

「診断基準及び重症度分類等」が改正される指定難病一覧（H30年4月1日～）

3 脊髄性筋萎縮症	3 脊髄性筋萎縮症	別紙 1
11 重症筋無力症	11 重症筋無力症	別紙 2
20 副腎白質ジストロフィー	20 副腎白質ジストロフィー	別紙 3
24 亜急性硬化性全脳炎	24 亜急性硬化性全脳炎	別紙 4
35 天疱瘡	35 天疱瘡	別紙 5
37 膿疱性乾癬（汎発型）	37 膿疱性乾癬（汎発型）	別紙 6
38 スティーヴンス・ジョンソン症候群	38 スティーヴンス・ジョンソン症候群	別紙 7
39 中毒性表皮壊死症	39 中毒性表皮壊死症	別紙 8
40 高安動脈炎	40 高安動脈炎	別紙 9
44 多発血管炎性肉芽腫症	44 多発血管炎性肉芽腫症	別紙 10
57 特発性拡張型心筋症	57 特発性拡張型心筋症	別紙 11
58 肥大型心筋症	58 肥大型心筋症	別紙 12
59 拘束型心筋症	59 拘束型心筋症	別紙 13
66 IgA 腎症	66 IgA 腎症	別紙 14
67 多発性嚢胞腎	67 多発性嚢胞腎	別紙 15
70 広範脊柱管狭窄症	70 広範脊柱管狭窄症	別紙 16
85 特発性間質性肺炎	85 特発性間質性肺炎	別紙 17
91 バッド・キアリ症候群	91 バッド・キアリ症候群	別紙 18
92 特発性門脈圧亢進症	92 特発性門脈圧亢進症	別紙 19
107 全身型若年性特発性関節炎	107 若年性特発性関節炎	別紙 20
177 有馬症候群	177 ジュベール症候群関連疾患	別紙 21
220 急速進行性糸球体腎炎	220 急速進行性糸球体腎炎	別紙 22
221 抗糸球体基底膜腎炎	221 抗糸球体基底膜腎炎	別紙 23
222 一次性ネフローゼ症候群	222 一次性ネフローゼ症候群	別紙 24
230 肺胞低換気症候群	230 肺胞低換気症候群	別紙 25
238 ビタミン D 抵抗性くる病／骨軟化症	238 ビタミン D 抵抗性くる病／骨軟化症	別紙 26
281 クリップル・トレノネー・ウェーバー症候群	281 クリップル・トレノネー・ウェーバー症候群	別紙 27
288 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	288 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	別紙 28
325 遺伝性自己炎症疾患	325 遺伝性自己炎症疾患	別紙 29
328 前眼部形成異常	328 前眼部形成異常	別紙 30
329 無虹彩症	329 無虹彩症	別紙 31
330 先天性気管狭窄症	330 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	別紙 32
(新規追加)	331 特発性多中心性キャッスルマン病	別紙 33

「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」

改正の概要 (H30年4月1日～)

別添2

要再確認：改正後診断基準で再確認することが、特に必要と考えられる疾病

要追加情報：改正後診断基準で再確認する際に、追加情報が必要となる可能性がある疾病

別紙の番号	告示上の疾病番	(改正前疾患名) 疾患名	主な改正内容	改正理由	要再確認	要追加情報
1	3	脊髄性筋萎縮症	・概要の4.治療法に、「ヌシネルセン髄腔内投与」を追加	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
2	11	重症筋無力症	・概要の文言の修正 ・患者数の変更 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
3	20	副腎白質ジストロフィー	・概要の「造血細胞移植」を「造血幹細胞移植」に修正	・正しい名称に修正するもの	-	-
4	24	亜急性硬化性全脳炎	・概要の文言の修正 ・患者数の変更 ・「診断基準」2.検査所見に検査法の追加と、脳波所見の一部削除	・最新の知見に基づき修正するもの ・診断基準の適正化	要	-
5	35	天疱瘡	・概要の文言の修正 ・「要件の判定に必要な事項」の修正	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
6	37	膿疱性乾癬（汎発型）	・概要に疾病名の追加と治療法の追加 ・患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
7	38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	・概要の文言の修正 ・患者数の変更 ・診断のカテゴリーに慢性期に関する情報を追記	・最新の知見に基づき修正するもの ・慢性期の診断基準の明示化	要	要
8	39	中毒性表皮壊死症	・概要に症状の追加と治療法の追加 ・患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
9	40	高安静脈炎	・概要の文言の修正 ・患者数の変更と研究代表者の変更 ・診断基準および診断のカテゴリーの変更 ・重症度分類の1度から「γグロブリン上昇」を削除	・最新の知見に基づき修正するもの ・診断基準の適正化	要	要
10	44	多発血管炎性肉芽腫症	・概要、診断基準の「多発性神経炎」を「多発性単神経炎」に修正 ・情報提供元の変更	・正しい名称に修正するもの	-	-
11	57	特発性拡張型心筋症	・概要に文言の修正 ・患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
12	58	肥大型心筋症	患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
13	59	拘束型心筋症	患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
14	66	IgA腎症	・概要の文言の修正 ・情報提供元の変更 ・診断基準の付記事項に説明を追記	・最新の知見に基づき修正するもの ・診断基準の明確化	-	-
15	67	多発性嚢胞腎	・概要の文言の修正 ・患者数の変更 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
16	70	広範脊柱管狭窄症	・患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
17	85	特発性間質性肺炎	・重症度分類の「特発性肺線維症の場合は」を削除	・重症度分類の記載の適正化	-	-
18	91	バッド・キアリ症候群	・患者数の変更 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
19	92	特発性門脈圧亢進症	・概要の文言の修正 ・患者数の変更 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
20	107	(全身型若年性特発性関節炎) 若年性特発性関節炎	・疾患名を「全身型若年性特発性関節炎」から「若年性特発性関節炎」も変更 ・全身型若年性特発性関節炎に加え、新たに関節型若年性特発性関節炎を追加	・指定難病の新たな指定に伴う改訂	要	要
21	177	(有馬症候群) ジュバル症候群関連疾患	・疾患名を「有馬症候群」から「ジュバル症候群関連疾患」に変更（有馬症候群が含まれる疾病） ・有馬症候群の診断基準の主要症状と検査の整理	・指定難病の新たな指定に伴う改訂	要	要
22	220	急速進行性糸球体腎炎	・概要の文言の修正 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
23	221	抗糸球体基底膜腎炎	・概要の文言の修正 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
24	222	一次性ネフローゼ症候群	・情報提供元の変更	・研究班代表の変更に伴うもの	-	-
25	230	肺胞低換気症候群	・1)肥満低換気症候群、2)先天性中枢性低換気症候群、3)特発性中枢性肺胞低換気、の3病態に分類	・国際基準である「アメリカ睡眠学会国際分類第3版」に基づく修正	要	要
26	238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	・「診断基準」に対象を明記し、添付図の説明を参考所見とする修正	・診断基準の明確化	要	-
27	281	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群	・概要に遺伝子名を追加 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
28	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	・「自己免疫性後天性凝固第V/5因子欠乏症」を追加 ・診断基準の項目を再検討し、診断に必須でない検査を整理	・指定難病の新たな指定に伴う改訂	要	要
29	325	遺伝性自己炎症疾患	・「A20ハプロ不全症」を追加 ・鑑別診断を参考所見とし、診断のカテゴリーに含めない修正	・指定難病の新たな指定に伴う改訂	要	要
30	328	前眼部形成異常	・「要件の判定に必要な事項」の文言の修正 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
31	329	無虹彩症	・「要件の判定に必要な事項」の文言の修正 ・患者数の変更と情報提供元の変更 ・診断基準にProbableも対象とする等追加 ・診断のカテゴリーの修正	・診断基準の適正化	要	-
32	330	(先天性気管狭窄症) 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	・先天性声門下狭窄症の追加に伴い、疾患名を「先天性気管狭窄症」から「先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症」に変更	・指定難病の新たな指定に伴う改訂	要	要
33	331	特発性多中心性キャッスルマン病	-	・指定難病の新たな指定	-	-

・指定難病の新たな指定に伴う改訂：「107.若年性特発性関節炎」「177.ジュバル症候群関連疾患」「288.自己免疫性後天性凝固因子欠乏症」「325.遺伝性自己炎症疾患」「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」