

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構初次審查書面審查基準

A. 遺傳性及罕見疾病檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類				
必要項目	項目		說明	備註
	一、人員	專任報告簽署人一人以上	資格條件:取得專科醫師證書後,受有本署認可之臨床遺傳學或臨床細胞遺傳學訓練二年以上,持有訓練期間一百例以上之實際操作紀錄,並經本署施予品質測試合格者。	1. 專任報告簽署人二人以上者,應指定其中一人為主持人 2. 專任之認定,以執業登記處所為依據。
二、基本設備	1.有照相機功能之精密顯微鏡一台			
	2.倒立顯微鏡一台			
	3.大型無菌操作台一台			
	4.各種染色體顯帶法之試藥及設備			
	5.連接不斷電裝置之二氧化碳培養箱二台			
	6.連接不斷電裝置之攝氏四度及零下二十度冰箱			
	7.高壓滅菌消毒裝置(使用可丟棄無菌試管、吸管及培養瓶者,可免)			
	8.連接不斷電裝置水浴箱一台			
	9.桌上型離心機一台。			
	10.酸鹼度計一架。			
	11.天平一台。			
	12.純水蒸餾機一台(購用蒸餾水者,可免)			
	13.含全套照相沖片功能之暗房或染色體電腦影像自動分析儀			
	14.最新版人類染色體國際系統命名法(International System for Human Chromosome Nomenclature)一冊			
評分項目	項目		說明	分數
	一、支援機構		與其他指定檢驗機構訂有合作契約,於機構因故未能運作時,得予以支援,保障檢驗完成時效(請檢附合作契約書)。	3分
	二、品質管制作業		1.備有操作手冊,並定期更新。 2.檢體均有受檢個案之姓名、代碼、國民身分證統一編號或護照號碼、性別、出生日期、年齡、懷孕週數、適應症、採檢之醫療機構及醫師、檢體外觀及量、檢體採集日期時間、接受檢體日期時間、報告發出日期時間等紀錄。	3分 8分

	3.羊水檢體分置於二個以上之培養皿或三個以上之培養瓶培養。	6分
	4.染色體分析時應從二個不同培養皿(瓶)分析十五個以上的分裂中期細胞，如用原位培養法，應分析十五個以上不同細胞群落的細胞(如有培養困難應至少分析十個細胞)。	6分
	5.預期培養可能失敗時，應於十四天內通知採檢之醫療機構。	3分
	6.培養成功率應達百分之九十五以上。	3分
	7.應詳細記錄培養過程、細胞生長情形、觀察之染色體數目及構造、座標等。	3分
	8.可以 G、C 或其他特殊顯帶技術進行染色顯帶，但顯帶程度應在四百以上。 其執行準則請參考：Evaluation of chromosome banding resolution：A simple guide for laboratory quality assurance 101-105。	17分
	9.檢驗結果報告完整、正確，紀錄並應以最新人類染色體國際系統命名。	15分
	10.檢驗報告於檢體抽取後三週內發出。	3分
	11.百分之五十以上受檢個案為三十四歲以上之產婦。	1分
三、檢驗相關紀錄表及檢體之保存	1.染色體顯微鏡檢查直接紀錄表之完整性與正確性。	5分
	2.報告單上至少應有檢驗人員及報告簽署人之簽名。	2分
	3.個案染色體顯帶法報告表之完整性與正確性。	4分
	4.二氧化碳保溫箱操作實況登記表之完整性與正確性。	4分
	5.染色體檢查結果週報表、月報表之完整性與正確性。	3分
	6.雙親及胎兒之玻片檢體保存三年以上。	3分
四、雙親及一般人末梢血液染色體檢查現況		4分
五、異常個案追蹤資訊	1.產前細胞遺傳診斷異常者，新生兒或人工流產物再確認診斷結果。	2分
	2.檢查雙親染色體，以了解胎兒異常之可能原因。	2分
額外加分	胎兒經確認為異常者，須協助追蹤採檢單位提供遺傳諮詢服務。	2分
總分		
書面審查未達八十五分者，或有從事非性聯遺傳疾病診斷之胎兒施行性別鑑定者，不予通過。		

B. 遺傳性及罕見疾病檢驗機構-基因檢驗類

必要項目	項目		說明	備註
	一、人員	專任報告簽署人一人以上	資格條件： 取得專科醫師證書後，受有本署認可之基因分子生物學相關訓練二年以上，持有過去一年內之所有遺傳性疾病或罕見疾病基因檢驗實際操作紀錄，並經本署審查合格或施予品質測試合格者。	1. 專任報告簽署人二人以上者，應指定其中一人為主持人。 2. 專任之認定，以執業登記處所為依據。
二、基本設備	1.週期式溫度升降機至少二台(有穩壓及緊急電源的配置)。			
	2.電泳槽至少一台。			
	3.無菌操作一台。			
	4.二氧化碳培養箱一台，且須與備用電源相接。			
	5.攝氏四度、零下七十度冰箱，且須與備用電源相接。			
	6.高壓消毒器(若使用可丟式無菌試管、吸管及培養瓶，可免本項設備)。			
	7.可變溫可動式水浴槽一台，且須與備用電源相接。			
	8.高速離心機一台。			
	9.紫外線照相及成像系統。			
	10.微量分注器至少二套(內含2 μ l、10 μ l、20 μ l、100 μ l、及200 μ l各二支)。			
	11.純水蒸餾機一台(若單位內有公用設備或使用購買之蒸餾水，可免本項設備)。			
	12.其他相關設備(如酸鹼度計、天平、各種試藥等)。			
	13.去氧核糖核酸定序裝置，如委外進行定序，需提供該委外機構及其實驗品質之相關資料(如：提出具國際公認性實驗室認證機構之認證核可證書)。			
評分項目	項目	說明		分數
	一、場地	1.五坪以上的空間		2分
		2.檢體之處理及準備聚合酶鏈鎖反應之場所須隔離。		2分
		3.一般工作台。		2分
		4.照明、通風及廢棄物之處理。		2分

	<p>二、支援機構</p>	<p>與其他指定檢驗機構訂有合作契約，於因故未能運作時，得予以支援，保障檢驗完成時效。(請檢附合作契約書)</p>	4分
	<p>三、基因檢驗品質管制</p>	<p>1.備有操作手冊，並定期更新。</p>	4分
		<p>2.檢體均有受檢個案之姓名、代碼(或病歷號)、國民身分證統一編號或護照號碼、性別、出生日期、年齡、懷孕週數(產前遺傳診斷個案)、簡單臨床疾病史或適應症、採檢之醫療機構及醫師、檢體外觀及量、檢體採集日期時間、接受檢體日期時間、報告發出日期時間等紀錄。</p>	7分
		<p>3.個案適應症：孕婦或其配偶具有家族遺傳性疾病或胎兒疑似有遺傳性疾病</p>	5分
		<p>4.各項檢驗技術(如:南方墨點分析法、聚合酶鏈鎖反應法、反向轉錄-聚合酶鏈鎖反應法、去氧核糖核酸序列分析法等)，依照標準作業程序操作。</p>	16分
		<p>5.每一項檢驗均有對照組，並同時檢查胎兒及其雙親(雙親已受檢或有特殊原因者，不在此限)。</p>	9分
		<p>6.聚合酶鏈鎖反應法應有適當之防止污染措施(如:絨毛、非清澈羊水及臍帶血等，應有母體細胞污染排除，Pre-PCR與Post-PCR以實體隔離方式操作)。</p>	9分
		<p>7.檢驗報告： (1)產前基因檢驗於收檢後四週內完成。 (2)分析之外顯子(Exon)數目20以下者，於收受檢體後六週內。但分析外顯子(Exon)數目高於20，且無明顯立即之性命危險者，可延至三個月內。</p>	9分
	<p>四、檢驗相關紀錄表及檢體之保存</p>	<p>1.檢驗之流程管控、品質管制、統計等相關紀錄之完整性與正確性。</p>	5分
		<p>2.基因檢驗之直接紀錄表之完整性與正確性。</p>	5分
		<p>3.實驗過程紀錄之完整性與正確性。</p>	5分
		<p>4.個案基因檢驗報告表之完整性與正確性。</p>	5分
		<p>5.雙親及胎兒之檢體應至少保存三年以上。但須符合「人體研究法」及「人體生物資料庫管理條例」之規定。</p>	5分
	<p>五、異常個案追蹤資訊</p>	<p>1.產前細胞遺傳診斷異常者，新生兒或人工流產物再確認診斷結果。 2.異常個案回報予主治醫師繼續追蹤。 3.確診之胎兒，協助追蹤並提供遺傳諮詢服務。</p>	4分
	<p>總分</p>		
<p>書面審查未達八十五分者，或有從事非性聯遺傳疾病診斷之胎兒施行性別鑑定者，不予通過。</p>			