

外部検査業務仕様書 (NIPT)

1 業務内容

① 履行場所

横浜市金沢区福浦三丁目9番地
横浜市立大学附属病院及び受託検査会社

② 履行期間

令和3年4月1日 ~ 令和4年3月31日

③ 業務体制

遺伝子相談外来に後記④の検査依頼があった場合、窓口より連絡を受けて随時受け付ける。

但し、変更の必要が生じた場合は、附属病院と協議のうえ決定する。

④ 受託検査項目

妊婦の無侵襲的出生前遺伝学的検査 (NIPT) (以下、「本検査」という) とする。

⑤ 委託手順

1. 委託者は、本検査に先立ち、本検査の意義、限界（本検査の対象は、13番染色体、18番染色体および21番染色体の数的異常のみであること、本検査は非確定検査であり確定診断には本検査陽性時侵襲的検査が必要なことを含む。）、危険性（羊水採取の際、母体への侵襲を伴うことを含む。）、可能性（胎児に何らかの遺伝子疾患が判明することを含む。）、検査料金等について、原則として日本産科婦人科学会が定める「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針（平成25年3月9日）」および「出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解（平成25年6月22日）」、文部科学省、厚生労働省および経済産業省が定める「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針（平成13年3月29日、平成26年11月25日改正）」および日本医学会が定める「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン（平成23年2月）」（以下、合わせて「ガイドライン等」という）を参照し所定の説明要領に基づき十分な説明および遺伝カウンセリング（以下、「説明等」という。）を、対象となる妊婦（以下、「被検者」という。）とその配偶者（事実上婚姻関係と同様の事情にある者を含む。）の双方（以下、あわせて「被検者等」という。）に行う。なお、委託者は被検者等に対し本検査の受検を積極的に勧奨しない。
2. 委託者は上記説明及び遺伝カウンセリングに基づき、自らの意思で本検査の受検に同意した被検者等から申し込みを受けた場合に限り、受託者に対して本検査を依頼する。委託者は、受託者に本検査を依頼するときは、被検者等の自由意思によるインフォームドコンセントを確認した旨を明記した検査依頼書を作成する。
3. 委託者が受託者に対し本検査を依頼するときは、検査依頼書と共に、採取された検体を良好な状態で受託者に引き渡す。
4. 委託者は、受託者から本検査の結果報告書を受けた後、被検者等にその結果の解釈についての説明と、被検者等に正しく理解させるように慎重かつ十分な遺伝カウンセリング（以下、「結果報告受領後の遺伝カウンセリング」という。）を行うものとし、被検者等の意思の尊重に遺漏のないように配慮する。

5. 人類遺伝学、細胞遺伝学、その他関係分野の知識が豊富な専門医師が自ら行うか、またはこれらの分野の専門家が医師の立ち会いの下に、本条第1項の説明等および前項の結果報告受領後の遺伝カウンセリングを行うものとする。

⑥ 業務内容

受託者は、次のとおり本検査を受託者または再委託先において検査を行うこととする。

- ・ 検体の受付
- ・ 本検査の実施（母体血から抽出した Cell-free DNAを解析し、21番染色体、18番染色体、13番染色体の量の増加を検出する。）
- ・ 本検査結果報告（検査結果が陽性及び判定保留の場合も、解析状況の詳細なフィードバックを行うこと。）
- ・ 本検査結果が陽性の場合における当該被験者の陽性時侵襲的検査の実施（ただし当該被験者の申込みがある時に限る。また、事前に委託者が認めた場合、当該検査の再委託は妨げないものとする。）

⑦ 経費負担区分

次に掲げる経費は、受託者の負担とする。

- ・ 検体搬送費
- ・ 本検査に必要な試薬費、消耗品費、伝票類
- ・ 本検査に必要な容器で、院内にない特殊なもの
- ・ 正式報告書類
- ・ 本検査結果が判定保留（Not Informative）の場合における再検査費用
- ・ 本検査結果が陽性及び判定保留の場合における当該被験者の陽性時侵襲的検査（羊水検査、絨毛検査、流産絨毛染色体検査）に係る費用

⑧ 遵守事項

【委託者】

- ・ 検査の実施に際しては、ガイドライン等を遵守し、適切な遺伝カウンセリング体制を準備し、被検者の人権の保護に努める。

【受託者】

- ・ 委託者は現時点で、受託契約先を日本医学会臨床部会運営委員会「遺伝子・健康・社会」検討委員会の下に設置された「母体血を用いた出生前遺伝学的検査」施設認定・登録部会で「母体血を用いた出生前遺伝学的検査の実施施設」として認定・登録を受けた施設に限定している（日本産科婦人科学会が定める指針に従う）。
- ・ 受託した検体については、責任を持って処理を行い、検査所へ搬送すること。
- ・ 院内で行う業務については、病院という特殊な環境であることを鑑み節度を持って対応すること。
- ・ 検体の取り扱い、検査内容、検査データの受け渡し等については、後記「2 外部検査共通原則」のとおりとすること。
- ・ 個人情報の取り扱いについては、個人情報保護に関する法律（平成15年法律第57号）およびその他個人情報保護に関する法令を遵守するとともに、関係省庁等の個人情報保護に関するガイドラインに従い、適正に個人情報を取り扱うものとする。なお、細目は後述の特記事項のとおりとすること。

⑨ 免責事項

- ・ 受託者は、本検査の実施において、検体の状態、検査の技術的限界、またはその他受託者の責めに帰すべからざる事由により、検査結果に過誤が生じたときは、責を負わない。
- ・ 受託者は、本検査の実施において、受託者の責に帰すべからざる事由により、本検査を実施できないときは、その責を負わない。
- ・ 委託者は、委託者と被検者等との間に紛争が生じた場合において「⑤ 委託手順」に定めた、説明等および結果報告受領後の遺伝カウンセリングが欠如しているかまたは不十分であるときは、委託者は、受託者に何らの負担をかけず、自らの負担と責任において当該紛争を解決するものとする。

⑩ 特記事項

- ・ 受託者は、本検査の実施において、再検査の結果も判定保留となった場合、委託者へ当該検査費用を請求しない。
- ・ 委託者と受託者は、本検査にかかわる臨床の診断が、委託者の医師の職責の下になされるものであり、受託者による本検査の分析結果の報告は、最終的総合診断に資する一資料にすぎないものであることを予め確認する。
- ・ 受託者は、管轄官公庁、日本医学会もしくは日本医学会分科、厚生労働省研究班およびNIPTコンソーシアムの要求に応じて、個人情報情報を匿名化・非匿名化処理した方法で開示することができる。
- ・ 受託者は、本検査の結果を、原則として検査依頼を受けた日から15日以内に所定の様式の報告書をもって報告する。ただし、この期間は検査の状況等によっては更に日数を要することを妨げない。
- ・ 受託者は、検査結果が不一致の場合、委託者へ情報提供及び研究協力を行う。
- ・ 本契約に定めのない事項または疑義を生じた事項は委託者受託者協議の上決定する。

2 外部検査共通原則

伝票・検体の授受に関しては、検体 ID・患者情報・依頼情報・検体量などの病院側（発生源）情報を変えずに扱い、検体 ID と検体の照合・採取容器の適合性・検体保存条件などについて最大限の注意を払い処理すること。なお、患者情報には、被検者の実名を含むものとする。

① 検査受託可能項目

現行の検査項目ラインナップを確保することで、様々な角度からの診断の補助および様々な疾患の診断が可能な体制を確保すること。

② 報告日数

- ・ 受託者は、委託者に対し本検査の結果を、原則として検査依頼を受けた日から 15 日以内に所定の様式の報告書をもって報告する。ただし、この期間は検査の状況等によっては更に日数を要することを妨げない。

③ 基準値

- ・ 基準値変更に伴う医療安全上のリスクを回避すること。
- ・ 現行の診断・治療体系を維持するため、データの継続性を確保すること。

④ 検体量

- ・ 患者負担増を避けるため、最低限の検体量で委託できるようにすること。

⑤ 検査詳細仕様

- ・ 現行の診断および治療という診療体系へ悪影響が出ないことを目的として、検査の質およびそれに付随した診療側への検査情報サービスを確保すること。
- ・ 引き渡された検体およびその検体を処理して得られた DNA を、検査終了後 3 週間保存し、その後は廃棄処分すること。