

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」「渴感障害を伴うもの」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せん。

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