

## 仕様書

- 1 件名  
令和3年度 マイクロアレイ染色体検査業務委託
- 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  
契約締結日から令和4年3月31日まで
- 5 技術的要件  
別表2及び別表3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、報告書の形式等については、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有償提供すること。また、受注者は、この費用を検査費用に含むこと。
  - (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、発注者から交付を受けた検体を、本契約に定める検査の目的にのみ使用する。
  - (8) 受注者は、発注者から交付を受けた検体にて本検査を終えた後、追加検査や再検査に備え、受領後3週間または発注者が定める期間のうちいずれか長い期間において、検体を保管する。また、受注者は、発注者から検体の返却の要請があった場合は、速やかに返却するものとする。
  - (9) 受注者は、前号の保管期間を経過した検体を、慎重かつ適正に処分する。
  - (10) 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。
  - (11) 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)業務内容

| No. | 検査項目名                         | 保険点数                  | 予定数量 |
|-----|-------------------------------|-----------------------|------|
| 1   | マイクロアレイ染色体検査                  | 8000点                 | 25件  |
| 2   | G-band法(先天性疾患用)及びマイクロアレイ染色体検査 | 11,028点(3,028+8,000点) | 25件  |

(別表2)技術的要件

| No. | 検査項目名           | 検査方法    | 必要検体量 下限値 | 検査の詳細   | 所要日数目安 |
|-----|-----------------|---------|-----------|---|--------|
| 1   | G-band法(先天性疾患用) | G-band  | 2.0ml     | 末梢血液から標本を作製し、全染色体をG分染法にて染色する。その染色パターンから染色体の数的異常や欠失、重複及び転座といった大きな構造異常を光学顕微鏡にて解析する。   | 7～16日  |
| 2   | マイクロアレイ染色体検査    | アレイCGH法 | 2.0ml     | 全血から抽出したサンプルとなるゲノムDNAと蛍光色素を標識反応させ、精製する。次に、サンプルゲノムDNAとコントロールゲノムDNAをマイクロアレイの板上でハイブリダイゼーションさせ、洗浄後スキャナで取り込む。画像解析用ソフトを用い、蛍光強度を比較し解析する。ゲノムDNAのコピー数変化(CNV)検出し、先天性疾患疑いのある患者の染色体変異関連疾患の診断補助に用いる。 | 7～16日  |

※ 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ことができる。

## (別表3) 技術的要件

## ・ マイクロアレイ染色体検査 (染色体構造変異解析)

| No. | 対象疾患                          |
|-----|-------------------------------|
| 1   | 12q14 欠失症候群                   |
| 2   | 15q13.3 欠失症候群                 |
| 3   | 15q24 反復性微細欠失症候群              |
| 4   | 15q26 過成長症候群                  |
| 5   | 16p11.2 重複症候群                 |
| 6   | 16p11.2-p12.2 欠失症候群           |
| 7   | 16p11.2-p12.2 重複症候群           |
| 8   | 16p13.11 反復性微細欠失症候群           |
| 9   | 16p13.11 反復性微細重複症候群           |
| 10  | 17q21.31 反復性微細欠失症候群           |
| 11  | 1p36 欠失症候群                    |
| 12  | 1q21.1 反復性微細欠失症候群             |
| 13  | 1q21.1 反復性微細重複症候群             |
| 14  | 1q21.1 領域血小板減少-橈骨欠損症候群        |
| 15  | 22q11.2 欠失症候群                 |
| 16  | 22q11 重複症候群                   |
| 17  | 22q11.2 遠位欠失症候群               |
| 18  | 22q13 欠失症候群 (フェラン・マクダーミド症候群)  |
| 19  | 2p15-16.1 欠失症候群               |
| 20  | 2p21欠失症候群                     |
| 21  | 2q33.1 欠失症候群                  |
| 22  | 2q37 モノソミー                    |
| 23  | 3q29 欠失症候群                    |
| 24  | 3q29 重複症候群                    |
| 25  | 7q11.23 重複症候群                 |
| 26  | 8p23.1 微細欠失症候群                |
| 27  | 8p23.1 重複症候群                  |
| 28  | 8q21.11欠失症候群                  |
| 29  | 9q34 欠失症候群                    |
| 30  | アンジェルマン症候群                    |
| 31  | ATR-16 症候群                    |
| 32  | 22q テトラソミー症候群 (キヤットアイ症候群)     |
| 33  | シャルコー・マリー・トゥース病               |
| 34  | 5p-症候群                        |
| 35  | 遺伝圧脆弱性ニューロパチー                 |
| 36  | レリー・ワイル症候群                    |
| 37  | ミラー・ディカー症候群                   |
| 38  | NF1 欠失症候群                     |
| 39  | ペリツェウス・メルツバッハ病 (先天性大脳白質形成不全症) |
| 40  | ポトキ・ルプスキ症候群                   |
| 41  | ポトキ・シェイファー症候群                 |
| 42  | ブラダー・ウィリ症候群                   |
| 43  | 腎嚢胞-糖尿病症候群                    |
| 44  | 16p12.1 反復性微細欠失症候群            |
| 45  | ルビンシュタイン・テイビ症候群               |
| 46  | スミス・マギニス症候群                   |
| 47  | ソトス症候群                        |
| 48  | 裂手/裂足奇形1                      |
| 49  | ステロイドスルファターゼ欠損症               |
| 50  | WAGR 症候群                      |
| 51  | ウィリアムズ症候群                     |
| 52  | ウォルフ・ヒルシュホーン症候群               |
| 53  | Xp11.22 連鎖性知的障害               |
| 54  | Xp11.22-p11.23 重複症候群          |
| 55  | MECP2 重複症候群                   |
| 56  | バックウィズ・ヴィーデマン症候群              |
| 57  | シルバー・ラッセル症候群                  |
| 58  | 第14 番染色体父親性ダイソミー症候群 (鏡-緒方症候群) |
| 59  | 14 番染色体母親性ダイソミー               |
| 60  | その他、類縁疾患                      |