

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」