

先天性代謝異常等検査協力機関代表者各位

東京都福祉局子供・子育て施策推進担当部長

新倉 吉和

(公印省略)

重症複合免疫不全症、B細胞欠損症及び脊髄性筋萎縮症に係る精査医療機関の募集について（依頼）

日頃から東京都の母子保健事業の推進について、御理解御協力をいただき厚く御礼申し上げます。
都は、令和6年4月から、重症複合免疫不全症（SCID）、B細胞欠損症（BCD）、脊髄性筋萎縮症（SMA）の3疾患を都独自に対象疾患として追加するとともに、重症複合免疫不全症（SCID）及び脊髄性筋萎縮症（SMA）については、こども家庭庁の「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業」（以下「実証事業」という。）に参加することを検討しています。

つきましては、実証事業への参加等に向け、下記のとおり精査医療機関を募集しますので、御協力のほどよろしくお願い申し上げます。

記

1 精査医療機関の要件

以下アからウの要件を全て満たす医療機関

- ア SCID・BCD、SMAに関する精密検査を実施できるとともに、保護者に対して、精密検査の前後に検査の内容や結果について適切な説明を行う体制が整備されていること
- イ 新生児マススクリーニング検査が陽性または精密検査の結果が陽性だった新生児の保護者やその他の家族に対して遺伝カウンセリングを実施できる体制が整備されていること
- ウ 精密検査の結果が陽性だった新生児に対して、遅滞なく治療を実施できる体制が整備されていること。また、当該精査医療機関で治療が実施できない場合には、治療可能な医療機関を紹介できること。

※実証事業の対象疾患はSCID、SMAの2疾患ですが、BCDについても都独自に対象疾患に追加するため、3疾患について精密検査や遺伝カウンセリング、治療等が実施できる精査医療機関を募集します。

3 提出書類

以下の（１）から（３）までの書類を１部ずつ提出してください。

- （１）精査医療機関実施計画書
- （２）定款及び法人の概要資料
- （３）実施計画書の参考資料（必要に応じて）

※ （１）の書類については、東京都福祉局のホームページにエクセルデータを掲載しておりますので、ダウンロードして作成してください。（QRコードは最下段）
（子供家庭＞妊娠・出産＞母と子の健康のための情報＞先天性代謝異常等検査について）
URL：<https://www.fukushi.metro.tokyo.lg.jp/kodomo/shussan/taisyaijou.html>）

4 書類提出期限

以下（１）（２）のとおり。なお、（２）の期限後は随時都に御相談ください。

（１）第１回：３月２１日（木）

（２）第２回：４月１５日（月）

5 提出先

〒１６３－８００１

東京都新宿区西新宿２－８－１ 都庁第一本庁舎２８階北側

東京都福祉局子供・子育て支援部家庭支援課母子保健担当

6 指定の手続き

都が設置する「東京都先天性代謝異常等検査連絡協議会」で意見聴取の上、都において指定の手続きを行い、該当医療機関に通知します。



福祉局 HP

（問合せ先）

東京都福祉局子供・子育て支援部家庭支援課母子保健担当

電 話 ０３（５３２０）４３７２（直通）

ファクシミリ ０３（５３８８）１４０６