

「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（案）に関する意見募集の結果について

令和8年2月

厚生労働省

健康・生活衛生局難病対策課

「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（案）について、令和7年9月24日（水）から同年10月23日（木）まで御意見を募集したところ、計35件の御意見をいただきました。

お寄せいただいた御意見の要旨とそれに対する考え方について、内容により分類し、以下のとおり取りまとめましたので、公表いたします。

皆様の御協力に深く御礼申し上げますとともに、今後とも厚生労働行政の推進に御協力いただきますよう、よろしくお願い申し上げます。

No.	案に対する御意見の要旨	御意見に対する厚生労働省の考え方
1	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（案）に関する意見 私は、現在難病のジストニアを患っています。 ただ、国の指定が無い為難病と公に認められません。 その為、就職の際に健康面での説明をした際に手帳を提示を求められますが、病気であって障害では無い為に発行はされません。 身体が変形したり歪んだり傾いたままになってしまう症状が有り障害者として見られる事が多々あります。	難病法に基づく指定難病の指定については、「①発病の機構が明らかではない」「②治療方法が確立していない」「③長期の療養を必要とする」「④患者数が人口の0.1%程度に達しない」「⑤客観的な診断基準等が確立している」の5つの要件を全て満たす疾患を、厚生科学審議会の意見を聞いて厚生労働大臣が指定することとなっています。指定難病の各要件を満たすかどうかの検討は、厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会で、研究班から提案のあった疾患について、医学的見地から検討を行っています。

	生活面でも、社会面でも負担が有るのにも関わらず認め無いのは実情を知らないからなのではないでしょうか。 私と同じく、医者から難病と診断されても国が指定難病と認定していない為辛い思いをされている人は沢山居ます。 この政策の対象は当事者(国民)なのか医者なのか病院なのか分かりません。	遺伝性ジストニア以外のジストニアについては現在のところ研究班からの提案はなされておられません。
2	・ マイクロリットルの μ に立体（ローマン）とイタリックが混じっているが、単位なので立体にすべき。リットルも l と L が混じっているがどちらかに統一すべき ・ 180 頁 下から 2 行目 弯→彎（表外字字体表の字体を用いるべき）、以下も。 ・ 205 頁 下から 3 行目 フォント不統一の意味不明 ・ 217 頁 B フォント不統一の意味不明 ・ 248 頁 下から 5 行目 ＞ 4) ストーマ・人工肛門を造設している場合 ストーマというのは人工肛門や人工膀胱を指す語なので上の書き方は変。人工膀胱は含まれるのかどうかははっきりすべき。 ・ 251 頁 ＞ 4) ストーマ・人工肛門を造設している場合	・ μ は立体に、リットルは L に統一いたします。 ・ 告示番号 273「肋骨異常を伴う先天性側弯症」の告示病名において「弯」を使用していることから、個票においても「弯」の字を使用することで統一させていただきます。 ・ フォントが不統一だった部分につきましては全て修正いたします。 ・ 告示病名 178「ストーマ・人工肛門を造設している場合」から「ストーマ（人工肛門・人工膀胱）を造設している場合」へ修正いたします。

	ストーマというのは人工肛門や人工膀胱を指す語なので上の書き方は変。人工膀胱は含まれるのかどうかははっきりすべき。エクセル番号 2	
3	今回の改正とは関係無いのですが、慢性疲労症候群も指定難病に加えて頂けないでしょうか。 かなりしんどく不便を強いられています、何の補助もありません。	難病法に基づく指定難病の指定 については、「①発病の機構が明らかではない」「②治療方法が確立していない」「③長期の療養を必要とする」「④患者数が人口の 0.1%程度に達しない」「⑤客観的な診断基準等が確立している」の5つの要件を全て満たす疾患を、厚生科学審議会の意見を聞いて厚生労働大臣が指定することとなっています。指定難病の各要件を満たすかどうかの検討は、厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会で、研究班から提案のあった疾患について、医学的見地から検討を行っています。 ご指摘の慢性疲労症候群については、現在のところ研究班からの提案はなされておられません。
4	指定難病の重症度基準について、現行の枠組みが入院や顕著な機能制限を中心に設計されているため、外来で維持療法により安定している患者が「軽症」に分類されやすく、結果として高額な薬物療法を継続しているにもかかわらず本則の支援から外れ、軽症高額という例外的取扱いに流れ込む構造が生じていると考えています。良い治療を継続し、数値を安定させている人ほど入口から遠ざかる一方で、例外規定の審査が常態化して患者側の事務負担と心理的負担が繰り返し発生	御要望の点については、御意見として承り、今後の参考とさせていただきます。

	する。これは制度の理念と医療の実態がずれている兆候にほかなりません。 慢性・進行性の疾患では、安定値はしばしば「治療が効いている瞬間」を切り取った静止画にすぎません。服薬を中断すれば再燃リスクが高く、通院や検査、薬剤の調整、副作用対策を含む継続的な医療行為に依存してはじめて安定が保たれるにもかかわらず、評価の中心がNYHAやBNPなどの安定時指標に置かれると、病像の重さではなく治療反応の良否で支援の可否が左右されます。軽症高額はこのギャップに対する安全弁として有用ですが、救済が常態化しているのであれば、それは例外ではなく本則の設計を改めるべきサインです。解決の方向性は単純で、判定を一軸から複数軸へ拡張することだと考えます。症状・機能・バイオマーカーによる現在時点の重症度という軸を維持しつつ、治療依存度と再燃リスクの軸、そして家計に対する実効的な継続費用負担の軸を正式に組み込む。具体的には、休薬不可の維持療法下で初めて安定を保てる状態を「維持療法下重症」と定義し、薬剤の種類と用量、併用数、モニタリング頻度、合併症・副作用対策の必要性といった日常診療の負荷を医師所見で定量的に評価し、世帯所得に対する自己負担率と組み合わせて支援の本則に位置づけます。数値が良好でも、維持療法への強い依存と再燃リスク、そして高い継続負担が確認される場合は、軽症高額ではなく本則として支える。そう設計すれば、安定＝軽症＝支援縮小という逆インセンティブを解消できます。	
--	--	--

	運用面の負担軽減も欠かせません。軽症高額が継続適用されているケースでは、毎年のフル審査から複数年有効化と簡易更新へ移行し、処方の継続と主治医所見の確認で足りる手続きに改めることが望ましいと考えます。電子申請の標準化と様式の簡素化、診断書における「治療依存度と再燃リスク」の記載欄の新設により、自治体側の審査事務も効率化できます。軽症高額自体は真に例外的な救済として残しつつ、常態化した領域は本則に吸収する。この二段構えこそが、理念と現実の折り合いを最も誠実に取る方法だと思います。 最後に、早期発見と適切な治療を評価する制度であるほど、患者と医療者は安心して“安定を守る選択”ができます。安定しているからこそ支援が途切れがちになる不安を取り除き、治療継続による社会参加と医療費の長期的最適化を同時に実現するために、重症度基準の多軸化と運用の見直しについてご検討をお願い申し上げます。	
5	患者会活動を通して 500 人以上の患者さんの話を聞いており、多くの相談を受けています。その中で特に気になるのが、血管障害で困っているにも関わらず十分な治療を受けていない患者さんの存在です。 血管障害が個票の重症度分類にないためか治療の遅れが目立ちます。相談を受けた中には 10 本中 7 本に重度の皮膚潰瘍があっても受給者証を持ってない患者さんがいました。あまり	御指摘いただいた全ての項目を重症度分類に含め、修正いたします。

	に症状がつらくて受給者証なしでも高額な血管拡張薬を自費で賄っている患者さんもいます。 皮膚潰瘍や壊疽、指の短縮などの著しい QOL 低下で困っている患者さんは、日常生活に大きな支障を来しています。 ぜひ血管障害を重症度分類に加えていただき、ご検討をお願いいたします。	
6	重症度分類に血管の項目を加えていただきたい。	
7	重症度分類に血管の項目を加えるべきです。	
8	重症度分類に血管の項目を加えるべきだと思います。 全身性強皮症に伴う「血管病変」の症状には以下のようなものがあります。 1. レイノー現象 2. 爪上皮出血点、爪郭部毛細血管異常 3. 指尖潰瘍、陥凹性瘢痕、手指末節骨短縮 4. 毛細血管拡張 5. 皮膚石灰沈着 このような血管症状は今の制度では十分に評価されておらず、実際の生活での困難さや、苦痛との間にギャップがあると感じます。	
9	全身性強皮症について、重症度分類に血管の項目を加えるべきだと思う。	

10	* 臨床調査個人票の改訂に関し、重症度分類に「血管症状」の項目を追加することを強く要望します。 現在の分類では、血管症状に起因する生活の困難さが評価されていません。私の場合、以下の悪循環に陥っており、生活の質が著しく低下しています。 皮膚硬化により 指が常に腫れ上がっており、些細なことで傷を作ってしまう。 しかし、血流障害により傷が治りにくく、一度できた傷がなかなか治らず、化膿を止めたりする処置の負担が大きく、生活にも支障あり。 常に怪我と症状悪化（化膿、壊死）の不安を抱え、精神的負担も大きい。 皮膚や内臓の症状が軽度とされても、血管症状によって深刻な苦痛を抱える患者は少なくありません。患者の実態を正確に評価するため、血管症状の項目追加をぜひご検討ください。よろしくお願いいたします。	
11	母が患者です。 指先の痛みやしびれと共に首や肩に石灰化があり、日常生活に著しい影響があります。 特に石灰化によって神経が圧迫されて腕に痛みが生じ、動きに困難が伴います。	

	現在重症度分類にない血管障害の項目を追加し、速やかにこうした症状への適切な治療がなされることを望みます。	
12	私は抗セントロメア抗体陽性の強皮症患者です。 臨床調査個人票の改訂に関し「血管症状」の項目を追加することを強く要望します。 私は身体中に石灰化が起こっています。石灰化は強皮症の血流障害の一つですが、現在重症度分類に血管障害がありません。速やかにこうした症状への適切な周知と治療がなされることを希望します。 以下、私の症状を提示いたします。 1) 乳がん検診で検査技師に「胸に石灰が多過ぎて癌細胞が見えない」と言われました。検診を受けても癌の存在がわかりません。 2) 指先にも石灰の塊が出来やすいです。一度は黒くなって壊死しかけ、手術で指先を切り取りました。今もよく使う指先に二箇所ほど石灰の塊があるので、ばい菌が入らぬよう気を遣う毎日です。手指を使うこともなるべく控える日々です。	
13	全身性強皮症の重症度分類基準に血管障害の追加を希望します。	

	血管障害により、四肢の痛みが辛く、就労はおろか家庭内での活動も大きく制限されています。また、血管障害により、胃腸障害の症状があり、経口からの食事摂取のみでは身体活動を維持するのに必要な栄養を摂取できず、主治医からの指導のもと週に数回末梢静脈からの栄養剤輸液をしています。上記のとおり、全身性強皮症を起因とした血管障害により、QOL が低下しているため、重症度分類基準に血管障害を追加することを希望します。	
14	強皮症のオープンチャットに参加していますが、レイノー現象のつらさを訴える患者さんがたくさんいます。 血管障害であるレイノー現象は、症状を悪化させないために長期間保温・加温をするため、経済的な自己負担が相当あります。 血管障害によって、日常生活に大きな支障が出ているにもかかわらず軽症扱いで治療を受けてない患者さんが目立ちますが、血管が重症度分類に入ることによって治療につながるのではないかと思います	
15	全身性強皮症になって今年で35年目になります 血流障害がひどいのか手足に潰瘍や壊死を繰り返してました ここ数年は軽い潰瘍が出来るぐらいにはなりました 年数が経つので壊死までいく人はいなくなっているかと思った まだいっちゃうようです 治らないまでも調節出来るようになる病気になって欲しいです	

	逆流性食道炎や下痢を頻繁に繰り返すようになりました そのせいで あまり家から出れなくなりました こちら何かいい方法があれば嬉しいです	
16	全身性強皮症による血管症状による血流障害があるため、寒い季節になると指先の血流が滞り、毎年、手の指先に潰瘍が出来ます。一度できると春まで治らず、何をするにも指先に激痛がはしり、日常生活に支障をきたします。 どうぞ、臨床調査個人票の重症度分類に血管症状の項目も追加していただきたく、お願い申し上げます。	
17	告示番号 51「全身性強皮症」の「要件の判定に必要な事項」につきまして具申いたします。 「全身性強皮症」の「要件の判定に必要な事項」には「6. 全身性強皮症の重症度分類を用いて、皮膚、肺、心臓、腎、消化管のうち、最も重症度スコアの高いもの」との一文があります。 厚労省研究班でまとめられた「全身性強皮症診療ガイドライン 2025」では「皮膚」、「肺」、「消化管」、「腎」、「心臓」、「肺高血圧症」、「血管」、「骨・関節」、「リハビリテーション」、「小児」の 10 分野についてそれぞれ記述されています。このうち小児は小児慢性特定疾患で取り扱われ、リハビリテーションは関節に包含されますが、残る 8 分野についてはそれぞれ重症度の評価が定められています。この 8 分野は今般いただきました「改正通知案別紙 4」に記載	

された 51「全身性強皮症」に対する説明文の中に登場する重症度評価項目の 8 分野に準拠して設けられています。 ところが、「要件の判定に必要な事項」の 6 番目の一文は皮膚、肺、心臓、腎、消化管だけで評価するとなっており、残る「関節」、「肺高血圧症」、「血管」は評価対象になっておらず、「改正通知案別紙 4」の 21？25 ページの内容やガイドラインとの整合性がとれません。 今回いただきました「改正通知案別紙 4」の 24？25 ページには＜関節＞、＜肺高血圧症＞、＜血管＞の 3 分野についての重症度が既に記載されており、これに従って申請時の重症度評価も＜関節＞、＜肺高血圧症＞、＜血管＞の 3 分野を加えた 8 分野で評価されるべきであると考えます。従いまして、「要件の判定に必要な事項」の 6 番目の一文は「全身性強皮症の重症度分類を用いて、皮膚、肺、心臓、腎、消化管、関節、肺高血圧症、血管のうち、最も重症度スコアの高いもの」に改めることが望まれます。 「改正通知案別紙 4」の 21？25 ページに記載された「皮膚」、「肺」、「消化管」、「腎」、「心臓」、「肺高血圧症」、「血管」、「骨・関節」の 8 分野の評価の中から「皮膚」、「肺」、「消化管」、「腎」、「心臓」の 5 分野だけを重症度評価対象にしていることには特段の医学的根拠を見出せません。本疾患では関節拘縮や血管病変による手指切断に至る例があり、このような患者も適切に評価されるべきではないかと考えます。	
--	--

	何卒、ご勘案のほどお願い申し上げます。	
18	全身性強皮症の重症度の認定に関して、1 皮膚、2 肺、3 心臓、4 腎、5 消化管、と記述され、その他の重症度分類として「全身状態」「関節」「血管」「肺高血圧症」の重症度分類が記載されているが、1-5 と同列にして、6 全身状態、7 関節、8 血管、9 肺高血圧症、として記載すべきである。	
19	現行の記載では、 「6. 重症度分類 全身性強皮症の重症度分類を用いて、皮膚、肺、心臓、腎、消化管のうち、最も重症度スコアの高いものが moderate 以上の患者を助成の対象とする。」 とされています。 しかしながら、改訂通知案の別紙には、＜全身状態＞、＜関節＞、＜血管＞、および＜肺高血圧症＞の重症度分類も明記されています。これらの評価項目についても、6 項の重症度分類に含める形で整理すべきと考えます。現状では、本疾患に関する文書全体で記載内容の整合性が十分に取れていないように見受けられます。	
20	51. 全身性強皮症について 重症度分類の要件として、生命予後との関連が大きい肺高血圧症の moderate 以上についても対象とならないでしょうか。ご検討のほど、よろしくお願い申し上げます。	
21	「告示番号 51 全身性強皮症」の＜要件の判定に必要な事項＞について意見を述べさせていただきます。	

	「6. 重症度分類 全身性強皮症の重症度分類を用いて、皮膚、肺、心臓、腎、消化管のうち、最も重症度スコアの高いものが moderate 以上の患者を助成の対象とする。」とありますが、重症度分類の中に「肺高血圧症」が入っておりません。改訂通知案別紙の 19 ページの「5. 予後」には「肺高血圧症は生命予後に影響する合併症である。」と記述があります。先の一文は「全身性強皮症の重症度分類を用いて、皮膚、肺、心臓、腎、消化管、肺高血圧症のうち、最も重症度スコアの高いもの」に改めるべきです。	
22	強皮症で血管障害により全手指・足趾レイノー現象が著しいです。 レイノー現象が起きないように十分に注意をしていますが、レイノー現象が起きてしまうと痺れや痛みが出現し感覚鈍麻や動かしにくさが伴い、著しい QOL 低下で困っています。現在重症度分類にない血管障害の項目を追加し、適切な治療を望みます。	
23	全身性強皮症です。2022 年に診断されました。 最初の一年は血管障害、内臓病変がありながらも、軽症と判断され、受給者証の対象とならず、経過をみていました。 その後に内臓病変の悪化が分かり、受給者証の対象となり、現在治療中です。 受給者証対象とならなかった期間は、レイノー現象や指の潰瘍になるのを恐れて生活していました。	

	また、血管障害が内臓病変にも影響することは分かっていたものの、もう少し早く治療が出来ていたら、悪化を食い止めることが出来たのではないかと考えています。 重症度分類に血管の項目を加えていただき、今後潰瘍や壊疽などで苦しむ患者さんが減ってくことを願っています。 ご検討のほど、どうぞよろしくお願いいたします。	
24	【全身性強皮症の重症度分類に血管症状の項目を加えることを要望します。】 私の場合、手足のレイノー現象から症状が始まり、少しでも冷えると手足が真っ白になり激痛を伴い、強いストレスになっていました。 また、血管障害により手足に一度傷ができると治りが悪く、悪化して潰瘍になることも多く、激痛で日常生活に支障をきたし、精神的負担も大きいです。 主治医の判断で難病医療費助成制度の申請をした際に、重症度分類に血管障害の項目がないため、私は一度保留の返答が来ました。 その為、効果の高い薬は高額になるため、代わりとなる薬での治療を余儀なくされました。 その後間質性肺疾患の悪化が見られたため、申請が通り適切な治療を開始しましたが、重症度分類に血管障害の項目があったら一度で通り、	

	速やかにこうした症状への適切な治療がなされていたのではないかと思います。	
--	---	--

25	毎年臨床調査個人票を医師に書いていただいて手続きしていますが、例えば2年に1度にするなど、有効期間を延ばしていただけないでしょうか。 難病ですから、悪化することはあっても治癒することはありません。 毎年申請することに手間と疑問を感じています。	臨床調査個人票の有効期間については、厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会における議論等を踏まえ、個々の疾病を考慮しつつ有効期間の延長の可否について検討し、令和8年度中を目途に結論を得る予定です。
26	94 原発性硬化性胆管炎（別紙17）。 重症度分類が有症状の患者とALPが施設基準値の2倍以上の患者という2種類が示されておりますことについて2点意見があります。 （1）有症状の例示として、「など」とされておりますが、例えば軽度の炎症性腸疾患（消化管出血に至る前の段階）や食道静脈瘤などについても含まれるのかという点、医療費助成との関係で不安を感じる患者も少なくないと思います。そういった点は研究班のガイドラインに示されたりしているとの認識で良いでしょうか。もし医師によって重症度の判定から漏れる可能性があるのであれば、制度の趣旨を担保していただけるような運用をお願いしたいと思います。その意味でも、重症度分類の適応における留意事項で、「高額な医療を継続することが必要なものについては、医療費助成の対象とする」という記載は重要だと感じておりますので、今後も継続をお願いします。 （2）ALPが施設基準値上限の2倍以上とありますが、自己免疫性肝疾患の中でも、PSCは小児患者が比較的多いと認識	（1）御意見ありがとうございます。 （2）御意見ありがとうございます。今後研究班から、最新の知見に基づき重症分類のアップデートの提案があった際には、指定難病検討委員会において審議することといたします。

	しております。小児の ALP は年齢によって基準値が大きく変動することから、重症度の判断について医師の判断に差が生じるおそれはないでしょうか。あくまでも施設基準値上限とされておりますので、医療機関の基準に任されると認識しておりますが、診断の難しい病気ですので、小児診療と成人診療で同じ基準で分類することの是非について、引き続き検討いただければと思います。	
27	難病全般について審査票の不備が多過ぎます。重症度判定の6カ月以内の検査値や症状を明記する欄が無い、審査者は医師だがそれぞれの疾患の専門家では無いので、画像などのデータを添付されても判断できない、そもそも画像を見るパソコンも無い、画像までチェックするなら各疾患の専門家が必要 主治医が記入するためのわかりやすいマニュアルが無いのか、記載が酷く間違っている事も、 例1 潰瘍性大腸炎 主治医が感覚的に重症度を決めていることがある 例2 強直性脊椎炎 BASDAI スコアの具体値の記入箇所がない 沢山の問い合わせが必要で市役所の負担も相当です。	御要望の点については、御意見として承り、今後の参考とさせていただきます。
28	改正通知案別紙1?65のp249のモワット・ウィルソンの診断基準ですが 診断基準 Definite、Probable を対象とする。 A 症状	・御指摘を受け、「精神発達遅滞」から「幼少時からの知的障害」へ修正いたします。 ・「内部奇形」から「臓器障害」へ修正いたします。

	Major Criteria 1 重度（中等度）精神運動発達遅滞（必須） の精神運動発達遅滞は避けることが望ましいと思われる医学用語なので、 「精神発達遅滞」から「幼少時からの知的障害」への変更をご検討ください。 概要（p247） 予後 先天性心疾患などの内部奇形に対する根治的な治療がなされれば生命予後は比較的良好であると考えられる。とあるが、 「奇形」は避けることが望ましいと思われる医学用語なので、 「内部奇形」から「臓器障害」への変更をご検討ください。	
29	「91 バッド・キアリ症候群」の「概要・診断基準等」に記載されている＜重症度分類＞についての修正意見 現在の＜重症度分類＞では、冒頭に「門脈血行異常症の診断と治療のガイドライン（2013 年）におけるバッド・キアリ症候群重症度分類重症度Ⅲ度以上を対象とする」との記載があり、続いて、重症度Ⅰ～重症度Ⅴが所見や治療の必要性などに基づいて説明されていますが、少々分かりにくい記載です。 一方、令和 7 年 4 月 1 日から新たに指定難病となった「346 原発性肝外門脈閉塞症」はバッド・キアリ症候群とほぼ同様	御意見いただいた修正点につきましては、今回の改正に反映させていただきます。

	の症状を呈する類縁疾患ですが、こちらの重症度分類は「成人の場合は１～５のいずれか、小児の場合は１～６のいずれかを満たすものを対象とする。」と記載された後、１～６として各症状が記載され、こちらは分かりやすい分類となっています。 そこで、バッド・キアリ症候群についても、原発性肝外門脈閉塞症と同様の記載にしていただけないでしょうか。よろしくご検討のほど、お願いいたします。	
30	94 原発性硬化性胆管炎（PSC）について。 今回「重症度分類」についての変更はないようですが、これについて意見を述べます。 現在の PSC の重症度分類は「有症状」「ALP が施設上限値の 2 倍以上」となっているため、基準に該当せず医療費助成の対象外になる患者が多いのではと懸念しています。 PSC は確立された治療法がなく予後も良くないとされており、患者は病気の進行への不安を常に抱えながら、長期にわたり医療費を負担しています。軽症と判定されたとしても PSC である以上 精神面や経済面での負担が大きく、この重症度分類のままでは、患者のニーズに応えられていないのではないのでしょうか。多数の疾患をカバーするために重症度分類という基準が設けられていることは理解しますが、もっと多くの患者が医療費助成の対象となれば、データが広く集積され、病態解明や治療法の研究にも役立つのではないしょう	御意見ありがとうございます。ご指摘の重症度分類の案については、難治性疾患政策研究事業において研究班が収集した最新の医学的知見を踏まえ、指定難病検討委員会が議論したものです。今後研究班から、最新の知見に基づき重症分類のアップデートの提案があった際には、指定難病検討委員会において審議することといたします。

	か。PSC の疾患特性を鑑み、もっと広く患者を拾い上げられるような重症度分類に変えていただきたいと思います。 個人的には、この医療費助成制度のおかげで安心して治療を受けることができ、大変感謝しています。私は PSC の合併症として潰瘍性大腸炎も患っており、どちらも今のところ根治療法のない難病です。さらにこの数年は突然の入院が必要になるなど、病状については近い将来さえ確信を持って見通すことができません。医療費助成により費用面の不安だけでも軽減されることは、患者の治療面にも QOL にも良い影響をもたらすのではないのでしょうか。 今後も制度の存続と、より良い制度への改善をよろしく願いいたします。	
31	改正に関して、意見を述べます。 1 専門医の研修などの明確化 臨床調査個人票（難病の診断書）又は医療意見書（小児慢性特定疾病の診断書）を記載するためには、指定医の指定を受ける必要があります、新規および更新登録時に研修が課せられています。 一方指定難病の診断・治療法は日進月歩であり、各疾患についてとりわけ地方在住の指定医のアップデート状況に不安があります。都道府県による更新研修のインターバルや内容、	1 専門医の研修などの明確化に関する御要望の点については、御意見として承り、今後の参考とさせていただきます。 2 患者さんの生活のしづらさを考慮した基準の導入につきましては、御意見として承り、今後の参考とさせていただきます。

	その他指定医の専門分野研修についての実態を明らかにされたい。 2 患者の生活のしづらさを考慮した基準の導入 現在の重症度基準は医学的基準に偏り、患者の生活の質や生活のしづらさを考慮した基準（指標）が必要 と考えます。例えば潰瘍性大腸炎での腹痛の程度や頻度、潰瘍性大腸炎とクローン病での便意切迫感の程度や頻度などの基準の策定と導入について、見解を明らかにされたい。	
32	シャルコー・マリー・トゥース病の診断基準等につき最新の情報を反映していただきありがとうございます。今回見直されなかった以下の点について意見を述べさせていただきます。 ・患者数：令和元年度の医療受給者証保持者数として 695 人という数字が掲げられたまま更新されていません。難病法制定当時の CMT に係る重症度分類は CMT 患者の実態に即しておらず、最低でも車椅子などよほどの重症でなければ申請できない状態でした。そのため極めて低い水準でとどまっております。しかし、米国の研究では 2500 人に一人程度の患者数とされていること、CMT には人種・民族による大きな違いはないと見られていることを適用すれば、日本にも 50000 人程度の患者がいることになります。患者会を運営していると、日本の患者数について聞かれることが多く、そのたびに「分からない」としか答えようがないのは、695 人と 50000 人とい	医療受給証保持者の数値を令和 6 年度末の受給者数：1,010 人へ修正させていただきます。

	う大きな乖離を説明できないためです。重症度分類のハードルをクリアしなくても登録する制度が導入されましたが、今後医療研究に患者団体として参画するためにも、患者数全体の把握を視野に入れていただきたく、よろしくお願いします。また、それが叶わなくても、せめて医療受給者証保持者は最新のデータ（少なくとも3年以内のもの）に更新することを希望します。	
33	097 潰瘍性大腸炎 重症度判定の考え方について 1. 排便回数、2. 顕血便、3. 発熱、4. 頻脈、5. 貧血、6. 赤沈またはCRPのうち 6. の高値のみでは中等症とせず、1. もしくは2. の臨床症状を伴う場合を中等症と判断するものであって、 3. 5. のみ「あり」の場合、1. もしくは2. の臨床症状は伴わなくても、中等症と判断してよろしいでしょうか。 新基準による影響の把握と情報提供について 厚生労働省または研究班において、データベース上で6. の高値のみに該当し、認定されている患者数の割合や、今後軽症非認定となる推計患者数を把握している場合は、自治体等に情報提供いただきたく存じます。 患者・医療現場への影響と対応策について	・潰瘍性大腸炎の重症度判定の考え方について 非常に稀なケースとっておりますが、3-5のみが単独（3のみなど）または複数（3,4のみなど）基準を満たした場合は中等症と判定いたします。 （ただし、そのような下痢回数や血便の増加を認めないケースでは、潰瘍性大腸炎以外の疾患、特に感染症の併発（肺炎など）の可能性をご考慮ください。） ・家族性地中海熱について ご指摘の診断基準等の案については、難治性疾患政策研究事業において研究班が収集した最新の医学的知見を踏まえ、指定難病検討委員会が議論したものです。 診断基準や重症度分類のアップデートにより対象範囲が変更になる場合の取り扱いについて、第75回

重症度基準の変更により軽症非認定となる患者が多数発生した場合、患者・医師からの問い合わせが急増することが想定されます。厚生労働省においてコールセンター等の相談窓口を設置し、現場・患者への丁寧な説明とサポート体制の強化を要望します。 制度変更に伴う運用上の配慮について 重症度基準の変更にあたっては、現場や患者への影響を最小限に抑えるため、以下の点についてもご配慮をお願いいたします。 重症度基準変更の周知期間を十分に設け、新形式の臨床調査個人票と旧形式の臨床調査個人票が混在して運用されないようにしていただく、もしくは令和9年度からは新基準のみ適用とし、新旧どちらの臨床調査個人票で提出された場合も新基準のみ用いる等定めていただくなど、移行期間や運用ルールを明確にし、現場での混乱を防ぐ措置を講じてください。 266 家族性地中海熱 現在の診断基準で、「認定」と判断していた <臨床的 FMF 典型例> ・補助項目が 2) コルヒチンの予防内服で該当となっていた例	難病対策委員会にて検討しております。過去の診断基準に基づき診断された患者に対して、過去の検査の閾値等を現在の基準に置換して適用することは困難であるため、既認定者については引き続き当該指定難病の患者として取り扱うことが同委員会にて了承されております。(参考：第 75 回難病対策委員会 資料 1) ・その他の御要望の点につきましては、御意見として承り、今後の参考とさせていただきます。
--	---

	<遺伝子解析による FMF 診断例> ・非典型症状（繰り返す発熱のみ、あるいは補助項目 1 項目以上）＋遺伝子診断で認定となっている症例 について、令和 9 年度から非認定になると考えられます。 令和 9 年度に基準が変更となる場合は、旧臨床調査個人票の提出を認めない等の対策をとっていただく、もしくは新旧どちらの臨床調査個人票で提出された場合も新基準のみ用いる等ご指示いただき、旧臨床調査個人票で提出した患者に対し、本来の書式で提出した患者が不利にならないようご配慮のほどよろしくお願いいたします。	
34	潰瘍性大腸炎(97)の重症度分類についてのコメントです。 現在の重症度分類は内科治療例のみを対象としており、手術例（大腸全摘+回腸嚢手術、人工肛門造設例など）に対する重症度分類基準は示されていません。手術例の経過は全体として良好ですが、術後の回腸嚢機能不全、慢性回腸嚢炎、難治性腸管外合併症など「術後の難治例」として治療継続が必要な症例がみられます。 厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業「難治性炎症性腸管障害に関する調査研究班」（久松班）の令和 5 年度分担研究報告書 「潰瘍性大腸炎・クローン病診断基準・治療指針」の潰瘍性大腸炎診断基準（2024 年 3 月改訂）には、本班会議で作成されました潰瘍性大腸炎術後症例の重	御意見として承り、今後の参考とさせていただきます。

	症度基準が記載されており、「難治例として治療の継続が必要な症例」の基準が記載されています。これらの症例は難病の認定に相当すると考えられます。潰瘍性大腸炎の重症度分類に内科治療例だけでなく、術後症例の重症度基準の追加が必要と思われます。よろしくご検討ください。	
35	日頃より指定難病等に関する手続き等の作業に携わっていただき、ありがとうございます。 また、今回の『「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（案）』のとりまとめに関係された医師、患者団体等の関係者の方々には、厚く御礼を申し上げます。 さて、基準・分類等については、多くの先生方や関係者の皆さまにより、再検討がなされ改正案ができあがったことを感謝申し上げます。 今回の改正内容で、気付いた点をいくつか紹介させていただきます。 A：皮膚掻痒について 課題：現行の評価では、掻痒による睡眠障害や集中力低下といった深刻な QOL（生活の質）の低下が分かり難いと感じました。 提案：QOL を測る具体的な指標として、「睡眠への影響度」や「日常生活への支障度」等があればと思います。	・ A：皮膚掻痒について 今回御指摘いただいた「（仕事や勉強など）日常生活への支障」や「睡眠への影響」に関わる深刻な QOL の低下も考慮された基準です。 御意見として承り、今後の参考とさせていただきます。 ・ B：臨床調査個人票等について 臨床調査個人票の基本情報欄に関する御要望の点については、御意見として承り、今後の参考とさせていただきます。

	B：臨床調査個人票等について 提案：基本情報の生活状況の中の就労状況や年間の収入金額等を考慮に加えて判定してほしい。 効果：病状だけでなく、生活情報を反映した補助制度を確立して欲しいもの。 以上、ご検討いただければ幸いです。	
--	--	--

※上記のほか、3件の今回の意見募集に関係ない御意見をいただきました。

「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（案）に関する意見募集の結果について

令和8年2月

厚生労働省

健康・生活衛生局難病対策課

「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（案）について、令和7年11月26日（水）から同年12月25日（木）まで御意見を募集したところ、計4件の御意見をいただきました。

お寄せいただいた御意見の要旨とそれに対する考え方について、内容により分類し、以下のとおり取りまとめましたので、公表いたします。

皆様の御協力に深く御礼申し上げますとともに、今後とも厚生労働行政の推進に御協力いただきますよう、よろしくお願い申し上げます。

No.	案に対する御意見の要旨	御意見に対する厚生労働省の考え方
1	遠位型ミオパチーの中の眼咽頭遠位型ミオパチーのC 遺伝学的検査につきまして ・ LOC642361/NUTM2B-AS1 家系も本邦に稀ながら存在するので、入れられてはいかがでしょうか。 ・ この項目の＜参考事項＞に typo があります。かっこの位置が違っています。 筋原性変化（fibrillation potential や高振幅 MUP が認められることがある）	眼咽頭遠位型ミオパチーにおける遺伝学的検査項目として、LOC642361/NUTM2B-AS1 を追記する方向で記載を修正いたします。 ・ 「針筋電図で筋原性変化（fibrillation potential や高振幅 MUP が認められることがある）」 → 「筋原性変化（ただし、fibrillation potential や高振幅 MUP が認められることがある。）」へ修正いたします。

	⇒筋原性変化（fibrillation potential や高振幅 MUP）が認められることがある。	
2	「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（案）に関する意見」原発性抗リン脂質抗体症候群の臨床症状には妊娠合併症が含まれる。不育症の定義が「流産あるいは死産が 2 回以上の状態」と回数が明記されたことに伴って「習慣流産(3 回以上連続する流産)から 2 回以上の流産も難病指定されることになった。この改定に対して反対する。 流産が女性にとってつらいイベントであることは否定するものではないが、他の神経筋疾患などの難病のように日常生活を著しく損なう疾患とは明らかに異なる。難病としてふさわしくないというのが理由である。 日本の習慣流産、不育症の頻度は 1.1%, 5.0%であり、改定されることにより、年間 3 万 4 千人(出生数 68 万件から推定)が難病指定されることになる。現状の患者数（令和元年度医療受給者証保持者数）636 人を遙かに超える患者が難病指定を希望し、医療現場が混乱し、医療費が逼迫することも懸念する。その頻度も難病としてふさわしくない。 少子化対策として不育症患者を支援するなら他の方法で良いと考える。	御意見ありがとうございます。難治性疾患政策研究事業の研究班での検討結果を踏まえ、本改定案は一旦取り下げ、今後も研究班にて検討を続けていただきます。

3	1. 改正箇所を表示方法について まず、改正について、パブコメ募集に掲載されている資料では、従来のものと比較してどこが改正されているのかがわかりづらく、広く意見を募集するという観点では、非常に弊害となりますので、今後パブコメ募集の際には、改正箇所について赤字表示や下線、別表での比較など、改正点が一目で把握できるなんらかの工夫をご検討いただきたく存じます。 2. 決定過程の患者団体参画について 次に、今回のような指定難病に関する事項の決定過程に関してですが、こちらは主に医学的観点から作成するものであると理解はしておるものの、決定の過程に患者団体の参画（同席）も検討していただきたく、要望いたします。これは、助成を拡大してほしいというような一方的な要望を伝えるためのものではなく、研究班と厚労省の決定過程を患者団体も把握しておく必要性を感じていることからです。必要性を感じる理由は3つあります。ひとつめの理由は、実際に患者さんに指定難病の医療費助成などについて説明をする役割を担うのは、主にソーシャルワーカーさんなどになるかと存じますが、こと難病にいたっては、それぞれの難病の詳しい疾患まで理解をすることは難しく、かつすべての医療者が助成についての知識までをリアルタイムで得ることや、短い診察時間の中で説明することは難しいからです。患者団体が助成について深く理解し、制度決定の	1. つきまして、御指摘を踏まえ、今後パブコメを実施する際には、改正箇所が分かりやすくなるよう、資料を工夫したいと思います。 その他御要望の点については、御意見として承り、今後の参考とさせていただきます。
---	---	--

	過程を知ること、患者さんに的確に制度を伝え、有効に利用することができます。 2つめの理由は、制度の決定にあたって、不明な点等を事前に確認できるためです。例えば、今回の「改正通知案別紙1?13」の79ページに記載されております「※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項」の3、「3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要なものについては、医療費助成の対象とする。」の箇所につきまして、「高額な医療を継続することが必要なもの」というのが具体的に何を指すのかは不明です。こちらは、例えば月額〇万円以上、年額〇万円以上、など数値基準を明確に示していただきたく、こういったことも、参画によって事前に確認することが可能となります。 そして3つめの理由として、研究班は基本的に3年単位であり、班長が変わること、そしてその時々によって研究班の取組み、方向性などが変わる可能性もあり、こういった制度設計においても患者団体に伝わりづらいということが挙げられます。患者参画が謳われる昨今ですが、研究班の班長によって考え方も異なるため、班長によって連携がスムーズにとれなくなってしまうような事態が発生すれば、医療への損失ともなり、元も子もありません。こういった改正時のみならず、研究班の運営体制を確認するような仕組み作り（民主的な運営がされているか、実のある患者参	
--	--	--

	画が行われているか、を調査するなど）も必要だと感じております。患者団体の参画は、制度の信頼性を高めることにもつながりますので、今後ぜひ前向きにご検討いただけますようお願い申し上げます。 3. 制度の狭間にある患者への対応について そして、最後となりますが、我々のような疾患は、脈管（静脈、動脈、毛細血管、リンパ管）を原因としており、全身に渡る疾患のため、発生する部位や年齢などによっても症状が非常に多岐に渡ります。指定難病としてはひとつの疾患名、さらに部位が限定されていることが多い現状ではありますが、実際には、指定難病とされない患者（例えば我々の疾患においては「巨大」には当たらないが治療に難渋する症例、重症度分類において対象には当てはまらないが治療費や就労において問題を抱えている症例）が多いことも現実であり、こういった制度の狭間になる患者への対応が課題となっております。数多くの難病があること、助成には限界があることは充分承知の上ですが、現在議論されております高額療養費の問題、OTC 類似薬の問題等も含め、様々な医療に関する課題も踏まえながら、患者・医療者・行政が協働し、持続可能で透明性の高い制度設計となることを期待しております。 以上、よろしくお願い申し上げます。	
4	指定難病 30 遠位型ミオパチーの診断基準について	当該個票の記載は、難治性疾患政策研究事業の研究班の検討結果を踏まえ、現在の医学的知見に照らして基

遠位型ミオパチーに含まれる疾患として、3) 眼咽頭遠位型ミオパチー (Oculopharyngodistal myopathy) が記載されているが、その記載内容は、科学的に見て明らかに誤りがあるため、大幅な改訂が必要と思われる。特に神経核内封入体病との鑑別について全く触れられておらず、大きな欠陥があると言わざるをえない。誤った診断基準により、患者が混乱する事態を避けるため、大幅な改訂が必要と考える。 眼咽頭遠位型ミオパチー (Oculopharyngodistal myopathy) は、Satoyoshi らによって、1977 年に Archives of Neurology 誌の論文上で提唱された疾患概念である 1. この論文のなかで、Satoyoshi らは眼咽頭遠位型ミオパチーについて、眼瞼下垂、外眼筋麻痺、四肢遠位筋の筋力低下をきたす遺伝性筋疾患であるが、筋力低下以外の神経症候は示さず、筋以外の臓器には障害が認められない純粋な筋疾患であると定義している。 脊髄前角あるいは末梢神経には病理学的な変化を認めず、筋以外の症状を示さず、筋以外の臓器に病理学的所見が見られないものが眼咽頭遠位型ミオパチーという疾患であり、「その点が筋強直性ジストロフィーあるいはミトコンドリア病と明らかに異なる点である」、と論文の最後にコメントおよび Table 2 として改めて提示しており、眼咽頭遠位型ミオパチーの疾患概念の根幹をなす記述が、論文	本的に妥当であり、「科学的に明らかな誤り」や「大きな欠陥」があるとのこと指摘は当たらないとの結論に至りました。
--	--

	上で明確となっている。この筋以外の臓器には障害が認められない点を見れば、眼咽頭遠位型ミオパチー（Oculopharyngodistal myopathy）という疾患概念が成立しないわけで、筋以外の臓器には障害が認められない純粋な筋疾患に冒された症例が存在しており、これらの症例が眼咽頭遠位型ミオパチーである、と疾患概念を定義した論文中 1 で報告されているわけである。 しかし、今回の（以前からもであるが）3）眼咽頭遠位型ミオパチー（Oculopharyngodistal myopathy）の診断基準で述べられている、眼瞼下垂、外眼筋麻痺、嚥下障害、遠位筋の筋力低下、筋生検での縁取り空胞、p62 陽性構造物、小角化繊維については、いずれも疾患特異性のない所見ばかりで、他の神経筋疾患でも認められる可能性のある所見であり、他の疾患の患者を誤って眼咽頭遠位型ミオパチーと診断するリスクを多大に孕んでいる。 その上、筋力低下以外の神経症候は示さず、筋以外の臓器には障害が認められない純粋な筋疾患という点について、A. 臨床的特徴 および D. 鑑別診断 の中で全く考慮されていない内容となっており、明らかに片手落ちと言わざるを得ない。つまり、この診断基準では、他の神経疾患であるにもかかわらず、眼咽頭遠位型ミオパチー（Oculopharyngodistal myopathy）と診断されてしまう可能性を大きく孕んでいると言わざるをえず、Satoyoshi ら	
--	---	--

	の定義した眼咽頭遠位型ミオパチーの疾患概念を明らかにカバーしていない内容となっている。 特に神経核内封入体病 2-5 では、これらの眼咽頭遠位型ミオパチーで認められる、眼瞼下垂、嚥下障害、遠位筋の筋力低下といった症候を呈する症例の報告がなされているものの、神経核内封入体病では、筋組織以外に広く核内封入体が出現し、大脳白質病変、末梢神経障害など、神経系の病理病態が出現する疾患で、筋以外の臓器には障害が認められる点で、明らかに眼咽頭遠位型ミオパチーとは異なる疾患であるため、鑑別疾患としてあげる必要がある。 さらに、今回の 3) 眼咽頭遠位型ミオパチー (Oculopharyngodistal myopathy) の診断基準 C. 遺伝学的検査 では、LRP12、GIPC1、NOTCH2NLC、RILPL1 のいずれかで 5' 非翻訳領域に CGG リピート伸長がみられるとしているが、眼咽頭遠位型ミオパチーと臨床診断されていた症例で、LRP126 あるいは NOTCH2NLC7 で CGG リピートが伸長していたとする報告では、明らかに筋組織以外の臓器で核内封入体が認められたり、頭部 MRI 画像で異常所見が認められたり、末梢神経伝導検査で末梢神経障害が指摘されていたりと、明らかに筋以外の臓器には障害が認められるため、眼咽頭遠位型ミオパチーの疾患概念に本来そぐわない症例であると考えられる。臨床医が筋力低下以外の神経症候は示さず、筋以外の臓器には障害が認められない純粋な筋疾患という点を見落として、誤って眼咽頭遠位型	
--	---	--

	ミオパチーとの臨床診断を下しコホートに組み入れられていた症例で、LRP12 あるいは NOTCH2NLC のリピート伸長が認められたため、論文上で報告されたものと考えられる。これらの症例のように、明らかに筋以外の臓器に障害が認められる症例については、神経核内封入体病として扱うことが科学的に妥当であると考えられる。また、GIPC1 リピート伸長症例では、パーキンソニズムを認めたとする報告 8、RILPL1 リピート伸長症例では、全身の病理学的検索は行われていないものの、腱反射が全般性に消失しており、末梢神経障害の存在が疑われる上に、50 歳時の MMSE 25/30 と高次脳機能低下の存在を疑わせる報告もある 9。 上記の問題点を検討した上で、 1、筋力低下以外の神経症候は示さない点 2、筋以外の臓器には病理が認められない点 3、神経核内封入体病を鑑別する点 を眼咽頭遠位型ミオパチーの診断基準に組み込むべきであると思われる。 また、 4、LRP12 あるいは NOTCH2NLC のリピート伸長については、筋以外の臓器には障害が認められることが明らかなので遺伝子診断の項目からは外すべきである。GIPC1 および RILPL1 についても、筋力低下以外の神経症候を示す報告	
--	---	--

	がされ、剖検による全身検索の報告も未だ無いため、現時点では筋以外の臓器には障害が認められない純粋な筋疾患であるとの断定は困難である。 結果的に、「LRP12、GIPC1、NOTCH2NLC、RILPL1 のいずれかで 5' 非翻訳領域に CGG リピート伸長がみられる」といった項目は、現時点では眼咽頭遠位型ミオパチーの疾患概念の範囲に収まる病態であるといった科学的根拠に乏しいため、削除すべきと考える。 Satoyoshi らの原著を参照すれば、現在の眼咽頭遠位型ミオパチーの診断基準に問題があることが明らかであり、我が国の診断基準の制定プロセスについて、諸外国から疑念を抱かれかねない内容であると考ええる。	
--	--	--

※上記のほか、3 件の今回の意見募集に関係ない御意見をいただきました。

「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（案）に対して寄せられた御意見について

令和8年2月

厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課

「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（案）について、令和7年12月25日より令和8年1月23日まで御意見を募集しましたが、当該案に関する御意見は寄せられませんでした。

今後とも厚生労働行政の推進に御協力頂きますよう、よろしくお願い申し上げます。

「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（案）に関する再意見募集の結果について

令和8年2月
厚生労働省
健康・生活衛生局難病対策課

について、令和8年1月22日（木）から同年2月2日（月）まで御意見を募集したところ、1件の御意見をいただきました。

お寄せいただいた御意見とそれに対する考え方について、以下のとおり取りまとめましたので、公表いたします。

皆様の御協力に深く御礼申し上げますとともに、今後とも厚生労働行政の推進に御協力いただきますよう、よろしくお願い申し上げます。

No.	案に対する御意見	御意見に対する厚生労働省の考え方
1	【意見内容】診断基準の誤り修正に賛成します。併せて、今回のような論理的瑕疵による手戻りを防ぎ、行政職員の業務負担を軽減するため、診断基準の策定プロセスにテスト駆動（Test-Driven）のアプローチを導入することを提案します。 現在の自然言語のみによる基準策定は、条件分岐が複雑化する中で、目視確認の限界を迎えています。今後は以下の導入を検討してください。 「仮想症例（テストケース）」による検証の自動化	御指摘いただいた点については、御意見として承り、今後の参考とさせていただきます。

	認定すべき症例、却下すべき症例のパターンを事前に作成し、策定した診断基準案に対してシミュレーションを行うことで、意図しない判定結果や論理矛盾を機械的に検出する仕組みを構築すること。 「Regulation as Code（コードとしての法規制）」の試行診断ロジックを構造化データや簡易的なコードとして管理し、Web 上の診断支援ツール等へ即座に展開可能な形式とすること。これにより、現場医師の利便性向上と、行政側の確認作業の効率化を達成できます。 デジタル時代に即した、ミスの起きない持続可能な制度設計プロセスへの転換を期待します。	
--	---	--