

資料 2 既存の指定難病に対する医学的知見の反映について

厚生労働省健康・生活衛生局

難病対策課

Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan

指定難病の診断基準等のアップデートに係る取り扱いについて

概要と対応方針

- 平成31年3月の第32回指定難病検討委員会での指摘をうけて、第42回指定難病検討委員会から第48回指定難病検討委員会にかけて、指定難病189疾病にかかる診断基準及び重症度分類（以下「診断基準等」という。）について各疾病の研究班からの提案に基づき、最新の医学的知見を踏まえてアップデートを行った。
- 最新の医学的知見に基づく診断基準等のアップデートにより、一部の疾患において、既認定者のうち新たな診断基準等に該当しない患者が生ずる場合がある。この場合、知見の安定性やその影響を注視するために、既認定者については引き続き、アップデート前の診断基準等により更新申請を行うこととし、最新の医学的知見の反映のあり方については、次の難病法の5年後見直しに向けた議論として、難病対策委員会において検討することとしたい。

○令和6年度に公表し令和7年度から本格適用するアップデート（令和7年度アップデート）の対象疾患について

- ① 新規申請患者（令和6年度より前に認定を受けていない患者）については、令和7年4月1日以降、令和7年度アップデート後の診断基準等を適用する。
- ② 更新申請患者（令和6年度より前に認定を受けていた患者）については、令和7年4月1日以降、令和7年度アップデート前の診断基準等及びアップデート後の診断基準等のいずれかを適用する。ただし、診断基準等は最新のものから順に適用する。

※令和6年度中の申請については、どちらの診断基準等を用いてもよいとする経過措置を設けている

○令和7年度中に公表し令和8年度から適用予定のアップデート（令和8年度アップデート）の対象疾患について

- ① 新規申請患者（令和7年度より前に認定を受けていない患者）については、令和8年4月1日以降、令和8年度アップデート後の診断基準等で適用する。
- ② 更新申請患者（令和7年度より前に認定を受けていた患者）については、令和8年4月1日以降、令和8年度アップデート前の診断基準等及びアップデート後の診断基準等のいずれかを適用する。ただし、診断基準等は最新のものから順に適用する。

指定難病の診断基準等のアップデートに係る取り扱いについて

- 各年度のアップデート前に認定を受けた患者（既認定者）については、まずはアップデート後の最新の診断基準等及び臨個票に該当するか検討し、該当しない場合は、アップデート以前の診断基準等及び臨個票を使用可能。
- 新規認定患者は各年度の最新の診断基準等・臨個票により支給認定を行う。

		令和7年度	令和8年度以降	
令和7年度アップデートのみ実施する疾患	認定 既	令和7年度アップデート前後の診断基準等及び臨個表のいずれも使用可能		
	認定 新規	令和7年度アップデート後の診断基準等及び臨個表を使用		
令和8年度アップデートのみ実施する疾患	周知期間		認定 既	令和8年度アップデート前後の診断基準等及び臨個表のいずれも使用可能
			認定 新規	令和8年度アップデート後の診断基準等及び臨個表を使用
令和7年度・令和8年度アップデートを両方実施する疾患	認定 令6以前に	令和7年度アップデート前後の診断基準等及び臨個表のいずれも使用可能	令和7年度アップデート前後、令和8年度アップデート後の診断基準等及び臨個表のいずれも使用可能	
	認定 令7に	令和7年度アップデート後の診断基準等及び臨個表を使用	令和7年度又は令和8年度アップデート後の診断基準等及び臨個表のいずれも使用可能	
	認定 令8以降		令和8年度アップデート後の診断基準等及び臨個表を使用	

(※) ただし、診断基準と重症度分類との間で、異なる時点の基準を用いることは認めない。(例えば、令和6年度アップデート後の診断基準と、令和6年度アップデート前の重症度分類を使用することは認められない。)

令和7年度分の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

- 令和7年度分の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倍以上が追記された。
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。