国立循環器病研究センター

遺伝子解析装置　一式　売買契約

実施方針

１．導入の背景及び目的等

当センター遺伝子検査室では、遺伝性循環器疾患の診断及び治療方針の決定に資する遺伝学的検査を実施しており、その中核となる塩基配列解析に次世代シーケンサー（以下「現有機」という。）を使用している。

遺伝学的検査の結果は、確定診断、治療法の選択、突然死予防を含むリスク評価、並びに血縁者の発症前診断及び遺伝カウンセリングに直結するものであり、検査業務を中断することなく、高い精度及び再現性を保って継続的に実施できる体制の維持が求められている。

しかしながら、現有機は導入から約 12 年が経過し、既に機器としての耐用年数を大きく超過している。小規模な故障がたびたび発生するなど老朽化が進んでおり、致命的な故障がいつ発生しても不思議ではない状況にある。

加えて、現有機の製造元は、本体の販売を令和 7 年（2025 年）9 月に終了しており、試薬・消耗品の販売を令和 11 年（2029 年）後半に、交換部品の供給を含む保守サポートを同年 12 月 31 日に、それぞれ終了することを公表している。なお、終了日までの間においても交換部品の供給は努力目標とされており、部品の確保や修理に要する期間は保証されていない。また、一部の試薬は需要に応じて上記時期より前に販売が終了する可能性があるとされている。このため、いずれにしても今後 3 年以内に機器の更新が不可欠である。

現有機が致命的な故障により停止した場合、遺伝学的検査業務が停止し、診療に重大な支障を来す。高額機器であることから、故障後に予算を確保して更新する対応では長期間の業務停止が避けられない。また、更新に当たっては、新たな機器による検査性能の検証（現有機との並行測定等）に一定の期間を要するため、現有機が稼働している間に新たな機器を導入し、切替えを完了しておく必要がある。

また、現有機を用いた遺伝学的検査は、ライブラリー調製試薬、ハイブリダイゼーションキャプチャープローブ及びデータ解析パイプラインを組み合わせた一連の検査系として、性能の確認を行ったうえで運用している。シーケンサーのプラットフォームが変更となる場合には、ライブラリー調製法やデータ解析パイプライン等の変更が必要となる可能性があり、医療法に基づく検体検査の精度の確保の観点から、変更内容に応じた検査性能の再検証が必要となる。この場合、追加的な時間と費用を要するとともに、検査の中断や過去の検査結果との比較可能性への影響が生じるおそれがある。このため、更新後の機器は、現行の試薬及びプローブにより作製したライブラリーを、変換工程を経ることなくそのままシーケンスできるものである必要がある。

さらに、検査対象遺伝子の拡大、新規検査項目の追加及び検査件数の増加が見込まれる

ことから、更新後の機器には、1 ランあたりのデータ量及びリード数の増大による多検体の効率的な処理が求められる。加えて、ランタイムの短縮（同日中のラン完了）による検査報告までの所要時間の短縮と、新たな検査法への対応を見据え、比較的長い挿入・欠失変異や近接する複数のバリアントの解析、長鎖アンプリコン解析等で必要となる配列情報を取得できるよう、より長いリード長での両側読み取りへの対応が求められる。

このため、遺伝学的検査業務の継続性を確保するとともに、検査の効率化及び迅速化を図ることを目的として、現有機に代わる次世代シーケンサーへの更新を実施するものである。

２．調達概要

（１）導入計画及び数量

遺伝子解析装置（次世代シーケンサー）　１台（付属品等を含む）

（２）調達方法

購入（売買契約）

（３）導入予定時期

納入期限：令和 9 年 3 月 31 日

※上記のスケジュールは遺伝子検査室での想定であり、変更の可能性がある。上記のスケジュールでの履行が困難な場合は、実施可能なスケジュールを具体的に提案すること。

（４）導入場所

国立研究開発法人　国立循環器病研究センター　遺伝子検査室

３．基本的要求要件

本調達機器は、患者の診断及び治療方針の決定に直結する遺伝学的検査に用いるものであるため、高い精度、再現性及び安定稼働を備え、長期にわたり保守及び試薬・消耗品の供給を受けられる機器であることを基本要件とする。

また、検査の継続性及び精度を確保するため、現行の検査で使用しているライブラリー調製試薬及びハイブリダイゼーションキャプチャープローブを継続利用し、既存の検査系との互換性を確保できることとする。

検査対象遺伝子の拡大及び検体数の増加に柔軟に対応できるよう、スループットの異なる複数の試薬構成を有し、十分なデータ量及びリード数を確保できること。また、検査報告までの所要時間を短縮するため、短時間でのシーケンス及び装置内でのデータ解析が可能であること。

さらに、患者の遺伝情報を取り扱うことから、個人情報及び検査データを適切に保護するためのセキュリティ対策を備えたシステムとすること。

調達にあたり以下の概要を十分に理解したうえで、求める主な機能を意識すること。

（１）調達機器の概要

１．次世代シーケンサー

遺伝性循環器疾患の遺伝学的検査（遺伝子パネル検査等）に用いる次世代シ

ーケンサーを導入する。現行の検査系で作製したライブラリーをそのまま使用でき、高精度な塩基配列の読み取りが可能であるとともに、検査の規模に応じて試薬構成を選択でき、装置内での一次解析及び二次解析により、検査業務の効率化及び検査報告までの所要時間の短縮に資するものとする。

（２）導入機器に対するサプライチェーン、セキュリティ要件

ハードウェア及びソフトウェア（装置制御用コンピュータ及び解析ソフトウェアを含む）については、サプライチェーンリスクを考慮し、製造者、開発者及び主要構成部品の供給者を明らかにすること。また、提案機器について、サプライチェーンリスク管理体制、脆弱性管理体制及びセキュリティインシデント対応体制に関する資料の提出を求める。

（参考文献）

・「IT 製品の調達におけるセキュリティ要件リスト」

・「IT セキュリティ評価及び認証制度（JISEC)」

本調達においては、以下の文書への準拠性を考慮すること。なお、文書間に齟齬がある場合、原則として当センターの情報セキュリティポリシーを優先するが、統一基準及びガイドラインにある記載内容を考慮することが必要である。

・「政府機関等のサイバーセキュリティ対策のための統一基準」の最新版

・「医療情報システムの安全管理に関するガイドライン」（厚生労働省）の最新版

・「国立循環器病研究センター 情報セキュリティポリシー」の最新版

（３）調達機器に求める主な機能

具体的には以下の機能を想定している。

１．現行検査系との互換性

・現行の検査で使用しているライブラリー調製試薬及びハイブリダイゼーションキャプチャープローブにより作製したライブラリーを、環状化や追加の増幅等のライブラリー変換工程を要さずに、そのまま両側読み取りでシーケンスできること。

・シーケンスデータを標準的な FASTQ 形式で取得でき、現行のデータ解析パイプラインで処理できること。

・比較検証に必要な品質指標、データ及び技術情報を提供できること。

・現行の検査系と更新後の検査系との比較検証を実施でき、読み取り精度、カバレッジ並びに SNV 及び indel 等の検出性能について、必要な同等性を確認できること。

・現有機により取得した過去のシーケンスデータとの比較及び統合解析に対応できること。

２．シーケンス性能

・塩基の読み取りについては、同一 DNA 断片の片側又は両側からの読み取り方式を選択できること。

・150 塩基の両側読み取りを行った場合、クラスター形成等の前処理を含めて 12 時間以内にランが終了すること。

・両側読み取りにおいて、150 塩基ずつに加え、300 塩基ずつの読み取りにも対応できること。なお、300 塩基ずつの両側読み取りは、比較的長いアンプリコンの解析や、近接するバリアント及び複雑な配列変化の評価など、検査項目の追加・拡張に対応するために用いることを想定する。
・検体数及び解析対象領域に応じて、スループットの異なる複数のシーケンス試薬を選択できること。
・1 ランで取得できる最大データ量は 30Gb 以上、最大リード数はシングルエンドリード換算で 1 億リード以上、ペアエンド読み取り時にはリード総数として 2 億リード以上であること。
・塩基配列の精度は、150 塩基×2 を読み取る場合は 90%以上の塩基が、300 塩基×2 を読み取る場合は 85%以上の塩基が、クオリティスコア 30 以上であること。

３．データ解析及びデータ管理

・装置本体内でベースコール、デマルチプレックス及び FASTQ ファイルの生成を実施できること。また、装置内でマッピング及びバリアント検出等の二次解析を実行できること。
・インターネット接続を必須とせずに、ランの実行及び装置内でのデータ解析が可能であること。
・解析データを院内ネットワーク上の保存先（ネットワークストレージ等）へ出力できること。

４．設置条件及び試薬

・卓上型の装置であり、現有機の設置場所（実験台上）に設置可能な寸法及び重量であること。
・電源は AC100V で使用可能であること。
・シーケンス試薬は常温で輸送及び保管でき、解凍等の前処理を要さずに使用できること。

（４）保守・サポート

・納入後 1 年間以上の無償保証を含むこと。
・保証期間終了後の保守契約（オンサイト保守を含む）について、内容及び年間費用を提示すること。
・故障発生時の受付体制、技術者の派遣までの所要時間及び修理部品の供給体制を明示すること。
・本体の保守サポート、交換部品並びに試薬及び消耗品について、供給の継続が見込まれる期間を明示すること。
・装置のソフトウェアの更新（セキュリティ更新を含む）が保守期間中継続して提供されること。

（５）導入・設置作業

・機器の搬入、据付、電源接続及び動作確認（メーカー所定の性能確認を含む）を実施すること。

・院内ネットワーク等への接続にあたっては、当センターの指示に従い、必要な設定作業を行うこと。
・機器の操作者に対し、操作及び日常保守に関するトレーニングを実施すること。
・停電及び瞬時電圧低下時に機器及びデータを保護するための無停電電源装置について、要否及び推奨構成を提示すること。
・現有機の撤去・引取りについて、新たな機器による検査性能の検証完了後に実施することを前提として、対応の可否及び条件を提示すること。撤去する場合は、現有機の内蔵記憶媒体に保存されたデータを消去し、データ消去証明書を発行すること。

（6）その他要件

・導入時に実施した設定の内容及び適用したソフトウェアのバージョン等は、全てドキュメントに記すこと。

４．提供を求める資料

３．に示す基本的要求要件を満たす機器について、提供可能な範囲で下記に掲げる一般的な参考資料その他の資料等の提供を求める。なお、全ての項目に回答する必要は無い。

① 提供者に関する情報（会社案内等）
② 調達仕様等を作成するための技術提案・仕様書案・要件確認書
③ 技術提案に関する参考資料（定価・導入実績等を含む）
④ 現行の検査系（ライブラリー調製試薬・プローブ）との互換性に関する資料
⑤ 提案を実現するために必要な費用に関する資料
⑥ 試薬・消耗品の価格及び１ランあたりの費用に関する資料
⑦ カタログ等
⑧ 納入に要する期間に関する資料
⑨ 保守・障害支援体制及びサポート期間に関する資料
⑩ その他必要と思われる資料

５．その他

① 提供者に対し、必要に応じ本提供資料の記載内容等についてヒアリング等を行う場合がある。
② 本案件にかかる内容は予定であり、検討の結果、変更又は調達が中止されることがある。
③ 本案件の実施にあたっては、当センターの定める情報セキュリティポリシーなどを遵守する必要がある。

以上