7	6 0 1	7
神奈川県	5 4	1 4	6 0 1	4	愛媛県	5 4	3 8	6 0 1	6
新潟県	5 4	1 5	6 0 1	3	高知県	5 4	3 9	6 0 1	5
富山県	5 4	1 6	6 0 1	2	福岡県	5 4	4 0	6 0 1	2
石川県	5 4	1 7	6 0 1	1	佐賀県	5 4	4 1	6 0 1	1
福井県	5 4	1 8	6 0 1	0	長崎県	5 4	4 2	6 0 1	0
山梨県	5 4	1 9	6 0 1	9	熊本県	5 4	4 3	6 0 1	9
長野県	5 4	2 0	6 0 1	6	大分県	5 4	4 4	6 0 1	8
岐阜県	5 4	2 1	6 0 1	5	宮崎県	5 4	4 5	6 0 1	7
静岡県	5 4	2 2	6 0 1	4	鹿児島県	5 4	4 6	6 0 1	6
愛知県	5 4	2 3	6 0 1	3	沖縄県	5 4	4 7	6 0 1	5
三重県	5 4	2 4	6 0 1	2					

指定都市名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号	指定都市名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号
札幌市	5 4	0 1	7 0 1	7	名古屋市	5 4	2 3	7 0 1	1
仙台市	5 4	0 4	7 0 1	4	京都市	5 4	2 6	7 0 1	8
さいたま市	5 4	1 1	7 0 1	5	大阪市	5 4	2 7	7 0 1	7
千葉市	5 4	1 2	7 0 1	4	堺市	5 4	2 7	7 0 2	5
横浜市	5 4	1 4	7 0 1	2	神戸市	5 4	2 8	7 0 1	6
川崎市	5 4	1 4	7 0 2	0	岡山市	5 4	3 3	7 0 1	9
相模原市	5 4	1 4	7 0 3	8	広島市	5 4	3 4	7 0 1	8
新潟市	5 4	1 5	7 0 1	1	北九州市	5 4	4 0	7 0 1	0
静岡市	5 4	2 2	7 0 1	2	福岡市	5 4	4 0	7 0 2	8
浜松市	5 4	2 2	7 0 2	0	熊本市	5 4	4 3	7 0 1	7

② 被保護者であって、医療保険各法の被保険者以外の者

都道府県名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号	都道府県名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号
北海道	5 4	0 1	6 0 2	7	滋賀県	5 4	2 5	6 0 2	9
青森県	5 4	0 2	6 0 2	6	京都府	5 4	2 6	6 0 2	8
岩手県	5 4	0 3	6 0 2	5	大阪府	5 4	2 7	6 0 2	7
宮城県	5 4	0 4	6 0 2	4	兵庫県	5 4	2 8	6 0 2	6
秋田県	5 4	0 5	6 0 2	3	奈良県	5 4	2 9	6 0 2	5
山形県	5 4	0 6	6 0 2	2	和歌山県	5 4	3 0	6 0 2	2
福島県	5 4	0 7	6 0 2	1	鳥取県	5 4	3 1	6 0 2	1
茨城県	5 4	0 8	6 0 2	0	島根県	5 4	3 2	6 0 2	0
栃木県	5 4	0 9	6 0 2	9	岡山県	5 4	3 3	6 0 2	9
群馬県	5 4	1 0	6 0 2	6	広島県	5 4	3 4	6 0 2	8
埼玉県	5 4	1 1	6 0 2	5	山口県	5 4	3 5	6 0 2	7
千葉県	5 4	1 2	6 0 2	4	徳島県	5 4	3 6	6 0 2	6
東京都	5 4	1 3	6 0 2	3	香川県	5 4	3 7	6 0 2	5
神奈川県	5 4	1 4	6 0 2	2	愛媛県	5 4	3 8	6 0 2	4
新潟県	5 4	1 5	6 0 2	1	高知県	5 4	3 9	6 0 2	3
富山県	5 4	1 6	6 0 2	0	福岡県	5 4	4 0	6 0 2	0
石川県	5 4	1 7	6 0 2	9	佐賀県	5 4	4 1	6 0 2	9
福井県	5 4	1 8	6 0 2	8	長崎県	5 4	4 2	6 0 2	8
山梨県	5 4	1 9	6 0 2	7	熊本県	5 4	4 3	6 0 2	7
長野県	5 4	2 0	6 0 2	4	大分県	5 4	4 4	6 0 2	6
岐阜県	5 4	2 1	6 0 2	3	宮崎県	5 4	4 5	6 0 2	5
静岡県	5 4	2 2	6 0 2	2	鹿児島県	5 4	4 6	6 0 2	4
愛知県	5 4	2 3	6 0 2	1	沖縄県	5 4	4 7	6 0 2	3
三重県	5 4	2 4	6 0 2	0					

指定都市名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号	指定都市名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号
札幌市	5 4	0 1	8 0 1	5	名古屋市	5 4	2 3	8 0 1	9
仙台市	5 4	0 4	8 0 1	2	京都市	5 4	2 6	8 0 1	6
さいたま市	5 4	1 1	8 0 1	3	大阪市	5 4	2 7	8 0 1	5
千葉市	5 4	1 2	8 0 1	2	堺市	5 4	2 7	8 0 2	3
横浜市	5 4	1 4	8 0 1	0	神戸市	5 4	2 8	8 0 1	4
川崎市	5 4	1 4	8 0 2	8	岡山市	5 4	3 3	8 0 1	7
相模原市	5 4	1 4	8 0 3	6	広島市	5 4	3 4	8 0 1	6
新潟市	5 4	1 5	8 0 1	9	北九州市	5 4	4 0	8 0 1	8
静岡市	5 4	2 2	8 0 1	0	福岡市	5 4	4 0	8 0 2	6
浜松市	5 4	2 2	8 0 2	8	熊本市	5 4	4 3	8 0 1	5

指定医療機関療養担当規程

(指定医療機関の義務)

第1条 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患者に対し特定医療を行う指定医療機関（同項に規定する指定医療機関をいう。以下同じ。）は、法及び難病の患者に対する医療等に関する法律施行規則第40条に定めるところによるほか、この規程に定めるところにより、法の規定による特定医療を担当しなければならない。

(診療の拒否の禁止)

第2条 指定医療機関は、指定特定医療を受ける指定難病の患者（以下「受診者」という。）の診療を正当な理由なく拒んではならない。

(診療開始時の注意)

第3条 指定医療機関は、指定難病の患者又はその保護者（法第5条第1項に規定する保護者をいう。）から法第7条第4項に規定する医療受給者証を提示して受診者の診療を求められたときは、その医療受給者証が有効であることを確かめた後でなければ診療をしてはならない。

(診療時間)

第4条 指定医療機関は、自己の定めた診療時間において診療をするほか、受診者が、やむを得ない事情により、その診療時間に診療を受けることができないときは、その者のために便宜な時間を定めて診療をしなければならない。

(診療録)

第5条 指定医療機関は、受診者に関する診療録に健康保険の例によって医療の担当に関し必要な事項を記載しなければならない。

(帳簿)

第6条 指定医療機関は、診療及び診療報酬の請求に関する帳簿及びその他の物件をその完結の日から5年間保存しなければならない。

(通知)

第7条 指定医療機関が受診者について次の各号のいずれかに該当する事実のあることを知った場合には、速やかに、意見を付して医療受給者証を交付した都道府県に通知しなければならない。

- 1 受診者が正当な理由なく、診療に関する指導に従わないとき。
- 2 受診者が詐欺その他不正な手段により診療を受け、又は受けようとしたとき。

(指定訪問看護事業者等に関する特例)

第8条 指定医療機関である健康保険法（大正11年法律第70号）第88条第1項に規定する指定訪問看護事業者又は介護保険法（平成9年法律第123号）第41条第1項に規定する指定居宅サービス事業者（同法第8条第4項に規定する訪問看護を行う者に限る。）若しくは同法第53条第1項に規定する指定介護予防サービス事業者（同法第8条の2第4項に規定する介護予防訪問看護を行う者に限る。）にあつては、第5条中「関する診療録」とあるのは「対する指定訪問看護又は指定居宅サービス（訪問看護に限る。）若しくは指定介護予防サービス（介護予防訪問看護に限る。）の提供に関する諸記録」と、「健康保険の例によって」とあるのは「健康保険又は後期高齢者医療の例によって（指定居宅サービス事業者又は指定介護予防サービス事業者にあつては介護保険の例によって）」と、それぞれ読み替えて適用する。

(薬局に関する特例)

第9条 指定医療機関である薬局にあっては、第5条中「診療録」とあるのは「調剤録」と読み替えて適用する。