

健 発 1013 第 2 号  
令和 3 年 10 月 13 日

都 道 府 県 知 事  
各 指 定 都 市 市 長 殿  
中 核 市 市 長  
児 童 相 談 所 設 置 市 市 長

厚生労働省健康局長  
( 公 印 省 略 )

染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群の取扱いについて

今般、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 項に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病について、令和 3 年 10 月 13 日付け厚生労働省告示第 371 号により追加され、同年 11 月 1 日から適用するとされたところである。

これに伴い、新たに小児慢性特定疾病となる「染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群」について、下記のとおり定めたので、御了知の上、医療意見書（法第 19 条の 3 第 1 項に規定する診断書をいう。）を作成する指定医や指定医療機関などの関係者、関係団体及び関係機関に対する周知方につき御配慮願いたい。

#### 記

「染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群」に該当する疾病は下記の 4 疾病とする。

- ・ バインブリッジ・ロパース症候群
- ・ ヴィーデマン・スタイナー症候群
- ・ コーエン症候群
- ・ ピット・ホプキンス症候群