

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構後續審查基準

A. 遺傳性及罕見疾病檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類		
項目	說明	分數
一、操作手冊	1.備有完整之檢驗室操作手冊。	3分
	2.操作手冊定期更新，並註明更新日期。	2分
二、檢體管理	1.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。	5分
	2.訂有檢體之收受範圍、標準及處理程序。	3分
	3.檢體均有適當標示。	2分
三、試劑管理	1.試劑有適當標示。	2分
	2.試劑有適當之保存。	2分
	3.試劑標示製備及有效日期。	2分
	4.試劑有無菌測試。	2分
四、器材及設備管理	定期檢查及維護相關器材及設備，並有完整紀錄。	10分
五、品質管理	1.檢體分置於二個以上之培養皿或三個以上之培養瓶培養，並詳細記錄培養過程。	2分
	2.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)。	4分
	3.每件檢體有二個以上之細胞染色體核型圖照片。	2分
	4.每件檢體於顯微鏡下分析四個以上細胞之染色體核型。	3分
	5.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。其執行基準請參考：Evaluation of chromosome banding resolution : A simple guide for laboratory quality assurance. 101-105	3分
	6.同一檢體之二張染色體核型圖，於同一對染色體不能同時交叉重疊。	2分
	7.鑲嵌型個案相對增加分析之細胞數 (其執行準則請參閱 Lillian Y.F.Hsu and Peter A. Benn:Revised guidelines for the diagnosis of mosaicism in amniocytes. Prenatal Diagn 1999;19; 1081-1090)。	2分

	8.培養成功率達百分之九十五以上。	2分
	9.檢驗報告應以人類染色體國際系統命名。(International system for chromosome nomenclature, ISCN)	2分
	10.檢驗報告於收受檢體後三週內發出。	2分
	11.檢驗報告說明完整、正確。	10分
	12.異常個案追蹤及確定診斷。	4分
六、檢驗人員	1.有明確之職務說明(1分)及工作量說明。工作量計分: (1)月均檢驗數每百件(未滿百件以百件計)置有醫事檢驗人員一人。(2分) (2)月均檢驗數每五十件(未滿五十件以五十件計)置有醫事檢驗人員一人。(4分) (3)月均檢驗數每二十五件(未滿二十五件以二十五件計)置有醫事檢驗人員一人。(6分)	7分
	2.定期評核檢驗人員之工作表現。	2分
	3.檢驗人員接受繼續教育訓練。	6分
	(1)單位內或院際間之教育訓練。	3分
	(2)衛生福利部或專業學會舉辦之教育訓練。	3分
七、環境及相關設施	1.有適當的空間及配備。	3分
	2.有不斷電配備。	3分
	3.照明及通風良好。	2分
八、檢驗室安全管理	1.檢驗室設置符合建築法、消防法及其他有關法令之規定。.	1分
	2.檢驗室有火災預防、電器用品安全及化學藥品、有害廢棄物處理等管理措施。	1分
九、支援機構	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)。	2分
十、其他	前次審查缺失改善情形。	2分
額外加分	胎兒經確認為異常者，追蹤採檢單位提供遺傳諮詢服務。	2分
總分		
未達八十五分者、檢驗報告非由審查通過之檢驗結果報告簽署人簽章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		
項目	說明	分數
一、操作手冊	1.備有完整之操作手冊。	3分
	2.操作手冊定期更新，並註明更新日期。	2分
二、檢體管理	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。	5分
	訂有檢體之收受範圍、標準及處理程序。	5分
	檢體均有適當標示。	5分
三、試劑管理	1.試劑有適當之標示。	3分
	2.試劑有適當之保存。	3分
	3.試劑標示製備及有效日期。	4分
四、器材及設備管理	定期檢查及維護相關器材及設備，並有完整紀錄。	10分
五、品質管理	1.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。	5分
	2.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)。	5分
	3.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）。	5分
	4.每一項檢驗使用之檢驗器材與過程(如:使用之探針、酵素、引子去氧核糖核酸序列及聚合酶鏈鎖反應過程等)有詳細記錄。	5分
	5.檢驗紀錄表有檢驗人員及報告簽署人之簽名。	5分

	6.檢驗報告發送時間: (1)產前遺傳診斷於收檢後四週內。 (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。	5分
	7.檢驗報告有說明檢驗方法之可能限制及誤差。	5分
	8.異常個案之追蹤及確定診斷。	5分
六、檢驗人員	1.有明確之職務說明(1分)及工作量說明。工作量計分: (1)月均檢驗數每百件(未滿百件以百件計)置有醫事檢驗人員一人。(2分) (2)月均檢驗數每五十件(未滿五十件以五十件計)置有醫事檢驗人員一人。(4分) (3)月均檢驗數每二十五件(未滿二十五件以二十五件計)置有醫事檢驗人員一人。(6分)	7分
	2.定期評核檢驗人員之工作表現。	2分
	3.檢驗人員接受繼續教育訓練。	6分
	(1)單位內或院際間之教育訓練。	3分
	(2)衛生福利部或專業學會舉辦之教育訓練。	3分
七、環境及相關設施	1.有適當的空間及配備。	1分
	2.有不斷電配備。	1分
	3.照明及通風良好。	1分
八、檢驗室安全管理	1.檢驗室設置符合建築法、消防法及其他有關法令之規定。	1分
	2.檢驗室有火災預防、電器用品安全及化學藥品、有害廢棄物處理等管理措施。	1分
九、支援機構	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)。	2分
十、其他	前次審查缺失改善情形。	2分
額外加分	胎兒經確認為異常者,追蹤採檢單位提供遺傳諮詢服務。	2分
總分		
未達八十五分者、檢驗報告非由審查通過之檢驗結果報告簽署人簽章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		