

指定難病臨床調査個人票の記載にあたってのお願い

1) まずはじめに



改正前の臨床調査個人票等は使用できません。

最新(※)の診断基準・臨床調査個人票をご使用ください。
(令和6年4月改正に伴う経過措置期間は令和7年3月で終了しました。)



(※右下の数字が **2403**または**2503** から始まる臨床調査個人票)

左記より「指定難病の診断基準」や「臨床調査個人票の記載方法」をご確認ください。

厚生労働省 指定難病

検索

2) 記載時の注意事項

ポイント① 診断のカテゴリー

診断基準において「認定相当のカテゴリー」かどうかを確認し記入



認定相当



不認定相当

「指定難病の基準を満たしていない」と主治医が判断していることになります

①

■ 診断基準に関する事項

< 診断のカテゴリー >

- ☒ Definite: Aの主要所見を満たし、Bの遺伝学的検査で遺伝子異常を認め、Cの鑑別診断で全て除外可
☐ Possible: Aの主要所見を満たすが、Bの遺伝学的検査で遺伝子異常を認めない
☐ いずれにも該当しない

A. 主要所見

1. ☐ 徴候がある ☒ 1. 該当 ☐ 2. 非該当

②

B. 遺伝学的検査

- 遺伝子検査の実施 ☒ 1. 実施 ☐ 2. 未実施
☒ 1. ☐ 遺伝子異常あり

③

C. 鑑別診断

- 以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 ☒ 1. 全て
除外できた疾病には図する。
☒ 1. ☐ 病 ☒ 2. ☐ 病
☒ 3. ☐ 病 ☒ 4. ☐ 病

④

■ 重症度分類に関する事項

- 重症度分類 ☐ 1. I ☐ 2. II ☒ 3. III

⑤

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

- 使用の有無 ☒ 1. あり
開始時期 西暦 年 月
離脱の見込み ☐ 1. あり ☒ 2. なし
種類 ☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器
☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況 ☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行
☒ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行
生活状況 食事 ☐ 自立 ☒ 部分介助 ☒ 全介助

⑥

ポイント③ 鑑別診断

鑑別すべき疾患は「全て除外可」が原則

ポイント④ 重症度分類

- 重症度を満たさない場合は「軽症高額制度」に該当すれば認定となります(裏面参照)
- 未記入、判定日が直近6か月間でない場合は重症度分類不認定となります。

ポイント⑤ 人工呼吸器

【認定基準】※以下全ての項目を満たすもの

- 当該指定難病により人工呼吸器等を使用中
- 離脱の見込み「なし」
- 施行状況「一日中施行」
- 生活状況「全項目で部分介助、又は全介助」

ポイント⑥ 診断年月日

臨床調査個人票に記載された内容を診断した日(②当該指定難病の診断基準を満たし、かつ④当該指定難病が原因で重症度分類を満たしていると総合的に診断した日)で、
臨床調査個人票の記載年月日から6か月以内の日付を記入してください。

00X ○○症候群

☐ 新規 ☐ 更新

診断基準は
最重症時のデータ
(★記載年月日以前の
いつの時点でもよい)

重症度分類は
★記載年月日の直近
6か月間の最重症時

診断年月日は、
疾患の確定診断をした
日とは異なる

3) 添付書類について

以下の疾病はレポートの提出が必須です。
臨床調査個人票に添付し提出して下さい。

疾病番号	疾病名	添付書類
14	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	2本以上の運動神経で、脱髄を示唆する所見がみられることを記載した 神経伝導検査レポートまたは、それと同内容の文書の写し (判読医の氏名の記載されたもの)
58	肥大型心筋症	12誘導心電図(図中にキャリブレーションまたはスケールが表示されていること) および心エコー図(実画像またはレポートのコピー)
127	前頭側頭葉変性症	画像読影レポートまたは、それと同内容の文書の写し (判読医の氏名の記載されたもの)
224	紫斑病性腎炎	病理所見レポート
271	強直性脊椎炎	腰椎と仙腸関節のX線画像(撮影されていればMRI画像も)

4) 軽症高額該当基準について

※今後変更となる場合があります
※審査のため、その他の資料の提出をお願いすることがあります

重症度分類を満たさない軽症者でも、高額な医療を継続することが必要な場合は、医療費助成の対象となります。
「高額な医療を継続することが必要」とは、
指定難病に係る医療において、申請される月以前の12か月以内(ただし、12か月以内に当該疾病が発症した場合は、発症月から申請される月まで)に医療費総額が33,330円を超える月数が3か月以上ある方が該当します。

5) 臨床調査個人票の使用について

厚生労働省 臨床調査個人票 令和7年4月施行

検索

現在使用可能な臨床調査個人票は右下の数字が2403又は2503から始まるものです。

令和6年4月1日より臨床調査個人票が改正されております。
改正前の臨床調査個人票を使用された場合、医師照会を行う可能性があります。
その場合、通常の審査より1～2か月時間を要することをご承知おきください。
※最新の臨床調査個人票は厚生労働省のホームページからダウンロードできます。



6) 新たに追加される疾患、名称の変更される疾患について

疾病番号	疾病名(追加)	疾病番号	疾病名(旧)	疾病名(新)
342	LMNB1関連大脳白質脳症	63	特発性血小板減少性 紫斑病	免疫性血小板減少症
343	PURA関連神経発達異常症	154	徐波睡眠期持続性 棘徐波を示すてんかん性 脳症	きよく 睡眠時棘徐波活性化を示す 発達性てんかん性脳症及び てんかん性脳症
344	極長鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症			
345	乳児発症STING関連血管炎			
346	原発性肝外門脈閉塞症			
347	出血性線溶異常症			
348	口ウ症候群			

※6)に記載の9疾患については右下の数字が2503から
始まる臨床調査個人票をご使用ください。

【問い合わせ先】

大阪市健康局大阪市保健所管理課保健事業グループ

住所: 〒545-0051 大阪市阿倍野区旭町1丁目2番7-1000号

電話: [06-6647-0923](tel:06-6647-0923)