

## 仕様書

- 1 件名  
遺伝性腫瘍関連遺伝子検査業務委託（保険外区分）
- 2 業務委託内容  
別表1のとおり
- 3 発注及び納品場所  
神奈川県立こども医療センター
- 4 契約期間  
契約日から令和3年3月31日まで
- 5 技術的要件  
別表2のとおり
- 6 その他の要件
  - (1) 受注者は、2で定める業務のすべてを実施可能であること。
  - (2) 検査の依頼方法等について、受注者及び発注者双方協議のうえ決定すること。
  - (3) 受注者は、専用の検体容器及び検査伝票を発注者へ提供すること。また、受注者は、この費用を負担すること。
  - (4) 受注者は、1.受注者自ら検体輸送を行う、または、2. 貨物自動車運送事業者と連携する、のいずれかにより、本業務に伴って発注者が受注者へ検体を送付する手段を講じること。また、受注者は、当該輸送費用を負担すること。
  - (5) 受注者は、発注者の依頼により所定の検査を行ったときは、その結果を速やかに発注者に報告すること。
  - (6) 検査結果に疑義のある場合は、受注者は、発注者と協議のうえ直ちに再検査を行い、発注者に報告すること。
  - (7) 受注者は、発注者から引き渡された検体およびその検体を処理して得られた核酸を、業務終了後、3ヶ月間保存すること。また、受注者は、保存期限を過ぎた検体及び核酸を、受注者の責任において廃棄すること。
  - (8) 受注者は、前号により保存する検体を、発注者から依頼された検査にのみ使用すること。受注者は、発注者から指示がある場合を除き、当該保存検体を他の目的に使用してはならない。
  - (9) 本仕様書に定めのない事項及び疑義については、受注者及び発注者双方協議のうえ定めるものとする。

(別表1) 業務委託内容

No.	検査項目名
1	HBOC スクリーニング
2	HBOC スクリーニング (迅速検査)
3	BRCA MLPA
4	MMR スクリーニング
5	MLH1 フルシークエンシング
6	MSH2 フルシークエンシング
7	MSH6 フルシークエンシング
8	PMS2 フルシークエンシング
9	MLH1/MSH2 MLPA
10	MLH1/MSH2 MLPA (追加依頼分)
11	APC スクリーニング
12	APC MLPA
13	MEN1 スクリーニング (迅速検査)
14	MEN1 MLPA
15	MEN2 スクリーニング
16	MEN2 スクリーニング (迅速検査)
17	TP53 スクリーニング
18	TP53 MLPA
19	PTEN スクリーニング
20	PTEN MLPA

※ No. 10 は、No. 5 または No. 6 に追加して依頼する場合とする。

※ 上記検査項目名は、一般的な表現として、発注者が仮に設けたものである。当該検査項目について、受注者が名称を別途設定している場合は、その名称を以て契約上の検査項目名とする。

(別表2) 技術的要件

	検査項目名	対象遺伝子	検査の詳細	所要日数目安
1	HBOCスクリーニング	<i>BRCA1</i> 及び <i>BRCA2</i>	<i>BRCA1/2</i> 遺伝子の全exon (non-coding exonを除く。) 及びexon-intronの境界領域について全塩基配列を解析する。併せて、 <i>BRCA1/2</i> 遺伝子のexonレベルの比較的大きな欠失や重複を検索する。	21~22日
2	HBOCスクリーニング (迅速検査)	(同上)	(同上)	5営業日
3	BRCA MLPA	<i>BRCA1</i> 及び <i>BRCA2</i>	<i>BRCA1/2</i> 遺伝子のexonレベルの比較的大きな欠失や重複を検索する。(MLPA法)	21~22日
4	MMRスクリーニング	・ <i>MLH1</i> 、 <i>MSH2</i> 、 <i>MSH6</i> 及び <i>PMS2</i> (配列解析) ・ <i>MLH1</i> 、 <i>MSH2</i> 及び <i>EPCAM</i> (欠失/重複解析)	<i>MLH1</i> 、 <i>MSH2</i> 、 <i>MSH6</i> 、 <i>PMS2</i> 遺伝子すべての全exon及びexon-intronの境界領域について塩基配列を解析する。併せて、 <i>MLH1</i> 、 <i>MSH2</i> 、 <i>EPCAM</i> 遺伝子すべてのexonレベルの比較的大きな欠失や重複も同時に解析する。	21~22日
5	<i>MLH1</i> フルシーケンシング	<i>MLH1</i>	<i>MLH1</i> 遺伝子の全exon及びexon-intronの境界領域について塩基配列を解析する。	21~22日
6	<i>MSH2</i> フルシーケンシング	<i>MSH2</i>	<i>MSH2</i> 遺伝子の全exon及びexon-intronの境界領域について塩基配列を解析する。	21~22日
7	<i>MSH6</i> フルシーケンシング	<i>MSH6</i>	<i>MSH6</i> 遺伝子の全exon及びexon-intronの境界領域について塩基配列を解析する。	21~22日
8	<i>PMS2</i> フルシーケンシング	<i>PMS2</i>	<i>PMS2</i> 遺伝子の全exon及びexon-intronの境界領域について塩基配列を解析する。	21~22日
9	<i>MLH1/MSH2</i> MLPA	<i>MLH1</i> 及び <i>MSH2</i>	<i>MLH1</i> 、 <i>MSH2</i> 遺伝子のexonレベルの比較的大きな欠失や重複を検索する。(MLPA法)	21~22日
10	<i>MLH1/MSH2</i> MLPA (追加依頼分)	(同上)	(同上)	(同上)
11	APCスクリーニング	<i>APC</i>	<i>APC</i> 遺伝子の全exon及びexon-intronの境界領域について塩基配列を解析する。併せて、exonレベルの比較的大きな欠失や重複も同時に解析する。	21~22日
12	APC MLPA	<i>APC</i>	<i>APC</i> 遺伝子のexonレベルの比較的大きな欠失や重複を検索する。(MLPA法)	21~22日
13	<i>MEN1</i> スクリーニング (迅速検査)	<i>MEN1</i>	<i>MEN1</i> 遺伝子の全exon (non-coding exonを除く。) 及びexon-intronの境界領域について全塩基配列を解析する。併せて、 <i>MEN1</i> 遺伝子のexonレベルの比較的大きな欠失や重複を検索する。	14~15日
14	<i>MEN1</i> MLPA	<i>MEN1</i>	<i>MEN1</i> 遺伝子のexonレベルの比較的大きな欠失や重複を検索する。(MLPA法)	21~22日
15	<i>MEN2</i> スクリーニング	<i>RET</i>	<i>RET</i> 遺伝子のexon5、exon8、exon10、exon11、exon13、exon14、exon15、exon16、及び、該当exonのexon-intronの境界領域について塩基配列を解析する。	14~15日
16	<i>MEN2</i> スクリーニング (迅速検査)	(同上)	(同上)	5営業日
17	<i>TP53</i> スクリーニング	<i>TP53</i>	<i>TP53</i> 遺伝子の全exon及びexon-intronの境界領域について塩基配列を解析する。併せて、exonレベルの比較的大きな欠失や重複も同時に解析する。	21~22日
18	<i>TP53</i> MLPA	<i>TP53</i>	<i>TP53</i> 遺伝子のexonレベルの比較的大きな欠失や重複を検索する。(MLPA法)	21~22日
19	<i>PTEN</i> スクリーニング	<i>PTEN</i>	<i>PTEN</i> 遺伝子の全exon及びexon-intronの境界領域について塩基配列を解析する。併せて、exonレベルの比較的大きな欠失や重複も同時に解析する。	21~22日
20	<i>PTEN</i> MLPA	<i>PTEN</i>	<i>PTEN</i> 遺伝子のexonレベルの比較的大きな欠失や重複を検索する。(MLPA法)	21~22日

※ No. 10は、No. 5またはNo. 6に追加して依頼する場合とする。

※ 上記検査項目名は、一般的な表現として、発注者が仮に設けたものである。当該検査項目について、受注者が名称を別途設定している場合は、その名称を以て契約上の検査項目名とする。