

(地Ⅲ247)

平成30年3月27日

都道府県医師会  
担当理事 殿

日本医師会常任理事  
羽 鳥 裕

指定難病の追加並びに診断基準及び重症度分類等の改正等について

時下益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。

さて、難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1項に規定する指定難病につきましては、これまでに330疾病が告示され、特定医療費の支給(医療費助成)が実施されているところであります。

今般、平成30年4月1日から医療費助成の対象となる指定難病(1疾病を追加、計331疾病)について告示(平成30年厚生労働省告示第62号)されるとともに、指定難病の診断基準、重症度分類等、臨床調査個人票(以下、「診断基準等」という。)に係る関連通知を改正する旨、厚生労働省より各都道府県及び指定都市あて別添の通知がなされ、本会に対しても周知方依頼がありましたのでご連絡申し上げます。

なお、診断基準等の改正に伴い、改正前の臨床調査個人票について、1年間(当該期間中における最初の支給認定・更新申請時に限る。)は使用しても差し支えないとする旨、厚生労働省より別添の事務連絡が発出されておりますので、あわせてご連絡いたします。

今般の主な改正内容等は下記のとおりとなっておりますので、貴会におかれましても本件についてご了知のうえ、貴会管内郡市区医師会等に対する周知方について、ご高配のほどよろしくお願い申し上げます。

記

【主な改正内容等】

1. 指定難病の名称の変更(3疾病) および追加(1疾病)

- ・厚生労働省告示第 62 号を参照
2. 「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」の改正
    - ・新規指定難病に係る診断基準、重症度分類等の追加
    - ・既存の指定難病（一部）に係る診断基準、重症度分類等の改正（概要は厚生労働省通知（H30. 3. 19 健発 0319 第 1 号）の別添 2 をご参照）
  3. 「指定難病に係る臨床調査個人票について」の改正
    - ・新規指定難病に係る臨床調査個人票の追加
    - ・既存指定難病に係る臨床調査個人票の改正（変更点は厚生労働省通知（H30. 3. 19 健発 0319 第 2 号）の別添 2 をご参照）

改正後の診断基準等につきましては、厚生労働省ホームページ（以下、URL をご参照）に掲載されております。

URL : <http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000084783.html>

公益社団法人 日本医師会 御中

厚生労働省健康局難病対策課

指定難病の追加並びに診断基準及び重症度分類等の改正等について（周知依頼）

日頃から厚生労働行政の推進に御尽力を賜り、厚く御礼申し上げます。

さて、難病の患者に対する医療等に関する法律（平成 26 年法律第 50 号。以下「法」という。）に基づく医療費助成の対象疾病については、最新の研究成果等を踏まえ、平成 30 年 4 月 1 日から 1 疾病追加することとしました。

これにあわせて、指定難病の診断基準及び重症度分類等（以下「診断基準等」という。）並びに診断書（以下「臨個票」という。）の様式についても、最新の医学的知見等を踏まえて見直しを行いました。

このため、下記 1 から 3 までに掲げる告示及び通知の改正、並びに下記 4 に掲げる当該改正に伴う審査等の取扱いについて、法第 7 条に基づく支給認定に関する事務を行う都道府県及び指定都市に対して周知を行いました。

つきましては、貴会からも、都道府県医師会を通じ、法第 6 条に基づき指定難病に関する診断を行う難病指定医及び協力難病指定医へ周知いただけるよう、御配慮方よろしくお願いいたします。

なお、下記 2 及び 3 により改正された診断基準等及び臨個票については、下記 5 のリンク先に電子媒体を掲載していますので、周知に当たりご活用ください。

記

1. 「難病の患者に対する医療等に関する法律第 5 条第 1 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 7 条第 1 項第 1 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」（平成 30 年厚生労働省告示第 62 号）
2. 「「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」の改正について」（平成 30 年 3 月 19 日付け健発 0319 第 1 号厚生労働省健康局長通知）
3. 「「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」（平成 30 年 3 月 19 日付け健難発 0319 第 2 号厚生労働省健康局難病対策課長通知）
4. 「「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」（平成 30 年 3 月 19 日付け事務連絡）
5. リンク先：<http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000084783.html>

以上

○厚生労働省告示第六十二号

難病の患者に対する医療等に関する法律（平成二十六年法律第五十号）第五条第一項の規定に基づき、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（平成二十六年厚生労働省告示第三百九十三号）の一部を次の表のように改正し、平成三十年四月一日から適用する。

平成三十年三月十九日

厚生労働大臣 加藤 勝信

(傍線部分は改正部分)

改正後	改正前
<p>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は次の各号に掲げるとおりとし、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は、個々の指定難病の特性に応じ、日常生活又は社会生活に支障があると医学的に判断される程度とする。</p> <p>一〇百六 (略)</p> <p>百七 若年性特発性関節炎</p> <p>百八〇百七十六 (略)</p> <p>百七十七 ジュベール症候群関連疾患</p> <p>百七十八〇三百二十九 (略)</p> <p>三百三十 先天性気管狭窄症<sup>き</sup>／先天性声門下狭窄症<sup>き</sup></p> <p>三百三十一 特発性多中心性キャツスルマン病</p>	<p>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は次の各号に掲げるとおりとし、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は、個々の指定難病の特性に応じ、日常生活又は社会生活に支障があると医学的に判断される程度とする。</p> <p>一〇百六 (略)</p> <p>百七 全身型若年性特発性関節炎</p> <p>百八〇百七十六 (略)</p> <p>百七十七 有馬症候群</p> <p>百七十八〇三百二十九 (略)</p> <p>三百三十 先天性気管狭窄症<sup>き</sup></p> <p>(新設)</p>

健発0319第1号  
平成30年3月19日

各 

都道府県
指定都市

 衛生主管部（局）長 殿

厚生労働省健康局長  
（公印省略）

「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

難病の患者に対する医療等に関する法律（平成26年法律第50号。以下「法」という。）第5条第1項に規定する指定難病及び当該指定難病について法第7条第1項第1号に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度（以下「重症度分類等」という。）については、「難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1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7条第1項第1号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度」（平成26年厚生労働省令第393号）において定めており、当該告示で定める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（法第6条1項に規定する基準をいう。以下「診断基準」という。）及び重症度分類等の具体的な内容については、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日付け健発1112第1号厚生労働省健康局長通知。以下「局長通知」という。）において示している。

今般、「難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1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7条第1項第1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」（平成30年厚生労働省告示第62号）による指定難病の追加等に伴い、局長通知中、別添1の表の左欄に掲げる指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について、同表の右欄に掲げる別紙の診断基準及び重症度分類等に改正し、平成30年4月1日以降に行われる支給認定について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。

貴職におかれては御了知のうえ、貴管内関係者及び関係団体に対する周知方につき配慮されたい。

3 脊髄性筋萎縮症	3 脊髄性筋萎縮症	別紙 1
11 重症筋無力症	11 重症筋無力症	別紙 2
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 3
24 亜急性硬化性全脳炎	24 亜急性硬化性全脳炎	別紙 4
35 天疱瘡	35 天疱瘡	別紙 5
37 膿疱性乾癬（汎発型）	37 膿疱性乾癬（汎発型）	別紙 6
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 7
39 中毒性表皮壊死症	39 中毒性表皮壊死症	別紙 8
40 高安動脈炎	40 高安動脈炎	別紙 9
44 多発血管炎性肉芽腫症	44 多発血管炎性肉芽腫症	別紙 10
57 特発性拡張型心筋症	57 特発性拡張型心筋症	別紙 11
58 肥大型心筋症	58 肥大型心筋症	別紙 12
59 拘束型心筋症	59 拘束型心筋症	別紙 13
66 IgA 腎症	66 IgA 腎症	別紙 14
67 多発性嚢胞腎	67 多発性嚢胞腎	別紙 15
70 広範脊柱管狭窄症	70 広範脊柱管狭窄症	別紙 16
85 特発性間質性肺炎	85 特発性間質性肺炎	別紙 17
91 バッド・キアリ症候群	91 バッド・キアリ症候群	別紙 18
92 特発性門脈圧亢進症	92 特発性門脈圧亢進症	別紙 19
107 全身型若年性特発性関節炎	107 若年性特発性関節炎	別紙 20
177 有馬症候群	177 ジュベール症候群関連疾患	別紙 21
220 急速進行性糸球体腎炎	220 急速進行性糸球体腎炎	別紙 22
221 抗糸球体基底膜腎炎	221 抗糸球体基底膜腎炎	別紙 23
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 24
230 肺胞低換気症候群	230 肺胞低換気症候群	別紙 25
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 26
281 クリップル・トレノネー・ウェーバー症候群	281 クリップル・トレノネー・ウェーバー症候群	別紙 27
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 28
325 遺伝性自己炎症疾患	325 遺伝性自己炎症疾患	別紙 29
328 前眼部形成異常	328 前眼部形成異常	別紙 30
329 無虹彩症	329 無虹彩症	別紙 31
330 先天性気管狭窄症	330 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	別紙 32
(新規追加)	331 特発性多中心性キャッスルマン病	別紙 33

改正の概要

別添2

要再確認：改正後診断基準で再確認することが、特に必要と考えられる疾病

要追加情報：改正後診断基準で再確認する際に、追加情報が必要となる可能性がある疾病

別紙の番号	告示上の疾病番	(改正前疾患名) 疾患名	主な改正内容	改正理由	要再確認	要追加情報
1	3	脊髄性筋萎縮症	・概要の4.治療法に、「ヌシネルセン髄腔内投与」を追加	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
2	11	重症筋無力症	・概要の文言の修正 ・患者数の変更 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
3	20	副腎白質ジストロフィー	・概要の「造血細胞移植」を「造血幹細胞移植」に修正	・正しい名称に修正するもの	-	-
4	24	亜急性硬化性全脳炎	・概要の文言の修正 ・患者数の変更 ・「診断基準」2.検査所見に検査法の追加と、脳波所見の一部削除	・最新の知見に基づき修正するもの ・診断基準の適正化	要	-
5	35	天疱瘡	・概要の文言の修正 ・「要件の判定に必要な事項」の修正	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
6	37	膿疱性乾癬（汎発型）	・概要に疾病名の追加と治療法の追加 ・患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
7	38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	・概要の文言の修正 ・患者数の変更 ・診断のカテゴリーに慢性期に関する情報を追記	・最新の知見に基づき修正するもの ・慢性期の診断基準の明示化	要	要
8	39	中毒性表皮壊死症	・概要に症状の追加と治療法の追加 ・患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
9	40	高安動脈炎	・概要の文言の修正 ・患者数の変更と研究代表者の変更 ・診断基準および診断のカテゴリーの変更 ・重症度分類の1度から「γグロブリン上昇」を削除	・最新の知見に基づき修正するもの ・診断基準の適正化	要	要
10	44	多発血管炎性肉芽腫症	・概要、診断基準の「多発性神経炎」を「多発性単神経炎」に修正 ・情報提供元の変更	・正しい名称に修正するもの	-	-
11	57	特発性拡張型心筋症	・概要に文言の修正 ・患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
12	58	肥大型心筋症	患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
13	59	拘束型心筋症	患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
14	66	IgA腎症	・概要の文言の修正 ・情報提供元の変更 ・診断基準の付記事項に説明を追記	・最新の知見に基づき修正するもの ・診断基準の明確化	-	-
15	67	多発性嚢胞腎	・概要の文言の修正 ・患者数の変更 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
16	70	広範脊柱管狭窄症	・患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
17	85	特発性間質性肺炎	・重症度分類の「特発性肺線維症の場合は」を削除	・重症度分類の記載の適正化	-	-
18	91	バッド・キアリ症候群	・患者数の変更 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
19	92	特発性門脈圧亢進症	・概要の文言の修正 ・患者数の変更 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
20	107	(全身型若年性特発性関節炎) 若年性特発性関節炎	・疾患名を「全身型若年性特発性関節炎」から「若年性特発性関節炎」も変更 ・全身型若年性特発性関節炎に加え、新たに関節型若年性特発性関節炎を追加	・指定難病の新たな指定に伴う改訂	要	要
21	177	(有馬症候群) ジュバル症候群関連疾患	・疾患名を「有馬症候群」から「ジュバル症候群関連疾患」に変更（有馬症候群が含まれる疾病） ・有馬症候群の診断基準の主要症状と検査の整理	・指定難病の新たな指定に伴う改訂	要	要
22	220	急速進行性糸球体腎炎	・概要の文言の修正 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
23	221	抗糸球体基底膜腎炎	・概要の文言の修正 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
24	222	一次性ネフローゼ症候群	・情報提供元の変更	・研究班代表の変更に伴うもの	-	-
25	230	肺胞低換気症候群	・1)肥満低換気症候群、2)先天性中枢性低換気症候群、3)特発性中枢性肺胞低換気、の3病態に分類	・国際基準である「アメリカ睡眠学会国際分類第3版」に基づく修正	要	要
26	238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	・「診断基準」に対象を明記し、添付図の説明を参考所見とする修正	・診断基準の明確化	要	-
27	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	・概要に遺伝子名を追加 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
28	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	・「自己免疫性後天性凝固第V/5因子欠乏症」を追加 ・診断基準の項目を再検討し、診断に必須でない検査を整理	・指定難病の新たな指定に伴う改訂	要	要
29	325	遺伝性自己炎症疾患	・「A20ハプロ不全症」を追加 ・鑑別診断を参考所見とし、診断のカテゴリーに含めない修正	・指定難病の新たな指定に伴う改訂	要	要
30	328	前眼形成異常	・「要件の判定に必要な事項」の文言の修正 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
31	329	無虹彩症	・「要件の判定に必要な事項」の文言の修正 ・患者数の変更と情報提供元の変更 ・診断基準にProbableも対象とする等追加 ・診断のカテゴリーの修正	・診断基準の適正化	要	-
32	330	(先天性気管狭窄症) 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	・先天性声門下狭窄症の追加に伴い、疾患名を「先天性気管狭窄症」から「先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症」に変更	・指定難病の新たな指定に伴う改訂	要	要
33	331	特発性多中心性キャスルマン病	-	・指定難病の新たな指定	-	-

・指定難病の新たな指定に伴う改訂：「107.若年性特発性関節炎」「177.ジュバル症候群関連疾患」「288.自己免疫性後天性凝固因子欠乏症」「325.遺伝性自己炎症疾患」「330.先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症」「331.特発性多中心性キャスルマン病」



健難発 0319 第 2 号  
平成 30 年 3 月 19 日

各 

都道府県
指定都市

 衛生主管部（局）長

厚生労働省健康局難病対策課長  
( 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」（平成30年厚生労働省告示第62号）による指定難病の追加等に伴い、課長通知中、別添1の表の左欄に掲げる臨床調査個人票について、同表の右欄に掲げる別紙の臨床調査個人票に改正し、平成30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、平成30年4月1日以降に、法第6条に基づく支給認定の申請を行う場合に、指定難病の患者又はその保護者が旧臨個票（本通知による改正前の臨床調査個人票をいう。）を添付して提出された場合には、これを使用することも差し支えないものとするが、支給認定の基準については、別途通知する『「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」の改正について』（平成30年3月19日付け健発0319第1号厚生労働省健康局長通知）による改正後の「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日付け健発1112第1号厚生労働省健康局長通知）によることとなることに留意されたい。

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。

006	パーキンソン病	006	パーキンソン病	別紙 1
024	亜急性硬化性全脳炎	024	亜急性硬化性全脳炎	別紙 2
038	スティーヴンス・ジョンソン症候群	038	スティーヴンス・ジョンソン症候群	別紙 3
040	高安動脈炎	040	高安動脈炎	別紙 4
049	全身性エリテマトーデス	049	全身性エリテマトーデス	別紙 5
059	拘束型心筋症	059	拘束型心筋症	別紙 6
097	潰瘍性大腸炎	097	潰瘍性大腸炎	別紙 7
107	全身型若年性特発性関節炎	107-1	若年性特発性関節炎(全身型若年性特発性関節炎)	別紙 8
		107-2	若年性特発性関節炎(関節型若年性特発性関節炎)	別紙 9
177	有馬症候群	177	ジュベール症候群関連疾患	別紙 10
230	肺胞低換気症候群	230	肺胞低換気症候群	別紙 11
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 12
325-1	遺伝性自己炎症疾患(NLRC4 異常症)	325-1	遺伝性自己炎症疾患(NLRC4 異常症)	別紙 13
325-2	遺伝性自己炎症疾患(ADA2 欠損症)	325-2	遺伝性自己炎症疾患(ADA2 欠損症)	別紙 14
325-3	遺伝性自己炎症疾患(エカルディ・グティエール症候群)	325-3	遺伝性自己炎症疾患(エカルディ・グティエール症候群)	別紙 15
(新規追加)		325-4	遺伝性自己炎症疾患(A20 ハプロ不全症)	別紙 16
329	無虹彩症	329	無虹彩症	別紙 17
330	先天性気管狭窄症	330-1	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症(先天性気管狭窄症)	別紙 18
		330-2	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症(先天性声門下狭窄症)	別紙 19
(新規追加)		331	特発性多中心性キャッスルマン病	別紙 20

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
6	パーキンソン病	006 パーキンソン病	簡略化	
24	亜急性硬化性全脳炎	024 亜急性硬化性全脳炎	「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正・追加	診断基準の改定に伴うもの
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	038 スティーヴンス・ジョンソン症候群	・「■診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正 ・「診断のカテゴリー」に慢性期に関する情報の追加	・診断基準の記載と合致させるため ・診断基準の改定に伴うもの
40	高動脈炎	040 高動脈炎	・「■診断基準に関する事項」の「診断」の項目削除 ・「■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 ・「参考所見」の追加 ・「■治療その他」の追加 ・「■重症度分類に関する事項」の修正	診断基準の改定に伴うもの
49	全身性エリテマトーデス	049 全身性エリテマトーデス	簡略化	
59	拘束型心筋症	059 拘束型心筋症	・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の修正 ・「診断のカテゴリー」の項目削除	誤記の修正
97	潰瘍性大腸炎	097 潰瘍性大腸炎	簡略化	
107	【全身型若年性特発性関節炎】 若年性特発性関節炎	【107 全身型若年性特発性関節炎】 107-1 若年性特発性関節炎 (全身型若年性特発性関節炎)	・告示病名の変更 ・「■診断基準に関する事項」の「A.症状」の修正・追加 ・「■診断基準に関する事項」の「C.遺伝学的検査」の削除 ・「診断のカテゴリー」の修正	・指定難病の新たな指定に伴う診断基準の改定に伴うもの ・診断基準の記載に合致させるため
		【新規追加】 107-2 若年性特発性関節炎 (関節型若年性特発性関節炎)	新規追加	指定難病の新たな指定に伴う診断基準の改定に伴うもの
177	【有馬症候群】 ジュバル症候群関連疾患	【177 有馬症候群】 177 ジュバル症候群関連疾患	・告示病名の変更 ・「■診断基準に関する事項」の「診断」の追加 ・「■診断基準に関する事項」の「A.症状」、「B.検査所見」及び「C.鑑別診断」の修正、追加 ・「診断のカテゴリー」の修正、追加 ・「■重症度分類に関する事項」の追加	指定難病の新たな指定に伴う診断基準の改定に伴うもの
230	肺胞低換気症候群	230 肺胞低換気症候群	・「■診断基準に関する事項」の「診断」の追加（3病態とその他に分類） ・「■診断基準に関する事項」の「A.症状」、「B.検査所見」及び「C.鑑別診断」の修正	診断基準の改定に伴うもの
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	・枝番の統合 ・「■診断基準に関する事項」、「診断のカテゴリー」の修正・追加（「自己免疫性後天性凝固第V/5因子欠乏症」を追加） ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の一部削除	指定難病の新たな指定に伴う診断基準の改定に伴うもの
325	遺伝性自己炎症疾患	325-1 遺伝性自己炎症疾患 (NLRC4異常症)	「■診断基準に関する事項」の「鑑別診断」の削除	指定難病の新たな指定に伴う診断基準の改定に伴うもの
		325-2 遺伝性自己炎症疾患 (ADA2欠損症)	「■診断基準に関する事項」の「鑑別診断」の削除	指定難病の新たな指定に伴う診断基準の改定に伴うもの
		325-3 遺伝性自己炎症疾患 (エカルディ・グティエル症候群)	「■診断基準に関する事項」の「鑑別診断」の削除	指定難病の新たな指定に伴う診断基準の改定に伴うもの
		【新規追加】 325-4 遺伝性自己炎症疾患 (A20ハプロ不全症)	新規追加	指定難病の新たな指定に伴うもの
329	無虹彩症	329 無虹彩症	「診断のカテゴリー」の修正	診断基準の改定に伴うもの
330	【先天性気管狭窄症】 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】 330-1 先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症 (先天性気管狭窄症)	・告示病名の変更 ・「■診断基準に関する事項」の「B.検査所見」の項目の修正	指定難病の新たな指定に伴う診断基準の改定に伴うもの
		【新規追加】 330-2 先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症 (先天性声門下狭窄症)	新規追加	指定難病の新たな指定に伴うもの
331	【新規追加】 特発性多中心性キャスルマン病	【新規追加】 331 特発性多中心性キャスルマン病	新規追加	指定難病の新たな指定に伴うもの

事務連絡  
平成30年3月19日

各  
都道府県  
指定都市  
難病対策担当課 御中

### 厚生労働省健康局難病対策課

「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

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。

さて、今般「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（平成30年3月19日付け健難発0319第2号厚生労働省健康局難病対策課長通知。以下「30年改正課長通知」という。）により、「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）を改正し、平成30年4月1日から適用することとしましたが、同日以降に、指定難病の患者又はその保護者が30年改正課長通知による改正前の臨床調査個人票（以下「改正前臨個票」という。）を使用して支給認定・更新の申請をすることが考えられます。その場合の取扱いについて、下記のとおりお知らせいたします。

### 記

#### 1. 臨床調査個人票の取扱いについて

指定難病に係る臨床調査個人票（以下「臨個票」という。）は、30年改正課長通知により改正されているため、平成30年4月1日以降は当該改正後の臨個票（以下「改正後臨個票」という。）を使用することを原則とする一方で、改正後臨個票の適用の日から1年間（ただし、当該期間中における最初の支給認定・更新申請時に限る。）は、指定難病の患者又はその保護者から、改正前臨個票を添付して支給認定・更新の申請があった場合には、当該改正前臨個票を使用して差し支えないものとします。

これは、改正後臨個票の適用前に難病指定医等により診断を受け、改正前臨個票を作成したが、都道府県に対する申請は同年4月1日以降になったケース等が想定されることから、申請者の負担を考慮して認めるものです。

## 2. 支給認定審査の基準について

前記1のケースや平成30年3月31日以前に、改正前臨個票で支給認定・更新の申請がされ、同年4月1日以降に支給認定をする場合に適用すべき診断基準等は、「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」（平成30年3月19日付け健発0319第1号厚生労働省健康局長通知）による改正後の「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日付け健発1112第1号厚生労働省健康局長通知）（以下「30年改正後診断基準」という。）が適用されます。

しかし、今回の改正は、その前後において、医学的見地から検討した結果、対象者の支給認定審査の結果、認定範囲を広めることはあるが狭めることはないと考えているので、改正前臨個票を使用して支給認定・更新の申請がされた場合は、その支給認定審査について、改正前の診断基準等を適用して審査を行って認定することも差し支えありません。

ただし、この場合、改正前診断基準で不認定とされても、改正後診断基準で認定要件を満たす可能性が否定できない指定難病があることから、これらの疾病の難病患者について、改正前診断基準で不認定となる可能性がある場合には、改正後診断基準に照らして支給認定審査を行い、改正後診断基準で必要となる新たな検査項目の検査結果等を取り寄せるか、それが無い場合には追加で検査結果を提出する意向を申請者に確認した上で、審査結果を出す必要があることにご留意ください。

別添に「診断基準等を改正した指定難病の一覧及び改正内容等について」を添付しており、「改正後診断基準で再確認することが、特に必要と考えられる疾病」及び「改正後診断基準で再確認する際に、追加情報が必要となる可能性がある疾病」を一覧にしているため、こちらをご参照いただき、取扱いに遺漏なきようお願いいたします。

3 なお『「指定難病に係る臨床調査個人票について」の改正に伴う審査等の取扱いについて』（平成29年3月31日付け事務連絡）の1により周知した『「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』（平成29年3月31日付け健難発0331第1号厚生労働省健康局難病対策課長通知。以下「29年改正課長通知」という。）による臨床調査個人票の改正に係る経過措置は、平成30年3月31日までの取扱いとしておりますので、同年4月1日以降は29年改正通知前の臨個票で提出されないよう留意頂きたい。

改正の概要

別添

要再確認：改正後診断基準で再確認することが、特に必要と考えられる疾病

要追加情報：改正後診断基準で再確認する際に、追加情報が必要となる可能性がある疾病

別紙の番号	告示上の疾病番	(改正前疾患名) 疾患名	主な改正内容	改正理由	要再確認	要追加情報
1	3	脊髄性筋萎縮症	・概要の4.治療法に、「ヌシネルセン髄腔内投与」を追加	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
2	11	重症筋無力症	・概要の文言の修正 ・患者数の変更 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
3	20	副腎白質ジストロフィー	・概要の「造血細胞移植」を「造血幹細胞移植」に修正	・正しい名称に修正するもの	-	-
4	24	亜急性硬化性全脳炎	・概要の文言の修正 ・患者数の変更 ・「診断基準」2.検査所見に検査法の追加と、脳波所見の一部削除	・最新の知見に基づき修正するもの ・診断基準の適正化	要	-
5	35	天疱瘡	・概要の文言の修正 ・「要件の判定に必要な事項」の修正	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
6	37	膿疱性乾癬（汎発型）	・概要に疾病名の追加と治療法の追加 ・患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
7	38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	・概要の文言の修正 ・患者数の変更 ・診断のカテゴリーに慢性期に関する情報を追記	・最新の知見に基づき修正するもの ・慢性期の診断基準の明示化	要	要
8	39	中毒性表皮壊死症	・概要に症状の追加と治療法の追加 ・患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
9	40	高安動脈炎	・概要の文言の修正 ・患者数の変更と研究代表者の変更 ・診断基準および診断のカテゴリーの変更 ・重症度分類の1度から「γグロブリン上昇」を削除	・最新の知見に基づき修正するもの ・診断基準の適正化	要	要
10	44	多発血管炎性肉芽腫症	・概要、診断基準の「多発性神経炎」を「多発性単神経炎」に修正 ・情報提供元の変更	・正しい名称に修正するもの	-	-
11	57	特発性拡張型心筋症	・概要に文言の修正 ・患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
12	58	肥大型心筋症	患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
13	59	拘束型心筋症	患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
14	66	IgA腎症	・概要の文言の修正 ・情報提供元の変更 ・診断基準の付記事項に説明を追記	・最新の知見に基づき修正するもの ・診断基準の明確化	-	-
15	67	多発性嚢胞腎	・概要の文言の修正 ・患者数の変更 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
16	70	広範脊柱管狭窄症	・患者数の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
17	85	特発性間質性肺炎	・重症度分類の「特発性肺線維症の場合は」を削除	・重症度分類の記載の適正化	-	-
18	91	バッド・キアリ症候群	・患者数の変更 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
19	92	特発性門脈圧亢進症	・概要の文言の修正 ・患者数の変更 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
20	107	(全身型若年性特発性関節炎) 若年性特発性関節炎	・疾患名を「全身型若年性特発性関節炎」から「若年性特発性関節炎」も変更 ・全身型若年性特発性関節炎に加え、新たに関節型若年性特発性関節炎を追加	・指定難病の新たな指定に伴う改訂	要	要
21	177	(有馬症候群) ジュバル症候群関連疾患	・疾患名を「有馬症候群」から「ジュバル症候群関連疾患」に変更（有馬症候群が含まれる疾病） ・有馬症候群の診断基準の主要症状と検査の整理	・指定難病の新たな指定に伴う改訂	要	要
22	220	急速進行性糸球体腎炎	・概要の文言の修正 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
23	221	抗糸球体基底膜腎炎	・概要の文言の修正 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
24	222	一次性ネフローゼ症候群	・情報提供元の変更	・研究班代表の変更に伴うもの	-	-
25	230	肺胞低換気症候群	・1)肥満低換気症候群、2)先天性中枢性低換気症候群、3)特発性中枢性肺胞低換気、の3病態に分類	・国際基準である「アメリカ睡眠学会国際分類第3版」に基づく修正	要	要
26	238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	・「診断基準」に対象を明記し、添付図の説明を参考所見とする修正	・診断基準の明確化	要	-
27	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	・概要に遺伝子名を追加 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
28	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	・「自己免疫性後天性凝固第V/5因子欠乏症」を追加 ・診断基準の項目を再検討し、診断に必須でない検査を整理	・指定難病の新たな指定に伴う改訂	要	要
29	325	遺伝性自己炎症疾患	・「A20ハプロ不全症」を追加 ・鑑別診断を参考所見とし、診断のカテゴリーに含めない修正	・指定難病の新たな指定に伴う改訂	要	要
30	328	前眼形成異常	・「要件の判定に必要な事項」の文言の修正 ・情報提供元の変更	・最新の知見に基づき修正するもの	-	-
31	329	無虹彩症	・「要件の判定に必要な事項」の文言の修正 ・患者数の変更と情報提供元の変更 ・診断基準にProbableも対象とする等追加 ・診断のカテゴリーの修正	・診断基準の適正化	要	-
32	330	(先天性気管狭窄症) 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	・先天性声門下狭窄症の追加に伴い、疾患名を「先天性気管狭窄症」から「先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症」に変更	・指定難病の新たな指定に伴う改訂	要	要
33	331	特発性多中心性キャスルマン病	-	・指定難病の新たな指定	-	-

・指定難病の新たな指定に伴う改訂：「107.若年性特発性関節炎」「177.ジュバル症候群関連疾患」「288.自己免疫性後天性凝固因子欠乏症」「325.遺伝性自己炎症疾患」「330.先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症」「331.特発性多中心性キャスルマン病」

(地Ⅲ248)

平成30年3月27日

都道府県医師会  
担当理事 殿

日本医師会常任理事  
石川 広己

### 小児慢性特定疾病及び疾患群の追加等について

時下益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。

さて、児童福祉法第6条の2第1項に規定する小児慢性特定疾病につきましては、これまでに14疾患群722疾病が告示され、小児慢性特定疾病医療費の支給(医療費助成)が実施されているところであります。

今般、平成30年4月1日より別添のとおり34疾病及び2疾患群を医療費助成の対象として追加することが告示(平成30年厚生労働省告示第60号、第61号)され、厚生労働省より本会に対して周知方依頼がありましたのでご連絡申し上げます。(医療費助成の対象は、16疾患群756疾病に拡大)

つきましては、貴会におかれましても本件についてご了知のうえ、貴会管下郡市区医師会等に対する周知方について、ご高配のほどよろしくお願い申し上げます。

なお、新規に追加された小児慢性特定疾病に関する「疾病の状態の程度」、「医療意見書」及び「周知用ポスター」につきましては、小児慢性特定疾病情報センターHP(<https://www.shouman.jp/disease/H300401add>)に掲載されておりますことを申し添えます。

公益社団法人 日本医師会 御中

厚生労働省健康局難病対策課

小児慢性特定疾病及び疾患群の追加等について

日頃から厚生労働行政の推進に御尽力を賜り、厚く御礼申し上げます。

さて、児童福祉法（昭和 22 年法律第 164 号。以下「法」という。）第 6 条の 2 第 1 項に規定する小児慢性特定疾病については、社会保障審議会やパブリックコメントの御意見を踏まえ、平成 30 年 4 月 1 日より 34 疾病（うち 1 疾病は包括疾病）及び 2 疾患群を新たに追加することとしました。

このため、下記 1 及び 2 までに掲げる告示の改正について、法第 19 条の 3 に基づく支給認定に関する事務を行う都道府県、指定都市及び中核市に対して周知を行いました。

つきましては、貴会からも、都道府県医師会を通じ、同条に基づき小児慢性特定疾病に関する診断を行う小児慢性特定疾病指定医へ周知いただけるよう、御配慮方よろしくお願いいたします。

なお、下記 1 により改正された「疾病の状態の程度」、「医療意見書」及び「周知用ポスター」については、下記 3 のリンク先に掲載していますので、周知に当たりご活用ください。

記

1. 「児童福祉法第六条の二第一項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第二項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度の一部を改正する件（平成 30 年 3 月 19 日厚生労働省告示第 60 号）」
2. 「厚生労働大臣が定める者の一部を改正する件（平成 30 年 3 月 19 日厚生労働省告示第 61 号）」
3. リンク先：<https://www.shouman.jp/disease/H300401add>

以上



○厚生労働省告示第六十号

児童福祉法（昭和二十二年法律第百六十四号）第六条の二第一項及び第二項の規定に基づき、児童福祉法第六条の二第一項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第二項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度（平成二十六年厚生労働省告示第四百七十五号）の一部を次の表のように改正し、平成三十年四月一日から適用する。

平成三十年三月十九日

厚生労働大臣 加藤 勝信

(傍線部分は改正部分)

改正後				改正前																																																									
<p>児童福祉法第六条の二第一項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第二項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度は、第一表から第十六表までに掲げるとおりとする。</p> <p>第一表 (略)</p> <p>第二表 慢性腎疾患</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th>区分</th> <th>番号</th> <th>疾病名</th> <th>疾病の状態の程度</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td colspan="4">(略)</td> </tr> <tr> <td rowspan="5">慢性糸球体腎炎</td> <td>(略)</td> <td>(略)</td> <td>(略)</td> </tr> <tr> <td>36</td> <td>(略)</td> <td>(略)</td> </tr> <tr> <td>37</td> <td>フィブロネクチン腎症</td> <td><u>たん</u>蛋白尿がみられる場合、腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合</td> </tr> <tr> <td>38 ～ 40</td> <td>(略)</td> <td>(略)</td> </tr> <tr> <td>41</td> <td>リポタンパク糸球体症</td> <td><u>たん</u>蛋白尿がみられる場合、腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合</td> </tr> <tr> <td>42</td> <td>(略)</td> <td>(略)</td> </tr> </tbody> </table>				区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度	(略)				慢性糸球体腎炎	(略)	(略)	(略)	36	(略)	(略)	37	フィブロネクチン腎症	<u>たん</u> 蛋白尿がみられる場合、腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合	38 ～ 40	(略)	(略)	41	リポタンパク糸球体症	<u>たん</u> 蛋白尿がみられる場合、腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合	42	(略)	(略)	<p>児童福祉法第六条の二第一項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第二項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度は、第一表から第十四表までに掲げるとおりとする。</p> <p>第一表 (略)</p> <p>第二表 慢性腎疾患</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th>区分</th> <th>番号</th> <th>疾病名</th> <th>疾病の状態の程度</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td colspan="4">(略)</td> </tr> <tr> <td rowspan="5">慢性糸球体腎炎</td> <td>(略)</td> <td>(略)</td> <td>(略)</td> </tr> <tr> <td>36</td> <td>(略)</td> <td>(略)</td> </tr> <tr> <td>(新設)</td> <td>(新設)</td> <td>(新設)</td> </tr> <tr> <td>37 ～ 39</td> <td>(略)</td> <td>(略)</td> </tr> <tr> <td>(新設)</td> <td>(新設)</td> <td>(新設)</td> </tr> <tr> <td>40</td> <td>(略)</td> <td>(略)</td> </tr> </tbody> </table>				区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度	(略)				慢性糸球体腎炎	(略)	(略)	(略)	36	(略)	(略)	(新設)	(新設)	(新設)	37 ～ 39	(略)	(略)	(新設)	(新設)	(新設)	40	(略)	(略)
区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度																																																										
(略)																																																													
慢性糸球体腎炎	(略)	(略)	(略)																																																										
	36	(略)	(略)																																																										
	37	フィブロネクチン腎症	<u>たん</u> 蛋白尿がみられる場合、腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合																																																										
	38 ～ 40	(略)	(略)																																																										
	41	リポタンパク糸球体症	<u>たん</u> 蛋白尿がみられる場合、腎機能低下がみられる場合又は腎移植を行った場合																																																										
42	(略)	(略)																																																											
区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度																																																										
(略)																																																													
慢性糸球体腎炎	(略)	(略)	(略)																																																										
	36	(略)	(略)																																																										
	(新設)	(新設)	(新設)																																																										
	37 ～ 39	(略)	(略)																																																										
	(新設)	(新設)	(新設)																																																										
40	(略)	(略)																																																											

	<u>43</u>	29から <u>42</u> までに掲げるもの のほか、慢性糸球体腎炎	(略)
(略)	<u>44</u> ～ <u>48</u>	(略)	(略)

備考 (略)

第三表 慢性呼吸器疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
(削る)	(削る)	(削る)	(削る)

第四表 慢性心疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
内臓錯位症候群	(略)	(略)	(略)
乳児特発性僧帽弁腱索断裂	<u>76</u>	乳児特発性僧帽弁腱索断裂	治療中である場合又は第2基準を満たす場合
(略)	<u>77</u> ～ <u>98</u>	(略)	(略)

備考 (略)

	<u>41</u>	29から <u>40</u> までに掲げるもの のほか、慢性糸球体腎炎	(略)
(略)	<u>42</u> ～ <u>46</u>	(略)	(略)

備考 (略)

第三表 慢性呼吸器疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
リンパ管腫／リンパ管腫症	<u>15</u>	リンパ管腫／リンパ管腫症	治療が必要な場合

第四表 慢性心疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
内臓錯位症候群	(略)	(略)	(略)
(新設)	(新設)	(新設)	(新設)
(略)	<u>76</u> ～ <u>97</u>	(略)	(略)

備考 (略)

第五表 内分泌疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
抗利尿 ホルモ ン(A DH) 不適切 分泌症 候群	34	抗利尿ホルモン(ADH) ) 不適切分泌症候群	(略)
(削る )	(削 る)	(削る)	(削る)
(略)	<u>35</u> ～ <u>46</u>	(略)	(略)
性分化 疾患	<u>47</u> ～ <u>49</u>	(略)	(略)
	<u>50</u>	<u>47</u> から <u>49</u> までに掲げるも ののほか、46, X Y性分 化疾患	(略)
	<u>51</u> ～ <u>53</u>	(略)	(略)
(略)	<u>54</u> ・ <u>55</u>	(略)	(略)
先天性	<u>56</u>	(略)	(略)

第五表 内分泌疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
抗利尿 ホルモ ン(A DH) 不適合 分泌症 候群	34	抗利尿ホルモン(ADH) ) 不適合分泌症候群	(略)
骨形成 不全症	<u>35</u>	骨形成不全症	治療で補充療法、機能 抑制療法その他の薬物 療法を行っている場合
(略)	<u>36</u> ～ <u>47</u>	(略)	(略)
性分化 疾患	<u>48</u> ～ <u>50</u>	(略)	(略)
	<u>51</u>	<u>48</u> から <u>50</u> までに掲げるも ののほか、46, X Y性分 化疾患	(略)
	<u>52</u> ～ <u>54</u>	(略)	(略)
(略)	<u>55</u> ・ <u>56</u>	(略)	(略)
先天性	<u>57</u>	(略)	(略)

副腎過形成症	～ <u>61</u>		
	<u>62</u>	<u>56</u> から <u>61</u> までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症	(略)
(略)	<u>63</u>	(略)	(略)
多発性内分泌腫瘍	<u>64</u> ・ <u>65</u>	(略)	(略)
	<u>66</u>	<u>64</u> 及び <u>65</u> に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍	(略)
(略)	<u>67</u>	(略)	(略)
低アルドステロン症	<u>68</u> ・ <u>69</u>	(略)	(略)
	<u>70</u>	<u>68</u> 及び <u>69</u> に掲げるもののほか、低アルドステロン症	(略)
(略)	<u>71</u> ・ <u>72</u>	(略)	(略)
(削る)	(削る)	(削る)	(削る)
	(削る)	(削る)	(削る)

副腎過形成症	～ <u>62</u>		
	<u>63</u>	<u>57</u> から <u>62</u> までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症	(略)
(略)	<u>64</u>	(略)	(略)
多発性内分泌腫瘍	<u>65</u> ・ <u>66</u>	(略)	(略)
	<u>67</u>	<u>65</u> 及び <u>66</u> に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍	(略)
(略)	<u>68</u>	(略)	(略)
低アルドステロン症	<u>69</u> ・ <u>70</u>	(略)	(略)
	<u>71</u>	<u>69</u> 及び <u>70</u> に掲げるもののほか、低アルドステロン症	(略)
(略)	<u>72</u> ・ <u>73</u>	(略)	(略)
軟骨異栄養症	<u>74</u>	<u>軟骨低形成症</u>	<u>治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、備考に定める基準を満たすものに限る。</u>
	<u>75</u>	<u>軟骨無形成症</u>	<u>同上</u>

(略)	<u>73</u> ～ <u>80</u>	(略)	(略)
慢性副腎皮質機能低下症	<u>81</u> ～ <u>84</u>	(略)	(略)
	<u>85</u>	<u>81</u> から <u>84</u> までに掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症（アジソン病を含む。）	(略)
(略)	<u>86</u> ・ <u>87</u>	(略)	(略)
内分泌疾患を伴うその他の症候群	<u>88</u>	(略)	(略)
	<u>89</u>	ヌーナン症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。 <u>ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、備考に定める基準を満たすものに限る。</u>
	<u>90</u>	バルデー・ビードル症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
	<u>91</u> ・ <u>92</u>	(略)	(略)

備考

ヒト成長ホルモン治療を行う場合においては、この表に定める疾病の状態の程度であって次の基準を満たすものを対象とする。

(略)	<u>76</u> ～ <u>83</u>	(略)	(略)
慢性副腎皮質機能低下症	<u>84</u> ～ <u>87</u>	(略)	(略)
	<u>88</u>	<u>84</u> から <u>87</u> までに掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症（アジソン病を含む。）	(略)
(略)	<u>89</u> ・ <u>90</u>	(略)	(略)
内分泌疾患を伴うその他の症候群	<u>91</u>	(略)	(略)
	<u>92</u>	ヌーナン症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
	<u>93</u>	バルデー・ビードル症候群	<u>同上</u>
	<u>94</u> ・ <u>95</u>	(略)	(略)

備考

ヒト成長ホルモン治療を行う場合においては、この表に定める疾病の状態の程度であって次の基準を満たすものを対象とする。

## I 開始基準

新たに治療を開始する場合は、次の要件を満たすこと。

- 1 成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）による低身長の場合 次のいずれも満たすこと。ただし、乳幼児で成長ホルモン分泌不全が原因と考えられる症候性低血糖がある場合は、(3)を満たしていれば足りること。

(1)～(3) (略)

- 2 後天性下垂体機能低下症、先天性下垂体機能低下症又は成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）（1種以上の成長ホルモン分泌刺激試験（空腹下で行われた場合に限る。）の全ての結果（試験前の測定値を含む。）で、成長ホルモンの最高値が6ng/ml（GHRP-2負荷では16ng/ml）以下である場合に限る。）による低身長の場合 次のいずれかに該当すること。

(1) (略)

- (2) 年間の成長速度が、2年以上にわたるか否かを問わず、別表第三に掲げる値以下で経過していること。

- 3 ターナー症候群又はプラダー・ウィリ症候群による低身長の場合 次のいずれかに該当すること。

(1) 現在の身長が別表第二に掲げる値以下であること。

(2) 年間の成長速度が、2年以上にわたって別表第三に掲げる値以下であること。

- 4 ヌーナン症候群による低身長の場合 現在の身長が別表第二に掲げる値以下であること。

5・6 (略)

## II 継続基準

次のいずれかに該当すること。

1 (略)

- 2 腎機能低下、ターナー症候群、プラダー・ウィリ症候群、ヌ

## I 開始基準

新たに治療を開始する場合は、次の要件を満たすこと。

- 1 後天性下垂体機能低下症、先天性下垂体機能低下症又は成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）による低身長の場合 次のいずれも満たすこと。ただし、乳幼児で成長ホルモン分泌不全が原因と考えられる症候性低血糖がある場合は、(3)を満たしていれば足りること。

(1)～(3) (略)

- 2 成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）（1種以上の成長ホルモン分泌刺激試験（空腹下で行われた場合に限る。）の全ての結果（試験前の測定値を含む。）で、成長ホルモンの最高値が6ng/ml（GHRP-2負荷では16ng/ml）以下である場合に限る。）、ターナー症候群又はプラダー・ウィリ症候群による低身長の場合 次のいずれかに該当すること。

(1) (略)

- (2) 年間の成長速度が、2年以上にわたって別表第三に掲げる値以下であること。

(新設)

(新設)

3・4 (略)

## II 継続基準

次のいずれかに該当すること。

1 (略)

- 2 腎機能低下、ターナー症候群、プラダー・ウィリ症候群、軟

ーナン症候群、軟骨低形成症又は軟骨無形成症による低身長の場合 初年度は、年間成長速度が4.0cm/年以上又は治療中1年間の成長速度と治療前1年間の成長速度との差が1.0cm/年以上であること。治療2年目以降は、年間成長速度が2.0cm/年以上であること。治療3年目以降は、年間成長速度が1.0cm/年以上であること。

III (略)

第六表・第七表 (略)

第八表 先天性代謝異常

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
結合組織異常症	31	(略)	(略)
	(削る)	(削る)	(削る)
	(削る)	(削る)	(削る)
	32	(略)	(略)
	33	31及び32に掲げるもののほか、結合組織異常症	(略)
脂質代謝異常症	34 ～ 38	(略)	(略)
	39	34から38までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	(略)
脂肪酸代謝異	40 ～	(略)	(略)

骨低形成症又は軟骨無形成症による低身長の場合 初年度は、年間成長速度が4.0cm/年以上又は治療中1年間の成長速度と治療前1年間の成長速度との差が1.0cm/年以上であること。治療2年目以降は、年間成長速度が2.0cm/年以上であること。治療3年目以降は、年間成長速度が1.0cm/年以上であること。

III (略)

第六表・第七表 (略)

第八表 先天性代謝異常

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
結合組織異常症	31	(略)	(略)
	32	大理石骨病	同上
	33	低ホスファターゼ症	同上
	34	(略)	(略)
	35	31から34までに掲げるもののほか、結合組織異常症	(略)
脂質代謝異常症	36 ～ 40	(略)	(略)
	41	36から40までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	(略)
脂肪酸代謝異	42 ～	(略)	(略)



常症	<u>48</u>		
	<u>49</u>	<u>40</u> から <u>48</u> までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症	(略)
神経伝達物質異常症	<u>50</u> ～ <u>55</u>	(略)	(略)
	<u>56</u>	<u>50</u> から <u>55</u> までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症	(略)
(略)	<u>57</u>	(略)	(略)
糖質代謝異常症	<u>58</u> ～ <u>72</u>	(略)	(略)
	<u>73</u>	<u>58</u> から <u>72</u> までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	(略)
ビタミン代謝異常症	<u>74</u>	(略)	(略)
	<u>75</u>	<u>74</u> に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	(略)
プリンピリミジン代謝異常症	<u>76</u> ～ <u>80</u>	(略)	(略)
	<u>81</u>	<u>76</u> から <u>80</u> までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症	(略)
ペルオキシソーム病	<u>82</u> ～ <u>84</u>	(略)	(略)
	<u>85</u>	<u>82</u> から <u>84</u> までに掲げるも	(略)

常症	<u>50</u>		
	<u>51</u>	<u>42</u> から <u>50</u> までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症	(略)
神経伝達物質異常症	<u>52</u> ～ <u>57</u>	(略)	(略)
	<u>58</u>	<u>52</u> から <u>57</u> までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症	(略)
(略)	<u>59</u>	(略)	(略)
糖質代謝異常症	<u>60</u> ～ <u>74</u>	(略)	(略)
	<u>75</u>	<u>60</u> から <u>74</u> までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	(略)
ビタミン代謝異常症	<u>76</u>	(略)	(略)
	<u>77</u>	<u>76</u> に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	(略)
プリンピリミジン代謝異常症	<u>78</u> ～ <u>82</u>	(略)	(略)
	<u>83</u>	<u>78</u> から <u>82</u> までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症	(略)
ペルオキシソーム病	<u>84</u> ～ <u>86</u>	(略)	(略)
	<u>87</u>	<u>84</u> から <u>86</u> までに掲げるも	(略)

		ののほか、ペルオキシソーム病	
ミトコンドリア病	<u>86</u> ～ <u>93</u>	(略)	(略)
	<u>94</u>	<u>86</u> から <u>93</u> までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病	(略)
有機酸代謝異常症	<u>95</u> ～ <u>110</u>	(略)	(略)
	<u>111</u>	<u>95</u> から <u>110</u> までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	(略)
ライソゾーム病	<u>112</u> ～ <u>138</u>	(略)	(略)
	<u>139</u>	<u>112</u> から <u>138</u> までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	(略)

第九表・第十表 (略)

第十一表 神経・筋疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
遺伝子異常による白質脳症	(略)	(略)	(略)
	3	(略)	(略)
	4	先天性大脳白質形成不全	同上

		ののほか、ペルオキシソーム病	
ミトコンドリア病	<u>88</u> ～ <u>95</u>	(略)	(略)
	<u>96</u>	<u>88</u> から <u>95</u> までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病	(略)
有機酸代謝異常症	<u>97</u> ～ <u>112</u>	(略)	(略)
	<u>113</u>	<u>97</u> から <u>112</u> までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	(略)
ライソゾーム病	<u>114</u> ～ <u>140</u>	(略)	(略)
	<u>141</u>	<u>114</u> から <u>140</u> までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	(略)

第九表・第十表 (略)

第十一表 神経・筋疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)			
遺伝子異常による白質脳症	(略)	(略)	(略)
	3	(略)	(略)
	(新)	(新設)	(新設)

		症	
	<u>5</u> ・ <u>6</u>	(略)	(略)
	(削 る)	(削る)	(削る)
エカル ディ・ グティ エール 症候群	(略 )	(略)	(略)
<u>A T R</u> <u>—X症</u> <u>候群</u>	<u>8</u>	<u>A T R—X症候群</u>	<u>運動障害、知的障害、 意識障害、自閉傾向、 行動障害（自傷行為又 は多動）、けいれん発 作、皮膚所見（疾病に 特徴的で、治療を要す るものをいう。）、呼 吸異常、体温調節異常 、温痛覚低下、骨折又 は脱臼のうち一つ以上 の症状が続く場合</u>
筋ジス トロフ イー	<u>9</u> ～ <u>15</u>	(略)	(略)
	<u>16</u>	<u>9から15までに掲げるも ののほか、筋ジストロフ イー</u>	<u>運動障害、知的障害、 意識障害、自閉傾向、 行動障害（自傷行為又 は多動）が続く場合又 は治療として強心薬、</u>

		設)	
	<u>4</u> ・ <u>5</u>	(略)	(略)
	<u>6</u>	<u>ペリツェウス・メルツバ ツヘル病</u>	<u>同上</u>
エカル ディ・ グティ エール 症候群	(略 )	(略)	(略)
(新設 )	(新 設)	(新設)	(新設)
筋ジス トロフ イー	<u>8</u> ～ <u>14</u>	(略)	(略)
	(新 設)	(新設)	(新設)

			利尿薬、抗不整脈薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養の一つ以上を継続的に行っている場合				
<u>けいれん</u> 痙攣重積型急性脳症	17	<u>けいれん</u> 痙攣重積型（二相性）急性脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	（新設）	（新設）	（新設）	（新設）
<u>自己免疫介在性脳炎・脳症</u>	18	<u>自己免疫介在性脳炎・脳症</u>	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常	（新設）	（新設）	（新設）	（新設）

			<u>、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合</u>
(削る)	(削る)	(削る)	(削る)
(削る)	(削る)	(削る)	(削る)
(削る)	(削る)	(削る)	(削る)

骨系統疾患	15	<u>偽性軟骨無形成症</u>	次のいずれかに該当する場合 ア <u>骨折又は脱臼の症状が続く場合</u> イ <u>重度の四肢変形、 脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合</u> ウ <u>治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合</u>
	16	<u>多発性軟骨性外骨腫症</u>	同上
	17	<u>TRPV4異常症</u>	同上
	18	<u>点状軟骨異形成症（ペルオキシソーム病を除く。）</u>	次のいずれかに該当する場合 ア <u>骨折又は脱臼の症状が続く場合</u> イ <u>重度の四肢変形、 脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の</u>

(削る)	(削る)	(削る)
(削る)	(削る)	(削る)
(削る)	(削る)	(削る)

		<u>症状に対する治療が必要な場合</u> <u>ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合</u> <u>エ 血液凝固異常に対する治療を行う場合</u>
19	<u>内軟骨腫症</u>	<u>次のいずれかに該当する場合</u> <u>ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合</u> <u>イ 重度の四肢変形、<sup>わん</sup>脊柱側弯又は<sup>ひ</sup>脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合</u> <u>ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合</u>
20	<u>2型コラーゲン異常症関連疾患</u>	同上
21	<u>ビールズ症候群</u>	同上

	る)		
	(削 る)	(削る)	(削る)
(略)	<u>19</u> ～ <u>22</u>	(略)	(略)
神経皮 膚症候 群	<u>23</u> ～ <u>25</u>	(略)	(略)
	<u>26</u>	<u>スタージ・ウェーバー症 候群</u>	<u>同上</u>
	<u>27</u>	(略)	(略)
(略)	<u>28</u> ・ <u>29</u>	(略)	(略)
頭蓋骨 縫合早 期癒合 症	<u>30</u> ～ <u>32</u>	(略)	(略)
	<u>33</u>	<u>30から32までに掲げるも ののほか、重度の頭蓋骨 早期癒合症</u>	(略)
<u>脆弱X 症候群</u>	<u>34</u>	<u>脆弱X症候群</u>	<u>運動障害、知的障害、 意識障害、自閉傾向、 行動障害（自傷行為又 は多動）、けいれん発 作、皮膚所見（疾病に 特徴的で、治療を要す るものをいう。）、呼 吸異常、体温調節異常</u>

	<u>22</u>	<u>ラーセン症候群</u>	<u>同上</u>
(略)	<u>23</u> ～ <u>26</u>	(略)	(略)
神経皮 膚症候 群	<u>27</u> ～ <u>29</u>	(略)	(略)
	(新 設)	(新設)	(新設)
	<u>30</u>	(略)	(略)
(略)	<u>31</u> ・ <u>32</u>	(略)	(略)
頭蓋骨 縫合早 期癒合 症	<u>33</u> ～ <u>35</u>	(略)	(略)
	<u>36</u>	<u>33から35までに掲げるも ののほか、重度の頭蓋骨 早期癒合症</u>	(略)
(新設 )	(新 設)	(新設)	(新設)

			<u>、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合</u>
(略)	<u>35</u> ～ <u>39</u>	(略)	(略)
先天性感染症	<u>40</u> ～ <u>43</u>	(略)	(略)
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	<u>44</u>	<u>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</u>	<u>運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見(疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合</u>
(略)	<u>45</u> ・ <u>46</u>	(略)	(略)
先天性ミオパチー	<u>47</u> ～ <u>52</u>	(略)	(略)
	<u>53</u>	<u>47から52までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー</u>	(略)
(略)	<u>54</u>	(略)	(略)

(略)	<u>37</u> ～ <u>41</u>	(略)	(略)
先天性感染症	<u>42</u> ～ <u>45</u>	(略)	(略)
(新設)	(新設)	(新設)	(新設)
(略)	<u>46</u> ・ <u>47</u>	(略)	(略)
先天性ミオパチー	<u>48</u> ～ <u>53</u>	(略)	(略)
	<u>54</u>	<u>48から53までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー</u>	(略)
(略)	<u>55</u>	(略)	(略)



	～ <u>62</u>		
乳児両 側線条 体壊死	<u>63</u>	(略)	(略)
脳クレ アチン 欠乏症 候群	64	脳クレアチン欠乏症候群	運動障害、知的障害、 意識障害、自閉傾向、 行動障害（自傷行為又 は多動）、けいれん発 作、皮膚所見（疾病に 特徴的で、治療を要す るものをいう。）、呼 吸異常、体温調節異常 、温痛覚低下、骨折又 は脱臼のうち一つ以上 の症状が続く場合
(略)			

第十二表 慢性消化器疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(削る )	(削 る)	(削る)	(削る)
(略)	<u>1</u> ～ <u>3</u>	(略)	(略)
(削る)	(削 る)	(削る)	(削る)

	～ <u>63</u>		
乳児両 側線条 体壊死	<u>64</u>	(略)	(略)
(新設 )	(新 設)	(新設)	(新設)
(略)			

第十二表 慢性消化器疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
遺伝性 膵炎	<u>1</u>	遺伝性膵炎	体重増加不良、成長障 害、易疲労性、反復す る腹痛発作又は慢性の 脂肪便のうち一つ以上 の症状が認められる場 合
(略)	<u>2</u> ～ <u>4</u>	(略)	(略)
家族性	<u>5</u>	家族性腺腫性ポリポーシ	左欄の疾病名に該当す

)	る)		
(略)	<u>4</u> ～ <u>29</u>	(略)	(略)
腸リン パ管拡 張症	<u>30</u>	(略)	(略)
難治性 膵炎	<u>31</u>	<u>遺伝性膵炎</u> <small>すい</small>	<u>体重増加不良、成長障 害、易疲労性、反復す る腹痛発作又は慢性の 脂肪便のうち一つ以上 の症状が認められる場 合</u>
	<u>32</u>	<u>自己免疫性膵炎</u> <small>すい</small>	<u>同上</u>
(略)			
ヒルシ ュスプ ルング 病及び 類縁疾 患	(略)	(略)	(略)
ポリポ ーシス	<u>38</u>	<u>カウデン症候群</u>	<u>左欄の疾病名に該当す る場合</u>
	<u>39</u>	<u>家族性腺腫性ポリポーシ ス</u>	<u>同上</u>
	<u>40</u>	<u>若年性ポリポーシス</u>	<u>同上</u>

<u>腺腫性 ポリポ ーシス</u>		<u>ス</u>	<u>る場合</u>
(略)	<u>6</u> ～ <u>31</u>	(略)	(略)
腸リン パ管拡 張症	<u>32</u>	(略)	(略)
(新設 )	(新 設)	(新設)	(新設)
	(新 設)	(新設)	(新設)
(略)			
ヒルシ ュスプ ルング 病及び 類縁疾 患	(略)	(略)	(略)
(新設 )	(新 設)	(新設)	(新設)
	(新 設)	(新設)	(新設)
	(新 設)	(新設)	(新設)

	<u>41</u>	ポイツ・ジェガース症候群	同上
(略)	<u>42</u> ・ <u>43</u>	(略)	(略)

第十三表 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	(略)	(略)	(略)
	<u>7</u>	(略)	(略)
	<u>8</u>	アントレー・ビクスラー症候群	基準(ウ)を満たす場合
	<u>9</u>	ウィーバー症候群	基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合
	<u>10</u> ～ <u>12</u>	(略)	(略)
	<u>13</u>	コフィン・シリス症候群	基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合
	<u>14</u> ～ <u>17</u>	(略)	(略)
	<u>18</u>	シンプソン・ゴラビ・ベームル症候群	基準(ウ)又は基準(エ)を満たす場合
	<u>19</u>	(略)	(略)
	<u>20</u>	スミス・レムリ・オピッツ症候群	同上

	(新設)	(新設)	(新設)
(略)	<u>38</u> ・ <u>39</u>	(略)	(略)

第十三表 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	(略)	(略)	(略)
	<u>7</u>	(略)	(略)
	(新設)	(新設)	(新設)
	<u>8</u>	ウィーバー症候群	同上
	<u>9</u> ～ <u>11</u>	(略)	(略)
	(新設)	(新設)	(新設)
	<u>12</u> ～ <u>15</u>	(略)	(略)
	(新設)	(新設)	(新設)
	<u>16</u>	(略)	(略)
	(新設)	(新設)	(新設)

<u>21</u> ～ <u>23</u>	(略)	(略)
<u>24</u>	<u>VATER症候群</u>	<u>基準(ア)、基準(イ)若しくは基準(ウ)を満たす場合又は排尿排便障害がみられる場合</u>
<u>25</u>	<u>ファイファー症候群</u>	<u>基準(ア)又は基準(ウ)を満たす場合</u>
<u>26</u> ・ <u>27</u>	(略)	(略)
<u>28</u>	<u>メビウス症候群</u>	<u>基準(ア)又は基準(ウ)を満たす場合</u>
<u>29</u>	<u>モワット・ウィルソン症候群</u>	<u>基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合</u>
<u>30</u>	<u>ヤング・シンプソン症候群</u>	<u>基準(ア)又は基準(イ)を満たす場合</u>
<u>31</u> ・ <u>32</u>	(略)	(略)

備考 (略)

第十四表 皮膚疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
眼皮膚白皮症(先天)	1	眼皮膚白皮症(先天性白皮症)	次のいずれにも該当する場合 ア 全身性白皮症又は

<u>17</u> ～ <u>19</u>	(略)	(略)
(新設)	(新設)	(新設)
(新設)	(新設)	(新設)
<u>20</u> ・ <u>21</u>	(略)	(略)
(新設)	(新設)	(新設)
(新設)	(新設)	(新設)
(新設)	(新設)	(新設)
<u>22</u> ・ <u>23</u>	(略)	(略)

備考 (略)

第十四表 皮膚疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
眼皮膚白皮症(先天)	1	眼皮膚白皮症(先天性白皮症)	次のいずれにも該当する場合 ア 全身性白皮症又は

性白皮症)			眼皮膚白皮症であること。 イ 症候型眼皮膚白皮症（チェディアック・東症候群及びグリセリ症候群）でないこと。
-------	--	--	----------------------------------------------------------

(略)			
膿疱性乾癬（汎発型）	(略)	(略)	(略)
肥厚性皮膚骨膜炎	10	肥厚性皮膚骨膜炎	非特異性多発性小腸潰瘍症がみられる場合又は多汗症、皮膚肥厚、 <u>眼瞼下垂</u> 、 <u>関節症状若しくはリンパ浮腫のいずれかに対する治療が必要な場合</u>
表皮水疱症	11	(略)	(略)
無汗性外胚葉形成不全	12	無汗性外胚葉形成不全	全身の75%以上が無汗（ <u>低汗</u> ）である場合
(略)	13	(略)	(略)

第十五表 骨系統疾患

性白皮症)			眼皮膚白皮症であること。 イ 症候型眼皮膚白皮症（ヘルマンスキー・パドラック症候群、 <u>チェディアック・東症候群及びグリセリ症候群</u> ）でないこと。
-------	--	--	------------------------------------------------------------------------------------

(略)			
膿疱性乾癬（汎発型）	(略)	(略)	(略)
(新設)	(新設)	(新設)	(新設)
表皮水疱症	10	(略)	(略)
(新設)	(新設)	(新設)	(新設)
(略)	11	(略)	(略)

(新設)

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
胸郭不全症候群	1	胸郭不全症候群	<p>次のいずれかに該当する場合</p> <p>ア 脊柱変形に対する治療が必要な場合</p> <p>イ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合</p> <p>ウ 中心静脈栄養又は経管栄養を行う場合</p> <p>エ 脊髄障害による排尿排便障害がみられる場合</p>
骨系統疾患	2	偽性軟骨無形成症	<p>次のいずれかに該当する場合</p> <p>ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合</p> <p>イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合</p> <p>ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合</p>

		とするものをいう。 ) 又は酸素療法を行う場合
3	骨形成不全症	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法又は外科的治療を行う場合
4	骨硬化性疾患	脳神経障害、骨髄炎若しくは骨折の症状が続く場合又は治療が必要な場合
5	進行性骨化性線維異形成症	左欄の疾病名に該当する場合
6	大理石骨病	同上
7	多発性軟骨性外骨腫症	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、 脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。） ) 又は酸素療法を行う場合

8	<u>低ホスファターゼ症</u>	<u>左欄の疾病名に該当する場合</u>
9	<u>TRPV4異常症</u>	<u>次のいずれかに該当する場合</u> <u>ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合</u> <u>イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合</u> <u>ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合</u>
10	<u>点状軟骨異形成症（ペルオキシソーム病を除く。）</u>	<u>次のいずれかに該当する場合</u> <u>ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合</u> <u>イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合</u> <u>ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウ</u>



		<p><u>エイ等の処置を必要とするものをいう。</u></p> <p><u>) 又は酸素療法を行う場合</u></p> <p><u>エ 血液凝固異常に対する治療を行う場合</u></p>
11	<u>内軟骨腫症</u>	<p><u>次のいずれかに該当する場合</u></p> <p><u>ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合</u></p> <p><u>イ 重度の四肢変形、 脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合</u></p> <p><u>ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合</u></p>
12	<u>軟骨低形成症</u>	<p><u>次のいずれかに該当する場合</u></p> <p><u>ア 治療で補充療法、機能抑制療法、その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、第</u></p>

		<p><u>五表の備考に定める基準を満たすものに限る。</u></p> <p><u>イ 外科的治療を行う場合</u></p> <p><u>ウ 脊柱変形に対する治療が必要な場合</u></p> <p><u>エ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行う場合</u></p>
13	<u>軟骨無形成症</u>	<u>同上</u>
14	<u>2型コラーゲン異常症関連疾患</u>	<p><u>次のいずれかに該当する場合</u></p> <p><u>ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合</u></p> <p><u>イ 重度の四肢変形、 脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合</u></p> <p><u>ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）又は酸素療法を行</u></p>

		う場合
15	ビールズ症候群	同上
16	ラーセン症候群	同上

第十六表 脈管系疾患

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
脈管奇形	1	青色ゴムまり様母斑症候群	疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合
	2	巨大静脈奇形	同上
	3	巨大動静脈奇形	同上
	4	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	同上
	5	原発性リンパ浮腫	同上
	6	リンパ管腫	治療が必要な場合
	7	リンパ管腫症	同上

(新設)

別表第一 腎機能低下及び成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）による低身長症用身長基準  
（表略）

別表第一 腎機能低下、後天性下垂体機能低下症、先天性下垂体機能低下症及び成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）による低身長症用身長基準  
（表略）

別表第二 成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）、後天性下垂体機能低下症、先天性下垂体機能低下症、ターナー症候群、プラダー・ウィリ症候群及びヌーナン症候群用身長基準  
（表略）

別表第二 成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）、ターナー症候群及びプラダー・ウィリ症候群用身長基準  
（表略）

別表第三・別表第四 （略）

別表第三・別表第四 （略）

○厚生労働省告示第六十一号

児童福祉法施行令（昭和二十三年政令第七十四号）第二十二条第一項第二号ロの規定に基づき、厚生労働大臣が定める者（平成二十六年厚生労働省告示第四百六十二号）の一部を次の表のように改正し、平成三十年四月一日から適用する。

平成三十年三月十九日

厚生労働大臣 加藤 勝信

(傍線部分は改正部分)

改正後

		<p>二 令第二十二條第一項第二号口の医療費支給認定に係る小児慢性特定疾病（法第六條の二第一項に規定する小児慢性特定疾病をいう。）による身体の状況又は当該小児慢性特定疾病に係る治療の内容に照らして療養に係る負担が特に重い者として厚生労働大臣が定めるものは、次に掲げるものとする。</p> <p>イ（略）</p> <p>ロ 医療費支給認定に係る小児慢性特定疾病児童等であつて、次の表の上欄に掲げる疾患群のいずれかについて、同表の下欄に掲げる治療状況等の状態にあると認められるもの</p>	
疾患群	治療状況等の状態	皮膚疾患	発達・知能指数が二十以下であるもの又は一歳以上の児童において寝たきりのもの
(略)	(略)	骨系統疾患	気管切開管理若しくは挿管を行っているもの又は一歳以上の児童において寝たきりのもの
脈管系疾患	気管切開管理若しくは挿管を行っているもの又は一歳以上の児童において寝たきりのもの		

改正前

		<p>二 令第二十二條第一項第二号口の医療費支給認定に係る小児慢性特定疾病（法第六條の二第一項に規定する小児慢性特定疾病をいう。）による身体の状況又は当該小児慢性特定疾病に係る治療の内容に照らして療養に係る負担が特に重い者として厚生労働大臣が定めるものは、次に掲げるものとする。</p> <p>イ（略）</p> <p>ロ 医療費支給認定に係る小児慢性特定疾病児童等であつて、次の表の上欄に掲げる疾患群のいずれかについて、同表の下欄に掲げる治療状況等の状態にあると認められるもの</p>	
疾患群	治療状況等の状態	皮膚疾患	発達・知能指数が二十以下であるもの又は一歳以上の児童において寝たきりのもの
(略)	(略)	(新設)	(新設)
(新設)	(新設)		

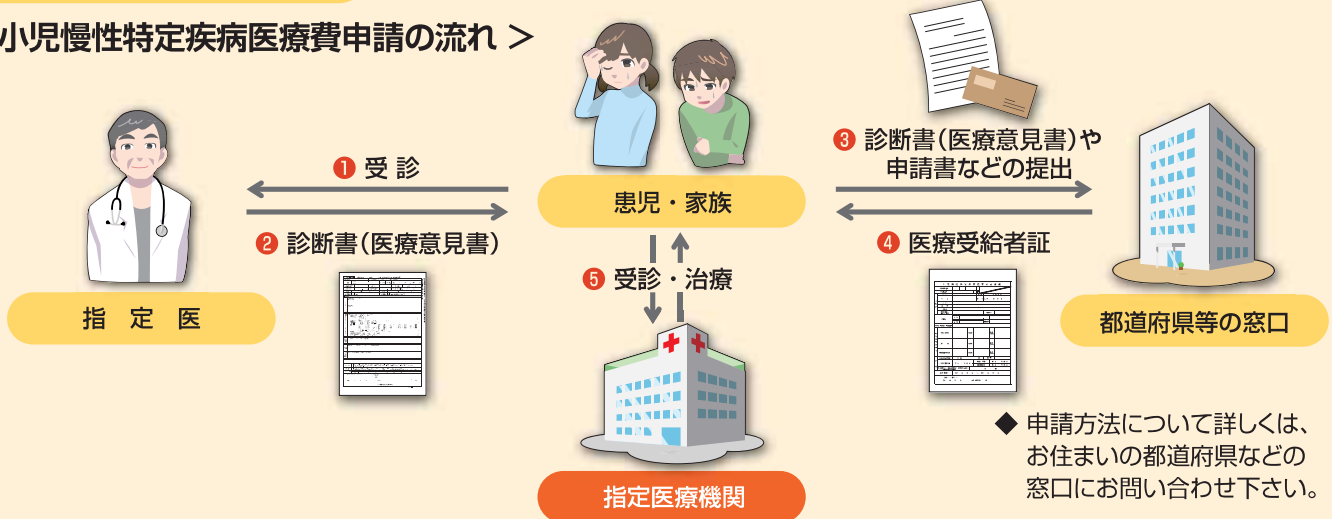
# 小児慢性特定疾病医療費助成制度の対象となる疾病は平成30年4月1日から756疾病に拡大しています

## 新しく追加された疾病

- フィブロネクチン腎症
  - リポタンパク系球体症
  - 乳児特発性僧帽弁腱索断裂
  - ATR-X症候群
  - 痙攣重積型(二相性)急性脳症
  - 自己免疫介在性脳炎・脳症
  - スタージ・ウェーバー症候群
  - 脆弱X症候群
  - 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
  - 先天性大脳白質形成不全症
  - その他筋ジストロフィー ※全ての筋ジストロフィーが対象になります。
  - 脳クレアチン欠乏症候群
  - カウデン症候群
  - 自己免疫性膵炎
  - 若年性ポリポーシス
  - ポイツ・ジェガース症候群
  - アントレー・ビクスラー症候群
  - コフィン・シリス症候群
  - シンプソン・ゴラビ・ベームル症候群
  - スミス・レムリ・オピッツ症候群
  - VATER症候群
  - ファイファー症候群
  - メビウス症候群
  - モワット・ウィルソン症候群
  - ヤング・シンプソン症候群
  - 肥厚性皮膚骨膜炎
  - 無汗性外胚葉形成不全
  - 胸郭不全症候群
  - 骨硬化性疾患
  - 進行性骨化性線維異形成症
  - 青色ゴムまり様母斑症候群
  - 巨大静脈奇形
  - 巨大動静脈奇形
  - クリップル・トレノネー・ウェーバー症候群
  - 原発性リンパ浮腫
- ※医療費助成の認定を受けると、医療費助成の他に、日常生活用具給付事業や小児慢性特定疾病児童等自立支援事業の対象となります。

## 申請の流れと必要書類

### < 小児慢性特定疾病医療費申請の流れ >



### 医療費助成の申請に必要な書類(1~5)

1	診断書(医療意見書)	3	公的医療保険の被保険者証のコピー
2	申請書(小児慢性特定疾病医療費支給認定用)	4	市町村民税の課税状況の確認書類
		5	世帯全員の住民票の写し

※都道府県等の窓口から申請者(保護者など)に対して、1から5以外の書類の提出を求める場合があります。

詳しくは...

## 「小児慢性特定疾病情報センター」のホームページをご覧ください。

小児慢性

<https://www.shouman.jp/>

- ・ お住まいの都道府県、指定都市、中核市ごとの申請窓口
- ・ 都道府県ごとの指定医や指定医療機関
- ・ 小児慢性特定疾病の疾病概要や診断の手引きなどが掲載されています。

(健Ⅱ9)

平成30年4月4日

都道府県医師会  
担当理事 殿

日本医師会常任理事

石川 広己

羽鳥 裕

特定医療費及び小児慢性特定疾病医療費に係る  
自己負担上限額管理票等の記載方法について

難病及び小児慢性特定疾病の患者に対する経過措置の終了につきましては、平成29年12月27日付（地Ⅲ195）によりご連絡申し上げたところであります。

今般、これに伴い、厚生労働省が作成する「特定医療費に係る自己負担上限額管理票等の記載方法について（指定医療機関用）」及び「小児慢性特定疾病医療費に係る自己負担上限額管理票等の記載方法について（指定医療機関用）」がそれぞれ改正され、同省より各都道府県等あて別添の事務連絡が発出され、本会に対しても周知方依頼がありました。

主な改正点は、経過措置終了に伴う記載の削除のほか、本年4月1日からの大都市特例の施行に伴う記載の追加（難病）、自己負担上限額に達した以降における徴収印欄への確認印の押印に係る記載の追加（難病・小慢）であります。（詳細は別添資料を参照。）

つきましては、貴会におかれましても本件についてご了知のうえ、貴会管内郡市区医師会等に対する周知方について、ご高配のほどよろしくお願い申し上げます。

事 務 連 絡  
平成 30 年 3 月 29 日

公益社団法人日本医師会 御中

厚生労働省健康局難病対策課

特定医療費及び小児慢性特定疾病医療費に係る  
自己負担上限額管理票等の記載方法等について

平素より厚生労働行政につきまして種々御協力を賜り、厚く御礼申し上げます。

平成 27 年 1 月から新たな難病対策及び小児慢性特定疾病対策が施行されているところですが、平成 29 年 12 月 31 日付けで経過的特例の措置が終了したこと等に伴い、自己負担上限額管理票等の記載方法等を改正しましたので、各都道府県等衛生主管部（局）長宛に、管内の指定医療機関等に対して周知していただくよう、別添事務連絡のとおり依頼いたしました。

つきましては、貴会からも関係機関に御周知下さいますようお願い申し上げます。



事 務 連 絡  
平成30年3月29日

各 都道府県、指定都市難病対策担当課 御中

厚生労働省健康局難病対策課

特定医療費に係る自己負担上限額管理票等の記載方法について

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。

さて、難病の患者に対する医療等に関する法律（平成26年法律第50号）に基づく特定医療については、平成27年1月1日から施行されているところですが、平成29年12月31日付けで経過措置が終了したこと及び平成30年4月1日付けの大都市特例の施行に伴い、自己負担上限額管理票等の記載方法を別紙のとおり改正いたしましたので、貴管轄下の指定医療機関に周知方についてお願いいたします。

特定医療費に係る自己負担上限額管理票等の  
記載方法について（指定医療機関用）

平成30年3月

厚生労働省健康局難病対策課

## 目 次

1. 制度の概要について .....	1
2. 指定医療機関窓口での自己負担徴収等に係る取扱い .....	2
3. 生活保護受給者等の取扱いについて .....	4
4. 診療報酬請求について .....	5
(1) 「診療の給付」欄について	
(2) 「食事療養」欄について	
5. 管理票の記載について .....	8
6. 参考資料	
別紙1 (指定難病一覧) .....	16
別紙2 (特定医療費(指定難病)受給者証) .....	19
別紙3 (自己負担上限額管理票) .....	20
別紙4 (公費負担者番号一覧(都道府県、指定都市別)) .....	21
別紙5 (指定医療機関療養担当規程) .....	23

## 第1 制度の概要について

難病の患者に対する医療等に関する法律（平成26年法律第50号。以下「難病法」という。）に基づく新たな医療費（特定医療費）助成制度の概要は以下のとおりである。

### （1）特定医療費の支給対象者

特定医療費の支給対象となる者は、指定難病にかかっていると認められる者であって、次のいずれかに該当する場合である。

- ・病状の程度が厚生労働大臣が厚生科学審議会の意見を聴いて定める程度（個々の指定難病の特性に応じ、日常生活又は社会生活に支障があると医学的に判断される程度）である者であること。
- ・支給認定の申請のあった月以前の12月以内に医療費総額が33,330円を超える月数が既に3月以上ある者であること。

#### 【参考1】「指定難病」とは

難病（発病の機構が明らかでなく、かつ、治療方法が確立していない希少な疾病であって、当該疾病にかかることにより長期にわたり療養を必要とすることとなるものをいう。）のうち、当該難病の患者数が本邦において、人口（官報で公示された最近の国勢調査又はこれに準ずる全国的な人口調査の結果による人口をいう。）のおおむね千分の一程度に相当する数に達せず、かつ、当該難病の診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっているものであって、当該難病の患者の置かれている状況からみて当該難病の患者に良質かつ適切な医療の確保を図る必要性が高いものとして、厚生労働大臣が厚生科学審議会の意見を聴いて指定するものを指定難病という。

（別紙1参照）

#### 【参考2】「特定医療」とは

特定医療とは、指定難病の患者に対し、指定医療機関が行う医療であって、指定難病及び当該指定難病に付随して発生する傷病に関する医療をいう。

### （2）自己負担割合

- ・医療保険の患者負担割合が3割の者については、負担割合が2割に軽減される。
- なお、医療保険の患者負担割合が2割の者や75歳以上で1割の者のほか、介護保険についても患者負担割合が1割の場合は、それぞれの制度の負担割合が適用される。

### （3）自己負担上限額

- ・所得（市町村民税（所得割）の課税の額）や治療状況に応じて自己負担上限額（負担上限月額）が設定されている。
- ・入院・入院外の区別を設定せず、また、複数の指定医療機関（薬局、訪問看護ステーション等を含む。）で支払われた自己負担をすべて合算した上で自己負担上限額を適用する。

（注）病院、診療所における受療以外に、薬局での保険調剤、医療保険における訪問看護ステーションが行う訪問看護及び介護保険における訪問看護等が含まれる。

### 【難病法に基づく特定医療費の自己負担上限額】

	一 般	高額かつ長期	人工呼吸器等装着者
生活保護	0 円	0 円	0 円
低所得Ⅰ	2,500 円	2,500 円	1,000 円
低所得Ⅱ	5,000 円	5,000 円	
一般所得Ⅰ	10,000 円	5,000 円	
一般所得Ⅱ	20,000 円	10,000 円	
上位所得	30,000 円	20,000 円	
入院時の食費	食事（生活）療養標準負担額を自己負担		

○「高額かつ長期」とは

- ・所得区分のうち「一般所得Ⅰ」、「一般所得Ⅱ」、「上位所得」の受診者であって、医療費総額が5万円を超えた月数が申請を行った月以前の12月以内に既に6月以上ある者が該当する。

○「人工呼吸器等装着者」とは

- ・人工呼吸器その他の生命の維持に欠くことができない装置を装着していることについて特別の配慮を必要とする者として、支給認定を受けた指定難病により、継続して常時生命維持管理装置を装着する必要がある、かつ、日常生活動作が著しく制限されている者に該当する旨の都道府県及び指定都市（以下「都道府県等」という。）による認定を受けた者である場合には、負担上限月額は1,000円となる。

#### （４）入院時の食費等

- ・入院時食事療養費に係る食事療養標準負担額及び入院時生活療養費に係る生活療養標準負担額については、患者負担とする。
- ・ただし、入院時生活療養費の場合、難病法第7条第1項に規定する支給認定を受けた指定難病の患者の生活療養標準負担額は、現行の入院時食事療養標準負担額と同額となる（居住費の自己負担はなし）。

## 第2 指定医療機関窓口での自己負担徴収等に係る取扱い

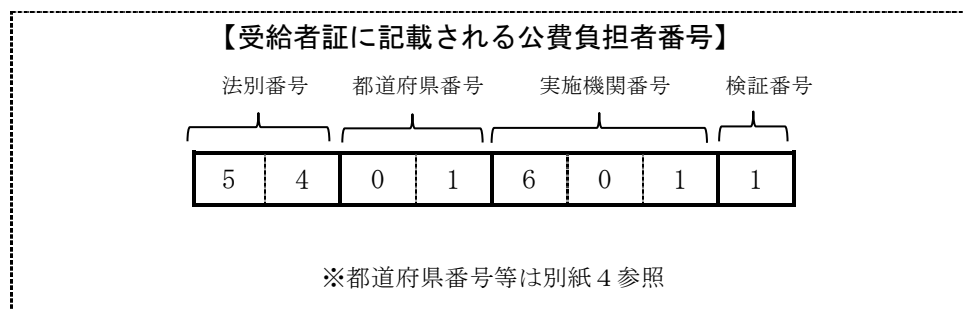
（１）特定医療費の受給者に対しては、都道府県等により医療受給者証（別紙2。以下「受給者証」という。）が発行される。

（２）受給者証の公費負担者番号の法別番号は「54」、実施機関番号は「601」（平成30年4月1日以降、指定都市にあっては700番台の番号を設定）と「602」（平成30年4月1日以降、指定都市にあっては800番台の番号を設定）に分かれている。被保護者であって医療保険各法の被保険者以外の者は、実施機関番号「602」（又は800番台）であり、それ以外の者は実施機関番号「601」（又は700番台）である。

なお、実施機関番号「501」については、平成29年12月31日をもって経過措置が終了した

ことに伴い、平成30年1月1日以降は廃止となっている。

誤って古い医療受給者証を提示していないか、公費負担者番号及び有効期間を確認すること。



- (3) 受給者証の自己負担上限額の記載欄には、所得や治療の状況に応じて設定された自己負担上限月額が記載されている。
- (4) 難病の特定医療費においては、支給認定の際に都道府県等から患者に対して受給者証に加えて自己負担上限額管理票（別紙3。以下「管理票」という。）が発行されることから、当該患者が指定医療機関を受診する際に管理票を受給者証と併せて指定医療機関の窓口提出する。
- (5) 難病法に基づく特定医療費の制度は、医療保険の医療費の患者負担割合が3割負担の者（70歳未満及び70歳から74歳で現役並み所得者）について2割負担に軽減する制度であり、所得に応じて自己負担上限月額が設定されているが、医療費の2割が自己負担上限額を超えない場合は、医療費の2割分を徴収することとなる。
- (6) 70歳以上から75歳未満のうち、誕生日が昭和19年4月1日までの者（※）については、75歳になるまでは、窓口負担が1割となることから、自己負担上限額に達していない場合は、医療費総額の1割を徴収し、当該額を管理票に記載することとなる。

（※）医療保険各法（高齢者の医療の確保に関する法律（昭和57年法律第80号）第7条第1項に規定する医療保険各法をいう。以下同じ。）の規定による被保険者又は被扶養者（現役並み所得者を除く。）

- (7) 同一世帯内に複数の難病の特定医療費又は小児慢性特定疾病の医療費の給付の対象患者がいる場合、世帯内の対象患者を勘案して自己負担上限額を按分することから、該当する者については、上記第1の(3)に記載している自己負担上限額とは異なる額が受給者証に記載されている。
- (8) 複数の指定医療機関を受診した場合、患者が負担した自己負担額をすべて合算した上で自己負担上限額を適用する。自己負担上限額は、入院・入院外を問わず合算することとなる。
- (9) 入院時の食事療養標準負担額又は生活療養標準負担額（以下「食事（生活）療養標準負担額」という。）を徴収した場合、患者負担額は、管理票には記載しないこと。
- (10) 管理票の提出を受けた指定医療機関は、当該患者より自己負担を徴収した際に日付、指定医

療機関名、医療費総額（10割分）、自己負担額、自己負担の累積額（月額）を記載し、徴収欄に押印する。

なお、医療費総額については、特定医療に係る診療とそれ以外の診療とに分かれる場合、管理票には特定医療に係る医療費の総額のみを記載する。

また、患者からの自己負担の徴収は、原則として、指定医療機関を受診した日に行うことから、管理票への記載も当該受診した日に行うこととなるが、訪問看護サービス等において、利用した日の翌月に利用料を請求する場合には、利用した月の自己負担の累積額を確認したうえで、患者から徴収し、当該額を管理票に記載すること。

注) 患者から徴収した額に10円未満の端数がある場合には、四捨五入した額を自己負担額の欄に記載すること。

(11) 自己負担の累積額（月額）が自己負担上限額に達した際には、所定欄に日付、指定医療機関名、確認印を押印することとなる。当該欄に指定医療機関名の記載のある管理票を所持している受給者からは当該月において自己負担を徴収しないこととなるが、医療費総額については、「高額かつ長期」等の確認に使用するため、自己負担上限額に達した後も5万円を超えるまで管理票に記載し、徴収印欄に記載内容を確認する印として押印すること。

(12) 特定医療に係る医療保険の給付については、通常の高額療養費に準じて、所得区分別の自己負担限度額が適用されるため、受給者証に記載されている高額療養費の所得区分をレセプトの特記事項の欄に記載することとなる。なお、記載する所得区分の略号は、「診療報酬請求等の記載要領等について」（昭和51年8月7日保険発第82号）に基づいて記載することとなる。

ただし、保険者からの連絡の遅れ等により受給者証における医療保険の所得区分の記載欄を空欄とすることも認めているため、その場合の高額療養費の所得区分については以下のとおり取り扱うこととする。

- ・70歳未満の者：区分ウ
- ・70歳以上の者（入院療養）：一般所得
- ・70歳以上の者（外来療養）：一般所得

また、70歳以上の現役並み所得者及び医療機関に限度額適用認定証又は限度額適用・標準負担額減額認定証を受給者証と併せて提出した患者については、受給者証の適用区分欄が空欄であっても、当該限度額認定証等に記載されている所得区分を適用する。

### 第3 生活保護受給者等の取扱い

(1) 生活保護受給者が特定医療費の支給を受ける場合、療養の給付と食事（生活）療養が全て特定医療の対象となるものである場合には、これらに係る費用は特定医療費として10割給付されるので、特定医療費単独の請求とする。特定医療の対象外の医療を含む場合には、特定医療費に係る公費欄には特定医療費の給付対象となる点数（金額）を記載し、生活保護に係る公費欄には特

定医療費の対象とならない点数（金額）を記載すること。

- (2) また、生活保護移行防止措置により自己負担上限額が「0円」と記されている医療受給者証を所持している者のうち、食事（生活）療養費負担額分が特定医療費の支給対象外となる場合があることに留意すること。

#### 第4 診療報酬請求について

本記載方法で示している事例のほか、診療報酬の請求にあたっては「診療報酬請求等の記載要領等について」（昭和51年8月7日保険発第82号）に基づいて記載すること。

##### (1) 「療養の給付」欄について

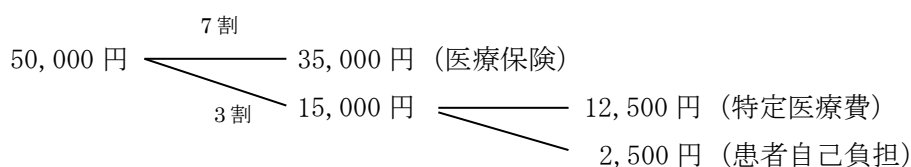
特定医療費に係る公費欄の負担金額（自己負担額）については必ず記載すること。

##### 【事例1】

一般の健康保険の加入者（3割）外来の場合

- 入院外医療費 5,000点
- 特定医療費（低所得者I；負担上限月額2,500円）

療養の給付	保	請求点	※決定点	負担金額 円			
	険	5,000					
	公費①	点	点	円 2,500			
	公費②				※高額療養費 円	※公費負担点数 点	※公費負担点数 点



##### 【療養の給付の請求】

- ・医療保険  
50,000円×7割=35,000円
- ・特定医療費  
50,000円×3割-2,500円（公費①）=12,500円
- ・患者自己負担額  
2,500円

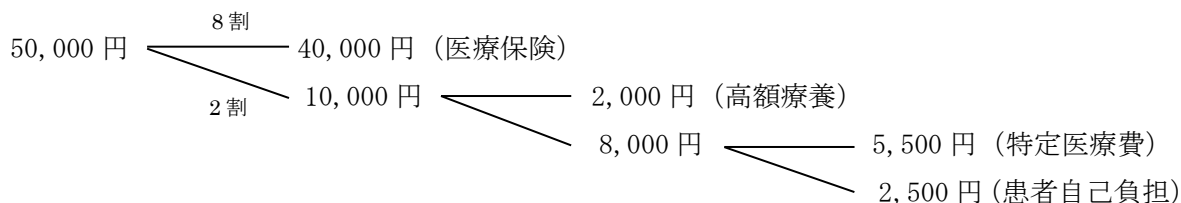
##### 【事例2】

70歳以上から75歳未満のうち、平成26年4月1日以降に70歳に達する者（誕生日が昭和19年4月2日以降の者）（2割）外来の場合

- 入院外医療費 5,000点
- 特定医療費（低所得者I；負担上限月額2,500円）



療養の給付	保険	請求点 5,000	※決定点	負担金額 円 8,000			
	公費①	点	点	円 2,500			
	公費②				※高額療養費 円	※公費負担点数 点	※公費負担点数 点



**【療養の給付の請求】**

- ・医療保険  
50,000 円 × 8割 = 40,000 円
- ・高額療養  
50,000 円 × 2割 - 8,000 円 = 2,000 円
- ・特定医療費  
8,000 円 - 2,500 円 (公費①) = 5,500 円
- ・患者自己負担額  
2,500 円

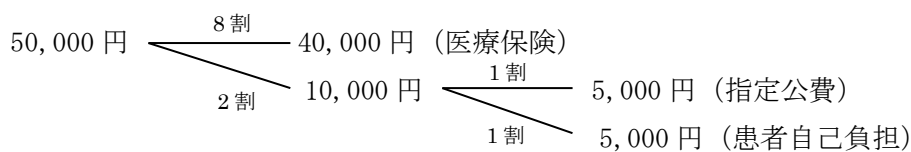
**【事例3】**

70歳以上から75歳未満のうち、平成26年3月31日以前に70歳に達した者  
(誕生日が昭和19年4月1日までの者。軽減特例措置対象者。)の外来の場合

○入院外医療費 5,000点

○特定医療費 (一般所得者Ⅱ; 負担上限月額10,000円)

療養の給付	保険	請求点 5,000	※決定点	負担金額 円 10,000			
	公費①	点	点	円 10,000			
	公費②				※高額療養費 円	※公費負担点数 点	※公費負担点数 点



**【療養の給付の請求】**

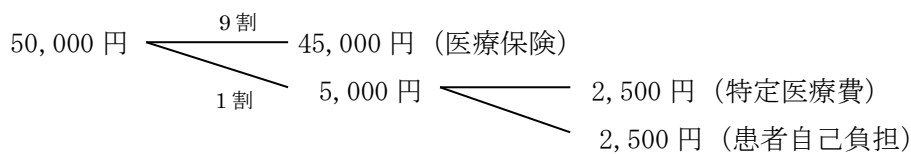
- ・医療保険  
50,000 円 × 8割 = 40,000 円
- ・指定公費  
50,000 円 × 1割 = 5,000 円
- ・患者自己負担額  
50,000 円 × 1割 = 5,000 円

【事例4】

後期高齢者医療の加入者（1割）外来の場合

- 入院外医療費 5,000 点
- 特定医療費（低所得者Ⅰ；負担上限月額2,500円）

療養の給付	保険	請求点 5,000	※決定点	負担金額 円			
	公費①	点	点	円 2,500			
	公費②				※高額療養費 円	※公費負担点数 点	※公費負担点数 点



【療養の給付の請求】

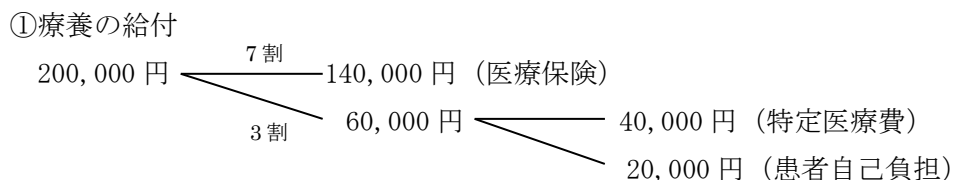
- ・医療保険  
50,000 円 × 9割 = 45,000 円
- ・特定医療費  
50,000 円 × 1割 - 2,500 円（公費①） = 2,500 円
- ・患者自己負担額  
2,500 円

(2) 「食事・生活療養費」欄について

食事（生活）療養標準負担額については、特定医療費の給付対象外であるため、公費欄の請求と標準負担額の欄に「0」を記載することになる。

- 入院医療費 20,000 点
- 特定医療費（一般所得者Ⅱ；負担上限月額20,000円）
- 入院日数15日
- 一般の健康保険加入者（3割）

療養の給付	保険	請求点 20,000	※決定点	負担金額 円	食事・生活療養費	保険	回数 45	請求 円 28,800	※決定 円	(標準負担額) 円 11,700
	公費①	点	点	円 20,000		公費①	回数 0	円 0	円	円 0
	公費②	点	点	円		公費②	回数	円	円	円



②入院時食事療養費

28,800 円 ← 28,800 円 - 11,700 円 = 17,100 円 (医療保険)  
 11,700 円 (患者自己負担)

【療養の給付の請求】

①療養の給付

- ・ 医療保険  
200,000 円 × 7 割 = 140,000 円
- ・ 特定医療費  
200,000 円 × 3 割 - 20,000 円 (公費①) = 40,000 円
- ・ 患者自己負担額  
20,000 円

②入院時食事療養費

- ・ 医療保険  
28,800 円 - 11,700 円 = 17,100 円
- ・ 患者自己負担額  
11,700 円

第5 管理票の記載について

【記載例1】

70歳未満の者（患者負担3割の場合）

○自己負担上限額；一般所得I（10,000円）

○一般の健康保険加入者（窓口負担3割→2割）

ア 1月5日 ○○○病院（総医療費1,500点）

医療費の2割が自己負担上限額1万円を下回っているため、患者からは2割分を徴収する。

15,000 円 ← 7 割 10,500 円 (医療保険)  
 3 割 4,500 円 ← 1 割 1,500 円 (特定医療費)  
 2 割 3,000 円 (患者自己負担)

特定医療費（指定難病）					
平成27年1月分自己負担上限額管理票					
受診者名	×× ○○	受給者番号	0012568		
月間自己負担上限額					10,000円
日付	指定医療機関名	医療費総額（10割分）	自己負担額	自己負担の累積額（月額）	徴収印
1月5日	○○○病院	15,000円	3,000円	3,000円	印

イ 1月5日 ××薬局（総医療費500点）

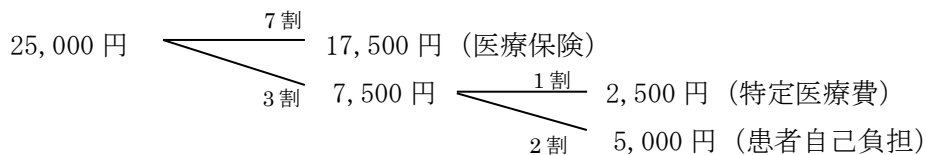
上記アと同様に患者からは2割分を徴収する。

5,000 円 ← 7 割 3,500 円 (医療保険)  
 3 割 1,500 円 ← 1 割 500 円 (特定医療費)  
 2 割 1,000 円 (患者自己負担)

特定医療費（指定難病）					
平成27年1月分自己負担上限額管理票					
受診者名	×× ○○		受給者番号	0012568	
			月間自己負担上限額 10,000円		
日付	指定医療機関名	医療費総額（10割分）	自己負担額	自己負担の累積額（月額）	徴収印
1月5日	○○○病院	15,000円	3,000円	3,000円	印
1月5日	××薬局	5,000円	1,000円	4,000円	印

ウ 1月20日 ○○○病院（総医療費2,500点）

上記アと同様に患者からは2割分を徴収する。

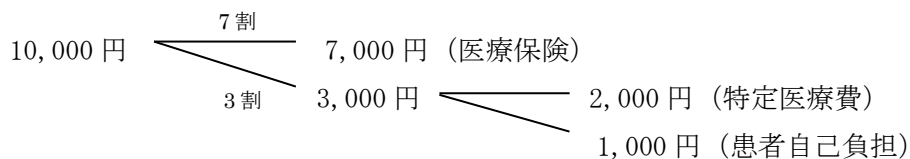


特定医療費（指定難病）					
平成27年1月分自己負担上限額管理票					
受診者名	×× ○○		受給者番号	0012568	
			月間自己負担上限額 10,000円		
日付	指定医療機関名	医療費総額（10割分）	自己負担額	自己負担の累積額（月額）	徴収印
1月5日	○○○病院	15,000円	3,000円	3,000円	印
1月5日	××薬局	5,000円	1,000円	4,000円	印
1月20日	○○○病院	25,000円	5,000円	9,000円	印

エ 1月20日 ××薬局（総医療費1,000点）

自己負担額の累積額が9,000円のため、負担上限月額1万円との差額である1,000円を患者が負担する。

$$3,000円（3割） - 1,000円（患者負担） = 2,000円（特定医療費）$$



特定医療費（指定難病）  
平成27年1月分自己負担上限額管理票

受診者名	×× ○○	受給者番号	0012568
月間自己負担上限額 10,000円			

日付	指定医療機関名	医療費総額（10割分）	自己負担額	自己負担の累積額（月額）	徴収印
1月5日	○○○病院	15,000円	3,000円	3,000円	印
1月5日	××薬局	5,000円	1,000円	4,000円	印
1月20日	○○○病院	25,000円	5,000円	9,000円	印
1月20日	××薬局	10,000円	1,000円	10,000円	印

上記のとおり、当月の自己負担上限額に達しました。

日付	指定医療機関名	確認印
1月20日	××薬局	印

自己負担上限額に達する際に自己負担を徴収した医療機関が記載する。

オ 1月31日 ○○○病院（総医療費1,500点）

自己負担額の累積額が10,000円のため、負担上限月額に達しており、患者の自己負担は生じないが、負担上限額に達した後に指定医療機関を受診した場合は、医療費総額を記載し、徴収印欄に記載内容を確認する印として押印する。

15,000円  $\begin{cases} 7割 & 10,500円（医療保険） \\ 3割 & 4,500円（特定医療費） \end{cases}$

特定医療費（指定難病）  
平成27年1月分自己負担上限額管理票

受診者名	×× ○○	受給者番号	0012568
月間自己負担上限額 10,000円			

日付	指定医療機関名	医療費総額（10割分）	自己負担額	自己負担の累積額（月額）	徴収印
1月5日	○○○病院	15,000円	3,000円	3,000円	印
1月5日	××薬局	5,000円	1,000円	4,000円	印
1月20日	○○○病院	25,000円	5,000円	9,000円	印
1月20日	××薬局	10,000円	1,000円	10,000円	印
1月31日	○○○病院	15,000円			印

上記のとおり、当月の自己負担上限額に達しました。

日付	指定医療機関名	確認印
1月20日	××薬局	印

自己負担上限額に達した後も受診した際には、医療費総額のみ記載し、自己負担額及び自己負担の累積額（月額）の欄は斜線を引く。

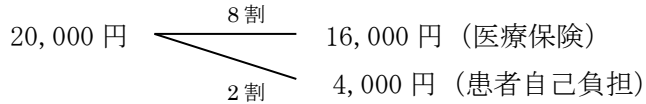
【記載例 2】

70歳以上から75歳未満のうち、平成26年4月1日以降に70歳に達する者  
(誕生日が昭和19年4月2日以降の者)

- 自己負担上限額；一般所得 I (10,000円)
- 国民健康保険加入者 (患者負担2割)

ア 1月5日 ○○○病院 (総医療費 2,000点)

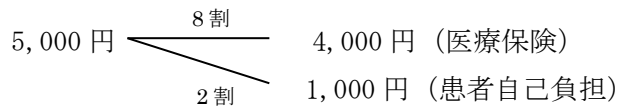
医療費の2割が自己負担上限額1万円を下回っているため、患者からは2割分を徴収する。



特定医療費 (指定難病)					
平成27年1月分自己負担上限額管理票					
受診者名	×× ○○	受給者番号	0012568		
					月間自己負担上限額 10,000円
日付	指定医療機関名	医療費総額 (10割分)	自己負担額	自己負担の累積額 (月額)	徴収印
1月5日	○○○病院	20,000円	4,000円	4,000円	印

イ 1月5日 ××薬局 (総医療費 500点)

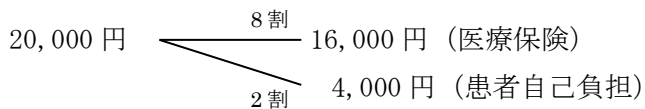
上記アと同様に、患者からは2割分を徴収する。



特定医療費 (指定難病)					
平成27年1月分自己負担上限額管理票					
受診者名	×× ○○	受給者番号	0012568		
					月間自己負担上限額 10,000円
日付	指定医療機関名	医療費総額 (10割分)	自己負担額	自己負担の累積額 (月額)	徴収印
1月5日	○○○病院	20,000円	4,000円	4,000円	印
1月5日	××薬局	5,000円	1,000円	5,000円	印

ウ 1月20日 ○○○病院（総医療費 2,000 点）

上記アと同様に、患者からは2割分を徴収する。

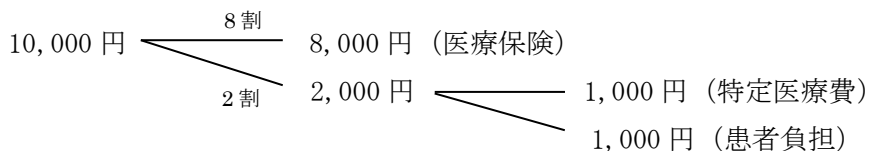


特定医療費（指定難病）					
平成27年1月分自己負担上限額管理票					
受診者名	×× ○○		受給者番号	0012568	
			月間自己負担上限額 10,000円		
日付	指定医療機関名	医療費総額（10割分）	自己負担額	自己負担の累積額（月額）	徴収印
1月5日	○○○病院	20,000円	4,000円	4,000円	印
1月5日	××薬局	5,000円	1,000円	5,000円	印
1月20日	○○○病院	20,000円	4,000円	9,000円	印

エ 1月20日 ××薬局（総医療費 1,000 点）

自己負担額の累積額が9,000円のため、負担上限月額1万円との差額である1,000円を患者が負担する。

$$2,000 \text{ 円 (2割)} - 1,000 \text{ 円 (患者負担)} = 1,000 \text{ 円 (特定医療費)}$$



特定医療費（指定難病）					
平成27年1月分自己負担上限額管理票					
受診者名	×× ○○		受給者番号	0012568	
			月間自己負担上限額 10,000円		
日付	指定医療機関名	医療費総額（10割分）	自己負担額	自己負担の累積額（月額）	徴収印
1月5日	○○○病院	20,000円	4,000円	4,000円	印
1月5日	××薬局	5,000円	1,000円	5,000円	印
1月20日	○○○病院	20,000円	4,000円	9,000円	印
1月20日	××薬局	10,000円	1,000円	10,000円	印

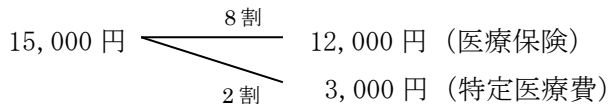
上記のとおり、当月の自己負担上限額に達しました。

日付	指定医療機関名	確認印
1月20日	××薬局	印

自己負担上限額に達する際に自己負担を徴収した医療機関が記載する。

オ 1月31日 ○○○病院（総医療費 1,500 点）

自己負担額の累積額が 10,000 円のため、負担上限月額に達しており、患者の自己負担は生じないが、負担上限額に達した後に指定医療機関を受診した場合は、医療費総額を記載し、徴収印欄に記載内容を確認する印として押印する。



特定医療費（指定難病）  
平成 27 年 1 月分自己負担上限額管理票

受診者名	×× ○○	受給者番号	0 0 1 2 5 6 8		
月間自己負担上限額					10,000 円
日付	指定医療機関名	医療費総額 (10 割分)	自己負担額	自己負担の累積額 (月額)	徴収印
1 月 5 日	○○○病院	20,000 円	4,000 円	4,000 円	印
1 月 5 日	××薬局	5,000 円	1,000 円	5,000 円	印
1 月 20 日	○○○病院	20,000 円	4,000 円	9,000 円	印
1 月 20 日	××薬局	10,000 円	1,000 円	10,000 円	印
1 月 31 日	○○○病院	15,000 円			印

上記のとおり、当月の自己負担上限額に達しました。

自己負担上限額に達した後も受診した際には、医療費総額のみ記載し、自己負担額及び自己負担の累積額（月額）の欄は斜線を引く。

日付	指定医療機関名	徴収印
1 月 20 日	××薬局	印

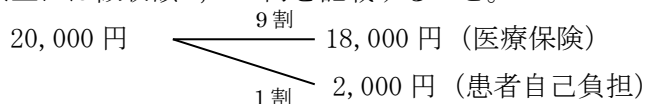
【記載例 3】

75 歳以上の者

- 自己負担上限額；低所得Ⅱ（5,000 円）
- 後期高齢者医療加入者（患者負担 1 割）

ア 1月5日 ○○○病院（総医療費 2,000 点）

医療費の 1 割が自己負担上限額 5,000 円を下回っているため、患者からは 1 割分を徴収し、管理票上には徴収額 2,000 円を記載すること。



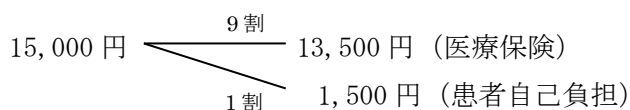
特定医療費（指定難病）  
平成 27 年 1 月分自己負担上限額管理票

受診者名	×× ○○	受給者番号	0 0 1 2 5 6 8		
月間自己負担上限額					5,000 円
日付	指定医療機関名	医療費総額 (10 割分)	自己負担額	自己負担の累積額 (月額)	徴収印
1 月 5 日	○○○病院	20,000 円	2,000 円	2,000 円	印



イ 1月5日 ××薬局（総医療費1,500点）

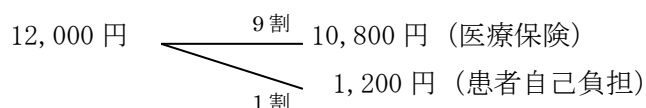
自己負担上限額の累積額2,000円と月額自己負担上限額5,000円の差額が3,000円であり、医療費の1割が自己負担上限額の差額3,000円を下回っているため、患者からは1割分を徴収し、管理票上には徴収額1,500円を記載すること。



特定医療費（指定難病）					
平成27年1月分自己負担上限額管理票					
受診者名	×× ○○		受給者番号	0012568	
			月間自己負担上限額 5,000円		
日付	指定医療機関名	医療費総額（10割分）	自己負担額	自己負担の累積額（月額）	徴収印
1月5日	○○○病院	20,000円	2,000円	2,000円	印
1月5日	××薬局	15,000円	1,500円	3,500円	印

ウ 1月20日 ○○○病院（総医療費1,200点）

自己負担上限額の累積額3,500円と月額自己負担上限額5,000円の差額が1,500円であり、医療費の1割（1,200円）と上記の差額1,500円に300円の差額が生じるため、患者からは1割分を徴収し、管理票上には徴収額1,200円を記載すること。

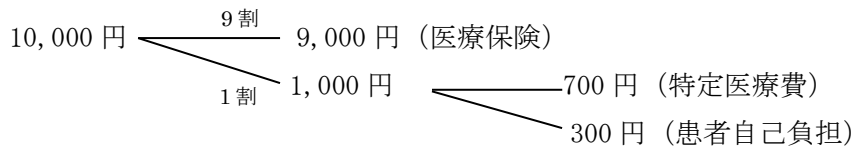


特定医療費（指定難病）					
平成27年1月分自己負担上限額管理票					
受診者名	×× ○○		受給者番号	0012568	
			月間自己負担上限額 5,000円		
日付	指定医療機関名	医療費総額（10割分）	自己負担額	自己負担の累積額（月額）	徴収印
1月5日	○○○病院	20,000円	2,000円	2,000円	印
1月5日	××薬局	15,000円	1,500円	3,500円	印
1月20日	○○○病院	12,000円	1,200円	4,700円	印

エ 1月20日 ××薬局（総医療費1,000点）

自己負担上限額の累積額と月額自己負担上限額の差額が300円であるため、患者からは差額分の300円を徴収し、医療費の1割（1,000円）から徴収した300円の差額の700円を特定医療が負担し、管理票上には徴収額300円を記載すること。

$$1,000円（1割） - 300円（患者負担） = 700円（特定医療費）$$



特定医療費 (指定難病)  
平成27年1月分自己負担上限額管理票

受診者名	×× ○○	受給者番号	0012568
------	-------	-------	---------

月間自己負担上限額 5,000円

日付	指定医療機関名	医療費総額 (10割分)	自己負担額	自己負担の累積額 (月額)	徴収印
1月5日	○○○病院	20,000円	2,000円	2,000円	印
1月5日	××薬局	15,000円	1,500円	3,500円	印
1月20日	○○○病院	12,000円	1,200円	4,700円	印
1月20日	××薬局	10,000円	300円	5,000円	印

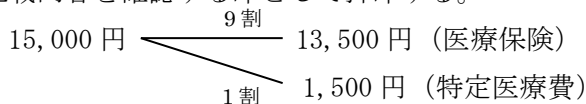
上記のとおり、当月の自己負担上限額に達しました。

日付	指定医療機関名	徴収印
1月20日	××薬局	印

自己負担上限額に達する際に自己負担を徴収した医療機関が記載する。

**オ 1月31日 ○○○病院 (総医療費 1,500点)**

自己負担上限額の累積額が 10,000 円のため、負担上限月額に達しており、患者の自己負担は生じないが、負担上限額に達した後に指定医療機関を受診した場合は、医療費総額を記載し、徴収印欄に記載内容を確認する印として押印する。



特定医療費 (指定難病)  
平成27年1月分自己負担上限額管理票

受診者名	×× ○○	受給者番号	0012568
------	-------	-------	---------

月間自己負担上限額 5,000円

日付	指定医療機関名	医療費総額 (10割分)	自己負担額	自己負担の累積額 (月額)	徴収印
1月5日	○○○病院	20,000円	2,000円	2,000円	印
1月5日	××薬局	15,000円	1,500円	3,500円	印
1月20日	○○○病院	12,000円	1,200円	4,700円	印
1月20日	××薬局	10,000円	300円	5,000円	印
1月31日	○○○病院	15,000円			印

上記のとおり、当月の自己負担上限額に達しました。

日付	指定医療機関名	確認印
1月20日	××薬局	印

自己負担上限額に達した後も受診した際には、医療費総額を記載し、自己負担額及び自己負担の累積額 (月額) の欄は斜線を引く。

## 別紙 1

## 指定難病一覧

番号	病名	番号	病名
1	球脊髄性筋萎縮症	71	特発性大腿骨頭壊死症
2	筋萎縮性側索硬化症	72	下垂体性ADH分泌異常症
3	脊髄性筋萎縮症	73	下垂体性TSH分泌亢進症
4	原発性側索硬化症	74	下垂体性PRL分泌亢進症
5	進行性核上性麻痺	75	クッシング病
6	パーキンソン病	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
7	大脳皮質基底核変性症	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
8	ハンチントン病	78	下垂体前葉機能低下症
9	神経有棘赤血球症	79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)
10	シャルコー・マリー・トゥース病	80	甲状腺ホルモン不応症
11	重症筋無力症	81	先天性副腎皮質酵素欠損症
12	先天性筋無力症候群	82	先天性副腎低形成症
13	多発性硬化症/視神経脊髄炎	83	アジソン病
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎/脳巣性運動ニューロパチー	84	サルコイドーシス
15	封入体筋炎	85	特発性間質性肺炎
16	クロー・深瀬症候群	86	肺動脈性肺高血圧症
17	多系統萎縮症	87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	88	慢性血栓性肺高血圧症
19	ライソゾーム病	89	リンパ脈管筋腫症
20	副腎白質ジストロフィー	90	網膜色素変性症
21	ミトコンドリア病	91	バッド・キアリ症候群
22	もやもや病	92	特発性門脈圧亢進症
23	プリオン病	93	原発性胆汁性胆管炎
24	亜急性硬化性全脳炎	94	原発性硬化性胆管炎
25	進行性多巣性白質脳症	95	自己免疫性肝炎
26	HTLV-1関連脊髄症	96	クローン病
27	特発性基底核石灰化症	97	潰瘍性大腸炎
28	全身性アミロイドーシス	98	好酸球性消化管疾患
29	ウルリッヒ病	99	慢性特発性偽性腸閉塞症
30	遠位型ミオパチー	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
31	ベスレムミオパチー	101	腸管神経節細胞減少症
32	自己食空胞性ミオパチー	102	ルピンシュタイン・テイビ症候群
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	103	CFC症候群
34	神経線維腫症	104	コステロ症候群
35	天疱瘡	105	チャージ症候群
36	表皮水疱症	106	クリオピリン関連周期熱症候群
37	膿疱性乾癬(汎発型)	107	若年性特発性関節炎
38	ステューヴンス・ジョンソン症候群	108	TNF受容体関連周期性症候群
39	中毒性表皮壊死症	109	非典型型溶血性尿毒症症候群
40	高安動脈炎	110	ブラウ症候群
41	巨細胞性動脈炎	111	先天性ミオパチー
42	結節性多発動脈炎	112	マリネスコ・シェーグレン症候群
43	顕微鏡的多発血管炎	113	筋ジストロフィー
44	多発血管炎性肉芽腫症	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	115	遺伝性周期性四肢麻痺
46	悪性関節リウマチ	116	アトピー性脊髄炎
47	バージャー病	117	脊髄空洞症
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	118	脊髄腫膜瘤
49	全身性エリテマトーデス	119	アイザックス症候群
50	皮膚筋炎/多発性筋炎	120	遺伝性ジストニア
51	全身性強皮症	121	神経フェリチン症
52	混合性結合組織病	122	脳表ヘモジデリン沈着症
53	シェーグレン症候群	123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
54	成人スチル病	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
55	再発性多発軟骨炎	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
56	ペーチェット病	126	ペリー症候群
57	特発性拡張型心筋症	127	前頭側頭葉変性症
58	肥大型心筋症	128	ピッカースタッフ脳幹脳炎
59	拘束型心筋症	129	痙攣重積型(二相性)急性脳症
60	再生不良性貧血	130	先天性無痛無汗症
61	自己免疫性溶血性貧血	131	アレキサンダー病
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	132	先天性核上性球麻痺
63	特発性血小板減少性紫斑病	133	メビウス症候群
64	血栓性血小板減少性紫斑病	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
65	原発性免疫不全症候群	135	アイカルディ症候群
66	IgA腎症	136	片側巨脳症
67	多発性嚢胞腎	137	限局性皮質異形成
68	黄色靱帯骨化症	138	神経細胞移動異常症
69	後縦靱帯骨化症	139	先天性大脳白質形成不全症
70	広範脊柱管狭窄症	140	ドラベ症候群

番号	病名	番号	病名
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	212	三尖弁閉鎖症
142	ミオクロニー欠伸てんかん	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
144	レノックス・ガストー症候群	215	ファロー四徴症
145	ウエスト症候群	216	両大血管右室起始症
146	大田原症候群	217	エプスタイン病
147	早期ミオクロニー脳症	218	アルポート症候群
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	219	ギャロウェイ・モワト症候群
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	220	急速進行性糸球体腎炎
150	環状20番染色体症候群	221	抗糸球体基底膜腎炎
151	ラスマッセン脳炎	222	一次性ネフローゼ症候群
152	PCDH19関連症候群	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	224	紫斑病性腎炎
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	225	先天性腎性尿崩症
155	ランドウ・クレフナー症候群	226	間質性膀胱炎(ハンナ型)
156	レット症候群	227	オスラー病
157	スタージ・ウェーバー症候群	228	閉塞性細気管支炎
158	結節性硬化症	229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)
159	色素性乾皮症	230	肺胞低換気症候群
160	先天性魚鱗癬	231	$\alpha$ 1-アンチトリプシン欠乏症
161	家族性良性慢性天疱瘡	232	カーニー複合
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	233	ウォルフラム症候群
163	特発性後天性全身性無汗症	234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)
164	眼皮膚白皮症	235	副甲状腺機能低下症
165	肥厚性皮膚骨膜炎	236	偽性副甲状腺機能低下症
166	弾性線維性仮性黄色腫	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症
167	マルファン症候群	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
168	エーラス・ダンロス症候群	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
169	メンケス病	240	フェニルケトン尿症
170	オクシタル・ホーン症候群	241	高チロシン血症1型
171	ウィルソン病	242	高チロシン血症2型
172	低ホスファターゼ症	243	高チロシン血症3型
173	VATER症候群	244	メープルシロップ尿症
174	那須・ハコフ病	245	プロピオン酸血症
175	ウィーバー症候群	246	メチルマロン酸血症
176	コフィン・ローリー症候群	247	イン草酸血症
177	ジュベール症候群関連疾患	248	グルコーストランスポーター1欠損症
178	モワット・ウィルソン症候群	249	グルタル酸血症1型
179	ウィリアムズ症候群	250	グルタル酸血症2型
180	ATR-X症候群	251	尿素サイクル異常症
181	クルーゾン症候群	252	リジン尿性蛋白不耐症
182	アペール症候群	253	先天性葉酸吸収不全
183	ファイファー症候群	254	ポルフィリン症
184	アントレー・ピクスラー症候群	255	複合カルボキシラーゼ欠損症
185	コフィン・シリス症候群	256	筋型糖原病
186	ロスムンド・トムソン症候群	257	肝型糖原病
187	歌舞伎症候群	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
188	多脾症候群	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
189	無脾症候群	260	システロール血症
190	鰓耳腎症候群	261	タンジール病
191	ウェルナー症候群	262	原発性高カイトミクロン血症
192	コケイン症候群	263	脳腫黄色腫症
193	ブラダー・ウィリ症候群	264	無 $\beta$ リポタンパク血症
194	ソス症候群	265	脂肪萎縮症
195	ヌーナン症候群	266	家族性地中海熱
196	ヤング・シンプソン症候群	267	高IgD症候群
197	1p36欠失症候群	268	中條・西村症候群
198	4p欠失症候群	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
199	5p欠失症候群	270	慢性再発性多発性骨髄炎
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	271	強直性脊椎炎
201	アンジェルマン症候群	272	進行性骨化性線維異形成症
202	スミス・マギニス症候群	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症
203	22q11.2欠失症候群	274	骨形成不全症
204	エマヌエル症候群	275	タナトフォリック骨異形成症
205	脆弱X症候群関連疾患	276	軟骨無形成症
206	脆弱X症候群	277	リンパ管腫症/ゴーハム病
207	総動脈幹遺残症	278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
208	修正大血管転位症	279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
209	完全大血管転位症	280	巨大動脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
210	単心室症	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
211	左心低形成症候群	282	先天性赤血球形成異常性貧血

番号	病名	番号	病名
283	後天性赤芽球癆	307	カナバン病
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	308	進行性白質脳症
285	ファンコニ貧血	309	進行性ミオクローヌステんかん
286	遺伝性鉄芽球性貧血	310	先天異常症候群
287	エプスタイン症候群	311	先天性三尖弁狭窄症
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	312	先天性僧帽弁狭窄症
289	クローンカイト・カナダ症候群	313	先天性肺静脈狭窄症
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	314	左肺動脈右肺動脈起始症
291	ヒルシユスプルング病(全結腸型又は小腸型)	315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)／CMX1B関連腎症
292	総排泄腔外反症	316	カルニチン回路異常症
293	総排泄腔遺残	317	三頭酵素欠損症
294	先天性横隔膜ヘルニア	318	シトリン欠損症
295	乳幼児肝巨大血管腫	319	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症
296	胆道閉鎖症	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
297	アラジール症候群	321	非ケトーシス型高グリシン血症
298	遺伝性膝炎	322	$\beta$ -ケトチオラーゼ欠損症
299	嚢胞性線維症	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
300	IgG4関連疾患	324	メチルグルタコン酸尿症
301	黄斑ジストロフィー	325	遺伝性自己炎症疾患
302	レーベル遺伝性視神経症	326	大理石骨病
303	アッシュヤー症候群	327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
304	若年発症型両側性感音難聴	328	前眼部形成異常
305	遅発性内リンパ水腫	329	無虹彩症
306	好酸球性副鼻腔炎	330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症
		331	特発性多中心性キャッスルマン病

別紙2

別紙様式第2号（表面）

特定医療費（指定難病）受給者証										
公費負担者番号	5	4	0	1	6	0	1			
特定医療費受給者番号	0	0	1	1	2	3				
受 診 者	フリガナ	コウロウ シロウ					性別	生年月日		
	氏名	厚労 二郎					男・女	〇〇年 ×月 △日		
	フリガナ	トウキョウトチヨダクカスミガセキ								
	住所	東京都千代田区霞ヶ関〇-〇-×								
	保険者（※1）	〇〇△△組合								
	被保険者証の記号及び番号（※2）	123456					適用区分	ウ		
病名	〇〇〇病									
保護者（受診者が18歳未満の場合記入）	フリガナ	コウロウ タロウ					続柄			
	氏名	厚労 太郎					父			
	フリガナ	トウキョウトチヨダクカスミガセキ								
	住所	東京都千代田区霞ヶ関〇-〇-×								
指 定 医 療 機 関 名	病院・診療所	〇〇〇病院			所在地	東京都千代田区霞ヶ関〇-〇-×				
	薬局	□□薬局			所在地	東京都千代田区霞ヶ関〇-〇-×				
	訪問看護事業者等	△△事業所			所在地	東京都千代田区霞ヶ関〇-〇-×				
負 担	自己負担上限額	月額 10,000 円					階層区分	一般所得 I		
	人工呼吸器等装着	該当・ <u>非該当</u>				高額かつ長期	該当・ <u>非該当</u>			
	軽症高額該当	該当・ <u>非該当</u>								
	受診者と同じ世帯内にいる 指定難病又は小児慢性特定疾病の 医療費助成の対象患者					有・ <u>無</u>				
有効期間	〇〇年〇月〇日 から				〇〇年〇〇月〇日 まで					
上記のとおり認定する。 〇〇年〇〇月〇日 〇〇〇〇都道府県知事 印										

※1 後期高齢者医療広域連合を含む  
 ※2 後期高齢者医療制度においては被保険者番号

別紙様式第3号

特定医療費（指定難病）

平成〇〇年〇月分 自己負担上限額管理票

受診者名	厚労 二郎	受給者番号	001123
------	-------	-------	--------

月間自己負担上限額 10,000 円

日付	指定医療機関名	医療費総額(10割分)	自己負担額	自己負担の累積額(月額)	徴収印
〇月 〇日	〇〇〇病院	10,000円	2,000円	2,000円	印
〇月 〇日	□□薬局	15,000円	3,000円	5,000円	印
〇月 〇日	〇〇〇病院	10,000円	2,000円	7,000円	印
〇月 〇日	□□薬局	10,000円	2,000円	9,000円	印
〇月 〇日	〇〇〇病院	15,000円	1,000円	10,000円	印
〇月 〇日	〇〇〇病院	10,000円			印
〇月 〇日	□□薬局	5,000円			印
月 日					
月 日					
月 日					
月 日					
月 日					

上記のとおり、当月の自己負担上限額に達しました。

日付	指定医療機関名	確認印
〇月 〇日	〇〇〇病院	印

※ 自己負担上限額に達した後も、引き続き「医療費総額(10割分)」については記載いただくようお願いします。

## 別紙 4

## 公費負担者番号一覧（都道府県、指定都市別）

## ① 下記②以外の者

都道府県名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号	都道府県名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号
北海道	5 4	0 1	6 0 1	9	滋賀県	5 4	2 5	6 0 1	1
青森県	5 4	0 2	6 0 1	8	京都府	5 4	2 6	6 0 1	0
岩手県	5 4	0 3	6 0 1	7	大阪府	5 4	2 7	6 0 1	9
宮城県	5 4	0 4	6 0 1	6	兵庫県	5 4	2 8	6 0 1	8
秋田県	5 4	0 5	6 0 1	5	奈良県	5 4	2 9	6 0 1	7
山形県	5 4	0 6	6 0 1	4	和歌山県	5 4	3 0	6 0 1	4
福島県	5 4	0 7	6 0 1	3	鳥取県	5 4	3 1	6 0 1	3
茨城県	5 4	0 8	6 0 1	2	島根県	5 4	3 2	6 0 1	2
栃木県	5 4	0 9	6 0 1	1	岡山県	5 4	3 3	6 0 1	1
群馬県	5 4	1 0	6 0 1	8	広島県	5 4	3 4	6 0 1	0
埼玉県	5 4	1 1	6 0 1	7	山口県	5 4	3 5	6 0 1	9
千葉県	5 4	1 2	6 0 1	6	徳島県	5 4	3 6	6 0 1	8
東京都	5 4	1 3	6 0 1	5	香川県	5 4	3 7	6 0 1	7
神奈川県	5 4	1 4	6 0 1	4	愛媛県	5 4	3 8	6 0 1	6
新潟県	5 4	1 5	6 0 1	3	高知県	5 4	3 9	6 0 1	5
富山県	5 4	1 6	6 0 1	2	福岡県	5 4	4 0	6 0 1	2
石川県	5 4	1 7	6 0 1	1	佐賀県	5 4	4 1	6 0 1	1
福井県	5 4	1 8	6 0 1	0	長崎県	5 4	4 2	6 0 1	0
山梨県	5 4	1 9	6 0 1	9	熊本県	5 4	4 3	6 0 1	9
長野県	5 4	2 0	6 0 1	6	大分県	5 4	4 4	6 0 1	8
岐阜県	5 4	2 1	6 0 1	5	宮崎県	5 4	4 5	6 0 1	7
静岡県	5 4	2 2	6 0 1	4	鹿児島県	5 4	4 6	6 0 1	6
愛知県	5 4	2 3	6 0 1	3	沖縄県	5 4	4 7	6 0 1	5
三重県	5 4	2 4	6 0 1	2					

指定都市名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号	指定都市名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号
札幌市	5 4	0 1	7 0 1	7	名古屋市	5 4	2 3	7 0 1	1
仙台市	5 4	0 4	7 0 1	4	京都市	5 4	2 6	7 0 1	8
さいたま市	5 4	1 1	7 0 1	5	大阪市	5 4	2 7	7 0 1	7
千葉市	5 4	1 2	7 0 1	4	堺市	5 4	2 7	7 0 2	5
横浜市	5 4	1 4	7 0 1	2	神戸市	5 4	2 8	7 0 1	6
川崎市	5 4	1 4	7 0 2	0	岡山市	5 4	3 3	7 0 1	9
相模原市	5 4	1 4	7 0 3	8	広島市	5 4	3 4	7 0 1	8
新潟市	5 4	1 5	7 0 1	1	北九州市	5 4	4 0	7 0 1	0
静岡市	5 4	2 2	7 0 1	2	福岡市	5 4	4 0	7 0 2	8
浜松市	5 4	2 2	7 0 2	0	熊本市	5 4	4 3	7 0 1	7



② 被保護者であって、医療保険各法の被保険者以外の者

都道府県名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号	都道府県名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号
北海道	5 4	0 1	6 0 2	7	滋賀県	5 4	2 5	6 0 2	9
青森県	5 4	0 2	6 0 2	6	京都府	5 4	2 6	6 0 2	8
岩手県	5 4	0 3	6 0 2	5	大阪府	5 4	2 7	6 0 2	7
宮城県	5 4	0 4	6 0 2	4	兵庫県	5 4	2 8	6 0 2	6
秋田県	5 4	0 5	6 0 2	3	奈良県	5 4	2 9	6 0 2	5
山形県	5 4	0 6	6 0 2	2	和歌山県	5 4	3 0	6 0 2	2
福島県	5 4	0 7	6 0 2	1	鳥取県	5 4	3 1	6 0 2	1
茨城県	5 4	0 8	6 0 2	0	島根県	5 4	3 2	6 0 2	0
栃木県	5 4	0 9	6 0 2	9	岡山県	5 4	3 3	6 0 2	9
群馬県	5 4	1 0	6 0 2	6	広島県	5 4	3 4	6 0 2	8
埼玉県	5 4	1 1	6 0 2	5	山口県	5 4	3 5	6 0 2	7
千葉県	5 4	1 2	6 0 2	4	徳島県	5 4	3 6	6 0 2	6
東京都	5 4	1 3	6 0 2	3	香川県	5 4	3 7	6 0 2	5
神奈川県	5 4	1 4	6 0 2	2	愛媛県	5 4	3 8	6 0 2	4
新潟県	5 4	1 5	6 0 2	1	高知県	5 4	3 9	6 0 2	3
富山県	5 4	1 6	6 0 2	0	福岡県	5 4	4 0	6 0 2	0
石川県	5 4	1 7	6 0 2	9	佐賀県	5 4	4 1	6 0 2	9
福井県	5 4	1 8	6 0 2	8	長崎県	5 4	4 2	6 0 2	8
山梨県	5 4	1 9	6 0 2	7	熊本県	5 4	4 3	6 0 2	7
長野県	5 4	2 0	6 0 2	4	大分県	5 4	4 4	6 0 2	6
岐阜県	5 4	2 1	6 0 2	3	宮崎県	5 4	4 5	6 0 2	5
静岡県	5 4	2 2	6 0 2	2	鹿児島県	5 4	4 6	6 0 2	4
愛知県	5 4	2 3	6 0 2	1	沖縄県	5 4	4 7	6 0 2	3
三重県	5 4	2 4	6 0 2	0					

指定都市名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号	指定都市名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号
札幌市	5 4	0 1	8 0 1	5	名古屋市	5 4	2 3	8 0 1	9
仙台市	5 4	0 4	8 0 1	2	京都市	5 4	2 6	8 0 1	6
さいたま市	5 4	1 1	8 0 1	3	大阪市	5 4	2 7	8 0 1	5
千葉市	5 4	1 2	8 0 1	2	堺市	5 4	2 7	8 0 2	3
横浜市	5 4	1 4	8 0 1	0	神戸市	5 4	2 8	8 0 1	4
川崎市	5 4	1 4	8 0 2	8	岡山市	5 4	3 3	8 0 1	7
相模原市	5 4	1 4	8 0 3	6	広島市	5 4	3 4	8 0 1	6
新潟市	5 4	1 5	8 0 1	9	北九州市	5 4	4 0	8 0 1	8
静岡市	5 4	2 2	8 0 1	0	福岡市	5 4	4 0	8 0 2	6
浜松市	5 4	2 2	8 0 2	8	熊本市	5 4	4 3	8 0 1	5

## 指定医療機関療養担当規程

(指定医療機関の義務)

第 1 条 難病の患者に対する医療等に関する法律（平成 26 年法律第 50 号。以下「法」という。）第 5 条第 1 項に規定する指定難病の患者に対し特定医療を行う指定医療機関（同項に規定する指定医療機関をいう。以下同じ。）は、法及び難病の患者に対する医療等に関する法律施行規則第 40 条に定めるところによるほか、この規程に定めるところにより、法の規定による特定医療を担当しなければならない。

(診療の拒否の禁止)

第 2 条 指定医療機関は、指定特定医療を受ける指定難病の患者（以下「受診者」という。）の診療を正当な理由なく拒んではならない。

(診療開始時の注意)

第 3 条 指定医療機関は、指定難病の患者又はその保護者（法第 5 条第 1 項に規定する保護者をいう。）から法第 7 条第 4 項に規定する医療受給者証を提示して受診者の診療を求められたときは、その医療受給者証が有効であることを確かめた後でなければ診療をしてはならない。

(診療時間)

第 4 条 指定医療機関は、自己の定めた診療時間において診療をするほか、受診者が、やむを得ない事情により、その診療時間に診療を受けることができないときは、その者のために便宜な時間を定めて診療をしなければならない。

(診療録)

第 5 条 指定医療機関は、受診者に関する診療録に健康保険の例によって医療の担当に関し必要な事項を記載しなければならない。

(帳簿)

第 6 条 指定医療機関は、診療及び診療報酬の請求に関する帳簿及びその他の物件をその完結の日から 5 年間保存しなければならない。

(通知)

第 7 条 指定医療機関が受診者について次の各号のいずれかに該当する事実のあることを知った場合には、速やかに、意見を付して医療受給者証を交付した都道府県に通知しなければならない。

- 1 受診者が正当な理由なく、診療に関する指導に従わないとき。
- 2 受診者が詐欺その他不正な手段により診療を受け、又は受けようとしたとき。

(指定訪問看護事業者等に関する特例)

第 8 条 指定医療機関である健康保険法（大正 11 年法律第 70 号）第 88 条第 1 項に規定する指定訪問看護事業者又は介護保険法（平成 9 年法律第 123 号）第 41 条第 1 項に規定する指定居宅サービス事業者（同法第 8 条第 4 項に規定する訪問看護を行う者に限る。）若しくは同法第 53 条第 1 項に規定する指定介護予防サービス事業者（同法第 8 条の 2 第 4 項に規定する介護予防訪問看護を行う者に限る。）にあつては、第 5 条中「関する診療録」とあるのは「対する指定訪問看護又は指定居宅サービス（訪問看護に限る。）若しくは指定介護予防サービス（介護予防訪問看護に限る。）の提供に関する諸記録」と、「健康保険の例によって」とあるのは「健康保険又は後期高齢者医療の例によって（指定居宅サービス事業者又は指定介護予防サービス事業者にあつては介護保険の例

によって)」と、それぞれ読み替えて適用する。

(薬局に関する特例)

第9条 指定医療機関である薬局にあつては、第5条中「診療録」とあるのは「調剤録」と読み替えて適用する。

事務連絡  
平成 30 年 3 月 29 日

都道府県  
各 指定都市 小児慢性特定疾病対策担当課 御中  
中核市

厚生労働省健康局難病対策課

小児慢性特定疾病医療費に係る自己負担上限額管理票等の記載方法等について

小児慢性特定疾病対策の推進につきましては、かねてより格段の御配慮を賜り、深く感謝申し上げます。

平成 27 年 1 月から新たな小児慢性特定疾病対策が施行されているところですが、平成 29 年 12 月 31 日付けで経過的特例の措置が終了したことに伴い、自己負担上限額管理票等の記載方法を別紙のとおり改正しましたので、事務の参考にされたくご連絡いたします。また、貴管内の指定医療機関等に対して周知方お願いいたします。

(別紙)

小児慢性特定疾病医療費に係る  
自己負担上限額管理票等の  
記載方法等について（指定医療機関用）

厚生労働省健康局難病対策課

## 目 次

第 1	小児慢性特定疾病医療支援の制度の概要について……………	1
第 2	指定医療機関窓口での自己負担徴収等に係る取扱い……………	2
第 3	生活保護受給者等の取扱い……………	4
第 4	診療報酬請求について……………	4
	(1)「療養の給付」欄について	
	(2)「食事療養」欄について	
第 5	管理票の記載について……………	8

## 第1 小児慢性特定疾病医療支援の制度の概要について

児童福祉法（昭和22年法律第164号。以下「児童福祉法」という。）に基づく新たな医療費（小児慢性特定疾病医療費）助成制度の概要は以下のとおりである。

### （1）小児慢性特定疾病

児童又は児童以外の満20歳に満たない者（以下「児童等」という。）が当該疾病にかかっていることにより、長期にわたり療養を必要とし、及びその生命に危険が及ぶおそれがあるものであって、療養のために多額の費用を要するものとして厚生労働大臣が社会保障審議会の意見を聴いて定める疾病をいう。

### （2）小児慢性特定疾病医療支援

都道府県知事、指定都市市長又は中核市市長（以下「都道府県知事等」という。）が指定する医療機関（「指定小児慢性特定疾病医療機関」という。）に通い、又は入院する小児慢性特定疾病にかかっている児童等であって、当該疾病の状態が当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が社会保障審議会の意見を聴いて定める程度であるものに対し行われる医療をいう。

### （3）自己負担割合

医療保険の患者負担割合が3割の者については、負担割合が2割に軽減される。

### （4）自己負担上限月額

- ・所得（市町村民税（所得割）の課税の額）や治療状況に応じて負担上限月額が設定されている。
- ・入院・入院外の区別を設定せず、また、複数の指定医療機関（薬局、訪問看護ステーション等を含む。）で支払われた自己負担をすべて合算した上で自己負担上限月額を適用する。

（注）病院、診療所における受療以外に、薬局での保険調剤、医療保険における訪問看護ステーションが行う訪問看護が含まれる。

## 【児童福祉法に基づく小児慢性特定疾病の自己負担上限月額】

単位（円）

階層区分	一般	高額かつ長期重症患者	人工呼吸器等装着者
生活保護等	0	0	0
低所得Ⅰ	1,250	1,250	500
低所得Ⅱ	2,500	2,500	
一般所得Ⅰ	5,000	2,500	
一般所得Ⅱ	10,000	5,000	
上位所得	15,000	10,000	
入院時の食費	食事療養標準負担額の1/2を自己負担		

注1）血友病患者については自己負担月額及び食事療養標準負担額は0円である。

注2）生活保護等については、実施機関番号700番台の実施機関番号を付する。（第2（2）参照）

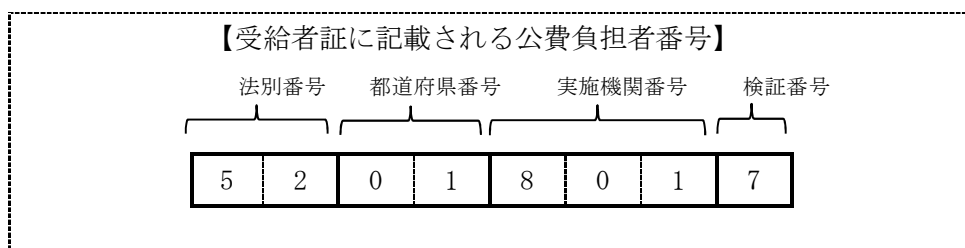
- 「高額かつ長期」とは
  - ・所得区分のうち「一般所得Ⅰ」、「一般所得Ⅱ」、「上位所得」の受診者であって、医療費総額が5万円を超えた月数が申請を行った月以前の12月以内に既に6月以上ある者が該当する。
- 「重症患者」とは
  - ・「小児慢性特定疾病重症患者認定基準」に該当する者。
- 「人工呼吸器等装着者」とは
  - ・人工呼吸器その他の生命の維持に欠くことができない装置を装着していることについて特別の配慮を必要とする者として、支給認定を受けた小児慢性特定疾病により、継続して常時生命維持管理装置を装着する必要がある、かつ、日常生活動作が著しく制限されている者に該当する旨の都道府県、指定都市又は中核市（以下「都道府県等」という。）による認定を受けた者。

(5) 入院時の食費等

- ・入院時食事療養費に係る食事療養標準負担額の1/2については、患者負担とする。  
ただし、生活保護受給者等及び血友病患者については、自己負担0円とする。

第2 指定医療機関窓口での自己負担徴収等に係る取扱い

- (1) 小児慢性特定疾病医療費の受給者に対しては、都道府県等から受給者証が発行される。
- (2) 受給者証の公費負担者番号の法別番号は「52」、実施機関番号は800番台を付することとする。  
ただし、入院時食事療養費の自己負担が0円となる「生活保護受給世帯」、「血友病患者」等については全て700番台を付することとする。



- (3) 受給者証の自己負担上限月額の記事欄には、所得等に応じて設定された月の自己負担上限月額が記載されている。
- (4) 小児慢性特定疾病医療費においては、支給認定の際に都道府県等から患者に対して受給者証に加えて自己負担上限額管理票（以下「管理票」という。）が発行されることから、当該患者が指定医療機関を受診する際に管理票を受給者証と併せて指定医療機関の窓口提出する。



(5) 児童福祉法に基づく小児慢性特定疾病医療費の制度は、医療保険の医療費の患者負担割合が3割負担の者について2割負担に軽減する制度であり、所得に応じて自己負担上限月額が設定されているが、医療費の2割が自己負担上限月額を超えない場合は、医療費の2割分を徴収することとなる。

(6) 同一世帯内に複数の難病の特定医療費受給者又は小児慢性特定疾病医療費支給認定に係る小児慢性特定疾病児童等がいる場合、世帯内の対象患者数を勘案して自己負担上限月額を按分することから、該当する者については、上記第1の(4)に記載している自己負担上限月額とは異なる額が受給者証に記載されている。

(7) 複数の指定医療機関を受診した場合、同一月内に患者が負担した自己負担額を入院・入院外を問わずすべて合算し、自己負担上限月額を適用する。

(8) 入院時の食事療養標準負担額を徴収した場合、患者負担額は管理票には記載しないこと。また、実施機関番号800番台が付されている受給者証が提示された場合、食事療養標準負担額はその2分の1の額(1円単位)を徴収することとなる。

なお、実施機関番号700番台が付されている受給者証が提示された場合の食事療養標準負担額の患者負担は0円となる。

**【実施機関番号「800」番台が付されている受給者証が提示された場合の窓口徴収額】**

例1) 一般所得  $260円 \times 1 / 2 \times 5食 = 650円$

例2) 低所得  $210円 \times 1 / 2 \times 5食 = 525円$

注) レセプトには食事療養標準負担額の全額(2分の1にする前の金額)を1円単位で記載する。

(9) 管理票の提出を受けた指定医療機関は、当該患者より自己負担を徴収した際に日付、当該指定医療機関名、医療費総額(10割分)、自己負担額、自己負担の累積額(月額)を記載し、徴収欄に押印する。

なお、医療費総額については、小児慢性特定疾病医療に係る診療とそれ以外の診療とに分かれる場合、管理票には小児慢性特定疾病医療に係る医療費の総額のみを記載すること。

また、患者からの自己負担の徴収は、原則として、指定医療機関を受診した日に行うことから、管理票への記載も当該受診をした日に行うこととなるが、訪問看護サービスにおいて、利用した日の翌月に利用料を請求する場合には、原則として利用した月の自己負担の累積額を確認したうえで、患者から徴収し、当該額を管理票に記載すること。

注) 患者から徴収した額に10円未満の端数がある場合には、四捨五入した額を自己負担額の欄に記載すること。

(10) 自己負担の累積額が自己負担上限月額に達した際には、所定欄に日付、指定医療機関名、確認印を押印することとなる。累積額が自己負担上限月額を超えた管理票を所持している受給者からは当該月において自己負担を徴収しないこととなるが、医療費総額については「高額かつ長期」

等の確認に使用するため、自己負担上限月額に達した後も5万円を超えるまで管理票に記載し、徴収印欄に記載内容を確認する印として押印すること。

- (1 1) 小児慢性特定疾病医療に係る医療保険の給付については、通常の高額療養費に準じて、所得区分別の自己負担上限月額が適用されるため、受給者証に記載されている高額療養費の所得区分をレセプトの特記事項の欄に記載することとなる。なお、記載する所得区分の略号は、「診療報酬請求等の記載要領等について」（昭和51年8月7日保険発第82号）に基づいて記載することとなる。

また、小児慢性特定疾病医療費適用の診療と小児慢性特定疾病医療費適用外の診療がある時に、高額療養費の限度額適用認定証を所持していなくても、小児慢性特定疾病の受給者証に記載された所得区分を元に、小児慢性特定疾病適用外の診療についても、高額療養費が現物給付になることに留意すること。

ただし、保険者からの連絡の遅れ等により受給者証における医療保険の所得区分の記載欄を空欄とすることも認めているため、その場合の高額療養費の算定基準額については、 $80,100円 + (医療費 - 267,000円) \times 1\%$ として取り扱うこととし、空欄の場合の小児慢性特定疾病適用外の診療についての高額療養費については、償還払いとなることに留意すること。

### 第3 生活保護受給者等の取扱い

- (1) 生活保護受給者が小児慢性特定疾病医療費の支給を受ける場合、療養の給付と食事療養が全て小児慢性特定疾病医療の対象となるものである場合には、これらに係る費用は小児慢性特定疾病医療費として10割給付されるので、小児慢性特定疾病医療費単独の請求とする。小児慢性特定疾病医療の対象外の医療を含む場合には、小児慢性特定疾病医療費に係る公費欄には小児慢性特定疾病医療費の給付対象となる点数（金額）を記載し、生活保護に係る公費欄には小児慢性特定疾病医療費の対象とならない点数（金額）を記載すること。

- (2) また、生活保護移行防止措置により自己負担上限月額が「0円」と記されている受給者証を所持している者のうち、食事療養標準負担額分が小児慢性特定疾病医療費において全額支給ではなく、1/2支給となる場合があることに留意すること。

### 第4 診療報酬請求について

この記載方法で示している事例のほか、診療報酬の請求にあたっては「診療報酬請求等の記載要領等について」（昭和51年8月7日保険発第82号）に基づいて記載すること。

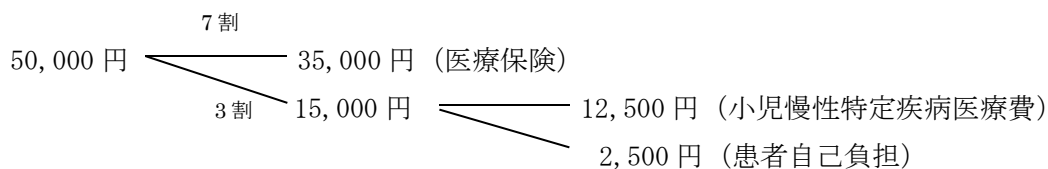
- (1) 「療養の給付」欄について

小児慢性特定疾病医療費に係る公費欄の負担金額（自己負担額）については必ず記載すること。

#### **【事例1】**

- 15歳の一般の健康保険の加入者（3割）入院外の場合
- 入院外医療費 5,000点
- 小児慢性特定疾病医療費（低所得者Ⅱ；負担上限月額2,500円）

療養の給付	保	請求点	※決定点	負担金額 円			
	険	5,000					
	公費①	点	点	円 2,500			
公費②					※高額療養費 円	※公費負担点数 点	※公費負担点数 点



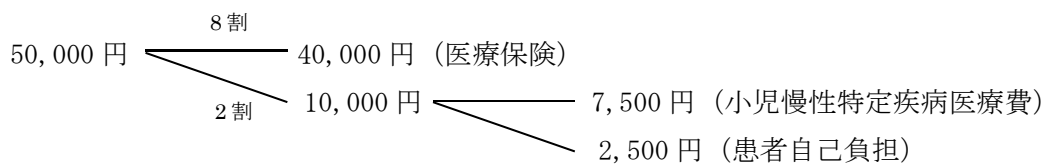
**【療養の給付の請求】**

- ・医療保険  
50,000円×7割=35,000円
- ・小児慢性特定疾病医療費  
50,000円×3割-2,500円(公費①)=12,500円
- ・患者自己負担額  
2,500円

**【事例2】**

- 6歳の一般の健康保険の加入者(2割)入院外の場合
- 入院外医療費 5,000点
- 小児慢性特定疾病医療費(低所得者Ⅱ;負担上限月額2,500円)

療養の給付	保	請求点	※決定点	負担金額 円			
	険	5,000					
	公費①	点	点	円 2,500			
公費②					※高額療養費 円	※公費負担点数 点	※公費負担点数 点



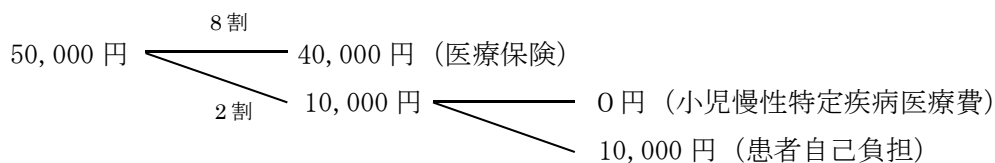
**【療養の給付の請求】**

- ・医療保険  
50,000円×8割=40,000円
- ・小児慢性特定疾病医療費  
50,000円×2割-2,500円(公費①)=7,500円
- ・患者自己負担額  
2,500円

【事例3】

- 6歳の一般の健康保険の加入者（2割）入院外の場合
- 入院外医療費 5,000点
- 小児慢性特定疾病医療費（上位所得；負担上限月額15,000円）

療養の給付	保	請求点	※決定点	負担金額 円			
	険	5,000					
	公費①	点	点	円 10,000			
	公費②				※高額療養費 円	※公費負担点数 点	※公費負担点数 点



【療養の給付の請求】

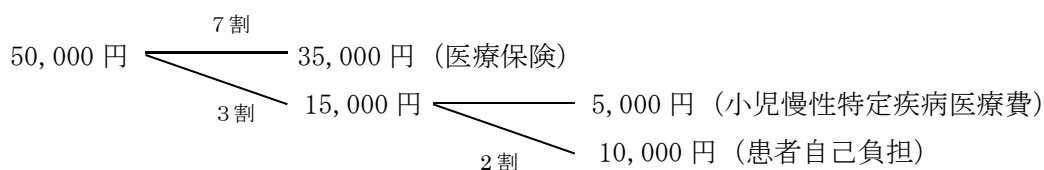
- ・医療保険  
50,000円×8割=40,000円
- ・小児慢性特定疾病医療費  
50,000円×2割-10,000円※（公費①）=0円
- ・患者自己負担額  
10,000円

※医療保険2割の自己負担額が小児慢性特定疾病に係る自己負担上限月額を下回っているため、全額自己負担となり小児慢性特定疾病の公費支出は0円となる。

【事例4】

- 15歳の一般の健康保険の加入者（3割）入院外の場合
- 入院外医療費 5,000点
- 小児慢性特定疾病医療費（上位所得；負担上限月額15,000円）

療養の給付	保	請求点	※決定点	負担金額 円			
	険	5,000					
	公費①	点	点	円 10,000			
	公費②				※高額療養費 円	※公費負担点数 点	※公費負担点数 点



**【療養の給付の請求】**

- ・医療保険  
50,000 円 × 7 割 = 35,000 円
- ・小児慢性特定疾病医療費  
50,000 円 × 3 割 - 10,000 円※ (公費①) = 5,000 円
- ・患者自己負担額  
10,000 円

※医療保険 2 割の自己負担額が小児慢性特定疾病に係る自己負担上限月額を下回っているため、自己負担額は 2 割の 10,000 円となり、残り 5,000 円については公費負担となる。

(2) 「食事療養」欄について

食事療養標準負担額については、実施機関番号 8 0 0 番台の受給者証を所持している者について、食事療養標準負担額の 2 分の 1 を公費で負担することから、請求レセプト上は公費負担①の標準負担額の欄に食事療養標準負担額の全額を記載する。

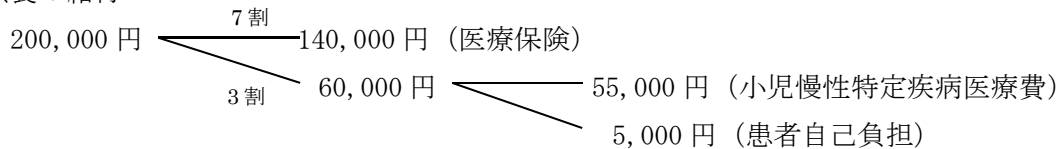
実施機関番号 8 0 0 番台の適用者の場合

- 入院医療費 20,000 点
- 小児慢性特定疾病医療費 (一般所得者 I ; 負担上限月額 5,000 円)
- 入院日数 15 日 (入院日の食事: 夜のみ、退院日の食事: 朝のみ)
- 一般の健康保険加入者 (3 割)

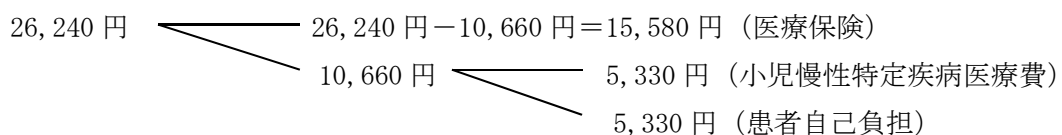
療養の給付	保 険	請求 点	※決定 点	負担金額 円	食 事 ・ 生 活 療 養 費	保 険	回	請求 円	※決定 円	(標準負担額) 円	
			20,000					41	26,240		10,660
	公費①	点	点	円		5,000	公費①	41	26,240	円	10,660
	公費②	点	点	円		公費②	回	円	円	円	

実施機関番号 800 番台の者は標準負担額の 1 / 2 を公費で負担することになるが、レセプト上は標準負担額の全額を記載する。  
なお、実施機関番号 700 番台の者については全額公費負担のため記載方法は同様である。

①療養の給付



②入院時食事療養費



【療養の給付の請求】

①療養の給付

- ・医療保険  
200,000円×7割=140,000円
- ・小児慢性特定疾病医療費  
200,000円×3割-5,000円(公費①)=55,000円
- ・患者自己負担額  
5,000円

②入院時食事療養費

- ・医療保険  
26,240円-10,660円=15,580円
- ・小児慢性特定疾病医療費  
10,660円×1/2=5,330円
- ・患者自己負担額  
5,330円

第5 管理票の記載について

【記載例】

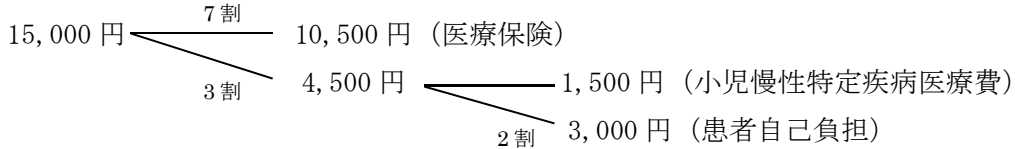
15歳の一般の健康保険の加入者(3割)入院外の場合

○自己負担上限月額；一般所得I(5,000円)

○一般の健康保険加入者(窓口負担3割→2割)

ア 1月5日 ○○○病院(総医療費1,500点)

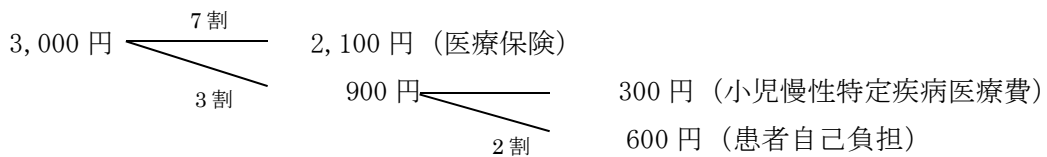
医療費の2割が自己負担上限月額5,000円を下回っているため、患者からは2割分を徴収する。



小児慢性特定疾病医療費					
平成27年1月分自己負担上限額管理票					
受診者名	×× ○○	受給者番号	0012568		
				自己負担上限額	5,000円
日付	指定医療機関名	医療費総額(10割分)	自己負担額	自己負担の累積額(月額)	徴収印
1月5日	○○○病院	15,000円	3,000円	3,000円	印

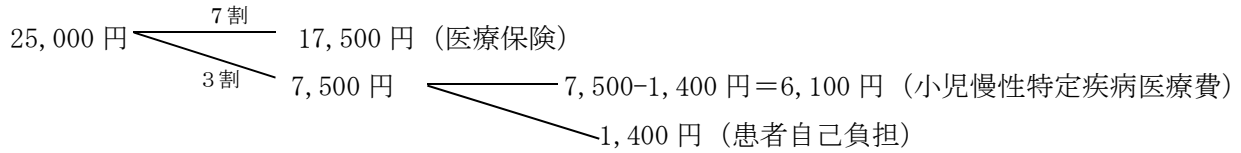
イ 1月5日 ××薬局(総医療費300点)

上記アと同様に患者からは2割分を徴収する。



ウ 1月20日 △△病院（総医療費 2,500 点）

2 割分と自己負担上限月額が同額のため、本来患者からは 5,000 円を徴収するのだが、既に他の医療機関で 3,600 円を徴収しているため、△△病院では 5,000 円-3,600 円=1,400 円を徴収する。

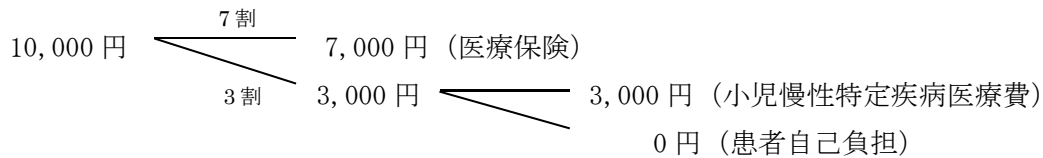


小児慢性特定疾病医療費					
平成 27 年 1 月分自己負担上限額管理票					
受診者名	×× ○○	受給者番号	0 0 1 2 5 6 8		
自己負担上限額 5, 0 0 0 円					
日付	指定医療機関名	医療費総額 (10 割分)	自己負担額	自己負担の累積額 (月額)	徴収印
1 月 5 日	○○○病院	15,000 円	3,000 円	3,000 円	印
1 月 5 日	××薬局	3,000 円	600 円	3,600 円	印
1 月 20 日	△△病院	25,000 円	1,400 円	5,000 円	印
~~~~~					
上記のとおり自己負担上限額に達しました。					
日付	指定医療機関名	確認印			
1 月 20 日	△△病院	印			
~~~~~					

自己負担上限月額に達する際に自己負担を徴収した医療機関が記載する。

エ 1月20日 ▲▲薬局（総医療費 1,000 点）

医療費総額が月に 50,000 円を超える月が 12 か月以内に既に 6 回以上ある場合には、小児慢性特定疾病医療費の自己負担額が下がる場合があることから、医療費総額を把握するため、負担上限額に達した後に指定医療機関を受診した場合は、医療費総額を記載し、徴収印欄に記載内容を確認する印として押印する。



小児慢性特定疾病医療費  
平成27年1月分自己負担上限額管理票

受診者名	×× ○○	受給者番号	0012568
------	-------	-------	---------

自己負担上限額 5,000円

日付	指定医療機関名	医療費総額 (10 割分)	自己負担額	自己負担の累積額 (月額)	徴収印
1月5日	○○○病院	15,000円	3,000円	3,000円	印
1月5日	××薬局	3,000円	600円	3,600円	印
1月20日	△△病院	25,000円	1,400円	5,000円	印
1月20日	▲▲薬局	10,000円			印

上記のとおり自己負担上限額に達しました。

医療費総額のみ記載し、自己負担額及び自己負担の累積額 (月額) の欄は斜線を引く。

日付	指定医療機関名	確認印
1月20日	△△病院	印



(健Ⅱ17)

平成30年4月10日

都道府県医師会  
担当理事 殿

日本医師会常任理事  
羽 鳥 裕

「難病医療費助成制度の対象疾病拡大に係る周知用リーフレット」の送付について

標記対象疾病の拡大等につきましては、平成30年3月27日付（地Ⅲ247）によりご連絡申し上げたところであります。

今般、当該対象疾病の拡大について広く周知を図るため、厚生労働省において別添の周知用リーフレットが作成され、本会あてに周知協力方依頼がありましたのでご連絡申し上げますとともに、貴会あてに1部お送り申し上げます。

つきましては、貴会におかれましても本件についてご了知のうえ、貴会管下郡市区医師会等に対する周知方について、ご高配のほどよろしくお願い申し上げます。

なお、本リーフレットは日医雑誌5月号に同封し日医会員に送付されますことを申し添えます。

事 務 連 絡  
平成30年3月27日

公益社団法人 日本医師会 御中

厚生労働省健康局難病対策課

難病の患者に対する医療費助成制度の周知について

日頃から厚生労働行政の推進に御尽力を賜り、厚く御礼申し上げます。

さて、難病の患者に対する医療等に関する法律（平成26年法律第50号）に基づく指定難病について、平成30年4月より新たに1疾病が追加され、計331疾病となりました。

つきましては、指定難病の対象疾病の拡大について、広く制度の周知を図る必要があるため、貴会会員の方々に対し、別添リーフレットを配布いただきますよう、特段のご配慮をいただきますようお願いいたします。

なお、本リーフレットにつきましては、厚生労働省HPからダウンロードすることが可能となっておりますので、併せてお知らせいたします。

○厚生労働省HPアドレス（「難病対策」で検索可能です。）

[http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou\\_iryuu/kenkou/nanbyou/index.html](http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryuu/kenkou/nanbyou/index.html)

連絡先

厚生労働省健康局疾病対策課難病医療係

藤井

T e l : 03-5253-1111 (内 2355)

E-mail : nanbyou02@mhlw.go.jp

難病医療費助成制度の対象となる疾病一覧 3/3

	告示番号		告示番号		
て	低ホスファターゼ症	172	ふ	副腎白質ジストロフィー	20
	天疱瘡	35		副腎皮質刺激ホルモン不応症	237
と	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	123		ブラウ症候群	110
	特発性拡張型心筋症	57		ブラダー・ウィリ症候群	193
	特発性間質性肺炎	85		プリオン病	23
	特発性基底核石灰化症	27		プロピオン酸血症	245
	特発性血小板減少性紫斑病	63	へ	閉塞性細気管支炎	228
	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	327		β-ケトチオラーゼ欠損症	322
	特発性後天性全身性無汗症	163		ベーチェット病	56
	特発性大腿骨頭壊死症	71		バスレムミオパチー	31
	特発性多中心性キャッスルマン病	331		ベリー症候群	126
	特発性門脈圧亢進症	92		ペルオキシソーム病 （副腎白質ジストロフィーを除く。）	234
	ドラベ症候群	140		片側巨脳症	136
な	中條・西村症候群	268		片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	149
	那須・ハコラ病	174	ほ	芳香族L-アミノ酸炭酸酵素欠損症	323
	軟骨無形成症	276		発作性夜間ヘモグロビン尿症	62
	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	153		ポルフィリン症	254
に	22q11.2欠失症候群	203	ま	マリネスコ・シェーグレン症候群	112
	乳幼児肝巨大血管腫	295		マルファン症候群	167
	尿素サイクル異常症	251		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
ぬ	ヌーナン症候群	195		慢性血栓性肺高血圧症	88
ね	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群） ／LMX1B関連腎症	315		慢性再発性多発性骨髄炎	270
の	脳髄黄色腫症	263		慢性特発性偽性腸閉塞症	99
	脳表ヘモジデリン沈着症	122	み	ミオクロニー欠神てんかん	142
	膿疱性乾癬（汎発型）	37		ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	143
	嚢胞性線維症	299		ミトコンドリア病	21
は	パーキンソン病	6	む	無虹彩症	329
	バージャー病	47		無脾症候群	189
	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	87		無βリポタンパク血症	264
	肺動脈性肺高血圧症	86	め	メープルシロップ尿症	244
	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	229		メチルグルタコン酸尿症	324
	肺胞低換気症候群	230		メチルマロン酸血症	246
	バッド・キアリ症候群	91		メビウス症候群	133
	ハンチントン病	8		メンケス病	169
ひ	PCDH19関連症候群	152	も	網膜色素変性症	90
	非ケトシス型高グリシニン血症	321		もやもや病	22
	肥厚性皮膚骨膜炎	165		モワット・ウィルソン症候群	178
	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	114	や	ヤング・シンプソン症候群	196
	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	124	ゆ	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	148
	肥大型心筋症	58	よ	4p欠失症候群	198
	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	239	ら	ライソゾーム病	19
	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	238		ラスムッセン脳炎	151
	左肺動脈右肺動脈起始症	314		ランドウ・クレフナー症候群	155
	ピッカースタッフ脳幹脳炎	128	り	リジン尿性蛋白不耐症	252
	非典型溶血性尿毒症症候群	109		両大血管右室起始症	216
	非特異性多発性小腸潰瘍症	290		リンパ管腫症／ゴーハム病	277
	皮膚筋炎／多発性筋炎	50		リンパ脈管筋腫症	89
	表皮水疱症	36	る	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	162
	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）	291		ルビシユタイン・テイビ症候群	102
ふ	VATER症候群	173	れ	レーベル遺伝性視神経症	302
	ファイファー症候群	183		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
	ファロー四徴症	215		レット症候群	156
	ファンコニ貧血	285		レノックス・ガスター症候群	144
	封入体筋炎	15	ろ	ロスムンド・トムソン症候群	186
	フェニルケトン尿症	240		肋骨異常を伴う先天性側弯症	273
	複合カルボキシラーゼ欠損症	255			
	副甲状腺機能低下症	235			

難病と診断された皆さまへ

難病にかかる医療費の助成が受けられます

◆難病医療費助成制度の対象疾病（指定難病）は  
平成30年4月から **331疾病** に拡大しています。

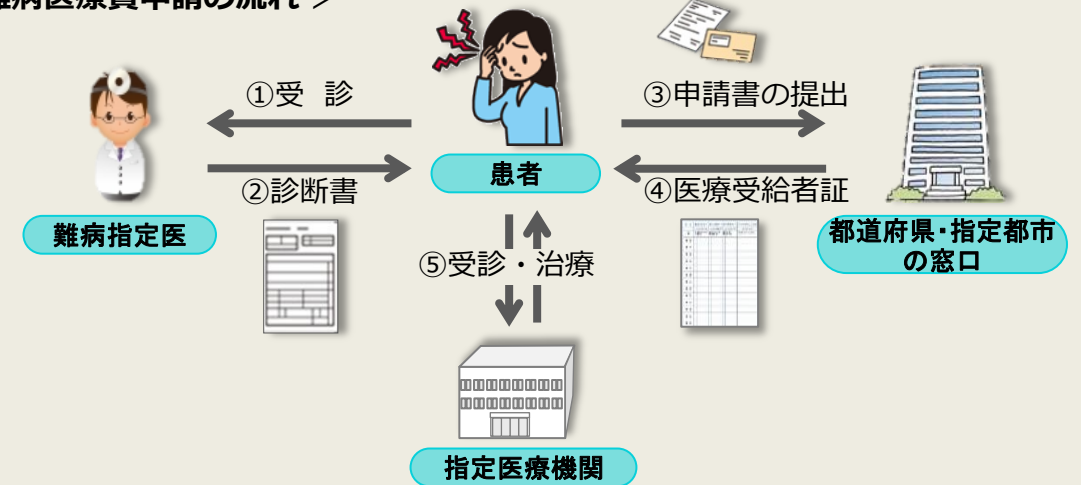
◆指定難病に関する情報については、「**難病情報センター**」のホームページをご覧ください。<http://www.nanbyou.or.jp/>

難病情報センター 検索

- ・都道府県・指定都市ごとの相談窓口
- ・都道府県・指定都市ごとの難病指定医や難病指定医療機関
- ・指定難病の疾病概要や診断基準  
などが掲載されています。

申請について

< 難病医療費申請の流れ >



◆申請方法について詳しくは、お住まいの都道府県・指定都市の窓口にお問い合わせください。

◆医療費助成の申請の際には主に次の書類が必要となります。

- ① 診断書（臨床調査個人票）
- ② 申請書（指定難病医療費支給認定用）
- ③ 公的医療保険の被保険者証のコピー
- ④ 市町村民税の課税状況の確認書類
- ⑤ 世帯全員の住民票の写し

なお、都道府県・指定都市により、④⑤の書類の添付を省略できる場合や①～⑤以外の書類の提出を求める場合があります。

難病医療費助成制度の対象となる疾病一覧 1/3

平成30年4月から対象となった疾病  
(1疾病/告示番号331)

特発性多中心性キャスルマン病	告示番号 331
----------------	-------------

平成30年4月から疾病の名称を変更するもの  
(3疾病/告示番号107,177,330)

旧病名	新病名	告示番号
全身型若年性特発性関節炎	若年性特発性関節炎	107
有馬症候群	ジュベール症候群関連疾患	177
先天性気管狭窄症	先天性気管狭窄症/先天性声門下狹窄症	330

331疾病 (あいうえお順)

	告示番号
あ アイカルディ症候群	135
アイザックス症候群	119
I g A 腎症	66
I g G 4 関連疾患	300
亜急性硬化性全脳炎	24
悪性関節リウマチ	46
アジソン病	83
アッシャー症候群	303
アトピー性脊髄炎	116
アペール症候群	182
アラジール症候群	297
α1-アンチトリプシン欠乏症	231
アルポート症候群	218
アレキサンダー病	131
アンジェルマン症候群	201
アントレー・ピクスラー症候群	184
い イソ吉草酸血症	247
一次性ネフローゼ症候群	222
一次性膜性増殖性糸球体腎炎	223
1 p 36欠失症候群	197
遺伝性自己炎症疾患	325
遺伝性ジストニア	120
遺伝性周期性四肢麻痺	115
遺伝性膵炎	298
遺伝性鉄芽球性貧血	286
う ウィーバー症候群	175
ウィリアムズ症候群	179
ウィルソン病	171
ウエスト症候群	145
ウェルナー症候群	191
ウォルフラム症候群	233
ウルリッヒ病	29
え H T L V - 1 関連脊髄症	26
A T R - X 症候群	180
エーラス・ダンロス症候群	168
エプスタイン症候群	287
エプスタイン病	217
エマヌエル症候群	204
遠位型ミオパチー	30
お 黄色靭帯骨化症	68
黄斑ジストロフィー	301
大田原症候群	146
オクシピタル・ホーン症候群	170
オスラー病	227

	告示番号
か カーニー複合	232
海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	141
潰瘍性大腸炎	97
下垂体性A D H 分泌異常症	72
下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	76
下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	77
下垂体性T S H 分泌亢進症	73
下垂体性P R L 分泌亢進症	74
下垂体前葉機能低下症	78
家族性高コレステロール血症 (ホモ接合体)	79
家族性地中海熱	266
家族性良性慢性天疱瘡	161
カナバン病	307
化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	269
歌舞伎症候群	187
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
カルニチン回路異常症	316
肝型糖尿病	257
間質性膀胱炎 (ハンナ型)	226
環状20番染色体症候群	150
完全大血管転位症	209
眼皮膚白皮症	164
き 偽性副甲状腺機能低下症	236
ギャロウェイ・モワト症候群	219
球脊髄性筋萎縮症	1
急速進行性糸球体腎炎	220
強直性脊椎炎	271
巨細胞性動脈炎	41
巨大静脈奇形 (頸部口腔咽頭びまん性病変)	279
巨大動脈奇形 (頸部顔面又は四肢病変)	280
巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	100
巨大リンパ管奇形 (頸部顔面病変)	278
筋萎縮性側索硬化症	2
筋型糖尿病	256
筋ジストロフィー	113
く クッシング病	75
クリオピリン関連周期熱症候群	106
クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群	281
クルーゾン症候群	181
グルコーストランスポーター1欠損症	248
グルタル酸血症1型	249
グルタル酸血症2型	250
クローウ・深瀬症候群	16
クローン病	96
クロンカイト・カナダ症候群	289
け 痙攣重積型 (二相性) 急性脳症	129
結節性硬化症	158
結節性多発動脈炎	42
血栓性血小板減少性紫斑病	64
限局性皮質異形成	137
原発性高カイロミクロン血症	262
原発性硬化性胆管炎	94
原発性抗リン脂質抗体症候群	48
原発性側索硬化症	4
原発性胆汁性胆管炎	93
原発性免疫不全症候群	65
顕微鏡的多発血管炎	43
こ 高I g D 症候群	267
好酸球性消化管疾患	98

難病医療費助成制度の対象となる疾病一覧 2/3

	告示番号
こ 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	45
好酸球性副鼻腔炎	306
抗糸球体基底膜腎炎	221
後縦靭帯骨化症	69
甲状腺ホルモン不応症	80
拘束型心筋症	59
高チロシン血症1型	241
高チロシン血症2型	242
高チロシン血症3型	243
後天性赤芽球癆	283
広範脊柱管狭窄症	70
コケイン症候群	192
コステロ症候群	104
骨形成不全症	274
5p欠失症候群	199
コフィン・シリズ症候群	185
コフィン・ローリー 症候群	176
混合性結合組織病	52
さ 膵耳腎症候群	190
再生不良性貧血	60
再発性多発軟骨炎	55
左心低形成症候群	211
サルコイドーシス	84
三尖弁閉鎖症	212
三頭酵素欠損症	317
し C F C 症候群	103
シェーグレン症候群	53
色素性乾皮症	159
自己貪食空胞性ミオパチー	32
自己免疫性肝炎	95
自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	288
自己免疫性溶血性貧血	61
シトステロール血症	260
シトリン欠損症	318
紫斑病性腎炎	224
脂肪萎縮症	265
若年性特発性関節炎	107
若年発症型両側性感音難聴	304
シャルコー・マリー・トゥース病	10
重症筋無力症	11
修正大血管転位症	208
ジュベール症候群関連疾患	177
シュワルツ・ヤンペル症候群	33
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	154
神経細胞移動異常症	138
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
神経線維腫症	34
神経フェリチン症	121
神経有棘赤血球症	9
進行性核上性麻痺	5
進行性骨化性線維異形成症	272
進行性多巣性白質脳症	25
進行性白質脳症	308
進行性ミオクローヌステんかん	309
心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	214
心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	213
す スタージ・ウェーバー症候群	157
スティーヴンス・ジョンソン症候群	38
スミス・マギニス症候群	202

	告示番号
せ 脆弱X症候群	206
脆弱X症候群関連疾患	205
成人スチル病	54
脊髄空洞症	117
脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	18
脊髄髄膜瘤	118
脊髄性筋萎縮症	3
セピアブテリン還元酵素 (S R) 欠損症	319
前眼部形成異常	328
全身性アミロイドーシス	28
全身性エリテマトーデス	49
全身性強皮症	51
先天異常症候群	310
先天性横隔膜ヘルニア	294
先天性核上性球麻痺	132
先天性気管狭窄症/先天性声門下狹窄症	330
先天性魚鱗癬	160
先天性筋無力症候群	12
先天性グリコシルホスファチジルイノシトール (G P I) 欠損症	320
先天性三尖弁狭窄症	311
先天性腎性尿崩症	225
先天性赤血球形成異常性貧血	282
先天性僧帽弁狭窄症	312
先天性大脳白質形成不全症	139
先天性肺静脈狭窄症	313
先天性副腎低形成症	82
先天性副腎皮質酵素欠損症	81
先天性ミオパチー	111
先天性無痛無汗症	130
先天性葉酸吸収不全	253
前頭側頭葉変性症	127
そ 早期ミオクロニー脳症	147
総動脈幹遺残症	207
総排泄腔遺残	293
総排泄腔外反症	292
ソトス症候群	194
た 第14番染色体父親性ダイソミー症候群	200
ダイヤモンド・ブラックファン貧血	284
大脳皮質基底核変性症	7
大理石骨病	326
高安動脈炎	40
多系統萎縮症	17
タナトフォリック骨異形成症	275
多発血管炎性肉芽腫症	44
多発性硬化症/視神経脊髄炎	13
多発性嚢胞腎	67
多脾症候群	188
タンジール病	261
単心室症	210
弾性線維性仮性黄色腫	166
胆道閉鎖症	296
ち 遅発性内リンパ水腫	305
チャージ症候群	105
中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	134
中毒性表皮壊死症	39
腸管神経節細胞減少症	101
て T N F 受容体関連周期性症候群	108