健生難発 1128 第１号
令和５年 11 月 28 日

各 ⎛都道府県⎞ 衛生主管部（局）長
　 ⎝指定都市⎠

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、この診断書の様式については、「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５年厚生労働省告示第294号）による指定難病の追加及び疾病名の変更、「「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」（令和５年10月30日付け健生発1030第１号厚生労働省健康・生活衛生局長通知）による診断基準及び重症度分類等の改正、臨床調査個人票のオンライン登録開始に伴い、課長通知中、別添１の表の54、121、123、126及び167の指定難病について左欄に掲げる指定難病に係る疾病名を同表の中欄に掲げる疾病名に改正する。あわせて、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６年４月１日から適用することとしたので通知する。また、改正の概要は別添２のとおりであるので、御了知いただきたい。

なお、支給認定の審査等の取扱いについては、別途お示ししている「「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日付け事務連絡）を御参照いただきたい。

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

1　球脊髄性筋萎縮症	1　球脊髄性筋萎縮症	別紙１
2　筋萎縮性側索硬化症	2　筋萎縮性側索硬化症	別紙２
3　脊髄性筋萎縮症	3　脊髄性筋萎縮症	別紙３
4　原発性側索硬化症	4　原発性側索硬化症	別紙４
5　進行性核上性麻痺	5　進行性核上性麻痺	別紙５
6　パーキンソン病	6　パーキンソン病	別紙６
7　大脳皮質基底核変性症	7　大脳皮質基底核変性症	別紙７
8　ハンチントン病	8　ハンチントン病	別紙８
9　神経有棘赤血球症	9　神経有棘赤血球症	別紙９
10　シャルコー・マリー・トゥース病	10　シャルコー・マリー・トゥース病	別紙10
11　重症筋無力症	11　重症筋無力症	別紙11
12　先天性筋無力症候群	12　先天性筋無力症候群	別紙12
13　多発性硬化症／視神経脊髄炎	13　多発性硬化症／視神経脊髄炎	別紙13
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	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	別紙14
15　封入体筋炎	15　封入体筋炎	別紙15
16　クロウ・深瀬症候群	16　クロウ・深瀬症候群	別紙16
17　多系統萎縮症	17　多系統萎縮症	別紙17
18　脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	18　脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	別紙18

19　ライソゾーム病	19　ライソゾーム病	別紙19
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20
21　ミトコンドリア病	21　ミトコンドリア病	別紙21
22　もやもや病	22　もやもや病	別紙22
23　プリオン病	23　プリオン病	別紙23
24　亜急性硬化性全脳炎	24　亜急性硬化性全脳炎	別紙24
25　進行性多巣性白質脳症	25　進行性多巣性白質脳症	別紙25
26　HTLV-1関連脊髄症	26　HTLV-1関連脊髄症	別紙26
27　特発性基底核石灰化症	27　特発性基底核石灰化症	別紙27
28　全身性アミロイドーシス	28　全身性アミロイドーシス	別紙28
29　ウルリッヒ病	29　ウルリッヒ病	別紙29
30　遠位型ミオパチー	30　遠位型ミオパチー	別紙30
31　ベスレムミオパチー	31　ベスレムミオパチー	別紙31
32　自己貪食空胞性ミオパチー	32　自己貪食空胞性ミオパチー	別紙32
33　シュワルツ・ヤンペル症候群	33　シュワルツ・ヤンペル症候群	別紙33
34　神経線維腫症	34　神経線維腫症	別紙34
35　天疱瘡	35　天疱瘡	別紙35
36　表皮水疱症	36　表皮水疱症	別紙36
37　膿疱性乾癬（汎発型）	37　膿疱性乾癬（汎発型）	別紙37

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38
39　中毒性表皮壊死症	39　中毒性表皮壊死症	別紙39
40　高安動脈炎	40　高安動脈炎	別紙40
41　巨細胞性動脈炎	41　巨細胞性動脈炎	別紙41
42　結節性多発動脈炎	42　結節性多発動脈炎	別紙42
43　顕微鏡的多発血管炎	43　顕微鏡的多発血管炎	別紙43
44　多発血管炎性肉芽腫症	44　多発血管炎性肉芽腫症	別紙44
45　好酸球性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	別紙45
46　悪性関節リウマチ	46　悪性関節リウマチ	別紙46
47　バージャー病	47　バージャー病	別紙47
48　原発性抗リン脂質抗体症候群	48　原発性抗リン脂質抗体症候群	別紙48
49　全身性エリテマトーデス	49　全身性エリテマトーデス	別紙49
50　皮膚筋炎／多発性筋炎	50　皮膚筋炎／多発性筋炎	別紙50
51　全身性強皮症	51　全身性強皮症	別紙51
52　混合性結合組織病	52　混合性結合組織病	別紙52
53　シェーグレン症候群	53　シェーグレン症候群	別紙53
54　成人スチル病	54　成人発症スチル病	別紙54
55　再発性多発軟骨炎	55　再発性多発軟骨炎	別紙55
56　ベーチェット病	56　ベーチェット病	別紙56

57　特発性拡張型心筋症	57　特発性拡張型心筋症	別紙57
58　肥大型心筋症	58　肥大型心筋症	別紙58
59　拘束型心筋症	59　拘束型心筋症	別紙59
60　再生不良性貧血	60　再生不良性貧血	別紙60
61　自己免疫性溶血性貧血	61　自己免疫性溶血性貧血	別紙61
62　発作性夜間ヘモグロビン尿症	62　発作性夜間ヘモグロビン尿症	別紙62
63　特発性血小板減少性紫斑病	63　特発性血小板減少性紫斑病	別紙63
64　血栓性血小板減少性紫斑病	64　血栓性血小板減少性紫斑病	別紙64
65　原発性免疫不全症候群	65　原発性免疫不全症候群	別紙65
66　IgA 腎症	66　IgA 腎症	別紙66
67　多発性嚢胞腎	67　多発性嚢胞腎	別紙67
68　黄色靭帯骨化症	68　黄色靭帯骨化症	別紙68
69　後縦靭帯骨化症	69　後縦靭帯骨化症	別紙69
70　広範脊柱管狭窄症	70　広範脊柱管狭窄症	別紙70
71　特発性大腿骨頭壊死症	71　特発性大腿骨頭壊死症	別紙71
72　下垂体性ADH分泌異常症	72　下垂体性ADH分泌異常症	別紙72
73　下垂体性TSH分泌亢進症	73　下垂体性TSH分泌亢進症	別紙73
74　下垂体性PRL分泌亢進症	74　下垂体性PRL分泌亢進症	別紙74
75　クッシング病	75　クッシング病	別紙75

76　下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	76　下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	別紙76
77　下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	77　下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	別紙77
78　下垂体前葉機能低下症	78　下垂体前葉機能低下症	別紙78
79　家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	79　家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	別紙79
80　甲状腺ホルモン不応症	80　甲状腺ホルモン不応症	別紙80
81　先天性副腎皮質酵素欠損症	81　先天性副腎皮質酵素欠損症	別紙81
82　先天性副腎低形成症	82　先天性副腎低形成症	別紙82
83　アジソン病	83　アジソン病	別紙83
84　サルコイドーシス	84　サルコイドーシス	別紙84
85　特発性間質性肺炎	85　特発性間質性肺炎	別紙85
86　肺動脈性肺高血圧症	86　肺動脈性肺高血圧症	別紙86
87　肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	87　肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	別紙87
88　慢性血栓塞栓性肺高血圧症	88　慢性血栓塞栓性肺高血圧症	別紙88
89　リンパ脈管筋腫症	89　リンパ脈管筋腫症	別紙89
90　網膜色素変性症	90　網膜色素変性症	別紙90
91　バッド・キアリ症候群	91　バッド・キアリ症候群	別紙91
92　特発性門脈圧亢進症	92　特発性門脈圧亢進症	別紙92
93　原発性胆汁性胆管炎	93　原発性胆汁性胆管炎	別紙93
94　原発性硬化性胆管炎	94　原発性硬化性胆管炎	別紙94

95　自己免疫性肝炎	95　自己免疫性肝炎	別紙95
96　クローン病	96　クローン病	別紙96
97　潰瘍性大腸炎	97　潰瘍性大腸炎	別紙97
98　好酸球性消化管疾患	98　好酸球性消化管疾患	別紙98
99　慢性特発性偽性腸閉塞症	99　慢性特発性偽性腸閉塞症	別紙99
100　巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	100　巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	別紙100
101　腸管神経節細胞僅少症	101　腸管神経節細胞僅少症	別紙101
102　ルビンシュタイン・テイビ症候群	102　ルビンシュタイン・テイビ症候群	別紙102
103　CFC症候群	103　CFC症候群	別紙103
104　コステロ症候群	104　コステロ症候群	別紙104
105　チャージ症候群	105　チャージ症候群	別紙105
106　クリオピリン関連周期熱症候群	106　クリオピリン関連周期熱症候群	別紙106
107　若年性特発性関節炎	107　若年性特発性関節炎	別紙107
108　TNF受容体関連周期性症候群	108　TNF受容体関連周期性症候群	別紙108
109　非典型溶血性尿毒症症候群	109　非典型溶血性尿毒症症候群	別紙109
110　ブラウ症候群	110　ブラウ症候群	別紙110
111　先天性ミオパチー	111　先天性ミオパチー	別紙111
112　マリネスコ・シェーグレン症候群	112　マリネスコ・シェーグレン症候群	別紙112
113　筋ジストロフィー	113　筋ジストロフィー	別紙113

114　非ジストロフィー性ミオトニー症候群	114　非ジストロフィー性ミオトニー症候群	別紙114
115　遺伝性周期性四肢麻痺	115　遺伝性周期性四肢麻痺	別紙115
116　アトピー性脊髄炎	116　アトピー性脊髄炎	別紙116
117　脊髄空洞症	117　脊髄空洞症	別紙117
118　脊髄髄膜瘤	118　脊髄髄膜瘤	別紙118
119　アイザックス症候群	119　アイザックス症候群	別紙119
120　遺伝性ジストニア	120　遺伝性ジストニア	別紙120
121　神経フェリチン症	121　脳内鉄沈着神経変性症	別紙121
122　脳表ヘモジデリン沈着症	122　脳表ヘモジデリン沈着症	別紙122
123　禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	123　ＨＴＲＡ１関連脳小血管病	別紙123
124　皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	124　皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	別紙124
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	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	別紙125
126　ペリー症候群	126　ペリー病	別紙126
127　前頭側頭葉変性症	127　前頭側頭葉変性症	別紙127
128　ビッカースタッフ脳幹脳炎	128　ビッカースタッフ脳幹脳炎	別紙128
129　痙攣重積型（二相性）急性脳症	129　痙攣重積型（二相性）急性脳症	別紙129
130　先天性無痛無汗症	130　先天性無痛無汗症	別紙130
131　アレキサンダー病	131　アレキサンダー病	別紙131
132　先天性核上性球麻痺	132　先天性核上性球麻痺	別紙132

133　メビウス症候群	133　メビウス症候群	別紙133
134　中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	134　中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	別紙134
135　アイカルディ症候群	135　アイカルディ症候群	別紙135
136　片側巨脳症	136　片側巨脳症	別紙136
137　限局性皮質異形成	137　限局性皮質異形成	別紙137
138　神経細胞移動異常症	138　神経細胞移動異常症	別紙138
139　先天性大脳白質形成不全症	139　先天性大脳白質形成不全症	別紙139
140　ドラベ症候群	140　ドラベ症候群	別紙140
141　海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	141　海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	別紙141
142　ミオクロニー欠神てんかん	142　ミオクロニー欠神てんかん	別紙142
143　ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	143　ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	別紙143
144　レノックス・ガストー症候群	144　レノックス・ガストー症候群	別紙144
145　ウエスト症候群	145　ウエスト症候群	別紙145
146　大田原症候群	146　大田原症候群	別紙146
147　早期ミオクロニー脳症	147　早期ミオクロニー脳症	別紙147
148　遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	148　遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	別紙148
149　片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	149　片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	別紙149
150　環状20番染色体症候群	150　環状20番染色体症候群	別紙150
151　ラスムッセン脳炎	151　ラスムッセン脳炎	別紙151

152　ＰＣＤＨ19関連症候群	152　ＰＣＤＨ19関連症候群	別紙152
153　難治頻回部分発作重積型急性脳炎	153　難治頻回部分発作重積型急性脳炎	別紙153
154　徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	154　徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	別紙154
155　ランドウ・クレフナー症候群	155　ランドウ・クレフナー症候群	別紙155
156　レット症候群	156　レット症候群	別紙156
157　スタージ・ウェーバー症候群	157　スタージ・ウェーバー症候群	別紙157
158　結節性硬化症	158　結節性硬化症	別紙158
159　色素性乾皮症	159　色素性乾皮症	別紙159
160　先天性魚鱗癬	160　先天性魚鱗癬	別紙160
161　家族性良性慢性天疱瘡	161　家族性良性慢性天疱瘡	別紙161
162　類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	162　類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	別紙162
163　特発性後天性全身性無汗症	163　特発性後天性全身性無汗症	別紙163
164　眼皮膚白皮症	164　眼皮膚白皮症	別紙164
165　肥厚性皮膚骨膜症	165　肥厚性皮膚骨膜症	別紙165
166　弾性線維性仮性黄色腫	166　弾性線維性仮性黄色腫	別紙166
167　マルファン症候群	167　マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群	別紙167
168　エーラス・ダンロス症候群	168　エーラス・ダンロス症候群	別紙168
169　メンケス病	169　メンケス病	別紙169
170　オクシピタル・ホーン症候群	170　オクシピタル・ホーン症候群	別紙170

171　ウィルソン病	171　ウィルソン病	別紙171
172　低ホスファターゼ症	172　低ホスファターゼ症	別紙172
173　VATER症候群	173　VATER症候群	別紙173
174　那須・ハコラ病	174　那須・ハコラ病	別紙174
175　ウィーバー症候群	175　ウィーバー症候群	別紙175
176　コフィン・ローリー症候群	176　コフィン・ローリー症候群	別紙176
177　ジュベール症候群関連疾患	177　ジュベール症候群関連疾患	別紙177
178　モワット・ウィルソン症候群	178　モワット・ウィルソン症候群	別紙178
179　ウィリアムズ症候群	179　ウィリアムズ症候群	別紙179
180　ＡＴＲ－Ｘ症候群	180　ＡＴＲ－Ｘ症候群	別紙180
181　クルーゾン症候群	181　クルーゾン症候群	別紙181
182　アペール症候群	182　アペール症候群	別紙182
183　ファイファー症候群	183　ファイファー症候群	別紙183
184　アントレー・ビクスラー症候群	184　アントレー・ビクスラー症候群	別紙184
185　コフィン・シリス症候群	185　コフィン・シリス症候群	別紙185
186　ロスムンド・トムソン症候群	186　ロスムンド・トムソン症候群	別紙186
187　歌舞伎症候群	187　歌舞伎症候群	別紙187
188　多脾症候群	188　多脾症候群	別紙188
189　無脾症候群	189　無脾症候群	別紙189

190　鰓耳腎症候群	190　鰓耳腎症候群	別紙190
191　ウェルナー症候群	191　ウェルナー症候群	別紙191
192　コケイン症候群	192　コケイン症候群	別紙192
193　プラダー・ウィリ症候群	193　プラダー・ウィリ症候群	別紙193
194　ソトス症候群	194　ソトス症候群	別紙194
195　ヌーナン症候群	195　ヌーナン症候群	別紙195
196　ヤング・シンプソン症候群	196　ヤング・シンプソン症候群	別紙196
197　１p36欠失症候群	197　１p36欠失症候群	別紙197
198　４p欠失症候群	198　４p欠失症候群	別紙198
199　５p欠失症候群	199　５p欠失症候群	別紙199
200　第14番染色体父親性ダイソミー症候群	200　第14番染色体父親性ダイソミー症候群	別紙200
201　アンジェルマン症候群	201　アンジェルマン症候群	別紙201
202　スミス・マギニス症候群	202　スミス・マギニス症候群	別紙202
203　22q11.2欠失症候群	203　22q11.2欠失症候群	別紙203
204　エマヌエル症候群	204　エマヌエル症候群	別紙204
205　脆弱Ｘ症候群関連疾患	205　脆弱Ｘ症候群関連疾患	別紙205
206　脆弱X症候群	206　脆弱X症候群	別紙206
207　総動脈幹遺残症	207　総動脈幹遺残症	別紙207
208　修正大血管転位症	208　修正大血管転位症	別紙208

209　完全大血管転位症	209　完全大血管転位症	別紙209
210　単心室症	210　単心室症	別紙210
211　左心低形成症候群	211　左心低形成症候群	別紙211
212　三尖弁閉鎖症	212　三尖弁閉鎖症	別紙212
213　心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	213　心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	別紙213
214　心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	214　心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	別紙214
215　ファロー四徴症	215　ファロー四徴症	別紙215
216　両大血管右室起始症	216　両大血管右室起始症	別紙216
217　エプスタイン病	217　エプスタイン病	別紙217
218　アルポート症候群	218　アルポート症候群	別紙218
219　ギャロウェイ・モワト症候群	219　ギャロウェイ・モワト症候群	別紙219
220　急速進行性糸球体腎炎	220　急速進行性糸球体腎炎	別紙220
221　抗糸球体基底膜腎炎	221　抗糸球体基底膜腎炎	別紙221
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222
223　一次性膜性増殖性糸球体腎炎	223　一次性膜性増殖性糸球体腎炎	別紙223
224　紫斑病性腎炎	224　紫斑病性腎炎	別紙224
225　先天性腎性尿崩症	225　先天性腎性尿崩症	別紙225
226　間質性膀胱炎（ハンナ型）	226　間質性膀胱炎（ハンナ型）	別紙226
227　オスラー病	227　オスラー病	別紙227

228　閉塞性細気管支炎	228　閉塞性細気管支炎	別紙228
229　肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	229　肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	別紙229
230　肺胞低換気症候群	230　肺胞低換気症候群	別紙230
231　α1－アンチトリプシン欠乏症	231　α1－アンチトリプシン欠乏症	別紙231
232　カーニー複合	232　カーニー複合	別紙232
233　ウォルフラム症候群	233　ウォルフラム症候群	別紙233
234　ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	234　ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	別紙234
235　副甲状腺機能低下症	235　副甲状腺機能低下症	別紙235
236　偽性副甲状腺機能低下症	236　偽性副甲状腺機能低下症	別紙236
237　副腎皮質刺激ホルモン不応症	237　副腎皮質刺激ホルモン不応症	別紙237
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238
239　ビタミンＤ依存性くる病/骨軟化症	239　ビタミンＤ依存性くる病/骨軟化症	別紙239
240　フェニルケトン尿症	240　フェニルケトン尿症	別紙240
241　高チロシン血症1型	241　高チロシン血症1型	別紙241
242　高チロシン血症2型	242　高チロシン血症2型	別紙242
243　高チロシン血症3型	243　高チロシン血症3型	別紙243
244　メープルシロップ尿症	244　メープルシロップ尿症	別紙244
245　プロピオン酸血症	245　プロピオン酸血症	別紙245
246　メチルマロン酸血症	246　メチルマロン酸血症	別紙246

247　イソ吉草酸血症	247　イソ吉草酸血症	別紙247
248　グルコーストランスポーター1欠損症	248　グルコーストランスポーター1欠損症	別紙248
249　グルタル酸血症1型	249　グルタル酸血症1型	別紙249
250　グルタル酸血症2型	250　グルタル酸血症2型	別紙250
251　尿素サイクル異常症	251　尿素サイクル異常症	別紙251
252　リジン尿性蛋白不耐症	252　リジン尿性蛋白不耐症	別紙252
253　先天性葉酸吸収不全	253　先天性葉酸吸収不全	別紙253
254　ポルフィリン症	254　ポルフィリン症	別紙254
255　複合カルボキシラーゼ欠損症	255　複合カルボキシラーゼ欠損症	別紙255
256　筋型糖原病	256　筋型糖原病	別紙256
257　肝型糖原病	257　肝型糖原病	別紙257
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	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	別紙258
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	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	別紙259
260　シトステロール血症	260　シトステロール血症	別紙260
261　タンジール病	261　タンジール病	別紙261
262　原発性高カイロミクロン血症	262　原発性高カイロミクロン血症	別紙262
263　脳腱黄色腫症	263　脳腱黄色腫症	別紙263
264　無βリポタンパク血症	264　無βリポタンパク血症	別紙264
265　脂肪萎縮症	265　脂肪萎縮症	別紙265

266　家族性地中海熱	266　家族性地中海熱	別紙266
267　高ＩｇＤ症候群	267　高ＩｇＤ症候群	別紙267
268　中條・西村症候群	268　中條・西村症候群	別紙268
269　化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	269　化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	別紙269
270　慢性再発性多発性骨髄炎	270　慢性再発性多発性骨髄炎	別紙270
271　強直性脊椎炎	271　強直性脊椎炎	別紙271
272　進行性骨化性線維異形成症	272　進行性骨化性線維異形成症	別紙272
273　肋骨異常を伴う先天性側弯症	273　肋骨異常を伴う先天性側弯症	別紙273
274　骨形成不全症	274　骨形成不全症	別紙274
275　タナトフォリック骨異形成症	275　タナトフォリック骨異形成症	別紙275
276　軟骨無形成症	276　軟骨無形成症	別紙276
277　リンパ管腫症/ゴーハム病	277　リンパ管腫症/ゴーハム病	別紙277
278　巨大リンパ管奇形（頚部顔面病変）	278　巨大リンパ管奇形（頚部顔面病変）	別紙278
279　巨大静脈奇形（頚部口腔咽頭びまん性病変）	279　巨大静脈奇形（頚部口腔咽頭びまん性病変）	別紙279
280　巨大動静脈奇形（頚部顔面又は四肢病変）	280　巨大動静脈奇形（頚部顔面又は四肢病変）	別紙280
281　クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	281　クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	別紙281
282　先天性赤血球形成異常性貧血	282　先天性赤血球形成異常性貧血	別紙282
283　後天性赤芽球癆	283　後天性赤芽球癆	別紙283
284　ダイアモンド・ブラックファン貧血	284　ダイアモンド・ブラックファン貧血	別紙284

285　ファンコニ貧血	285　ファンコニ貧血	別紙285
286　遺伝性鉄芽球性貧血	286　遺伝性鉄芽球性貧血	別紙286
287　エプスタイン症候群	287　エプスタイン症候群	別紙287
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288
289　クロンカイト・カナダ症候群	289　クロンカイト・カナダ症候群	別紙289
290　非特異性多発性小腸潰瘍症	290　非特異性多発性小腸潰瘍症	別紙290
291　ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）	291　ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）	別紙291
292　総排泄腔外反症	292　総排泄腔外反症	別紙292
293　総排泄腔遺残	293　総排泄腔遺残	別紙293
294　先天性横隔膜ヘルニア	294　先天性横隔膜ヘルニア	別紙294
295　乳幼児肝巨大血管腫	295　乳幼児肝巨大血管腫	別紙295
296　胆道閉鎖症	296　胆道閉鎖症	別紙296
297　アラジール症候群	297　アラジール症候群	別紙297
298　遺伝性膵炎	298　遺伝性膵炎	別紙298
299　嚢胞性線維症	299　嚢胞性線維症	別紙299
300　ＩｇＧ４関連疾患	300　ＩｇＧ４関連疾患	別紙300
301　黄斑ジストロフィー	301　黄斑ジストロフィー	別紙301
302　レーベル遺伝性視神経症	302　レーベル遺伝性視神経症	別紙302
303　アッシャー症候群	303　アッシャー症候群	別紙303

304　若年発症型両側性感音難聴	304　若年発症型両側性感音難聴	別紙304
305　遅発性内リンパ水腫	305　遅発性内リンパ水腫	別紙305
306　好酸球性副鼻腔炎	306　好酸球性副鼻腔炎	別紙306
307　カナバン病	307　カナバン病	別紙307
308　進行性白質脳症	308　進行性白質脳症	別紙308
309　進行性ミオクローヌスてんかん	309　進行性ミオクローヌスてんかん	別紙309
310　先天異常症候群	310　先天異常症候群	別紙310
311　先天性三尖弁狭窄症	311　先天性三尖弁狭窄症	別紙311
312　先天性僧帽弁狭窄症	312　先天性僧帽弁狭窄症	別紙312
313　先天性肺静脈狭窄症	313　先天性肺静脈狭窄症	別紙313
314　左肺動脈右肺動脈起始症	314　左肺動脈右肺動脈起始症	別紙314
315　ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／ＬＭＸ１Ｂ関連腎症	315　ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／ＬＭＸ１Ｂ関連腎症	別紙315
316　カルニチン回路異常症	316　カルニチン回路異常症	別紙316
317　三頭酵素欠損症	317　三頭酵素欠損症	別紙317
318　シトリン欠損症	318　シトリン欠損症	別紙318
319　セピアプテリン還元酵素（ＳＲ）欠損症	319　セピアプテリン還元酵素（ＳＲ）欠損症	別紙319
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	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	別紙320
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	別紙321
322　β―ケトチオラーゼ欠損症	322　β―ケトチオラーゼ欠損症	別紙322

323　芳香族L－アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	323　芳香族L－アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	別紙323
324　メチルグルタコン酸尿症	324　メチルグルタコン酸尿症	別紙324
325　遺伝性自己炎症疾患	325　遺伝性自己炎症疾患	別紙325
326　大理石骨病	326　大理石骨病	別紙326
327　特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	327　特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	別紙327
328　前眼部形成異常	328　前眼部形成異常	別紙328
329　無虹彩症	329　無虹彩症	別紙329
330　先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	330　先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	別紙330
331　特発性多中心性キャッスルマン病	331　特発性多中心性キャッスルマン病	別紙331
332　膠様滴状角膜ジストロフィー	332　膠様滴状角膜ジストロフィー	別紙332
333　ハッチンソン・ギルフォード症候群	333　ハッチンソン・ギルフォード症候群	別紙333
334　脳クレアチン欠乏症候群	334　脳クレアチン欠乏症候群	別紙334
335　ネフロン癆	335　ネフロン癆	別紙335
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）	別紙336
337　ホモシスチン尿症	337　ホモシスチン尿症	別紙337
338　進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	338　進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	別紙338
（新規追加）	339　ＭＥＣＰ２重複症候群	別紙339
（新規追加）	340　線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）	別紙340
（新規追加）	341　ＴＲＰＶ４異常症	別紙341

別添2

告示上の疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
	全体共通		■行政記載欄、■患者情報、■基本情報、医療機関記載欄 の修正	データ登録のオンライン化にともなう変更
	全体共通		診断基準や重症度分類に関わる項目を明確に分けるために、以下に構成を変更 ■診断基準に関する事項 ■重症度分類に関する事項 ■症状の概要、経過、特記すべき事項など ■その他の事項	第６６回厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会・第４２回社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会（合同開催）令和２年１０月１６日 の議論に基づく 臨床調査個人票項目の構成変更 https://www.mhlw.go.jp/content/10905000/000702993.pdf
	全体共通	重症度にBarthel Indexを用いている疾病	「■人工呼吸器に関する事項」の「生活状況」欄について、Barthel Index欄を参照することで入力欄を割愛	データ登録のオンライン化に伴う項目の簡素化
	全体共通		遺伝学的検査の選択肢を「□ 1.あり□ 2.検査範囲内異常なし□ 3.検査未実施」に統一	
1	球脊髄性筋萎縮症	1 球脊髄性筋萎縮症	「■診断基準に関する事項」の「D.鑑別診断」の修正	
2	筋萎縮性側索硬化症	2 筋萎縮性側索硬化症	「■診断基準に関する事項」の「A.症状（新規）」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
3	脊髄性筋萎縮症	3 脊髄性筋萎縮症	・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「D.鑑別診断」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
4	原発性側索硬化症	4 原発性側索硬化症	全体共通の修正のみ	
5	進行性核上性麻痺	5 進行性核上性麻痺	・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
6	パーキンソン病	6 パーキンソン病	・「■診断基準に関する事項」の「A.主要所見」の修正 ・「■重症度分類」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
7	大脳皮質基底核変性症	7 大脳皮質基底核変性症	・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの

告示上の疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
8	ハンチントン病	8 ハンチントン病	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A遺伝性の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.神経所見」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「C.臨床検査所見」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「D.遺伝学的検査」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「F.鑑別診断」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
9	神経有棘赤血球症	9 神経有棘赤血球症	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.神経所見」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
10	シャルコー・マリー・トゥース病	10 シャルコー・マリー・トゥース病	・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
11	重症筋無力症	11 重症筋無力症	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
12	先天性筋無力症候群	12 先天性筋無力症候群	全体共通の修正のみ	
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	13 多発性硬化症／視神経脊髄炎	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.鑑別診断（新規）」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
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	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	・＜診断のカテゴリー＞の修正	診断基準等のアップデートによるもの
15	封入体筋炎	15 封入体筋炎	全体共通の修正のみ	
16	クロウ・深瀬症候群	16 クロウ・深瀬症候群	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.小基準）」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
17	多系統萎縮症	17 多系統萎縮症	・「■その他の事項」の修正	
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	18 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	全体共通の修正のみ	

告示上の疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
19	ライソゾーム病	19　ライソゾーム病	19-02 ・疾患名の修正 19-05 ・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「診断」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.検査所見」の修正 19-06 ・「■診断基準に関する事項」の「診断」の修正 19-29 ・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
20	副腎白質ジストロフィー	20　副腎白質ジストロフィー	・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
21	ミトコンドリア病	21　ミトコンドリア病	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
22	もやもや病	22　もやもや病	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「Ａ.検査所見」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「Ｂ.鑑別診断」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
23	プリオン病	23　プリオン病	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「Ａ.既往に関する事項」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「Ｂ.症候」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「Ｃ.検査所見」の修正 ・「■その他の事項」の修正	
24	亜急性硬化性全脳炎	24　亜急性硬化性全脳炎	全体共通の修正のみ	
25	進行性多巣性白質脳症	25　進行性多巣性白質脳症	全体共通の修正のみ	
26	HTLV-1関連脊髄症	26　HTLV-1関連脊髄症	・「■その他の事項」の修正	
27	特発性基底核石灰化症	27　特発性基底核石灰化症	・<診断のカテゴリー>の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「Ａ.主要所見」 ・「■診断基準に関する事項」の「Ｂ.検査所見」 ・「■診断基準に関する事項」の「Ｃ.遺伝学的検査」の修正	診断基準等のアップデートによるもの

告示上の疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
28	全身性アミロイドーシス	28　全身性アミロイドーシス	・4個の病型ごとに臨床調査個人票を分離 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
29	ウルリッヒ病	29　ウルリッヒ病	・「■診断基準に関する事項」の修正	
30	遠位型ミオパチー	30　遠位型ミオパチー	・「■診断基準に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
31	ベスレムミオパチー	31　ベスレムミオパチー	・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■その他の事項」の修正	
32	自己貪食空胞性ミオパチー	32　自己貪食空胞性ミオパチー	全体共通の修正のみ	
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	33　シュワルツ・ヤンペル症候群	全体共通の修正のみ	
34	神経線維腫症	34　神経線維腫症	34-01： ・<診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正 34-02： ・<診断のカテゴリー＞の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
35	天疱瘡	35　天疱瘡	「■その他の事項」の修正	
36	表皮水疱症	36　表皮水疱症	全体共通の修正のみ	
37	膿疱性乾癬（汎発型）	37　膿疱性乾癬（汎発型）	全体共通の修正のみ	
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	全体共通の修正のみ	
39	中毒性表皮壊死症	39　中毒性表皮壊死症	全体共通の修正のみ	
40	高安動脈炎	40　高安動脈炎	「■診断基準に関する事項」の「Ｂ．検査所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
41	巨細胞性動脈炎	41　巨細胞性動脈炎	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの

告示上の疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
42	結節性多発動脈炎	42　結節性多発動脈炎	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
43	顕微鏡的多発血管炎	43　顕微鏡的多発血管炎	・「■診断基準に関する事項」の「B.鑑別診断」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
44	多発血管炎性肉芽腫症	44　多発血管炎性肉芽腫症	・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
45	好酸球性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	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
46	悪性関節リウマチ	46　悪性関節リウマチ	・「■診断基準に関する事項」の「診断」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.主要所見」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「診断」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
47	バージャー病	47　バージャー病	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	48　原発性抗リン脂質抗体症候群	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
49	全身性エリテマトーデス	49　全身性エリテマトーデス	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	50　皮膚筋炎／多発性筋炎	「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
51	全身性強皮症	51　全身性強皮症	・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
52	混合性結合組織病	52　混合性結合組織病	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの

告示上の疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
53	シェーグレン症候群	53　シェーグレン症候群	「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
54	【成人スチル病】 成人発症スチル病	【54　成人スチル病】 54　成人発症スチル病	・「■診断基準に関する事項」の「A.大項目」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.小項目」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの 告示病名の変更
55	再発性多発軟骨炎	55　再発性多発軟骨炎	全体共通の修正のみ	
56	ベーチェット病	56　ベーチェット病	・「■診断基準に関する事項」の「A.鑑別診断（新規）」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
57	特発性拡張型心筋症	57　特発性拡張型心筋症	・「■診断基準に関する事項」の「B.鑑別診断（新規）」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
58	肥大型心筋症	58　肥大型心筋症	・「■診断基準に関する事項」の「A.検査所見」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
59	拘束型心筋症	59　拘束型心筋症	・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
60	再生不良性貧血	60　再生不良性貧血	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
61	自己免疫性溶血性貧血	61　自己免疫性溶血性貧血	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「C.鑑別診断」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	62　発作性夜間ヘモグロビン尿症	・＜診断のカテゴリー＞の修正	診断基準等のアップデートによるもの
63	特発性血小板減少性紫斑病	63　特発性血小板減少性紫斑病	全体共通の修正のみ	
64	血栓性血小板減少性紫斑病	64　血栓性血小板減少性紫斑病	全体共通の修正のみ	
65	原発性免疫不全症候群	65　原発性免疫不全症候群	全体共通の修正のみ	
66	IgＡ腎症	66　IgＡ　腎症	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.検査所見」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの

告示上の疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
67	多発性嚢胞腎	67　多発性嚢胞腎	全体共通の修正のみ	
68	黄色靭帯骨化症	68　黄色靭帯骨化症	全体共通の修正のみ	
69	後縦靭帯骨化症	69　後縦靭帯骨化症	全体共通の修正のみ	
70	広範脊柱管狭窄症	70　広範脊柱管狭窄症	全体共通の修正のみ	
71	特発性大腿骨頭壊死症	71　特発性大腿骨頭壊死症	・「■診断基準に関する事項」の「A.検査所見」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.鑑別診断」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
72	下垂体性ADH（抗利尿ホルモン）分泌異常症	72　下垂体性ADH分泌異常症	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正：	診断基準等のアップデートによるもの
73	下垂体性TSH（甲状腺ホルモン）分泌亢進症	73　下垂体性TSH分泌亢進症	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正：	診断基準等のアップデートによるもの
74	下垂体性PRL（プロラクチン）分泌亢進症	74　下垂体性PRL分泌亢進症	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正：	診断基準等のアップデートによるもの
75	クッシング病	75　クッシング病	・＜診断のカテゴリー＞の修正	診断基準等のアップデートによるもの
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	76　下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	・2個の病型ごとに臨床調査個人票を分離 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
77	下垂体性成長ホルモン（GH）分泌亢進症	77　下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの

告示上の疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
78	下垂体前葉機能低下症	78　下垂体前葉機能低下症	・病型ごとに６個に分かれていた臨床調査個人票を１個に統合 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
79	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	79　家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	全体共通の修正のみ	
80	甲状腺ホルモン不応症	80　甲状腺ホルモン不応症	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	81　先天性副腎皮質酵素欠損症	81-01： ・<診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「D.画像検査」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 81-02,03,06： ・<診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正 81-04,05: ・<診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
82	先天性副腎低形成症	82　先天性副腎低形成症	・<診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「診断」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.主症状」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
83	アジソン病	83　アジソン病	全体共通の修正のみ	

告示上の疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
84	サルコイドーシス	84 サルコイドーシス	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
85	特発性間質性肺炎	85 特発性間質性肺炎	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
86	肺動脈性肺高血圧症	86 肺動脈性肺高血圧症	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	87 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	・「■重症度分類に関する事項」の「右心カテーテル検査」の修正 ・「■その他の事項」の修正	
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	88 慢性血栓塞栓性肺高血圧症	・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	
89	リンパ脈管筋腫症	89 リンパ脈管筋腫症	全体共通の修正のみ	
90	網膜色素変性症	90 網膜色素変性症	全体共通の修正のみ	
91	バッド・キアリ症候群	91 バッド・キアリ症候群	「■その他の事項」の「検査所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
92	特発性門脈圧亢進症	92 特発性門脈圧亢進症	・「■診断基準に関する事項」の「A.検査所見」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
93	原発性胆汁性胆管炎	93 原発性胆汁性胆管炎	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
94	原発性硬化性胆管炎	94 原発性硬化性胆管炎	・「■重症度分類に関する事項」の修正 「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
95	自己免疫性肝炎	95 自己免疫性肝炎	・「■診断基準に関する事項」の「A.検査所見」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
96	クローン病	96 クローン病	「■診断基準に関する事項」の修正 「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの

告示上の疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
97	潰瘍性大腸炎	97　潰瘍性大腸炎	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「C.鑑別診断」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
98	好酸球性消化管疾患	98　好酸球性消化管疾患	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	99　慢性特発性偽性腸閉塞症	全体共通の修正のみ	
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	100　巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	全体共通の修正のみ	
101	腸管神経節細胞僅少症	101　腸管神経節細胞僅少症	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	102　ルビンシュタイン・テイビ症候群	全体共通の修正のみ	
103	CFC症候群（心臓・顔・皮膚症候群）	103　CFC症候群	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
104	コステロ症候群	104　コステロ症候群	「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
105	チャージ症候群	105　チャージ症候群	「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
106	クリオピリン関連周期熱症候群	106　クリオピリン関連周期熱症候群	全体共通の修正のみ	
107	若年性特発性関節炎	107　若年性特発性関節炎	「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
108	TNF受容体関連周期性症候群	108　TNF受容体関連周期性症候群	全体共通の修正のみ	
109	非典型溶血性尿毒症症候群	109　非典型溶血性尿毒症症候群	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
110	ブラウ症候群	110　ブラウ症候群	全体共通の修正のみ	
111	先天性ミオパチー	111　先天性ミオパチー	全体共通の修正のみ	
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	112　マリネスコ・シェーグレン症候群	全体共通の修正のみ	

告示上の疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
113	筋ジストロフィー	113　筋ジストロフィー	全体共通の修正のみ	
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	114　非ジストロフィー性ミオトニー症候群	全体共通の修正のみ	
115	遺伝性周期性四肢麻痺	115　遺伝性周期性四肢麻痺	全体共通の修正のみ	
116	アトピー性脊髄炎	116　アトピー性脊髄炎	「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
117	脊髄空洞症	117　脊髄空洞症	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.主要所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
118	脊髄髄膜瘤	118　脊髄髄膜瘤	全体共通の修正のみ	
119	アイザックス症候群	119　アイザックス症候群	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
120	遺伝性ジストニア	120　遺伝性ジストニア	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正 ・NBIA、FAHNに関する事項の削除	疾病の対象範囲の変更、診断基準等のアップデートによるもの
121	【神経フェリチン症】 脳内鉄沈着神経変性症	【121　神経フェリチン症】 121　脳内鉄沈着神経変性症	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正 ・NBIA、FAHN、無セルロプラスミン血症、Kufor-Rakeb症候群、Woodhouse-Sakati症候群に関する事項の追加	告示病名の変更、疾病の対象範囲の変更、診断基準等のアップデートによるもの
122	脳表ヘモジデリン沈着症	122　脳表ヘモジデリン沈着症	全体共通の修正のみ	
123	【禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体性劣性白質脳症】 ＨＴＲＡ１関連脳小血管病	【123　禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体性劣性白質脳症】 123　ＨＴＲＡ１関連脳小血管病	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	告示病名の変更
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体性優性脳動脈症	124　皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	全体共通の修正のみ	
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	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	全体共通の修正のみ	
126	【ペリー症候群】 ペリー病	【126　ペリー症候群】 126　ペリー病	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	告示病名の変更
127	前頭側頭葉変性症	127　前頭側頭葉変性症	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	128　ビッカースタッフ脳幹脳炎	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの

告示上の疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
129	痙攣重積型（二相性）急性脳症	129 痙攣重積型（二相性）急性脳症	全体共通の修正のみ	
130	先天性無痛無汗症	130 先天性無痛無汗症	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
131	アレキサンダー病	131 アレキサンダー病	全体共通の修正のみ	
132	先天性核上性球麻痺	132 先天性核上性球麻痺	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
133	メビウス症候群	133 メビウス症候群	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.鑑別診断(新規）」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
134	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群	134 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	全体共通の修正のみ	
135	アイカルディ症候群	135 アイカルディ症候群	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
136	片側巨脳症	136 片側巨脳症	「■その他の事項」の「臨床所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
137	限局性皮質異形成	137 限局性皮質異形成	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
138	神経細胞移動異常症	138 神経細胞移動異常症	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
139	先天性大脳白質形成不全症	139 先天性大脳白質形成不全症	全体共通の修正のみ	
140	ドラベ症候群	140 ドラベ症候群	「■その他の事項」の「臨床所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	141 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	＜診断のカテゴリー＞の修正	診断基準等のアップデートによるもの
142	ミオクロニー欠神てんかん	142 ミオクロニー欠神てんかん	・「■診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正 ・「■その他の事項」の「臨床所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	143 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	・「■その他の事項」の「臨床所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
144	レノックス・ガストー症候群	144 レノックス・ガストー症候群	・「■診断基準に関する事項」の「C.検査所見」の修正 ・「■その他の事項」の「臨床所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
145	ウエスト症候群	145 ウエスト症候群	「■その他の事項」の「臨床所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
146	大田原症候群	146 大田原症候群	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■その他の事項」の「臨床所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの

告示上の疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
147	早期ミオクロニー脳症	147　早期ミオクロニー脳症	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	148　遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	149　片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	・「■診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正 ・「■その他の事項」の「臨床所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
150	環状20番染色体症候群	150　環状20番染色体症候群	・「■診断基準に関する事項」の「D.鑑別診断」の修正 ・「■その他の事項」の「臨床所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
151	ラスムッセン脳炎	151　ラスムッセン脳炎	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
152	PCDH19関連症候群	152　ＰＣＤＨ19関連症候群	「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	153　難治頻回部分発作重積型急性脳炎	全体共通の修正のみ	
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	154　徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	「■その他の事項」の「臨床所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
155	ランドウ・クレフナー症候群	155　ランドウ・クレフナー症候群	・「■診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
156	レット症候群	156　レット症候群	＜診断のカテゴリー＞の修正	診断基準等のアップデートによるもの
157	スタージ・ウェーバー症候群	157　スタージ・ウェーバー症候群	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
158	結節性硬化症	158　結節性硬化症	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
159	色素性乾皮症	159　色素性乾皮症	全体共通の修正のみ	
160	先天性魚鱗癬	160　先天性魚鱗癬	全体共通の修正のみ	
161	家族性良性慢性天疱瘡	161　家族性良性慢性天疱瘡	全体共通の修正のみ	
162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	162　類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	全体共通の修正のみ	

告示上の疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
163	特発性後天性全身性無汗症	163　特発性後天性全身性無汗症	全体共通の修正のみ	
164	眼皮膚白皮症	164　眼皮膚白皮症	全体共通の修正のみ	
165	肥厚性皮膚骨膜症	165　肥厚性皮膚骨膜症	全体共通の修正のみ	
166	弾性線維性仮性黄色腫	166　弾性線維性仮性黄色腫	全体共通の修正のみ	
167	【マルファン症候群】 マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群	【167　マルファン症候群】 167　マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	告示病名の変更
168	エーラス・ダンロス症候群	168　エーラス・ダンロス症候群	・病型ごとに７個に分かれていた臨床調査個人票を、診断基準のアップデートにより、13個に再編成 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
169	メンケス病	169　メンケス病	全体共通の修正のみ	
170	オクシピタル・ホーン症候群	170　オクシピタル・ホーン症候群	全体共通の修正のみ	
171	ウィルソン病	171　ウィルソン病	全体共通の修正のみ	
172	低ホスファターゼ症	172　低ホスファターゼ症	「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
173	VATER症候群	173　VATER症候群	全体共通の修正のみ	
174	那須・ハコラ病	174　那須・ハコラ病	全体共通の修正のみ	
175	ウィーバー症候群	175　ウィーバー症候群	全体共通の修正のみ	
176	コフィン・ローリー症候群	176　コフィン・ローリー症候群	全体共通の修正のみ	
177	ジュベール症候群関連疾患	177　ジュベール症候群関連疾患	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの

告示上の疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
178	モワット・ウィルソン症候群	178　モワット・ウィルソン症候群	「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
179	ウィリアムズ症候群	179　ウィリアムズ症候群	「■診断基準に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
180	ATR-X症候群	180　ＡＴＲ－Ｘ症候群	全体共通の修正のみ	
181	クルーゾン症候群	181　クルーゾン症候群	全体共通の修正のみ	
182	アペール症候群	182　アペール症候群	全体共通の修正のみ	
183	ファイファー症候群	183　ファイファー症候群	全体共通の修正のみ	
184	アントレー・ビクスラー症候群	184　アントレー・ビクスラー症候群	全体共通の修正のみ	
185	コフィン・シリス症候群	185　コフィン・シリス症候群	全体共通の修正のみ	
186	ロスムンド・トムソン症候群	186　ロスムンド・トムソン症候群	全体共通の修正のみ	
187	歌舞伎症候群	187　歌舞伎症候群	全体共通の修正のみ	
188	多脾症候群	188　多脾症候群	「■診断基準に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
189	無脾症候群	189　無脾症候群	「■診断基準に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
190	鰓耳腎症候群	190　鰓耳腎症候群	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
191	ウェルナー症候群	191　ウェルナー症候群	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
192	コケイン症候群	192　コケイン症候群	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
193	プラダー・ウィリ症候群	193　プラダー・ウィリ症候群	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
194	ソトス症候群	194　ソトス症候群	全体共通の修正のみ	
195	ヌーナン症候群	195　ヌーナン症候群	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
196	ヤング・シンプソン症候群	196　ヤング・シンプソン症候群	「■診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正	診断基準等のアップデートによるもの

告示上の疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
197	1p36欠失症候群	197　1ｐ36欠失症候群	全体共通の修正のみ	
198	4p欠失症候群	198　４ｐ欠失症候群	全体共通の修正のみ	
199	5p欠失症候群	199　５ｐ欠失症候群	全体共通の修正のみ	
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	200　第14番染色体父親性ダイソミー症候群	全体共通の修正のみ	
201	アンジェルマン症候群	201　アンジェルマン症候群	「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
202	スミス・マギニス症候群	202　スミス・マギニス症候群	全体共通の修正のみ	
203	22q11.2欠失症候群	203　22q11.2欠失症候群	「■診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
204	エマヌエル症候群	204　エマヌエル症候群	全体共通の修正のみ	
205	脆弱Ｘ症候群関連疾患	205　脆弱Ｘ症候群関連疾患	全体共通の修正のみ	
206	脆弱X症候群	206　脆弱X症候群	全体共通の修正のみ	
207	総動脈幹遺残症	207　総動脈幹遺残症	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.検査所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
208	修正大血管転位症	208　修正大血管転位症	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.検査所見」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
209	完全大血管転位症	209　完全大血管転位症	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.検査所見」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
210	単心室症	210　単心室症	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
211	左心低形成症候群	211　左心低形成症候群	「■診断基準に関する事項」の「A.主要所見」の①の修正	診断基準等のアップデートによるもの
212	三尖弁閉鎖症	212　三尖弁閉鎖症	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	213　心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの

告示上の疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	214　心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査方法」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
215	ファロー四徴症	215　ファロー四徴症	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査方法」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
216	両大血管右室起始症	216　両大血管右室起始症	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
217	エプスタイン病	217　エプスタイン病	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
218	アルポート症候群	218　アルポート症候群	全体共通の修正のみ	
219	ギャロウェイ・モワト症候群	219　ギャロウェイ・モワト症候群	全体共通の修正のみ	
220	急速進行性糸球体腎炎	220　急速進行性糸球体腎炎	全体共通の修正のみ	
221	抗糸球体基底膜腎炎	221　抗糸球体基底膜腎炎	全体共通の修正のみ	
222	一次性ネフローゼ症候群	222　一次性ネフローゼ症候群	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	223　一次性膜性増殖性糸球体腎炎	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
224	紫斑病性腎炎	224　紫斑病性腎炎	全体共通の修正のみ	
225	先天性腎性尿崩症	225　先天性腎性尿崩症	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	226　間質性膀胱炎（ハンナ型）	・「■診断基準に関する事項」の「C.鑑別診断」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
227	オスラー病	227　オスラー病	全体共通の修正のみ	
228	閉塞性細気管支炎	228　閉塞性細気管支炎	全体共通の修正のみ	

告示上の疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
229	肺胞蛋白症（自己免疫性／先天性）	229　肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	
230	肺胞低換気症候群	230　肺胞低換気症候群	全体共通の修正のみ	
231	α1－アンチトリプシン欠乏症	231　α1－アンチトリプシン欠乏症	全体共通の修正のみ	
232	カーニー複合	232　カーニー複合	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
233	ウォルフラム症候群	233　ウォルフラム症候群	全体共通の修正のみ	
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	234　ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	234-01 ・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正 234-02 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■その他の事項」の修正 234-03,04 ・全体共通の修正のみ 234-05,06 ・「■診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
235	副甲状腺機能低下症	235　副甲状腺機能低下症	・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
236	偽性副甲状腺機能低下症	236　偽性副甲状腺機能低下症	・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	237　副腎皮質刺激ホルモン不応症	全体共通の修正のみ	
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	・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
239	ビタミンＤ依存性くる病／骨軟化症	239　ビタミンＤ依存性くる病/骨軟化症	・病型ごとに2個に分かれていた臨床調査個人票を、診断基準のアップデートにより、4個に再編成 ・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
240	フェニルケトン尿症	240　フェニルケトン尿症	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
241	高チロシン血症1型	241　高チロシン血症1型	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
242	高チロシン血症2型	242　高チロシン血症2型	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの

告示上の疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
243	高チロシン血症3型	243　高チロシン血症3型	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
244	メープルシロップ尿症	244　メープルシロップ尿症	全体共通の修正のみ	
245	プロピオン酸血症	245　プロピオン酸血症	全体共通の修正のみ	
246	メチルマロン酸血症	246　メチルマロン酸血症	全体共通の修正のみ	
247	イソ吉草酸血症	247　イソ吉草酸血症	全体共通の修正のみ	
248	グルコーストランスポーター1欠損症	248　グルコーストランスポーター1欠損症	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.臨床所見」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「B.確定診断の検査」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
249	グルタル酸血症1型	249　グルタル酸血症1型	全体共通の修正のみ	
250	グルタル酸血症2型	250　グルタル酸血症2型	・「■診断基準に関する事項」「Ａ.診断の根拠となる特殊検査」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
251	尿素サイクル異常症	251　尿素サイクル異常症	全体共通の修正のみ	
252	リジン尿性蛋白不耐症	252　リジン尿性蛋白不耐症	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
253	先天性葉酸吸収不全	253　先天性葉酸吸収不全	全体共通の修正のみ	
254	ポルフィリン症	254　ポルフィリン症	254-01 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見（発作時）」の修正254-02 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見（発作時）」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正 254-03,04,07 ・全体共通の修正のみ 254-05,08 ・「その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	255　複合カルボキシラーゼ欠損症	全体共通の修正のみ	
256	筋型糖原病	256　筋型糖原病	全体共通の修正のみ	
257	肝型糖原病	257　肝型糖原病	257-01：全体共通の修正のみ 257-02：「■診断基準に関する事項」の修正	

告示上の疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
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	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	・「■診断基準に関する事項」の「A.特殊検査」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
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	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	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
260	シトステロール血症	260 シトステロール血症	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の追加	診断基準等のアップデートによるもの
261	タンジール病	261 タンジール病	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
262	原発性高カイロミクロン血症	262 原発性高カイロミクロン血症	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
263	脳腱黄色腫症	263 脳腱黄色腫症	・「■診断基準に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
264	無βリポタンパク血症	264 無βリポタンパク血症	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
265	脂肪萎縮症	265 脂肪萎縮症	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
266	家族性地中海熱	266 家族性地中海熱	全体共通の修正のみ	
267	高IgD症候群	267 高ＩｇＤ症候群	全体共通の修正のみ	
268	中條・西村症候群	268 中條・西村症候群	・「■診断基準に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	269 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	全体共通の修正のみ	
270	慢性再発性多発性骨髄炎	270 慢性再発性多発性骨髄炎	全体共通の修正のみ	
271	強直性脊椎炎	271 強直性脊椎炎	全体共通の修正のみ	
272	進行性骨化性線維異形成症	272 進行性骨化性線維異形成症	全体共通の修正のみ	
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	273 肋骨異常を伴う先天性側弯症	全体共通の修正のみ	
274	骨形成不全症	274 骨形成不全症	・「■診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「D.遺伝学的検査」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
275	タナトフォリック骨異形成症	275 タナトフォリック骨異形成症	全体共通の修正のみ	

告示上の疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
276	軟骨無形成症	276　軟骨無形成症	・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
277	リンパ管腫症／ゴーハム病	277　リンパ管腫症/ゴーハム病	全体共通の修正のみ	
278	巨大リンパ管奇形（頚部顔面病変）	278　巨大リンパ管奇形（頚部顔面病変）	全体共通の修正のみ	
279	巨大静脈奇形（頚部口腔咽頭びまん性病変）	279　巨大静脈奇形（頚部口腔咽頭びまん性病変）	・「■診断基準に関する事項」の「C.鑑別診断」の修正	
280	巨大動静脈奇形（頚部顔面／四肢病変）	280　巨大動静脈奇形（頚部顔面又は四肢病変）	・「■診断基準に関する事項」の「C.鑑別診断」の修正	
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	281　クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	・「■診断基準に関する事項」の「C.鑑別診断」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
282	先天性赤血球形成異常性貧血	282　先天性赤血球形成異常性貧血	全体共通の修正のみ	
283	後天性赤芽球癆	283　後天性赤芽球癆	・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
284	ダイアモンド・ブラックファン貧血	284　ダイアモンド・ブラックファン貧血	・「■診断基準に関する事項」の「D.遺伝学的検査」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
285	ファンコニ貧血	285　ファンコニ貧血	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
286	遺伝性鉄芽球性貧血	286　遺伝性鉄芽球性貧血	全体共通の修正のみ	
287	エプスタイン症候群	287　エプスタイン症候群	全体共通の修正のみ	
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	・「■診断基準に関する事項」「1)XIII因子欠乏症」の「C.鑑別診断」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
289	クロンカイト・カナダ症候群	289　クロンカイト・カナダ症候群	・「■その他の事項」「治療その他」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	290　非特異性多発性小腸潰瘍症	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
291	ヒルシュスプルング病（全結腸型／小腸型）	291　ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）	・「■その他の事項」の修正	
292	総排泄腔外反症	292　総排泄腔外反症	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
293	総排泄腔遺残	293　総排泄腔遺残	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの

告示上の疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
294	先天性横隔膜ヘルニア	294　先天性横隔膜ヘルニア	・「■その他の事項」の修正	
295	乳幼児肝巨大血管腫	295　乳幼児肝巨大血管腫	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
296	胆道閉鎖症	296　胆道閉鎖症	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
297	アラジール症候群	297　アラジール症候群	全体共通の修正のみ	
298	遺伝性膵炎	298　遺伝性膵炎	・「■診断基準に関する事項」の「B.遺伝学的検査」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
299	嚢胞性線維症	299　嚢胞性線維症	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
300	IgG4関連疾患	300　ＩｇＧ４関連疾患	・「■その他の事項」の修正	
301	黄斑ジストロフィー	301　黄斑ジストロフィー	全体共通の修正のみ	
302	レーベル遺伝性視神経症	302　レーベル遺伝性視神経症	全体共通の修正のみ	
303	アッシャー症候群	303　アッシャー症候群	・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
304	若年発症型両側性感音難聴	304　若年発症型両側性感音難聴	・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」の「遺伝学的検査（新規）」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
305	遅発性内リンパ水腫	305　遅発性内リンパ水腫	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
306	好酸球性副鼻腔炎	306　好酸球性副鼻腔炎	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「A.診断基準」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
307	カナバン病	307　カナバン病	全体共通の修正のみ	
308	進行性白質脳症	308　進行性白質脳症	全体共通の修正のみ	

告示上の疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
309	進行性ミオクローヌスてんかん	309　進行性ミオクローヌスてんかん	309 -01 ・「■その他の事項」の修正 309 -02 ・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正 ・「■その他の事項」の修正 309 -03 ・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正 ・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
310	先天異常症候群	310　先天異常症候群	・＜診断のカテゴリー＞の修正 ・「■その他の事項」の修正	
311	先天性三尖弁狭窄症	311　先天性三尖弁狭窄症	・「■診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
312	先天性僧帽弁狭窄症	312　先天性僧帽弁狭窄症	・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■その他の事項」の「検査所見(新規)」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
313	先天性肺静脈狭窄症	313　先天性肺静脈狭窄症	・「■その他の事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
314	左肺動脈右肺動脈起始症	314　左肺動脈右肺動脈起始症	・「■診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正	
315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症	315　ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／ＬＭＸ１Ｂ関連腎症	・「■診断基準に関する事項」の修正 ・「■重症度分類に関する事項」の修正 ・「■その他の事項」「検査所見(共通)」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
316	カルニチン回路異常症	316　カルニチン回路異常症	・「■診断基準に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
317	三頭酵素欠損症	317　三頭酵素欠損症	・「■診断基準に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
318	シトリン欠損症	318　シトリン欠損症	全体共通の修正のみ	
319	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症	319　セピアプテリン還元酵素（ＳＲ）欠損症	・＜診断のカテゴリー＞の修正	診断基準等のアップデートによるもの
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	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	・「■診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「Ｄ.鑑別診断」	診断基準等のアップデートによるもの
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	全体共通の修正のみ	
322	β-ケトチオラーゼ欠損症	322　β―ケトチオラーゼ欠損症	全体共通の修正のみ	
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	323　芳香族Ｌ－アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	全体共通の修正のみ	

告示上の疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
324	メチルグルタコン酸尿症	324　メチルグルタコン酸尿症	全体共通の修正のみ	
325	遺伝性自己炎症疾患	325　遺伝性自己炎症疾患	全体共通の修正のみ	診断基準等のアップデートによるもの
326	大理石骨病	326　大理石骨病	・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	327　特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の修正	
328	前眼部形成異常	328　前眼部形成異常	・「重症度分類に関する事項」の修正	
329	無虹彩症	329　無虹彩症	・「■診断基準に関する事項」の「D.鑑別診断」の修正 ・「重症度分類に関する事項」の修正	診断基準等のアップデートによるもの
330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	330　先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	全体共通の修正のみ	
331	特発性多中心性キャッスルマン病	331　特発性多中心性キャッスルマン病	全体共通の修正のみ	
332	膠様滴状角膜ジストロフィー	332　膠様滴状角膜ジストロフィー	全体共通の修正のみ	
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	333　ハッチンソン・ギルフォード症候群	全体共通の修正のみ	
334	脳クレアチン欠乏症候群	334　脳クレアチン欠乏症候群	全体共通の修正のみ	
335	ネフロン癈	335　ネフロン癈	全体共通の修正のみ	
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）	全体共通の修正のみ	
337	ホモシスチン尿症	337　ホモシスチン尿症	全体共通の修正のみ	
338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	338　進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	全体共通の修正のみ	
339	ＭＥＣＰ２重複症候群	【新規追加】 339　ＭＥＣＰ２重複症候群	新規追加	指定難病の新たな指定に伴うもの
340	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）	【新規追加】 340　毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）	新規追加	指定難病の新たな指定に伴うもの
341	ＴＲＰＶ４異常症	【新規追加】 341　ＴＲＰＶ４異常症	新規追加	指定難病の新たな指定に伴うもの

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

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。