

事務連絡
令和5年11月28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・生活衛生局難病対策課

「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（令和5年11月28日付け健生難発1128第1号厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課長通知。以下「5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、令和6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5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等が考えられます。

そのため、その際の臨床調査個人票及び支給認定審査の診断基準等の取扱いについて、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

令和6年4月1日以降に指定難病の患者又はその保護者が支給認定・更新の申請をする場合は、5年改正課長通知による改正後の臨床調査個人票（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年間は、当該改正前臨個票を使用して差し支えないこととします。

これは、改正後臨個票の適用前に難病指定医等による診断を受けて改正前臨個票が作成されたが、都道府県又は指定都市に対する申請が令和6年4月1日以降になった

場合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. 支給認定審査の診断基準等について

令和6年4月1日以降に支給認定をする場合に適用する診断基準等は、原則、「「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」（令和5年10月30日付け厚生発1030第1号厚生労働省健康・生活衛生局長通知）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）となります。

しかし、今回の改正の前後で対象者の支給認定範囲が広がることはあるが狭まることはないため、前記1の場合や令和6年3月31日以前に改正前臨個票で支給認定・更新の申請がされて同年4月1日以降に支給認定をする場合は、その支給認定審査において、改正前の診断基準等を用いて認定することも差し支えありません。

ただし、この場合、改正前の診断基準等で不認定とされても、改正後の診断基準等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、改正前の診断基準等で不認定となる可能性がある場合には、改正後の診断基準等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等の対応が必要となります。

診断基準等を改正した指定難病及び改正内容は別添のとおりであり、こちらを参照いただき、取扱いに遺漏なきようお願いいたします。

（参考）

改正された臨床調査個人票及び診断基準等については、追って下記のリンク先に電子媒体を掲載する予定ですので、ご活用ください。

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

改正の概要

別添

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
1	1	球脊髄性筋萎縮症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
2	2	筋萎縮性側索硬化症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
3	3	脊髄性筋萎縮症	<ul style="list-style-type: none"> ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
4	5	進行性核上性麻痺	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
5	6	パーキンソン病	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
6	7	大脳皮質基底核変性症	<ul style="list-style-type: none"> ・情報提供元 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため
7	8	ハンチントン病	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
8	9	神経有棘赤血球症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
9	10	シャルコー・マリー・トゥース病	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
10	11	重症筋無力症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・情報提供元 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
11	13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
12	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	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・情報提供元 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
13	16	クロウ・深瀬症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
14	19	ライソゾーム病	<ul style="list-style-type: none"> ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
15	20	副腎白質ジストロフィー	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
16	21	ミトコンドリア病	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
17	22	もやもや病	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
18	27	特発性基底核石灰化症	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
19	28	全身性アミロイドーシス	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
20	30	遠位型ミオパチー	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・疾患の概要 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
21	34	神経線維腫症	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・疾患の概要 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
22	40	高安動脈炎	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
23	41	巨細胞性動脈炎	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
24	42	結節性多発動脈炎	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
25	43	顕微鏡的多発血管炎	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
26	44	多発血管炎性肉芽腫症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
27	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
28	46	悪性関節リウマチ	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
29	47	バージャー病	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
30	48	原発性抗リン脂質抗体症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
31	49	全身性エリテマトーデス	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
32	50	皮膚筋炎／多発性筋炎	<ul style="list-style-type: none"> ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
33	51	全身性強皮症	<ul style="list-style-type: none"> ・情報提供元 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
34	52	混合性結合組織病	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
35	53	シェーグレン症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
36	54	成人発症スチル病 (成人スチル病)	<ul style="list-style-type: none"> ・疾病名変更 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
37	56	ベーチェット病	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
38	57	特発性拡張型心筋症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
39	58	肥大型心筋症	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・最新の医学的知見を踏まえたため
40	59	拘束型心筋症	<ul style="list-style-type: none"> ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・最新の医学的知見を踏まえたため
41	60	再生不良性貧血	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
42	61	自己免疫性溶血性貧血	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
43	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
44	66	IgA腎症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため
45	71	特発性大腿骨頭壊死症	<ul style="list-style-type: none"> ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
46	72	下垂体性ADH分泌異常症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
47	73	下垂体性TSH分泌亢進症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
48	74	下垂体性PRL分泌亢進症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
49	75	クッシング病	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
50	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
51	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
52	78	下垂体前葉機能低下症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
53	80	甲状腺ホルモン不応症	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
54	81	先天性副腎皮質酵素欠損症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
55	82	先天性副腎低形成症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
56	84	サルコイドーシス	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
57	85	特発性間質性肺炎	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
58	86	肺動脈性肺高血圧症	<ul style="list-style-type: none"> ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・最新の医学的知見を踏まえたため
59	91	バッド・キアリ症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
60	92	特発性門脈圧亢進症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
61	93	原発性胆汁性胆管炎	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
62	94	原発性硬化性胆管炎	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・情報提供元 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
63	95	自己免疫性肝炎	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
64	96	クローン病	<ul style="list-style-type: none"> ・治療法 ・情報提供元 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
65	97	潰瘍性大腸炎	<ul style="list-style-type: none"> ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
66	98	好酸球性消化管疾患	<ul style="list-style-type: none"> ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
67	101	腸管神経節細胞減少症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・最新の医学的知見を踏まえたため
68	103	CFC症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
69	104	コステロ症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 	<ul style="list-style-type: none"> ・最新の医学的知見を踏まえたため
70	105	チャーシ症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 	<ul style="list-style-type: none"> ・最新の医学的知見を踏まえたため
71	107	若年性特発性関節炎	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
72	109	非典型溶血性尿毒症症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
73	116	アトピー性脊髄炎	<ul style="list-style-type: none"> ・情報提供元 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため
74	117	脊髄空洞症	<ul style="list-style-type: none"> ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
75	119	アイザックス症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・情報提供元 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため
76	120	遺伝性ジストニア	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
77	121	脳内鉄沈着神経変性症 (神経フェリチン症)	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
78	123	H T R A 1 関連脳小血管病 (禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症)	<ul style="list-style-type: none"> ・疾病名変更 ・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
79	126	ペリー病 (ペリー症候群)	<ul style="list-style-type: none"> ・疾病名変更 ・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
80	127	前頭側頭葉変性症	<ul style="list-style-type: none"> ・情報提供元 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため
81	128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	<ul style="list-style-type: none"> ・情報提供元 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため
82	130	先天性無痛無汗症	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・情報提供元 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため
83	132	先天性核上性球麻痺	<ul style="list-style-type: none"> ・情報提供元 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため
84	133	メビウス症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・最新の医学的知見を踏まえたため
85	135	アイカルディ症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
86	136	片側巨脳症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
87	137	限局性皮質異形成	<ul style="list-style-type: none"> ・情報提供元 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
88	138	神経細胞移動異常症	<ul style="list-style-type: none"> ・治療法 ・情報提供元 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
89	140	ドラベ症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・情報提供元 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
90	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	<ul style="list-style-type: none"> ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
91	142	ミオクロニー欠神てんかん	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・情報提供元 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
92	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	<ul style="list-style-type: none"> ・情報提供元 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
93	144	レノックス・ガストー症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
94	145	ウエスト症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
95	146	大田原症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
96	147	早期ミオクロニー脳症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
97	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
98	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・情報提供元 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
99	150	環状20番染色体症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
100	151	ラスムッセン脳炎	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
101	152	P C D H 19関連症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・情報提供元 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
102	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・情報提供元 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
103	155	ランドウ・クレフナー症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・情報提供元 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
104	156	レット症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・最新の医学的知見を踏まえたため
105	157	スタージ・ウェーバー症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
106	158	結節性硬化症	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
107	167	マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群 (マルファン症候群)	<ul style="list-style-type: none"> ・疾病名変更 ・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
108	168	エーラス・ダンロス症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・疾病名変更 ・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
109	172	低ホスファターゼ症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
110	177	ジュベール症候群関連疾患	<ul style="list-style-type: none"> 用語の整理 疾患の概要 情報提供元 診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> 用語を整理するため 専門用語をわかりやすくするため 研究班の体制が変更されたため 最新の医学的知見を踏まえたため
111	178	モワット・ウィルソン症候群	<ul style="list-style-type: none"> 用語の整理 疾患の概要 診断基準 重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> 用語を整理するため 専門用語をわかりやすくするため 最新の医学的知見を踏まえたため
112	179	ウィリアムズ症候群	<ul style="list-style-type: none"> 疾患の概要 診断基準 重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> 専門用語をわかりやすくするため 最新の医学的知見を踏まえたため
113	188	多脾症候群	<ul style="list-style-type: none"> 診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> 最新の医学的知見を踏まえたため
114	189	無脾症候群	<ul style="list-style-type: none"> 診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> 最新の医学的知見を踏まえたため
115	190	鰓耳腎症候群	<ul style="list-style-type: none"> 用語の整理 情報提供元 	<ul style="list-style-type: none"> 用語を整理するため 研究班の体制が変更されたため
116	191	ウエルナー症候群	<ul style="list-style-type: none"> 用語の整理 疾患の概要 治療法 情報提供元 	<ul style="list-style-type: none"> 用語を整理するため 研究班の体制が変更されたため 最新の医学的知見を踏まえたため
117	192	コケイン症候群	<ul style="list-style-type: none"> 用語の整理 	<ul style="list-style-type: none"> 用語を整理するため
118	193	ブラダー・ウィリ症候群	<ul style="list-style-type: none"> 疾患の概要 	<ul style="list-style-type: none"> 最新の医学的知見を踏まえたため
119	195	ヌーナン症候群	<ul style="list-style-type: none"> 用語の整理 疾患の概要 	<ul style="list-style-type: none"> 用語を整理するため 最新の医学的知見を踏まえたため
120	196	ヤング・シンブソン症候群	<ul style="list-style-type: none"> 疾患の概要 情報提供元 診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> 研究班の体制が変更されたため 最新の医学的知見を踏まえたため
121	201	アンジェルマン症候群	<ul style="list-style-type: none"> 情報提供元 	<ul style="list-style-type: none"> 研究班の体制が変更されたため
122	203	22q11.2欠失症候群	<ul style="list-style-type: none"> 診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> 最新の医学的知見を踏まえたため
123	207	総動脈幹遺残症	<ul style="list-style-type: none"> 疾患の概要 治療法 情報提供元 診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> 研究班の体制が変更されたため 最新の医学的知見を踏まえたため
124	208	修正大血管転位症	<ul style="list-style-type: none"> 疾患の概要 治療法 情報提供元 診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> 研究班の体制が変更されたため 最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
125	209	完全大血管転位症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
126	210	単心室症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
127	211	左心低形成症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
128	212	三尖弁閉鎖症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
129	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
130	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
131	215	フォロー四徴症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
132	216	両大血管右室起始症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
133	217	エプスタイン病	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
134	222	一次性ネフローゼ症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・最新の医学的知見を踏まえたため
135	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
136	225	先天性腎性尿崩症	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
137	226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
138	232	カーニー複合	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
139	234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
140	235	副甲状腺機能低下症	<ul style="list-style-type: none"> ・情報提供元 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため
141	236	偽性副甲状腺機能低下症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・情報提供元 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
142	238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
143	239	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
144	240	フェニルケトン尿症	<ul style="list-style-type: none"> ・治療法 ・情報提供元 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
145	241	高チロシン血症1型	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
146	242	高チロシン血症2型	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
147	243	高チロシン血症3型	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
148	248	グルコーストランスポーター1欠損症	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
149	250	グルタル酸血症2型	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
150	252	リジン尿性蛋白不耐症	<ul style="list-style-type: none"> 用語の整理 疾患の概要 治療法 情報提供元 診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> 用語を整理するため 専門用語をわかりやすくするため 研究班の体制が変更されたため 最新の医学的知見を踏まえたため
151	254	ポルフィリン症	<ul style="list-style-type: none"> 疾患の概要 治療法 情報提供元 診断基準 重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> 研究班の体制が変更されたため 最新の医学的知見を踏まえたため
152	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	<ul style="list-style-type: none"> 用語の整理 診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> 用語を整理するため 最新の医学的知見を踏まえたため
153	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	<ul style="list-style-type: none"> 用語の整理 情報提供元 診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> 用語を整理するため 研究班の体制が変更されたため 最新の医学的知見を踏まえたため
154	260	シトステロール血症	<ul style="list-style-type: none"> 用語の整理 治療法 情報提供元 診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> 用語を整理するため 研究班の体制が変更されたため 最新の医学的知見を踏まえたため
155	261	タンジール病	<ul style="list-style-type: none"> 用語の整理 情報提供元 診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> 用語を整理するため 研究班の体制が変更されたため 最新の医学的知見を踏まえたため
156	262	原発性高カイロミクロン血症	<ul style="list-style-type: none"> 用語の整理 疾患の概要 治療法 情報提供元 診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> 用語を整理するため 専門用語をわかりやすくするため 研究班の体制が変更されたため 最新の医学的知見を踏まえたため
157	263	脳腱黄色腫症	<ul style="list-style-type: none"> 用語の整理 疾患の概要 治療法 情報提供元 診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> 用語を整理するため 専門用語をわかりやすくするため 研究班の体制が変更されたため 最新の医学的知見を踏まえたため
158	264	無βリポタンパク血症	<ul style="list-style-type: none"> 用語の整理 疾患の概要 治療法 情報提供元 診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> 用語を整理するため 専門用語をわかりやすくするため 研究班の体制が変更されたため 最新の医学的知見を踏まえたため
159	265	脂肪萎縮症	<ul style="list-style-type: none"> 疾患の概要 診断基準 重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> 最新の医学的知見を踏まえたため
160	268	中條・西村症候群	<ul style="list-style-type: none"> 用語の整理 疾患の概要 治療法 情報提供元 診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> 用語を整理するため 専門用語をわかりやすくするため 研究班の体制が変更されたため 最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
161	274	骨形成不全症	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・疾患の概要 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・最新の医学的知見を踏まえたため
162	276	軟骨無形成症	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・最新の医学的知見を踏まえたため
163	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため
164	283	後天性赤芽球癆	<ul style="list-style-type: none"> ・情報提供元 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため
165	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	<ul style="list-style-type: none"> ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
166	285	ファンconi貧血	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
167	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
168	289	クロンカイト・カナダ症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・情報提供元 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため
169	290	非特異性多発性小腸潰瘍症	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
170	292	総排泄腔外反症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
171	293	総排泄腔遺残	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・情報提供元 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
172	295	乳幼児肝巨大血管腫	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
173	296	胆道閉鎖症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
174	298	遺伝性膀胱炎	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
175	299	嚢胞性線維症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・最新の医学的知見を踏まえたため
176	303	アッシャー症候群	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
177	304	若年発症型両側性感音難聴	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
178	305	遅発性内リンパ水腫	<ul style="list-style-type: none"> ・情報提供元 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため
179	306	好酸球性副鼻腔炎	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・治療法 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・専門用語をわかりやすくするため ・最新の医学的知見を踏まえたため
180	309	進行性ミオクロームスてんかん	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 ・重症度分類 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・専門用語をわかりやすくするため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
181	311	先天性三尖弁狭窄症	<ul style="list-style-type: none"> ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・最新の医学的知見を踏まえたため
182	312	先天性僧帽弁狭窄症	<ul style="list-style-type: none"> ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・最新の医学的知見を踏まえたため
183	313	先天性肺静脈狭窄	<ul style="list-style-type: none"> ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・最新の医学的知見を踏まえたため
184	315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／L M X 1 B 関連腎症	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
185	316	カルチン回路異常症	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
186	317	三頭酵素欠損症	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
187	319	セピアブテリン還元酵素（SR）欠損症	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
188	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	<ul style="list-style-type: none"> ・疾患の概要 ・情報提供元 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため

通し番号	告示番号	疾病名 (改正前疾病名)	主な改正内容	改正理由
189	325	遺伝性自己炎症疾患	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・疾患の概要 ・治療法 ・情報提供元 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・研究班の体制が変更されたため ・最新の医学的知見を踏まえたため
190	326	大理石骨病	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・疾患の概要 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・最新の医学的知見を踏まえたため
191	329	無虹彩症	<ul style="list-style-type: none"> ・用語の整理 ・診断基準 	<ul style="list-style-type: none"> ・用語を整理するため ・最新の医学的知見を踏まえたため