資料５

# 指定難病（令和 10 年度適用分）に係る検討結果について

## （疾病対策部会への報告案）

令　和　８　年　〇　月
厚生科学審議会疾病対策部会
指 定 難 病 検 討 委 員 会

１．はじめに

【指定難病の追加等について】

〇　指定難病への追加について、令和８年７月及び９月に検討を行い、既存の指定難病の告示病名の変更について、令和８年９月に検討を行った。

【指定難病の診断基準等のアップデートについて】

〇　既存の指定難病 14 疾病について、診断基準及び重症度分類等をアップデートすることについて令和８年５月及び６月に検討を行った。

今回その結果を取りまとめた。

２．検討の対象・方法

【指定難病の追加等について】

〇　指定難病への追加については、令和７年度に難治性疾患政策研究事業を実施した研究班より指定難病の要件に関する情報収集がなされた疾病を対象とした。

〇　具体的には、難治性疾患政策研究事業において、指定難病の検討に資する情報が整理されたと研究班が判断し、研究班から情報提供のあった疾病を対象とした。

〇　個々の疾病ごとに、指定難病の各要件（※１）を満たすかどうか検討を行うとともに、指定難病の要件を満たすと考えられる疾病については、当該疾病の医療費助成の支給認定に係る基準（※２）についても、併せて検討を行った。

〇　既存の指定難病についての告示病名の変更については、令和７年度に難治性疾患政策研究事業を実施した研究班において、最新の医学的知見を踏まえ、検討に資する情報が整理されたと判断し、情報提供が行われた疾病を対象とした。

※１ 「発病の機構が明らかでない」、「治療方法が確立していない」、「長期の療養を必要とする」、「患者数が人口の 0.1%程度に達しない」、「客観的な診断基準等が確立している」の５要件をいう。

※２ 指定難病の診断に関する客観的な指標による一定の基準及び難病の患者に対する医療等に関する法律第７条第１項に規定する病状の程度をいう。

【指定難病の診断基準等のアップデートについて】

○ 既存の指定難病 14 疾病について、診断基準及び重症度分類等をアップデートすることについては、令和７年度に難治性疾患政策研究事業を実施した研究班において、最新の医学的知見を踏まえ、指定難病の診断基準等のアップデートに関する検討に資する情報が整理されたと判断し、情報提供が行われた疾病を対象とした。

○ 難治性疾患政策研究事業において収集された情報等を踏まえ、個々の疾病ごとに、診断基準及び重症度分類等に最新の医学的知見を反映させるための検討を行った。

○ 具体的には、難治性疾患政策研究事業において、指定難病の検討に資する情報が整理されたと研究班が判断し、研究班から情報提供のあった疾病を対象とした。

３．検討の結果

【指定難病の追加等について】

○ 新たに６疾病について、指定難病の各要件を満たし、新規の指定難病として追加することが妥当と判断した（資料３－１）。

○ 既存の指定難病４疾病について、告示病名を変更することが妥当と判断した（資料２－１）。

【指定難病の診断基準等のアップデートについて】

○ 既存の指定難病 14 疾病について、診断基準及び重症度分類等をアップデートすることが妥当と判断した（参考資料２）。アップデート後の当該疾病の支給認定に係る基準は、参考資料３のとおりとした。

４．今後の検討について

○ 引き続き、難治性疾患政策研究事業等において最新の医学的知見の収集等を行い、指定難病の各要件を満たすかどうか検討を行うに足る情報や、指定難病の診断基準等のアップデートに関する検討を行うに足る情報が得られた場合には、指定難病検討委員会において審議することとする。

以上