

健生難発 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	クロウ・深瀬症候群	016 クロウ・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®） <u>」</u> 」 （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<u>り</u>、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 <u>XP</u>）」
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<u>よび</u>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<u>よび</u>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<u>よび</u>総合点をもとに<u>以下項目に</u>☑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）「■ <u>体外式補助人工心臓</u>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	（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～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	337-2 ホモシスチン尿症 (II 型 (コバラミン代謝異常症 cbIC))	（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。