



台灣周產期醫學會

TAIWAN SOCIETY OF PERINATOLOGY

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構資格審查計畫

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構申請審查基準手冊

【申請機構適用】

初版日期：2020/11/10

修正日期：2021/01/21

目錄

| | |
|---|-----------|
| 簡介 | 4 |
| 第一部份：遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類 | 5 |
| 壹、新增報告簽署人資格審查 | 5 |
| 一、審查目的 | 5 |
| 二、報告簽署人相關規定 | 5 |
| 三、申請流程及時程規定 | 6 |
| 四、審查流程及送審相關重要注意事項 | 7 |
| (一) 書面審查 | 7 |
| (二) 品質測試 | 8 |
| 五、附件 - 申請表單 | 9 |
| 貳、初次審查 | 22 |
| 一、審查目的 | 22 |
| 二、初次審查相關規定 | 22 |
| 三、申請流程及時程規定 | 23 |
| 四、審查流程及送審相關重要注意事項 | 24 |
| (一) 書面審查 | 24 |
| (二) 品質測試 | 25 |
| (三) 實地審查 | 26 |
| 五、附件 - 申請表單 | 27 |
| 參、後續審查 | 37 |
| 一、審查目的 | 37 |
| 二、後續審查相關規定 | 37 |
| 三、申請流程及時程規定 | 38 |
| 四、審查流程及送審相關重要注意事項 | 39 |
| 五、附件 - 申請表單 | 40 |

第二部份：遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構－基因檢驗類..... 54

| | |
|----------------------------|----|
| 壹、新增報告簽署人資格審查 | 54 |
| 一、審查目的 | 54 |
| 二、報告簽署人相關規定 | 54 |
| 三、申請流程及時程規定 | 55 |
| 四、審查流程及送審相關重要注意事項 | 56 |
| (一) 書面審查 | 56 |
| (二) 品質測試 | 57 |
| 五、附件 - 申請表單 | 58 |
| 貳、初次審查 | 67 |
| 一、審查目的 | 67 |
| 二、初次審查相關規定 | 67 |
| 三、申請流程及時程規定 | 68 |
| 四、審查流程及送審相關重要注意事項 | 69 |
| (一) 書面審查 | 69 |
| (二) 品質測試 | 70 |
| (三) 實地審查 | 71 |
| 五、附件 - 申請表單 | 72 |
| 參、新增基因檢驗項目審查 | 82 |
| 一、審查目的 | 82 |
| 二、新增基因檢驗項目相關規定 | 82 |
| 三、申請流程及時程規定 | 83 |
| 四、審查流程及送審相關重要注意事項 | 84 |
| 五、附件 - 申請表單 | 85 |
| 肆、後續審查 | 92 |
| 一、審查目的 | 92 |
| 二、後續審查相關規定 | 92 |
| 三、申請流程及時程規定 | 93 |
| 四、審查流程及送審相關重要注意事項 | 94 |
| 五、附件 - 申請表單 | 95 |

簡介

一、目的：

本文件為台灣周產期醫學會受衛生福利部國民健康署委託，於109年度召開臨床細胞遺傳學檢驗類及基因檢驗類之專家會議編撰完成，專家會議之成員為本計畫數名審查委員擔任，依據審查要點來修訂現行本計畫各類審查基準及評分原則，使其欲申請各項審查之受審者和擔任審核之委員能更了解審查步驟、規範及流程，使各類審查作業能更順利進行。

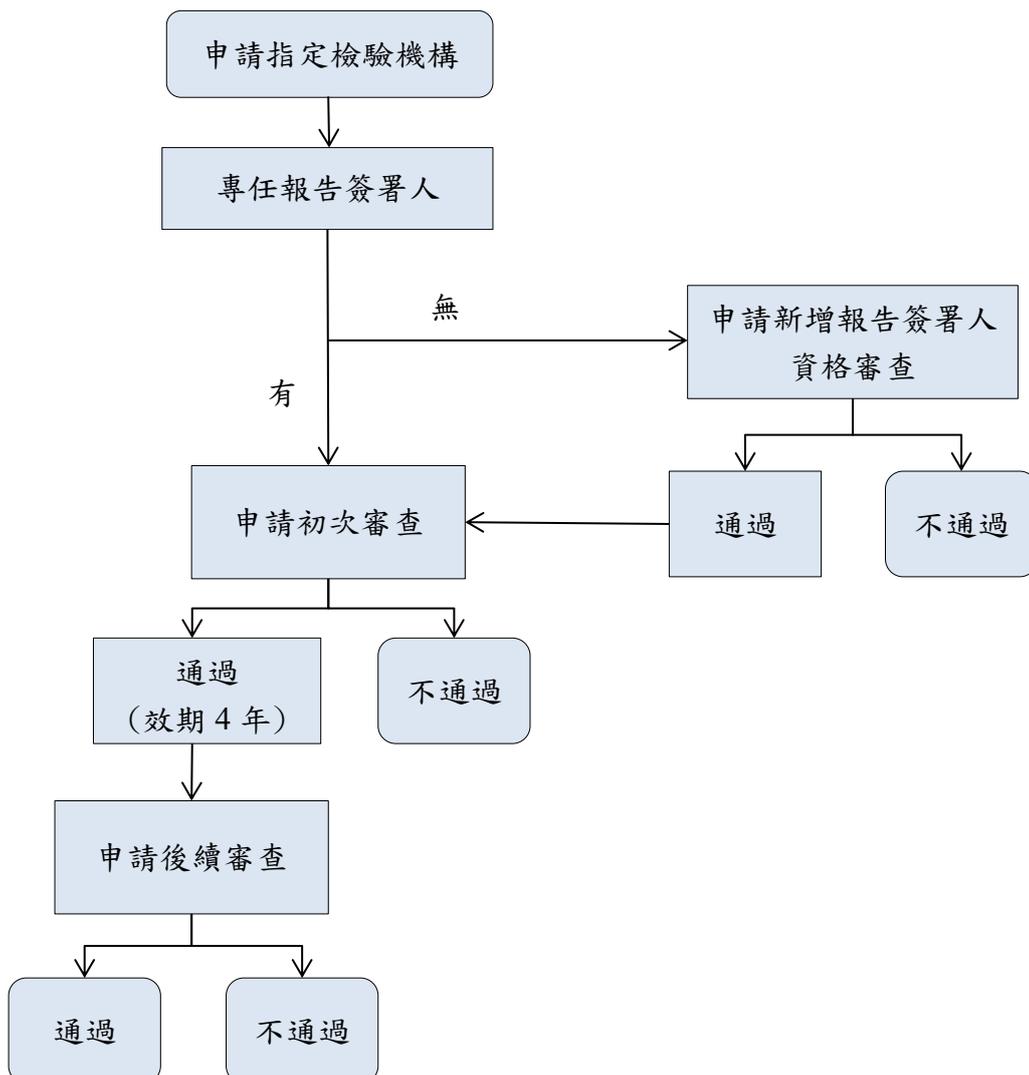
二、適用範圍：

文件適用本計畫遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構各種資格審查申請作業。

三、審查作業說明流程：

本計畫目的在於鼓勵各檢驗機構成為國民健康署審查通過之指定檢驗機構。指定檢驗機構需設有經國民健康署審查通過的報告簽署人擔任機構主持人，並通過檢驗機構初次審查(包含書面審查及實地審查)，資格效期為4年，效期屆滿日3個月至6個月前，得申請後續審查，通過者得展延效期4年。

下圖為本計畫核可的指定檢驗機構流程圖：



第一部份：遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類

壹、新增報告簽署人資格審查

一、審查目的：

因於細胞遺傳學檢驗之專業性，不具結果解釋之檢驗報告，一般臨床醫師無法自行判讀進而診斷，故設置能解讀檢驗結果之報告簽署人，負責檢驗報告之結果解釋，說明檢驗結果及其臨床意義及預後。

二、報告簽署人相關規定：

1. 報告簽署人資格條件：

- (1) 取得專科醫師證書後，受有國民健康署認可之臨床遺傳學或臨床細胞遺傳學訓練2年以上，持有訓練期間一百例以上之實際操作紀錄(實際操作紀錄須由原訓練單位主持人認可)，並經國民健康署施予品質測試合格者。
- (2) 前項原訓練單位之國內訓練單位，須為評核通過之檢驗機構，且每年檢驗案數需不少於五百(含)例；國外訓練單位，須經認可與國內品質相當之機構，並須提出國外機構受訓證明，由初審委員審查認定。
- (3) 聘用原衛生署評核合格之臨床細胞遺傳學檢驗機構主持人/報告簽署人可免審。

2. 報告簽署人效期：

報告簽署人效期為6年，效期內應參加經國民健康署認可之繼續教育課程6小時以上；屆期未完成者，終止其資格。

3. 報告簽署人、主持人及遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構關係：

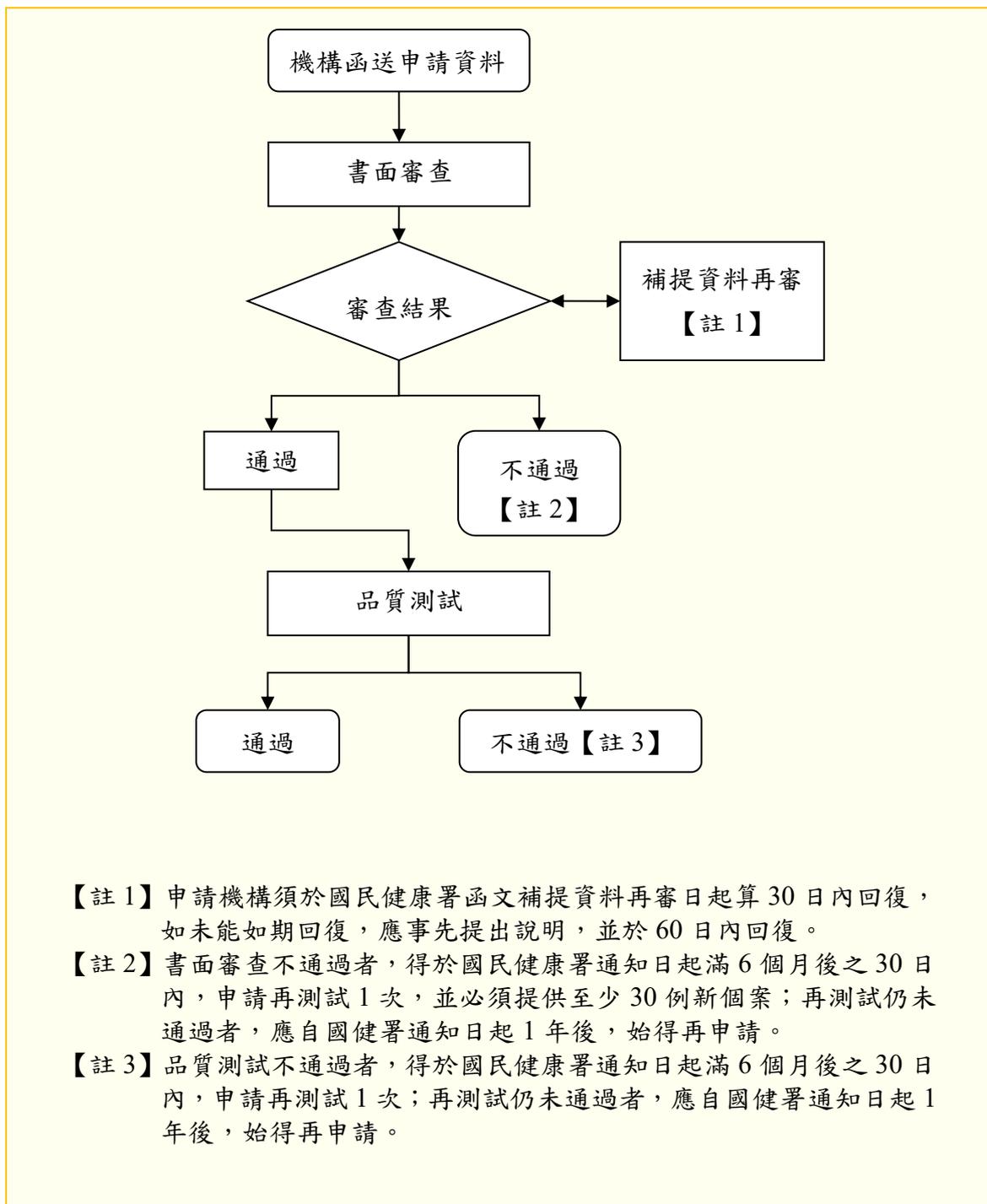
- (1) 檢驗機構主持人須為專任，如有異動應於異動日起30日內向衛生福利部署國民健康署報備，並於異動日起2個月內檢具新主持人及檢驗機構其他人員資料，報署審查。
- (2) 申請指定檢驗機構審查，需先置有專任報告簽署人1人以上；專任之認定，以執業登記處所為依據。
- (3) 指定檢驗機構專任報告簽署人2人以上，應指定其中1人為主持人。
- (4) 報告簽署人經審查通過，可於申請新增指定檢驗機構時檢附在職證明成為該機構之主持人，或是由已是指定檢驗機構之機構來函更換主持人。

4. 主持人異動：

檢驗機構主持人須為專任，如有異動應於異動日起30日內向衛生福利部署國民健康署報備，並於異動日起2個月內檢具新主持人及檢驗機構其他人員資料，報署審查。

三、申請流程及時程規定：

由申請機構函送應備資料至國民健康署及台灣周產期醫學會進行書面審查，審查通過後接受品質測試合格，即成為國民健康署審查通過之報告簽署人，審查流程表如下：



【註1】申請機構須於國民健康署函文補提資料再審日起算30日內回復，如未能如期回復，應事先提出說明，並於60日內回復。

【註2】書面審查不通過者，得於國民健康署通知日起滿6個月後之30日內，申請再測試1次，並必須提供至少30例新個案；再測試仍未通過者，應自國健署通知日起1年後，始得再申請。

【註3】品質測試不通過者，得於國民健康署通知日起滿6個月後之30日內，申請再測試1次；再測試仍未通過者，應自國健署通知日起1年後，始得再申請。

四、審查流程及送審相關重要注意事項：

(一) 書面審查：

| 一、申請機構應備資料： | | |
|---|---|---|
| (1) 書面審查自我檢核表(附件 A1-1) | | |
| (2) 報告簽署人資料表(附件 A1-2) | | |
| ◆ 填寫完整，並附上相關證書影本，包括學、經歷證件，以及參與相關學會舉辦之遺傳檢驗課程證明文件。 | | |
| (3) 訓練單位之相關證明影本 | | |
| ◆ 取得專科醫師證書後，提供受有國民健康署認可之臨床遺傳學或臨床細胞遺傳學訓練 2 年以上訓練單位之證明，該證明文件需訓練單位主持人簽署。 | | |
| ◆ 前項原訓練單位之國內訓練單位，須為評核通過之檢驗機構，且每年檢驗案數需不少於五百（含）例；國外訓練單位，須經認可與國內品質相當之機構，並須提出國外機構受訓證明，由審查委員認定。 | | |
| ◆ 主持人及報告簽署人需 2 年內(至少 4 小時)之研習課程證明。 | | |
| (4) 訓練期間 100 例以上之實際操作紀錄(附件 A1-3) | | |
| ◆ 由訓練單位之主持人簽核背書。100 例不需連號，但至少要包括 70% 羊水案例，5-10 例血液案例，如有可能其他組織案例應併呈。 | | |
| ◆ 100 例中至少要有 30 例是申請人自行實際操作(應含細胞培養紀錄)，另所有案例皆應有申請人自行操作之染色體顯微鏡檢查紀錄及檢驗報告單。 | | |
| ◆ 每例染色體分析時，應從 2 個不同培養皿(瓶)分析 15 個以上的分裂中期細胞，如用原位培養法，應分析 15 個以上不同細胞群落的細胞(如有培養困難應至少分析 10 個細胞)，並有 2 個以上之細胞染色體核型圖照片。 | | |
| ◆ 100 例中要有至少 15 例異常案例，應盡可能包括 pseudomosaicism(level I 及 level II)，mosaicism，體染色體及性染色體之數目及結構異常案例，訓練期間數量不足得向其它實驗室商借案例判讀。 | | |
| ◆ 實際操作紀錄應依實際操作紀錄表編號，並隱藏案例個資。 | | |
| 二、函送申請資料： | | |
| 申請機構函送應備資料至國民健康署(1 份)及台灣周產期醫學會(5 份)，經確認申請人資格符合、資料完備，由學會協助將書審資料送請國民健康署奉核之 5 名委員書面審查。 | | |
| 三、申請機構取得審查結果： | | |
| 通過 | 補提資料再審 | 不通過 |
| 由國民健康署函知申請機構進行品質測試。 | 於國民健康署函文起算 30 日內回復，如未能於 30 日內回覆，應事先通知說明原因，並於 60 日內完成回覆。 | 依審查委員意見改善後重新提出申請；得自國民健康署通知日起滿 6 個月後之 30 日內，申請再測試一次，並必須提供至少 30 例新個案；再測試仍未通過者，應自國健署通知日起 1 年後，始得再申請。 |

(二) 品質測試：

| | |
|---|--|
| 一、申請人經通知品質測試時間、地點： | |
| 書面審查通過後，國民健康署函知申請機構品質測試時間、地點。 | |
| 二、申請人依函知時間、地點進行測試： | |
| 測試流程： | |
| (1) 由國民健康署核定 1 名審查委員擔任主考官(亦為該案之書面審查委員)，另核定 1 家委託之資格審查通過檢驗機構，備妥 8 例已知結果之玻片檢體個案(每例個案有 2 片玻片)，由主考官委員先行挑選 6 例個案進行檢體判讀測試(考生由 6 例個案中擇 5 例個案應試)，考試時間共 8 小時。 | |
| (2) 為釐清送審資料或測試答題內容，得請申請人針對該些內容進行簡報及答詢。 | |
| 測試重要注意事項： | |
| (1) 染色體分析時，每例個案中應從二個不同玻片分析至少 10 個以上的分裂中期細胞，如用原位培養法，應分析 10 個以上不同細胞群落的細胞。 | |
| (2) 每個個案應至少於顯微鏡下分析 4 個細胞之染色體核型。 | |
| (3) 鑲嵌型個案分析之細胞應相對增加(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 或委員會的共識準則)。 | |
| (4) 檢驗報告應以最新版人類染色體國際系統命名法記錄。(International system for chromosome nomenclature,ISCN 最新版) | |
| (5) 檢驗報告說明應具備完整性及正確性。 | |
| 三、申請機構取得審查結果： | |
| 通過 | 不通過 |
| 經審查委員一致給予審核通過後，由國民健康署函文通知，報告簽署人審查通過。 | 主考官及審查委員判讀後，如有一題或一題以上判讀錯誤、解釋錯誤或試卷未書寫完善，皆不予通過。品質測試不通過者，得自國民健康署通知日起滿 6 個月後之 30 日內，再申請一次品質測試；再測試仍未通過者，應自國健署通知日起一年後，始得再申請初次審查。 |

五、附件 - 申請表單：

附件 A1-1：遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類申請新增報告簽署人書面審查自我檢核表

附件 A1-2：報告簽署人資料表

附件 A1-3：實際操作紀錄表

附件 A1-4：品質測試答題卷範本(染色體分析記錄表、紀錄表、答案卷)

**遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類
申請新增報告簽署人書面審查自我檢核表**

| 確認 <input checked="" type="checkbox"/> | 審查文件 | 備註 |
|---|---|--------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> | <p>● 報告簽署人資料表(附件 A1-2)</p> <p>含相關證書影本：包括學、經歷證件，以及參與相關學會舉辦之遺傳檢驗課程證明文件。</p> | <p>檢附相關證明文件影本 共 件， 文件名稱：</p> |
| <input type="checkbox"/> | <p>● 訓練單位之相關證明影本</p> <p>1. 受有國健署認可之臨床遺傳學或臨床細胞遺傳學訓練 2 年以上。前項原訓練單位之國內訓練單位，須為評核通過之檢驗機構，且每年檢驗案數需不少於五百（含）例。</p> <p>2. 提供訓練單位之證明(需訓練單位主持人簽署證明文件)。</p> <p>3. 主持人及報告簽署人需 2 年內(至少 4 小時)之研習課程證明。</p> | <p>檢附相關證明文件影本 共 件， 文件名稱：</p> |
| <input type="checkbox"/> | <p>● 訓練期間 100 例以上之實際操作紀錄</p> <p>1. 由訓練單位之主持人簽核背書。100 例不需連號，但至少 要包括 70% 羊水案例，5-10 例血液案例，如有可能其他組織 案例應併呈。</p> <p>2. 100 例中至少要有 30 例是申請人自行實際操作(應含細胞 培養紀錄)，另所有案例皆應有申請人自行操作之染色體顯 微鏡檢查紀錄及檢驗報告單。</p> <p>3. 每例染色體分析時，應從 2 個不同培養皿(瓶)分析 15 個以 上的分裂中期細胞，如用原位培養法，應分析 15 個以上不 同細胞群落的細胞(如有培養困難應至少分析 10 個細胞)。 並有 2 個以上之細胞染色體核型圖照片。</p> <p>4. 100 例中要有至少 15 例異常案例，應盡可能包括 pseudomosaicism(level I 及 level II)，mosaicism，體染色體 及性染色體之數目及結構異常案例，訓練期間數量不足得 向其它實驗室商借案例判讀。</p> <p>5. 實際操作紀錄應依實際操作紀錄表編號，並隱藏案例個資。</p> | <p>檢附相關證明文件影本 共 件， 文件名稱：</p> |

以上資料請準備乙式六份送審，其中五份隨函送台灣周產期醫學會(100 台北市中正區常德街 1 號景福館 2 樓 203A)，一份隨函送至國民健康署(台北市大同區塔城街 36 號 6 樓婦幼健康組)留存。如有任何問題，請洽國民健康署婦幼健康組吳眉萱小姐 02-2522-0646

(醫療院所名稱) 報告簽署人資料表

一、學經歷基本資料

| | | | |
|--------------------------------|-----------|-----------|----------|
| 中文姓名 | | | |
| 服務單位 | | 職 稱 | |
| 性 別 | | 出生日期 | |
| 聯絡地址 | | | |
| 聯絡電話 | | | |
| E-mail | | | |
| 主要學歷 *由最高學歷 依次填寫 | 學校名稱 | 主修學門系所 | 學 位 |
| | | | |
| | | | |
| | | | |
| 現職 經歷 | 機關名稱/服務部門 | 職 稱 | 起 迄 年 月 |
| | | | |
| | | | |
| | | | |
| | 證 書 字 號 | 核 發 機 關 | 起算(核發)年月 |
| 專科醫師 | | | |
| 其他證書 | | | |
| | | | |
| 相關臨床遺 傳學或臨床 細胞遺傳學 之訓練 | 訓練單位 | 訓練期間起迄年月日 | |
| | | | |
| | | | |

二、研習課程

*主持人及報告簽署人需 2 年內(至少 4 小時)之研習課程證明

| 序號 | 課程名稱 | 開課單位 | 上課日期 (YYYY/MM/DD) | 上課時數 |
|----|------|------|----------------------|------|
| 1 | | | | |
| 2 | | | | |
| 3 | | | | |

三、近 5 年內之研究成果(若有可提供，以 5 篇為限)

★著作論文必須填寫所有作者(按期刊所刊登之原排序，本人名下 underline)、期刊名稱(務必書寫全名)、年份、月份、卷期、起迄頁數。

| 序號 | 論文資料 |
|----|------|
| 1 | |
| 2 | |
| 3 | |
| 4 | |
| 5 | |

四、近 3 年內執行及申請中之研究計畫(若有可提供，以 5 項為限)

| 序號 | 計畫名稱 | 計畫內擔任工作 | 起訖(年/月) | 補助或委託機構 |
|----|------|---------|---------|---------|
| 1 | | | | |
| 2 | | | | |
| 3 | | | | |
| 4 | | | | |
| 5 | | | | |

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類報告簽署人一百例實際操作記錄表

| 編號 | 檢體姓名 | 實驗室編號 | 檢驗日期 | 檢體種類 | 適應症 | 申請者在本檢驗中擔任工作 | | 檢驗結果 | 備註 (註 1) |
|----|------|---------|------------|------|----------|--------------|------|----------------------------|-------------|
| | | | | | | 實驗操作 a, c | 報告判讀 | | |
| 範例 | 林 XX | A109-58 | 2020/01/15 | 羊水 | 超音波異常 | a, c | V | 46,XY | |
| 範例 | 楊 XX | A109-65 | 2020/01/29 | 羊水 | 高齡 | a, c | V | 46,XX,var(9)dup(9)(q13q21) | |
| 範例 | 陳 XX | B109-22 | 2020/03/20 | 血液 | 曾生育過異常胎兒 | a, c | V | 46,XX,t(1;15)(q11;p11) | |
| 1 | | | | | | | | | |
| 2 | | | | | | | | | |
| 3 | | | | | | | | | |
| 4 | | | | | | | | | |
| 5 | | | | | | | | | |
| 6 | | | | | | | | | |
| 7 | | | | | | | | | |
| 8 | | | | | | | | | |
| 9 | | | | | | | | | |
| 10 | | | | | | | | | |
| 11 | | | | | | | | | |
| 12 | | | | | | | | | |
| 13 | | | | | | | | | |
| 14 | | | | | | | | | |
| 15 | | | | | | | | | |
| 16 | | | | | | | | | |

申請者：

指導老師：

(註 1)若是向其它實驗室商借的案例請於備註欄註明。

a: microscopic analysis c: culture work

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類報告簽署人一百例實際操作記錄表

| 編號 | 檢體姓名 | 實驗室編號 | 檢驗日期 | 檢體種類 | 適應症 | 申請者在本檢驗中擔任工作 | | 檢驗結果 | 備註 (註 1) |
|----|------|-------|------|------|-----|--------------|------|------|-------------|
| | | | | | | 實驗操作 a, c | 報告判讀 | | |
| 17 | | | | | | | | | |
| 18 | | | | | | | | | |
| 19 | | | | | | | | | |
| 20 | | | | | | | | | |
| 21 | | | | | | | | | |
| 22 | | | | | | | | | |
| 23 | | | | | | | | | |
| 24 | | | | | | | | | |
| 25 | | | | | | | | | |
| 26 | | | | | | | | | |
| 27 | | | | | | | | | |
| 28 | | | | | | | | | |
| 29 | | | | | | | | | |
| 30 | | | | | | | | | |
| 31 | | | | | | | | | |
| 32 | | | | | | | | | |
| 33 | | | | | | | | | |
| 34 | | | | | | | | | |
| 35 | | | | | | | | | |
| 36 | | | | | | | | | |

申請者：

指導老師：

(註 1)若是向其它實驗室商借的案例請於備註欄註明。

a: microscopic analysis c: culture work

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類報告簽署人一百例實際操作記錄表

| 編號 | 檢體姓名 | 實驗室編號 | 檢驗日期 | 檢體種類 | 適應症 | 申請者在本檢驗中擔任工作 | | 檢驗結果 | 備註 (註 1) |
|----|------|-------|------|------|-----|--------------|------|------|-------------|
| | | | | | | 實驗操作 a, c | 報告判讀 | | |
| 37 | | | | | | | | | |
| 38 | | | | | | | | | |
| 39 | | | | | | | | | |
| 40 | | | | | | | | | |
| 41 | | | | | | | | | |
| 42 | | | | | | | | | |
| 43 | | | | | | | | | |
| 44 | | | | | | | | | |
| 45 | | | | | | | | | |
| 46 | | | | | | | | | |
| 47 | | | | | | | | | |
| 48 | | | | | | | | | |
| 49 | | | | | | | | | |
| 50 | | | | | | | | | |
| 51 | | | | | | | | | |
| 52 | | | | | | | | | |
| 53 | | | | | | | | | |
| 54 | | | | | | | | | |
| 55 | | | | | | | | | |
| 56 | | | | | | | | | |

申請者：

指導老師：

(註 1)若是向其它實驗室商借的案例請於備註欄註明。

a: microscopic analysis c: culture work

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類報告簽署人一百例實際操作記錄表

| 編號 | 檢體姓名 | 實驗室編號 | 檢驗日期 | 檢體種類 | 適應症 | 申請者在本檢驗中擔任工作 | | 檢驗結果 | 備註 (註 1) |
|----|------|-------|------|------|-----|--------------|------|------|-------------|
| | | | | | | 實驗操作 a, c | 報告判讀 | | |
| 57 | | | | | | | | | |
| 58 | | | | | | | | | |
| 59 | | | | | | | | | |
| 60 | | | | | | | | | |
| 61 | | | | | | | | | |
| 62 | | | | | | | | | |
| 63 | | | | | | | | | |
| 64 | | | | | | | | | |
| 65 | | | | | | | | | |
| 66 | | | | | | | | | |
| 67 | | | | | | | | | |
| 68 | | | | | | | | | |
| 69 | | | | | | | | | |
| 70 | | | | | | | | | |
| 71 | | | | | | | | | |
| 72 | | | | | | | | | |
| 73 | | | | | | | | | |
| 74 | | | | | | | | | |
| 75 | | | | | | | | | |
| 76 | | | | | | | | | |

申請者：

指導老師：

(註 1)若是向其它實驗室商借的案例請於備註欄註明。

a: microscopic analysis c: culture work

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類報告簽署人一百例實際操作記錄表

| 編號 | 檢體姓名 | 實驗室編號 | 檢驗日期 | 檢體種類 | 適應症 | 申請者在本檢驗中擔任工作 | | 檢驗結果 | 備註 (註 1) |
|----|------|-------|------|------|-----|--------------|------|------|-------------|
| | | | | | | 實驗操作 a, c | 報告判讀 | | |
| 77 | | | | | | | | | |
| 78 | | | | | | | | | |
| 79 | | | | | | | | | |
| 80 | | | | | | | | | |
| 81 | | | | | | | | | |
| 82 | | | | | | | | | |
| 83 | | | | | | | | | |
| 84 | | | | | | | | | |
| 85 | | | | | | | | | |
| 86 | | | | | | | | | |
| 87 | | | | | | | | | |
| 88 | | | | | | | | | |
| 89 | | | | | | | | | |
| 90 | | | | | | | | | |
| 91 | | | | | | | | | |
| 92 | | | | | | | | | |
| 93 | | | | | | | | | |
| 94 | | | | | | | | | |
| 95 | | | | | | | | | |
| 96 | | | | | | | | | |

申請者：

指導老師：

(註 1)若是向其它實驗室商借的案例請於備註欄註明。

a: microscopic analysis c: culture work

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類報告簽署人一百例實際操作記錄表

| 編號 | 檢體姓名 | 實驗室編號 | 檢驗日期 | 檢體種類 | 適應症 | 申請者在本檢驗中擔任工作 | | 檢驗結果 | 備註 (註 1) |
|-----|------|-------|------|------|-----|--------------|------|------|-------------|
| | | | | | | 實驗操作 a, c | 報告判讀 | | |
| 97 | | | | | | | | | |
| 98 | | | | | | | | | |
| 99 | | | | | | | | | |
| 100 | | | | | | | | | |

申請者：

指導老師：

(註 1)若是向其它實驗室商借的案例請於備註欄註明。

a: microscopic analysis c: culture work

〇〇〇年遺傳性及罕見疾病報告簽署人-染色體分析記錄表

Patient's Name: _____
 Case No. : _____
 Result: _____

Analyst: _____
 Band Level: _____
 Date of Analysis : _____

| Cell | Slide/ Date | Colony | Coordinates | Count | D | G | Karyotype | ID | Cell analyzed | Photo No. | Check | Chromosome check record | | | | | |
|------|----------------|--------|-------------|-------|---|---|-----------|----|------------------|--------------|-------|-------------------------|---|---|-----|---|---|
| | | | | | | | | | | | | NO. | p | q | NO. | p | q |
| 1 | | | | | | | | | | | | 1 | | | 21 | | |
| 2 | | | | | | | | | | | | 2 | | | 22 | | |
| 3 | | | | | | | | | | | | 3 | | | X | | |
| 4 | | | | | | | | | | | | 4 | | | Y | | |
| 5 | | | | | | | | | | | | 5 | | | | | |
| 6 | | | | | | | | | | | | 6 | | | | | |
| 7 | | | | | | | | | | | | 7 | | | | | |
| 8 | | | | | | | | | | | | 8 | | | | | |
| 9 | | | | | | | | | | | | 9 | | | | | |
| 10 | | | | | | | | | | | | 10 | | | | | |
| 11 | | | | | | | | | | | | 11 | | | | | |
| 12 | | | | | | | | | | | | 12 | | | | | |
| 13 | | | | | | | | | | | | 13 | | | | | |
| 14 | | | | | | | | | | | | 14 | | | | | |
| 15 | | | | | | | | | | | | 15 | | | | | |
| 16 | | | | | | | | | | | | 16 | | | | | |
| 17 | | | | | | | | | | | | 17 | | | | | |
| 18 | | | | | | | | | | | | 18 | | | | | |
| 19 | | | | | | | | | | | | 19 | | | | | |
| 20 | | | | | | | | | | | | 20 | | | | | |

〇〇〇年遺傳性及罕見疾病報告簽署人-紀錄表

| |
|--|
| |
|--|

〇〇〇年遺傳性及罕見疾病報告簽署人-答案卷

結果：

說明：

貳、初次審查

一、 審查目的：

衛生福利部國民健康署為確保遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構之檢驗品質，保障受檢者之權益，特訂定「遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構資格審查要點」經審查通過，並持有效期證明之指定檢驗機構，得依優生保健措施減免或補助費用辦法、罕見疾病醫療照護費用補助辦法之規定申請費用補助。

二、 初次審查相關規定：

1. 機構申請資格條件：

- (1) 需為設有符合醫療機構設置標準所定檢驗設施及人員之醫療機構，並應置有專任報告簽署人1人以上。
- (2) 專任報告簽署人專任之認定，以執業登記處所為依據；指定檢驗機構專任報告簽署人2人以上，應指定其中1人為主持人，並於申請新增指定檢驗機構時檢附在職證明。

2. 機構效期：

經初次審查通過者，由國民健康署發給指定檢驗機構證明，效期4年；效期屆滿日3個月至6個月前，得依規定申請後續審查。

3. 指定檢驗機構有下列情形之一者，國民健康署得廢止其指定機構資格：

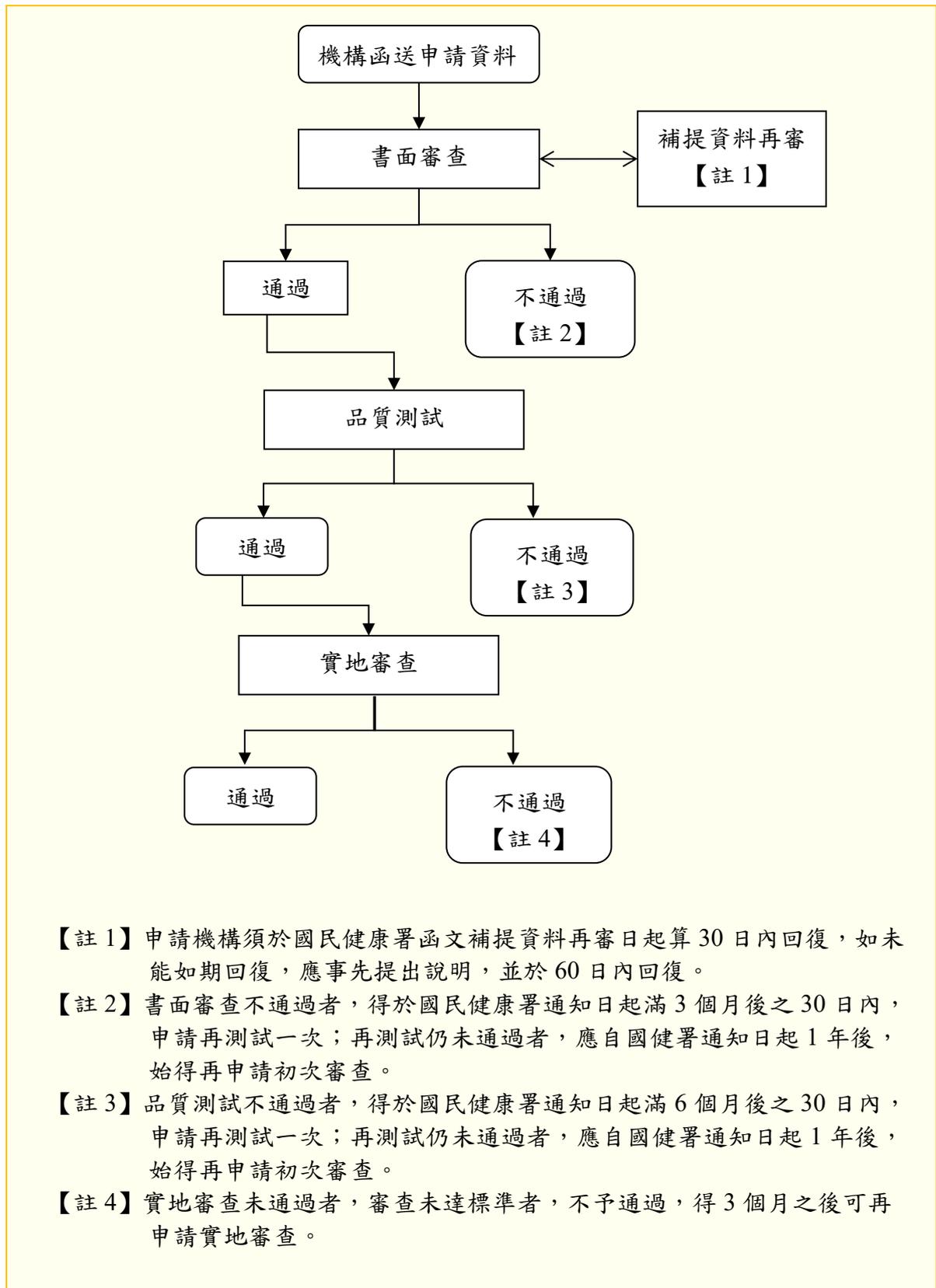
- (1) 人員或設施異動，致不符合審查合格基準，且未於事實發生日起1個月內自行補正。但於該期限內，主動向國健署通報，得延長至事實發生日起3個月內補正，不受1個月之限制。
- (2) 未經報准，委託其他指定檢驗機構檢驗。
- (3) 委託非指定檢驗機構檢驗。
- (4) 申請檢驗費用補助，內容不實，情節重大。
- (5) 違反法令情事，情節重大。

前項第一款所定補正期間與第二款至第四款所定事實發生日起之相關檢驗費用，不得申請國民健康署補助，已補助者，應予追回，並得加計利息，且不得向受檢者收取。

經依第四款及第五款廢止指定檢驗機構資格者，自廢止日起3年後，始得重新申請初次審查；其主持人於3年內不得再擔任任何指定檢驗機構之主持人。

三、申請流程及時程規定：

由申請機構函送應備資料至國民健康署及台灣周產期醫學會進行書面審查，審查通過後接受品質測試合格後，將派3名委員至機構進行實地審查，審查通過後，即成為國民健康署審查通過之檢驗機構，審查流程表如下：



四、審查流程及送審相關重要注意事項：

(一) 書面審查：

| 一、申請機構應備資料： | | |
|---|---|---|
| (1) 機構資格審查申請書(附件 A2-1) (2) 書面審查自我檢核表(附件 A2-2) (3) 主持人/報告簽署人資料表(有二人以上時，請註明主持人)(附件 A2-3) * 檢附主持人/報告簽署人執業執照、學經歷證明文件影本 * 主持人須為專任，應附在職證明(經審查通過為報告簽署人之證明) (4) 機構自評表(主持人/報告簽署人需簽名)(附件 A2-4) (5) 人員分工及職務說明(附件 A2-5) (6) 申請機構之開業執照影本 (7) 國內、外醫學檢驗認證機構之認證通過證明 (8) 檢驗人員之執業執照、學經歷證明文件影本 (9) 基本設備、數量及維護資料 (10) 作業手冊(現場查閱) (11) 檢體登錄本(現場查閱) (12) 其他評分項目有關之證明文件(如：支援機構合作契約書等) (13) 三十份連號羊水細胞染色體個案檢驗之檢體明細表(自行檢送，有空號時，應註明理由) (14) 羊水及血液染色體檢查所有異常個案(應包括結構異常者)之資料(自行檢送) (15) 其他經國健署指定之必要文件 | | |
| 二、函送申請資料： | | |
| 申請機構函送應備資料至國民健康署(1份)及台灣周產期醫學會(5份)，經確認申請人資格符合、資料完備，由學會協助將書審資料送請國民健康署奉核之5名委員書面審查。 | | |
| 三、申請機構取得審查結果： | | |
| 通過 | 補提資料再審 | 不通過 |
| 由國民健康署函知申請機構進行品質測試。 | 於國民健康署函文起算 30 日內回復，如未能於 30 日內回覆，應事先通知說明原因，並於 60 日內完成回覆。 | 依審查委員意見改善後重新提出申請；得自國民健康署通知日起滿 3 個月後之 30 日內，申請再測試一次；再測試仍未通過者，應自國健署通知日起 1 年後，始得再申請初次審查。 |

(二) 品質測試：

| | |
|---|---|
| 一、申請機構經通知品質測試時間： | |
| 書面審查通過後，國民健康署函知申請機構品質測試時間。 | |
| 二、申請機構依函知時間進行測試： | |
| 測試流程： | |
| 自申請機構應檢送最近1年之檢體明細表中，抽取8件玻片檢體(含3個羊水或血液染色體檢查異常，且包括結構異常者)，將檢體寄至台灣周產期醫學會，以提供審查委員判讀之正確性。 | |
| 三、測試重要注意事項： | |
| 任一件判讀錯誤者，不予通過 | |
| 四、申請機構取得審查結果： | |
| 通過 | 不通過 |
| 經5位書面審查委員一致給予審核通過後，由國民健康署函知申請機構進行委員實地審查。 | 品質測試不通過者，得於國民健康署通知日起滿6個月後之30日內，申請再測試一次；再測試仍未通過者，應自國健署通知日起1年後，始得再申請初次審查。 |

(三) 實地審查：

| | |
|--|------------------------------|
| 一、申請機構經通知實地審查時間： | |
| 品質測試通過後，國民健康署函知申請機構實地審查時間 | |
| 二、申請機構應備齊資料： | |
| (1) 申請機構之開業執照正本 | |
| (2) 主持人/報告簽署人及檢驗人員之執業執照正本(有二人以上時，請註明主持人) | |
| (3) 基本設備及維護資料(現場查閱) | |
| (4) 作業手冊(現場查閱) | |
| (5) 檢體登錄本(現場查閱) | |
| (6) 20份以上之臨床細胞遺傳學檢驗個案資料(現場調閱) | |
| (7) 其它評分項目有關之證明文件(如：支援機構合作契約書等) | |
| (8) 10~20分鐘實驗室簡介之簡報 | |
| 三、申請機構依函知時間進行審查： | |
| 審查流程： | |
| (1) 由國民健康署核定3名審查委員前往受檢機構擔任審核官 | |
| (2) 委員事前會議(10分鐘) | |
| (3) 受評機構簡報(20分鐘) | |
| (4) 實驗室實地審查(60分鐘) | |
| (5) 審查委員會議(15分鐘) | |
| (6) 綜合討論(15分鐘) | |
| 三、申請機構取得審查結果： | |
| 通過 | 不通過 |
| 由國民健康署函文通知，申請檢驗機構審查通過。 | 審查未達標準者，不予通過，得3個月之後可再申請實地審查。 |

五、附件 - 申請表單：

附件 A2-1：遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構資格審查申請書

附件 A2-2：遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類申請機構初次審查書面審查
自我檢核表

附件 A2-3：主持人/報告簽署人資料表

附件 A2-4：遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類初次審查基準自評表

附件 A2-5：遺傳性及罕見疾病檢驗機構技術人員工作內容調查表

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構資格審查申請書

| | |
|---|---|
| 一、機構基本資料 | |
| 機 構 名 稱 : _____ | |
| 醫 事 機 構 代 碼 : _____ | 機 構 負 責 人 : _____ |
| 申 請 人 : _____ | 申 請 日 期 : _____ 年 _____ 月 _____ 日 |
| 機 構 地 址 : _____ | |
| 聯 絡 電 話 : _____ | 聯 絡 人 : _____ |
| 電 子 信 箱 : _____ | |
| 二、申請類別 | |
| <input checked="" type="checkbox"/> A-1 遺傳性及罕見疾病檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類之初次審查 <input type="checkbox"/> A-2 遺傳性及罕見疾病檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類之後續審查 <input type="checkbox"/> B-1 遺傳性及罕見疾病檢驗機構-基因檢驗類之初次審查 <input type="checkbox"/> B-2 遺傳性及罕見疾病檢驗機構-基因檢驗類之後續審查 | |
| 三、相關證明文件(下列各項僅供參考，請依申請類別參閱審查基準表，自行檢核必要文件是否齊全) | |
| <input type="checkbox"/> 1. 申請機構之開業執照影本 <input type="checkbox"/> 2. 國內、外醫學檢驗認證機構之認證通過證明 <input type="checkbox"/> 3. 檢驗結果報告簽署人之執業執照、學經歷證明文件影本(有二人以上時，請註明主持人) <input type="checkbox"/> 4. 檢驗人員之執業執照、學經歷證明文件影本 <input type="checkbox"/> 5. 人員分工及職務說明 <input type="checkbox"/> 6. 基本設備、數量及維護資料 <input type="checkbox"/> 7. 作業手冊(現場查閱) <input type="checkbox"/> 8. 檢體登錄本(現場查閱) <input type="checkbox"/> 9. 其他評分項目有關之證明文件(如:支援機構合作契約書等) <input type="checkbox"/> 10. 其他經國健署指定之必要文件 | |
| 四、其他 | |
| A-1 <input type="checkbox"/> 11. 三十份連號羊水細胞染色體個案檢驗之檢體明細表(自行檢送，有空號時，應註明理由) <input type="checkbox"/> 12. 羊水及末梢血液染色體檢查所有異常個案(應包括結構異常者)之資料(自行檢送) | B-1 <input type="checkbox"/> 11. 申請審查之遺傳性或罕見疾病基因檢驗項目名稱： _____ <input type="checkbox"/> 12. 五至十份前述檢驗項目之個案相關資料(自行檢送) |
| A-2 <input type="checkbox"/> 11. 最近一次資格審查效期內，二十份以上之臨床細胞遺傳學檢驗個案資料(現場調閱) | B-2 <input type="checkbox"/> 11. 申請審查之遺傳性或罕見疾病基因檢驗項目名稱： _____ <input type="checkbox"/> 12. 十份前述檢驗項目之個案相關資料(現場調閱) |

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類 申請初次審查書面審查自我檢核表

| <input checked="" type="checkbox"/> | 審查文件 | 備註 |
|-------------------------------------|---|---------------------|
| <input type="checkbox"/> | 機構資格審查申請書(附件 2-1) | 檢附相關證明文件影本共 件，文件名稱： |
| <input type="checkbox"/> | (1) 主持人/報告簽署人 資料表 (附件 A2-3) 含相關證書影本：包括學、經歷證件、報告簽署人之執業執照，以及參與相關學會舉辦之遺傳檢驗課程證明文件。 | |
| <input type="checkbox"/> | (2) 機構自評表(機構主持人/報告簽署人需簽名)(附件 A2-4) | |
| <input type="checkbox"/> | (3) 人員工作內容調查表(附件 A2-5) | |
| <input type="checkbox"/> | (4) 申請機構之開業執照影本 | |
| <input type="checkbox"/> | (5) 國內、外醫學檢驗認證機構之認證通過證明 | |
| <input type="checkbox"/> | (6) 檢驗人員之執業執照、學經歷證明文件影本 | |
| <input type="checkbox"/> | (7) 基本設備、數量及維護資料 | |
| <input type="checkbox"/> | (8) 作業手冊(現場調閱) | |
| <input type="checkbox"/> | (9) 檢體登錄本(現場調閱) | |
| <input type="checkbox"/> | (10)其他評分項目有關之證明文件(如：支援機構合作契約書) | |
| <input type="checkbox"/> | (11)三十份連號羊水細胞染色體個案檢驗之檢體明細表(自行檢送，有空號時，應註明理由) | |
| <input type="checkbox"/> | (12)羊水及血液染色體檢查所有異常個案(應包括結構異常者)之資料(自行檢送) | |
| <input type="checkbox"/> | (13)其他經國健署指定之必要文件 | |

以上資料請準備乙式六份送審，其中五份隨函送台灣周產期醫學會(100 台北市中正區常德街 1 號景福館 2 樓 203A)，一份隨函送至國健署(台北市大同區塔城街 36 號 6 樓婦幼健康組)留存。

(醫療院所名稱)主持人/報告簽署人資料表

(有二人以上時，請分開寫兩份，並註明主持人)

一、學經歷基本資料：

| | | | |
|------------------------|-----------|---------|----------|
| 中文姓名 | | 醫事機構代碼 | |
| 服務單位 | | 職 稱 | |
| 性 別 | | 出生日期 | |
| 聯絡地址 | | | |
| 聯絡電話 | | | |
| E-mail | | | |
| 主要學歷 *由最高學歷 依次填寫 | 學校名稱 | 主修學門系所 | 學 位 |
| | | | |
| | | | |
| 現職 經歷 | 機關名稱/服務部門 | 職 稱 | 起 迄 年 月 |
| | | | |
| | | | |
| | | | |
| | 證 書 字 號 | 核 發 機 關 | 起算(核發)年月 |
| 專科醫師 | | | |
| 其他證書 | | | |
| | | | |

二、研習課程：

*報告簽署人效期為6年，效期內應參加經國健署認可之繼續教育課程6小時以上；屆期未完成者，終止其資格。

| 序 號 | 課程名稱 | 開課單位 | 上課日期 (YYYY/MM/DD) | 上課時數 |
|--------|------|------|----------------------|------|
| 1 | | | | |
| 2 | | | | |
| 3 | | | | |

三、近 5 年內之研究成果：(若有可提供，以 5 篇為限)

★著作論文必須填寫所有作者(按期刊所刊登之原排序，本人名下 underline)、期刊名稱(務必書寫全名)、年份、月份、卷期、起迄頁數。

| 序號 | 論文資料 |
|----|------|
| 1 | |
| 2 | |
| 3 | |
| 4 | |
| 5 | |

四、近 3 年內執行及申請中之研究計畫(若有可提供，以 5 項為限)

| 序號 | 計畫名稱 | 計畫內擔任工作 | 起訖(年/月) | 補助或委託機構 |
|----|------|---------|---------|---------|
| 1 | | | | |
| 2 | | | | |
| 3 | | | | |
| 4 | | | | |
| 5 | | | | |

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類初次審查基準

自評表

| 壹、必要項目： | | | | |
|----------------------|---|----------------------------------|--------------------------|--------------------------|
| 項目 | 說明 | 審查原則 | 符合 | 不符合 |
| 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，受有國健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，並經國健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。 | 必要項目 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 二、基本設備 | 1. 有照相機功能之精密顯微鏡一台。 | 必要項目 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | 2. 倒立顯微鏡一台。 | 必要項目 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | 3. 大型無菌操作台一台。 | 必要項目 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | 4. 各種染色體顯帶法之試藥及設備。 | 必要項目 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | 5. 連接不斷電裝置之二氧化碳培養箱 二台。 | 必要項目 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | 6. 連接不斷電裝置之攝氏四度及零下二十度冰箱。 | 必要項目 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | 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)。 | 必要項目 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | 8. 連接不斷電裝置水浴箱一台。 | 必要項目 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | 9. 桌上型離心機一台。 | 必要項目 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | 10. 酸鹼度計一架。 | 必要項目 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | 11. 天平一台。 | 必要項目 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | 12. 純水蒸餾機一台(購用蒸餾水者，可免)。 | 必要項目 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | 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。 | 必要項目 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | 14. 最新版人類染色體國際系統命名法(International System for Human Chromosome Nomenclature)一冊。 | 必要項目 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 貳、審查評分項目： | | | | |
| 項目 | 說明 | 審查原則 | 配分 | 得分 |
| 一、後援機構 (三分) | 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)。 | 後援機構同意書之有效日期 (A) 3 年內有更新者/3 分 | 3 | |

| | | | | |
|------------------------|---|--|---|--|
| | | (B) 超過3年以上更新者/2 或1分 (C) 無同意書者/0分 | | |
| 二、品質管制 作業 (六十八分) | 1. 備有操作手冊，並定期更新。 | 完整之檢驗室作業手冊應包括：(實驗室品質管制及管理、羊水、絨毛、血液細胞之染色體分析、染色體染色法、顯微鏡分析原則及鑲嵌型分析指標、顯微鏡數位照相系統作業、報告及異常個案之追蹤流程、實驗室安全措施及生物化學物處理原則)。 (A) 具有完整之檢驗室作業手冊/3分 (B) 每1項缺失扣1分，扣至滿分3分為止 | 3 | |
| | 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。 | (A) 紀錄完整/8分 (B) 缺少1項扣2分，扣至滿8分為止 | 8 | |
| | 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。 | 30份個案中 (A) 全部符合/6分 (B) 1-2個案不符合/3分 (C) 3個以上不符合/0分 | 6 | |
| | 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)。 | 30份個案中 (A)全部符合/6分 (B) 1-2個案不符合/4分 (C) 3-4個案不符合/2分 (D) 5個以上不符合/0分 | 6 | |
| | 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。(如有培養困難應至少分析十個細胞) | (A)完全符合/3分 (B)未符合/0分 | 3 | |
| | 6. 培養成功率應達百分之九十五以上。 | 應有統計培養成功率(正常檢體) (A) >99%/3分 (B) 95-98%/2分 (C) 90-94%/1分 (D) <94%/0分 | 3 | |
| | 7. 應詳細記錄培養過程、細胞生長情 | (A)全部符合/3分 | 3 | |

| | | | | |
|---------------------------|---|--|----|--|
| | 形、觀察之染色體數目及構造、座標等。 | (B)有任 1 項未達成/2 分 (C)有任 2 巷未達成/1 分 (D)有任 3 巷以上未達成/0 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。 | (A) 具有 G 染帶及其他任一顯帶技術且>90%個案其 G 顯帶程度在四百以上/17 分 (B) 只有 G 染帶且>90%個案其顯帶程度在四百以上/11~16 分 (C) 具有 G 染帶及其他任一顯帶技術但<90%個案其 G 顯帶程度在四百以上/6~10 分 (D) 只有 G 染帶且<70%個案其顯帶程度在四百以上/0~5 分 | 17 | |
| | 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。 | (A)全部符合/11~15 分 (B) 1-2 個不符合/6~10 分 (C) 3 個以上不符合/0~5 分 | 15 | |
| | 10. 檢驗報告於檢體抽取後三週內發出 | 應有統計數據，符合三個星期內發報告之比率 (A) >98%/3 分 (B) 95-97%/2 分 (C) 90-94%/1 分 (D) <90%/0 分 | 3 | |
| | 11. 百分之五十以上受檢個案為三十四歲以上之產婦。 | (A) 完全符合/1 分 (B) 未完全符合/0 分 | 1 | |
| 三、檢驗相關紀錄表及檢體之保存 (二十一分) | 1. 染色體顯微鏡檢查直接紀錄表之完整性與正確性。 | (A) 全部符合/5 分 (B) 有 1 項缺失/4 分 (C) 有 2 項缺失/3 分 (D) 有 3 項缺失/2 分 (E) 有 4 項缺失/1 分 (F) 5 項缺失以上/0 分 | 5 | |
| | 2. 報告單上至少應有檢驗人員及報告簽署人之簽名。 | (A) 全符合/2 分 (B) 未符合/0 分 | 2 | |
| | 3. 個案染色體顯帶法報告表之完整性與正確性。 | (A) 全部符合/4 分 (B) 有 1 項缺失/3 分 (C) 有 2 項缺失/2 分 (D) 有 3 項缺失/1 分 (E) 4 項缺失以上/0 分 | 4 | |
| | 4. 二氧化碳保溫箱操作實況登記表之完整性與正確性。 | (A) 全部符合/4 分 (B) 有 1 項缺失/3 分 (C) 有 2 項缺失/2 分 | 4 | |

| | | | | |
|--|----------------------------------|---|-----|--|
| | | (D) 有 3 項缺失/1 分 (E) 4 項缺失以上/0 分 | | |
| | 5. 染色體檢查結果週報表、月報表之完整性與正確性。 | (A) 全部符合/3 分 (B) 有 1 項缺失/2 分 (C) 有 2 項缺失/1 分 (D) 3 項缺失以上/0 分 | 3 | |
| | 6. 雙親及胎兒之玻片檢體保存三年以上。 | (A) 全符合/3 分 (B) 未符合/0 分 | 3 | |
| 四、雙親及一般人末梢血液染色體檢查現況 (四分) | 需要加做要做雙親及其他家屬的染色體個案 | (A) 全符合/4 分 (B) 未符合/0 分 | 4 | |
| 五、異常個案追蹤資訊 (四分) | 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。 | (A) 全符合/2 分 (B) 未符合/0 分 | 2 | |
| | 2. 檢查雙親染色體，以了解胎兒異常之可能原因。 | (A) 全符合/2 分 (B) 未符合/0 分 | 2 | |
| 以上分數總合 | | | 100 | |
| 額外加分 (二分) | 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。 | (A) 全符合/2 分 (B) 未符合/0 分 | 2 | |
| 總分(包含額外加分) | | | 102 | |
| 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 | | | | |

主持人簽章：_____

中 華 民 國 年 月 日

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類技術人員工作內容調查表

| 項目 | 職稱 | 姓名 | 最高學歷系所 | 專兼任 | | 是否具備醫檢師(生)資格 | 負責之內容 (詳細工作內容) | 從事此職務年資 (含非現職) | 備註 |
|---------|-------|-----|-------------|-----|----|--------------|---|-------------------|----|
| | | | | 專任 | 兼任 | | | | |
| 臨床細胞遺傳學 | 技術員 | 林○○ | ○○○○大學○○系碩士 | √ | | 否 | cell culture、染色體玻片製作、染色體核型分析、其他：請列舉 | 1年 | 範例 |
| 臨床細胞遺傳學 | 資深技術員 | 陳○○ | ○○○○大學○○系碩士 | √ | | 醫檢師 | cell culture、染色體玻片製作、染色體核型分析、其他：請列舉 | 5年 | 範例 |
| 基因 | 技術員 | 林○○ | ○○○○大學○○系碩士 | √ | | 醫檢生 | 抽DNA、Nested PCR、Real-time PCR、NGS定序、Sanger定序分析、其他：請列舉 | 1年 | 範例 |
| | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | |

參、後續審查

一、 審查目的：

衛生福利部國民健康署為確保遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構之檢驗品質，保障受檢者之權益，特訂定「遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構資格審查要點」，經審查通過之遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構，須定期接受後續審查以延續資格效期。持有效期證明之指定檢驗機構，得依優生保健措施減免或補助費用辦法、罕見疾病醫療照護費用補助辦法之規定申請費用補助。

二、 後續審查相關規定：

1. 機構申請資格條件：

- (1) 需為設有符合醫療機構設置標準所定檢驗設施及人員之醫療機構，並應置有專任報告簽署人。但本要點於中華民國 107 年 11 月 28 日修正生效前，曾經國健署審查通過，仍在效期內之指定檢驗機構，於其專任報告簽署人未異動前，得免另置專任報告簽署人。
- (2) 經初次審查通過者，由國民健康署發給指定檢驗機構證明，效期 4 年；效期屆滿日 3 個月至 6 個月前，得依規定申請後續審查。

2. 機構效期：

後續審查通過者，得展延指定檢驗機構證明效期 4 年。

3. 指定檢驗機構有下列情形之一者，國民健康署得廢止其指定機構資格：

- (1) 人員或設施異動，致不符合審查合格基準，且未於事實發生日起 1 個月內自行補正。但於該期限內，主動向國健署通報，得延長至事實發生日起 3 個月內補正，不受 1 個月之限制。
- (2) 未經報准，委託其他指定檢驗機構檢驗。
- (3) 委託非指定檢驗機構檢驗。
- (4) 申請檢驗費用補助，內容不實，情節重大。
- (5) 違反法令情事，情節重大。

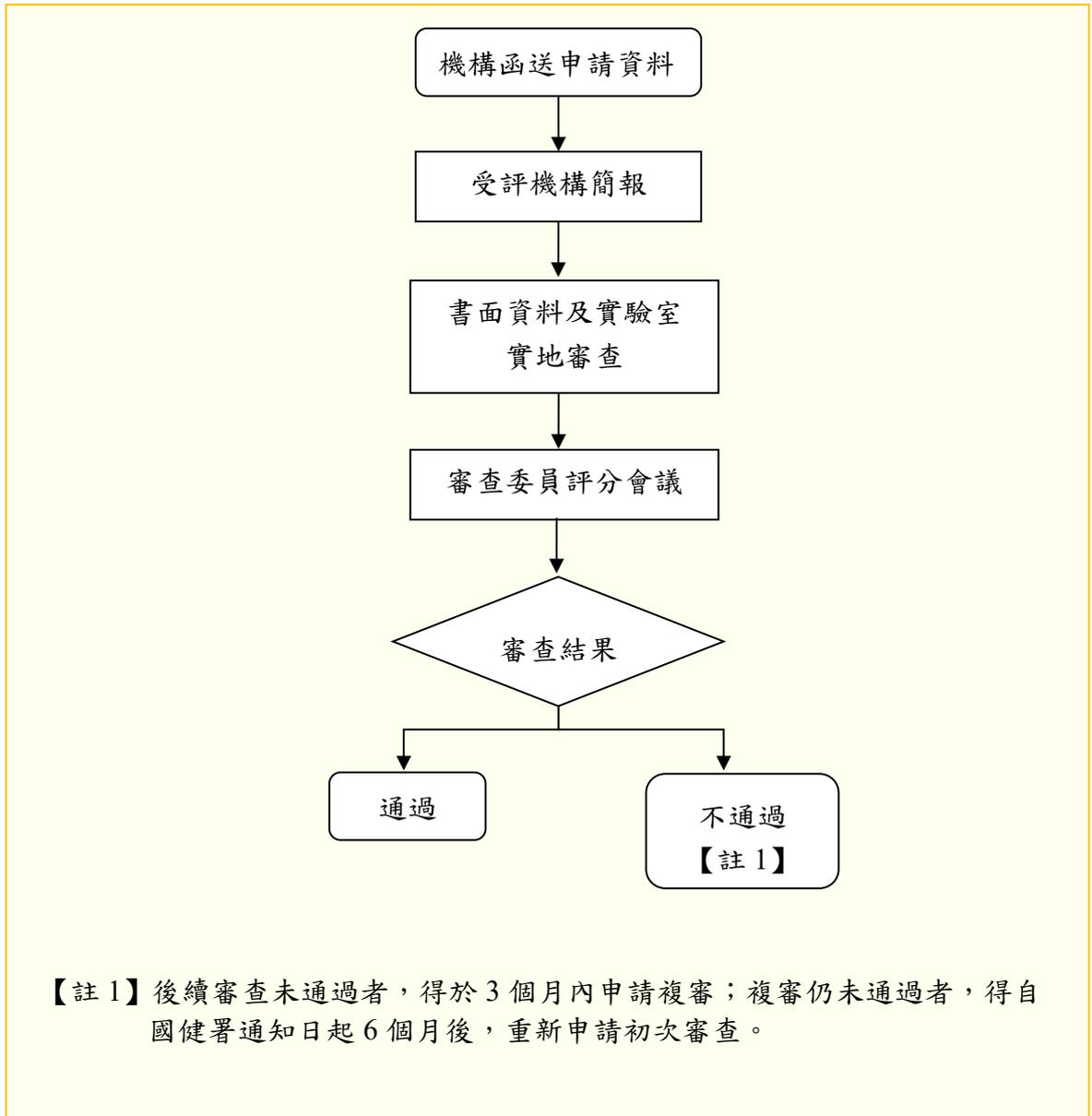
前項第一款所定補正期間與第二款至第四款所定事實發生日起之相關檢驗費用，不得申請國民健康署補助，已補助者，應予追回，並得加計利息，且不得向受檢者收取。

經依第四款及第五款廢止指定檢驗機構資格者，自廢止日起 3 年後，始得重新申請初次審查；其主持人於 3 年內不得再擔任任何指定檢驗機構之主持人。

三、申請流程及時程規定：

由申請機構函送應備資料至國民健康署及台灣周產期醫學會進行審查，審查通過後將派 3 名委員至機構進行實地審查，審查通過後，即可展延指定檢驗機構效期。

審查流程表如下：



四、 審查流程及送審相關重要注意事項：

| <p>一、申請機構經通知後續實地審查時間：</p> <p>國民健康署函知申請機構實地審查時間。</p> | | | | | |
|--|---|----|-----|--------------------------|---|
| <p>二、申請機構應備齊資料：</p> <p>備齊紙本應備資料：</p> <p>申請機構應備妥下述資料，並以資料夾裝訂並依序置放表單、加註標示，於審查當日提供給委員參考。</p> <ol style="list-style-type: none"> (1) 機構資格審查申請書(附件 A3-1) (2) 書面審查自我檢核表(附件 A3-2) (3) 主持人/報告簽署人資料表(附件 A3-3) (4) 申請機構之開業執照影本 (5) 國內、外醫學檢驗認證機構之認證通過證明 (6) 檢驗結果報告簽署人之執業執照、學經歷證明文件影本(有二人以上時，請註明主持人) (7) 檢驗人員之執業執照、學經歷證明文件影本 (8) 人員分工及職務說明(附件 A3-5) (9) 基本設備、數量及維護資料(現場調閱，於審查當日提供) (10) 作業手冊(現場查閱，於審查當日提供) (11) 檢體登錄本(現場查閱，於審查當日提供) (12) 最近一次資格審查效期內，20 份以上之臨床細胞遺傳學檢驗個案資料(現場調閱) (13) 其他評分項目有關之證明文件(如：支援機構合作契約書等) (14) 其他經國健署指定之必要文件(如：工作概況調查表，附件 A3-6) (15) 實驗室簡介之簡報(投影片製作約 20 頁，應含前次審查建議事項及改善作為) <p>另以 E-mail 提供台灣周產期學會之資料：</p> <p>請於審查兩週前寄至 GENETICDDL@GMAIL.COM</p> <ol style="list-style-type: none"> (1) 機構自評表(附件 A3-4) (2) 技術人員工作內容調查表(A3-5) (3) 工作概況調查表(A3-6) (4) 實驗室簡介之簡報(投影片製作約 20 頁，應含前次審查建議事項及改善作為) | | | | | |
| <p>三、申請機構依函通知時間進行後續實地審查：</p> <p>審查流程：</p> <ol style="list-style-type: none"> (1) 由國民健康署核定 3 名審查委員擔任考官 (2) 委員事前會議(10 分鐘)→受評機構簡報(20 分鐘)→實驗室實地審查(60 分鐘)→審查委員會議(15 分鐘)→綜合討論(15 分鐘) | | | | | |
| <p>四、申請機構取得審查結果：</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th>通過</th> <th>不通過</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>由國民健康署函文通知，申請檢驗機構後續審查通過。</td> <td>後續審查未通過者，得於 3 個月內申請複審；複審仍未通過者，得自國民健康署通知日起 6 個月後，重新申請初次審查。</td> </tr> </tbody> </table> | | 通過 | 不通過 | 由國民健康署函文通知，申請檢驗機構後續審查通過。 | 後續審查未通過者，得於 3 個月內申請複審；複審仍未通過者，得自國民健康署通知日起 6 個月後，重新申請初次審查。 |
| 通過 | 不通過 | | | | |
| 由國民健康署函文通知，申請檢驗機構後續審查通過。 | 後續審查未通過者，得於 3 個月內申請複審；複審仍未通過者，得自國民健康署通知日起 6 個月後，重新申請初次審查。 | | | | |

五、附件 - 申請表單：

附件 A3-1：遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構資格審查申請書

附件 A3-2：遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類後續審查書面審查自我檢核表

附件 A3-3：主持人/報告簽署人資料表

附件 A3-4：遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類後續審查自評表

附件 A3-5：遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類技術人員工作內容調查表

附件 A3-6：工作概況調查表

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構資格審查申請書

| | |
|---|--|
| 一、機構基本資料 | |
| 機 構 名 稱 : _____ | |
| 醫 事 機 構 代 碼 : _____ | 機 構 負 責 人 : _____ |
| 申 請 人 : _____ | 申 請 日 期 : _____ 年 _____ 月 _____ 日 |
| 機 構 地 址 : _____ | |
| 聯 絡 電 話 : _____ | 聯 絡 人 : _____ |
| 電 子 信 箱 : _____ | |
| 二、申請類別 | |
| <input type="checkbox"/> A-1 遺傳性及罕見疾病檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類之初次審查 | |
| <input checked="" type="checkbox"/> A-2 遺傳性及罕見疾病檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類之後續審查 | |
| <input type="checkbox"/> B-1 遺傳性及罕見疾病檢驗機構-基因檢驗類之初次審查 | |
| <input type="checkbox"/> B-2 遺傳性及罕見疾病檢驗機構-基因檢驗類之後續審查 | |
| 三、相關證明文件(下列各項僅供參考，請依申請類別參閱審查基準表，自行檢核必要文件是否齊全) | |
| <input type="checkbox"/> 1. 申請機構之開業執照影本 | |
| <input type="checkbox"/> 2. 國內、外醫學檢驗認證機構之認證通過證明 | |
| <input type="checkbox"/> 3. 檢驗結果報告簽署人之執業執照、學經歷證明文件影本(有二人以上時，請註明主持人) | |
| <input type="checkbox"/> 4. 檢驗人員之執業執照、學經歷證明文件影本 | |
| <input type="checkbox"/> 5. 人員分工及職務說明 | |
| <input type="checkbox"/> 6. 基本設備、數量及維護資料 | |
| <input type="checkbox"/> 7. 作業手冊(現場查閱) | |
| <input type="checkbox"/> 8. 檢體登錄本(現場查閱) | |
| <input type="checkbox"/> 9. 其他評分項目有關之證明文件(如:支援機構合作契約書等) | |
| <input type="checkbox"/> 10. 其他經國健署指定之必要文件 | |
| 四、其他 | |
| A-1 | B-1 |
| <input type="checkbox"/> 11. 三十份連號羊水細胞染色體個案檢驗之檢體明細表(自行檢送，有空號時，應註明理由) | <input type="checkbox"/> 11. 申請審查之遺傳性或罕見疾病基因檢驗項目名稱： _____ |
| <input type="checkbox"/> 12. 羊水及末梢血液染色體檢查所有異常個案(應包括結構異常者)之資料(自行檢送) | <input type="checkbox"/> 12. 五至十份前述檢驗項目之個案相關資料(自行檢送) |
| A-2 | B-2 |
| <input checked="" type="checkbox"/> 11. 最近一次資格審查效期內，二十份以上之臨床細胞遺傳學檢驗個案資料(現場調閱) | <input type="checkbox"/> 11. 申請審查之遺傳性或罕見疾病基因檢驗項目名稱： _____ |
| | <input type="checkbox"/> 12. 十份前述檢驗項目之個案相關資料(現場調閱) |

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類後續審查書面審查

自我檢核表

| ☑ | 審查文件 | 備註 |
|--------------------------|---|---------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> | (1) 機構資格審查申請書(附件 A3-1)相關證書影本： 包括參與相關學會學辦之遺傳檢驗課程證明文件。 | 備妥資料，並以資料夾裝訂並依序置放表單、加註標示，於審查當日提供給委員參考 |
| <input type="checkbox"/> | (2) 主持人/報告簽署人資料表(附件 A3-3) | |
| <input type="checkbox"/> | (3) 申請機構之開業執照影本 | |
| <input type="checkbox"/> | (4) 國內、外醫學檢驗認證機構之認證通過證明 | |
| <input type="checkbox"/> | (5) 檢驗結果報告簽署人之執業執照、學經歷證明文件影本 (有二人以上時，請註明主持人) | |
| <input type="checkbox"/> | (6) 檢驗人員之執業執照、學經歷證明文件影本 | |
| <input type="checkbox"/> | (7) 人員分工及職務說明(附件 A3-5) | |
| <input type="checkbox"/> | (8) 基本設備、數量及維護資料(現場調閱) | |
| <input type="checkbox"/> | (9) 作業手冊(現場調閱) | |
| <input type="checkbox"/> | (10) 檢體登錄本(現場調閱) | |
| <input type="checkbox"/> | (11) 最近一次資格審查效期內，20 份以上之臨床細胞遺傳學 檢驗個案資料(現場調閱) | |
| <input type="checkbox"/> | (12) 其它評分項目有關之證明文件(如：支援機構合作契約書) | |
| <input type="checkbox"/> | (13) 其它經國健署指定之必要文件，如：工作概況調查表(附件 A3-6) | |
| <input type="checkbox"/> | (14) 實驗室簡介之簡報(約 20 頁，應含前次審查建議事項及改 善作為) | |
| <input type="checkbox"/> | (1) 機構自評表(機構主持人需簽名)(附件 A3-4) | 以 E-mail 提供台灣周 產期學會之資料 |
| <input type="checkbox"/> | (2) 人員分工及職務說明(附件 A3-5) | |
| <input type="checkbox"/> | (3) 其它經國健署指定之必要文件，如：工作概況調查表(附件 A3-6) | |
| <input type="checkbox"/> | (4) 實驗室簡介之簡報(約 20 頁，應含前次審查建議事項及改 善作為) | |

需 E-mail 回覆，請於審查兩週前寄至：GENETICDDL@GMIAL.COM。

如有任何問題，請洽國民健康署婦幼健康組吳眉萱小姐 02-2522-0646。

(醫療院所名稱)主持人/報告簽署人資料表

(有二人以上時，請分開寫兩份，並註明主持人)

一、學經歷基本資料

| | | | | |
|------------------------|-----------|---------|----------|-----------|
| 中文姓名 | | 醫事機構代碼 | | |
| 服務單位 | | 職 稱 | | |
| 性 別 | | 出生日期 | | |
| 聯絡地址 | | | | |
| 聯絡電話 | | | | |
| E-mail | | | | |
| 主要學歷 *由最高學歷 依次填寫 | 學校名稱 | 主修學門系所 | 學 位 | 畢(肄)業起迄年月 |
| | | | | |
| | | | | |
| 現職 經歷 | 機關名稱/服務部門 | 職 稱 | 起 迄 年 月 | |
| | | | | |
| | | | | |
| | | | | |
| | 證 書 字 號 | 核 發 機 關 | 起算(核發)年月 | |
| 專科醫師 | | | | |
| 其他證書 | | | | |
| | | | | |

二、研習課程

*報告簽署人效期為6年，效期內應參加經國健署認可之繼續教育課程6小時以上；屆期未完成者，終止其資格。

| 序 號 | 課程名稱 | 開課單位 | 上課日期 (YYYY/MM/DD) | 上課時數 |
|--------|------|------|----------------------|------|
| 1 | | | | |
| 2 | | | | |
| 3 | | | | |

三、近 5 年內之研究成果(若有可提供，以 5 篇為限)

★著作論文必須填寫所有作者(按期刊所刊登之原排序，本人名下 underline)、期刊名稱(務必書寫全名)、年份、月份、卷期、起迄頁數。

| 序號 | 論文資料 |
|----|------|
| 1 | |
| 2 | |
| 3 | |
| 4 | |
| 5 | |

四、近 3 年內執行及申請中之研究計畫(若有可提供，以 5 項為限)

| 序號 | 計畫名稱 | 計畫內擔任工作 | 起訖(年/月) | 補助或委託機構 |
|----|------|---------|---------|---------|
| 1 | | | | |
| 2 | | | | |
| 3 | | | | |
| 4 | | | | |
| 5 | | | | |

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類

後續審查基準及自評表

| 項目 | 說明 | 審查原則 | 配 分 | 得 分 |
|----------------|--|--|--------|--------|
| 一、操作手冊 (五分) | 1.備有完整之檢驗室操作手冊。 | 完整之檢驗室作業手冊應包括： (實驗室品質管制及管理、羊水、絨毛、血液細胞之染色體分析、染色體染色法、顯微鏡分析原則及鑲嵌型分析指標、顯微鏡數位照相系統作業、報告及異常個案之追蹤流程、實驗室安全措施及生物化學物處理原則)。 (A)具有完整之檢驗室作業手冊/3分 (B) 1-3 項不完整/2 分 (C) 4 項以上不完整/1 分 (D)沒有檢驗室作業手冊/0 分 | 3 | |
| | 2.操作手冊定期更新，並註明更新日期。 | 檢驗室作業手冊應每年應由實驗室管理階層進行審查，並做成紀錄，針對需要修訂或更新的內容，應有修訂紀錄。 (A)每年皆有審查並有修訂紀錄/2分 (B)每年皆有審查但未有修訂紀錄/1分 (C)三年內未審查/0分 | 2 | |
| 二、檢體管理 (十分) | 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。 | (A) 紀錄完整/5分 (B) 缺少其中 1-2 項記錄/4分 (C) 缺少其中 3-4 項記錄/2分 (D) 缺少其中 5 項記錄以上/0分 | 5 | |
| | 2.訂有檢體之收受範圍、標準及處理程序。 | 有完整明確的：檢體種類標示；檢體收受範圍、收受時間及退件標準；各種檢體的包裹方式、運送方法與溫度條件；各種檢體處理的流程，並有詳細的送檢單。 (A) 完全符合/3分 | 3 | |

| | | | | |
|-------------------|------------------------|---|----|--|
| | | (B) 1~2 項缺失/2 分 (C) 3 項以上缺失/1 分 (D) 無訂定/0 分 | | |
| | 3. 檢體均有適當標示。 | 每個檢體皆有適當標示包括：檢體姓名、病歷號、檢驗編號、流水編號、檢體種類 (A)完全符合/2 分 (B) 1-2 個檢體標示不完整/1 分 (C) 3 個檢體以上標示不完整/0 分 | 2 | |
| 三、試劑管理 (八分) | 1.試劑有適當標示。 | 試劑應有適當標示包括：開瓶使用日期、有效日期、使用人員姓名，試劑應確實記錄使用的劑量並有庫存記錄表。 (A)試劑標示完整/2 分 (B) 1-2 項缺失/1 分 (C) 3 項以上缺失/0 分 | 2 | |
| | 2.試劑有適當之保存。 | 試劑應有適當的存放位置並符合其溫度及避光與否之條件，有毒物質須另行存放於專用位置並上鎖管理。 (A) 試劑保存符合規定/2 分 (B) 1-2 項缺失/1 分 (C) 3 項以上缺失/0 分 | 2 | |
| | 3.試劑標示製備及有效日期。 | 試劑應記錄：製備人員的姓名、製備日期、開始使用日期、有效日期。 (A) 無缺失/2 分 (B) 1-2 項缺失/1 分 (C) 3 項缺失/0 分 | 2 | |
| | 4.試劑有無菌測試。 | 新備製的培養基皆須做無菌測試並詳細記錄於紀錄表，內容應包括各項試劑批號、開封日期、使用期限、結果及備製人員。 (A) 無缺失/2 分 (B) 1-2 項缺失/1 分 (C) 3 項以上缺失/0 分 | 2 | |
| 四、器材及設備管理 (十分) | 定期檢查及維護相關器材及設備，並有完整紀錄。 | 相關器材及設備皆依其需要定期校正且保留完整維護記錄 (A) 完全符合/10 分 (B) 1-2 項不完整/8 分 (C) 3-4 項不完整/6 分 (D) 5 項以上未符合規定/0 分 | 10 | |

| | | | | |
|------------------|--|--|---|--|
| 五、品質管理 (三十八分) | 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。 | 20 份個案中 (A) 全部符合/2 分 (B) 1-2 個案不符合/1 分 (C) 3 個以上不符合/0 分 | 2 | |
| | 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)。 | 20 份個案中 (A) 全部符合/4 分 (B) 1-2 個案不符合/3 分 (C) 3-4 個案不符合/2 分 (D) 5 個以上不符合/0 分 | 4 | |
| | 3.每件檢體有二個以上之細胞染色體核型圖照片。 | 20 份個案中 (A) 全部符合/2 分 (B) 1-2 個不符合/1 分 (C) 3 個以上不符合/0 分 | 2 | |
| | 4.每件檢體於顯微鏡下分析四個以上細胞之染色體核型。 | 20 份個案中 (A) 全部符合/3 分 (B) 1-2 個案不符合/2 分 (C) 3-4 個案不符合/1 分 (D) 5 個以上不符合/0 分 | 3 | |
| | 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 | (A) 具有 G 染帶及其他任一顯帶技術且>90%個案其 G 顯帶程度在四百以上/3 分 (B) 只有 G 染帶且>90%個案其顯帶程度在四百以上/2 分 (C) 具有 G 染帶及其他任一顯帶技術但<90%個案其 G 顯帶程度在四百以上/1 分 (D) 只有 G 染帶且<70%個案其顯帶程度在四百以上/0 分 | 5 | |
| | 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。 | 20 份個案中 (A) 全部符合/2 分 (B) 1-2 個不符合/1 分 (C) 3 個以上不符合/0 分 | 2 | |
| | 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)。 | 應有 Level II 鑲嵌型個案之統計表且其分析之細胞應相對增加 (A) 全部符合/2 分 (B) 1-2 個不符合/1 分 (C) 3 個以上不符合/0 分 | 2 | |
| | 8.培養成功率達百分之九十五以上。 | 應有統計培養成功率(正常檢體) (A) >99%/2 分 (B) 95-98%/1 分 (C) <95%/0 分 | 2 | |
| | 9.檢驗報告應以人類染色體國際系統命名。(International system | (A) 全部符合/2 分 (B) 1-2 個不符合/1 分 | 2 | |

| | | | | |
|--------------|---|--|----|--|
| | for chromosome nomenclature, ISCN) | (C) 3 個以上不符合/0 分 | | |
| | 10.檢驗報告於收受檢體後三週內發出。 | <p>應有統計數據，符合三個星期內發報告之比率</p> <p>(A) >98% /2 分</p> <p>(B) 95-97% /1 分</p> <p>(C) <95% /0 分</p> | 2 | |
| | 11.檢驗報告說明完整、正確。 | <p>(A) 染色體報告必須包含病人完整的資料如姓名、編號、年齡、病歷號、收件或培養日期、報告日期、檢驗師、適應症、培養方法、染色方法及檢體外觀/3 分(每缺 1 項扣 1 分，扣至 0 分為止)</p> <p>(B) 染色體正常之報告必須包含 Colonies examined、Metaphases karyotyped、Metaphases examined、Metaphases analyzed 之數量/2 分(每缺 1 項扣 1 分，扣至 0 分為止)</p> <p>(C) Interpretation 對於染色體異常、正常變異、母血細胞污染等之個案是否提供正確且有效的訊息給臨床醫師參考，使得病患受到恰當的臨床處置 /2 分</p> <p>(D) 染色體整體品質包含染色體清晰度、散開、重疊等/3 分</p> | 10 | |
| | 12.異常個案追蹤及確定診斷。 | <p>所有異常個案應有詳細追蹤記錄並做統計表，其確診率</p> <p>(A) >50% /4 分</p> <p>(B) 45-49% /3 分</p> <p>(C) 40-44% /2 分</p> <p>(D) <40%之確定診斷率或<90%具有追蹤記錄/1 分</p> | 4 | |
| 六、檢驗人員 (十五分) | <p>1.有明確之職務說明(1分)及工作量說明。工作量計分：</p> <p>(A)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)</p> <p>(B)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)</p> | <p>有明確之職務說明(1 分)</p> <p>工作量計分：</p> <p>(A)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)</p> <p>(B)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)</p> | 7 | |

| | | | | |
|---------------|--|---|---|--|
| | (C)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) | (C) 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) | | |
| | 2.定期評核檢驗人員之工作表現 | (A)定期評估技術人員之工作表現/2分。 (B)不定期評估技術人員之工作表現/1分。 (C)無評估技術人員之工作表現/0分 | 2 | |
| | 3-1.檢驗人員接受繼續教育訓練(單位內或院際間之教育訓練) | 所有技術人員 3 年內曾受過單位內或院際間之教育訓練 (A) 100%/3分 (B) 75%-99%/2分 (C) 50%-74%/1分 (D) <50%/0分 | 3 | |
| | 3-2.檢驗人員接受繼續教育訓練(衛生福利部或專業學會舉辦之教育訓練) | 所有技術人員 3 年內曾受過衛生署、學會舉辦之教育訓練 2 次以上 (A) 100%/3分 (B) 75-99%/2分 (C) 50%-74%/1分 (D) <50%/0分 | 3 | |
| 七、環境及相關設施(八分) | 1.有適當的空間及配備。 | 實驗區須有抽氣設備；實驗區與文書區要適當區隔；應有規劃逃生路線及安全防護設備 (A) 無缺失/3分 (B) 1項缺失/2分 (C) 2項缺失/1分 (D) 3項缺失以上/0分 | 3 | |
| | 2.有不斷電配備。 | (A) 無缺失/3分 (B) 1項缺失/2分 (C) 2項缺失/1分 (D) 3項缺失以上/0分 | 3 | |
| | 3.照明及通風良好。 | (A) 無缺失/2分 (B) 1項缺失/1分 (C) 2項以上缺失/0分 | 2 | |
| 八、檢驗室安全管理(二分) | 1.檢驗室設置符合建築法、消防法及其他有關法令之規定。 | (A) 符合/1分 (B) 未符合/0分 | 1 | |
| | 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。 | (A) 具有明確的管理作業流程/1分 (B) 未有明確的管理作業流程/0分 | 1 | |

| | | | | |
|---|--|--|---|--|
| 九、支援機構 (二分) | 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)。 | 後援機構同意書之有效日期 (A) 3 年內有更新者/2 分 (B) 超過 3 年以上更新者/1 分 (C) 無同意書者/0 分 | 2 | |
| 十、其他 (二分) | 前次審查缺失改善情形。 | | 2 | |
| 以上分數總合 | | 100 | | |
| 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 | |
| 總分(包含額外加分) | | 102 | | |
| 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。 | | | | |

主持人簽章：_____

中 華 民 國 年 月 日

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類技術人員工作內容調查表

| 項目 | 職稱 | 姓名 | 最高學歷系所 | 專兼任 | | 是否具備醫檢師(生)資格 | 負責之內容 (詳細工作內容) | 從事此職務年資 (含非現職) | 備註 |
|---------|-------|-----|-----------------|-----|----|--------------|---|-------------------|----|
| | | | | 專任 | 兼任 | | | | |
| 臨床細胞遺傳學 | 技術員 | 林○○ | ○○○○大學 ○○系碩士 | V | | 否 | cell culture、染色體玻片製作、染色體核型分析、其他：請列舉 | 1年 | 範例 |
| 臨床細胞遺傳學 | 資深技術員 | 陳○○ | ○○○○大學 ○○系碩士 | V | | 醫檢師 | cell culture、染色體玻片製作、染色體核型分析、其他：請列舉 | 5年 | 範例 |
| 基因 | 技術員 | 林○○ | ○○○○大學 ○○系碩士 | V | | 醫檢生 | 抽DNA、Nested PCR、Real-time PCR、NGS定序、Sanger定序分析、其他：請列舉 | 1年 | 範例 |
| | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | |

| 項目 | 職稱 | 姓名 | 最高學歷系 所 | 專兼任 | | 是否具備 醫檢師 (生)資格 | 負責之內容 (詳細工作內容) | 從事此職務年資 (含非現職) | 備註 |
|----|----|----|------------|-----|----|----------------------|-------------------|-------------------|----|
| | | | | 專任 | 兼任 | | | | |
| | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | |

工作概況調查表

- (一) 技術人員：共_____名（其中醫事檢驗師_____名）
- (二) 000 年 00 月 至 000 年 00 月 檢驗個案件數：共_____件（其中申請健康署補助_____案）*
- (三) 000 年 00 月 至 000 年 00 月 檢體類別（含自費及健康署補助案）*：
1. 羊水_____例
 2. 絨毛_____例
 3. 血液_____例
 4. 流產組織_____例
 5. 組織_____例

*如申請受評核項目為二項或以上者，第（二）、（三）點請依受評項目分別填寫（請自行複印本表並註明項目）。

第二部份：遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構－基因檢驗類

壹、新增報告簽署人資格審查

一、審查目的：

為確保遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構之檢驗品質，設置具結果解釋能力之報告簽署人，對出具檢驗報告之可靠性與完整性負責。

二、報告簽署人相關規定：

1. 報告簽署人資格條件：

- (1) 取得專科醫師證書後，受有國民健康署認可之基因分子生物學相關訓練 2 年以上，持有過去 1 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，並經國民健康署審查合格或施予品質測試合格者。
- (2) 除聘用衛生福利部(原衛生署)資格審查通過之遺傳性疾病及罕見疾病基因檢驗機構報告簽署人免審外，新聘報告簽署人須提出過去 1 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，由任職之醫療機構或醫事檢驗機構認可。

2. 報告簽署人效期：

報告簽署人效期為 6 年，效期內應參加經國民健康署認可之繼續教育課程 6 小時以上；屆期未完成者，終止其資格。

3. 報告簽署人、主持人及遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構關係：

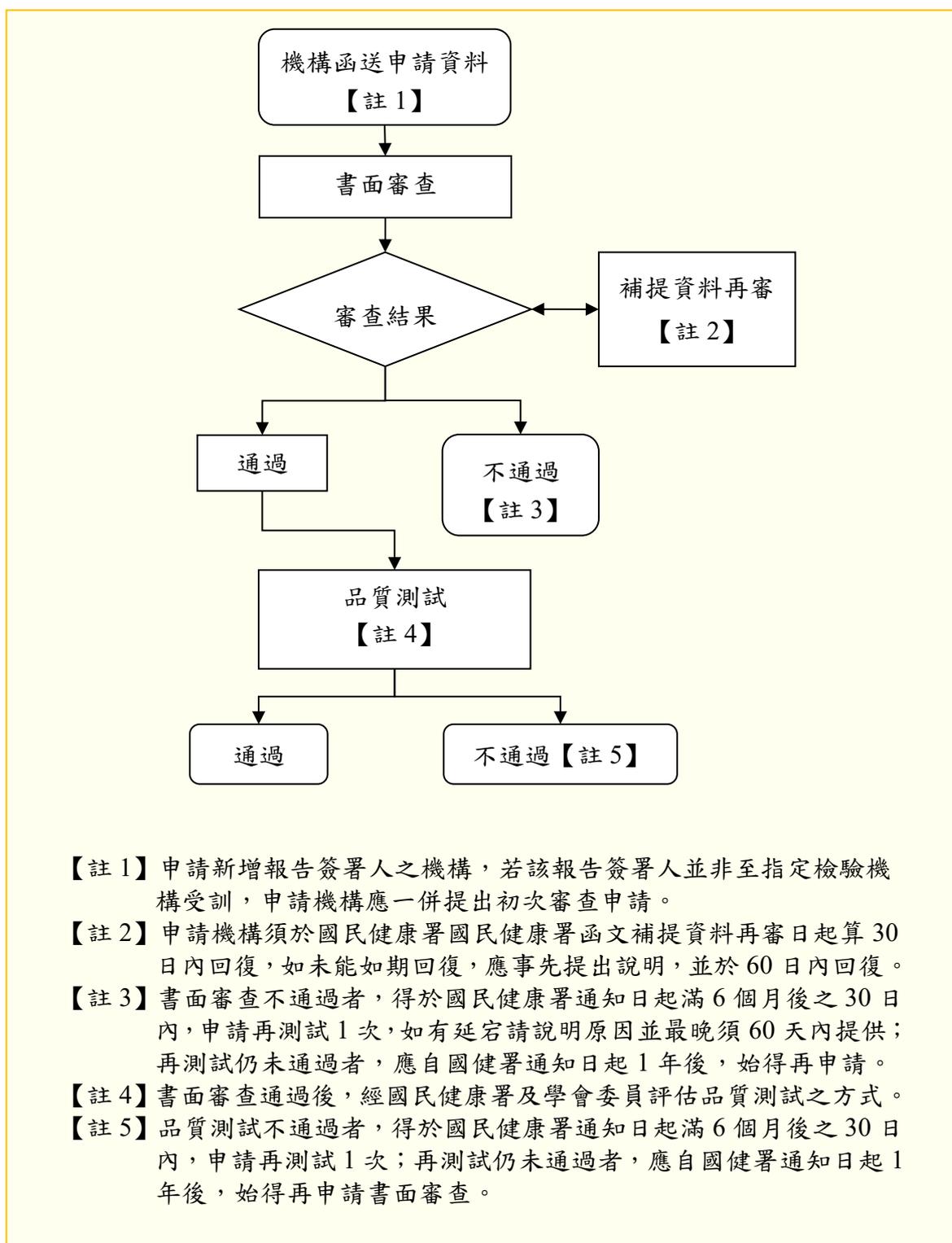
- (1) 檢驗機構主持人須為專任，如有異動應於異動日起 30 日內向衛生福利部署國民健康署報備，並於異動日起 2 個月內檢具新主持人及檢驗機構其他人員資料，報署審查。
- (2) 申請指定檢驗機構審查，需先置有專任報告簽署人 1 人以上；專任之認定，以執業登記處所為依據。
- (3) 指定檢驗機構專任報告簽署人 2 人以上，應指定其中 1 人為主持人。
- (4) 報告簽署人經審查通過，可於申請新增指定檢驗機構時檢附在職證明成為該機構之主持人，或是由已是指定檢驗機構之機構來函更換主持人。

4. 主持人異動：

檢驗機構主持人須為專任，如有異動應於異動日起 30 日內向衛生福利部國民健康署報備，並於異動日起 2 個月內檢具新主持人及檢驗機構其他人員資料，報國健署審查。

三、申請流程及時程規定：

由申請機構函送應備資料至國民健康署及台灣周產期醫學會進行書面審查，審查通過後接受品質測試合格，即成為國民健康署審查通過之報告簽署人，審查流程表如下：



【註1】申請新增報告簽署人之機構，若該報告簽署人並非至指定檢驗機構受訓，申請機構應一併提出初次審查申請。

【註2】申請機構須於國民健康署國民健康署函文補提資料再審日起算30日內回復，如未能如期回復，應事先提出說明，並於60日內回復。

【註3】書面審查不通過者，得於國民健康署通知日起滿6個月後之30日內，申請再測試1次，如有延宕請說明原因並最晚須60天內提供；再測試仍未通過者，應自國健署通知日起1年後，始得再申請。

【註4】書面審查通過後，經國民健康署及學會委員評估品質測試之方式。

【註5】品質測試不通過者，得於國民健康署通知日起滿6個月後之30日內，申請再測試1次；再測試仍未通過者，應自國健署通知日起1年後，始得再申請書面審查。

四、審查流程及送審相關重要注意事項：

(一) 書面審查：

一、申請人應備資料：

(1) 書面審查自我檢核表(附件 B1-1)

(2) 報告簽署人資料表(附件 B1-2)

- ◆ 填寫完整，並附上相關證書影本，包括學、經歷證件，以及參與相關學會舉辦之基因檢驗課程證明文件、近 5 年內之研究論文成果。

(3) 訓練單位之相關證明影本

- ◆ 取得專科醫師證書後，提供受有國民健康署認可之基因分子生物學相關訓練 2 年以上訓練單位之證明，該證明文件需訓練單位主持人簽署。
- ◆ 主持人及報告簽署人需 2 年內(至少 4 小時)之研習課程證明。

(4) 實際操作紀錄(附件 B1-3)

- ◆ 1 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，由任職之醫療機構或醫事檢驗機構主持人認可。
- ◆ 1 年內之實際操作紀錄中，至少有 3 份具**檢體製備到報告出具的詳細操作流程資料**(如：PCR 詳細操作與相關內容、PCR 跑膠或定序圖形，實驗結果(電泳圖)、引用之資料庫來源出處、判讀報告…等)。
- ◆ 實際操作紀錄應依實際操作紀錄表編號，並隱藏案例個資。

※申請新增報告簽署人之機構，若該報告簽署人並非至指定檢驗機構受訓，申請機構應一併提出初次審查申請。

二、函送申請資料：

申請機構函送應備資料至國民健康署(1 份)及台灣周產期醫學會(5 份)，經確認申請人資格符合、資料完備，由學會協助將書審資料送請國民健康署奉核之 5 名委員書面審查。

三、申請人取得審查結果：

| 通過 | 補提資料再審 | 不通過 |
|--|---|---|
| 經審查委員一致給予審核通過後，由國民健康署函文通知，報告簽署人書面審查通過；並由國健署及學會委員評估品質測試之方式。 | 於國民健康署函文起算 30 日內回復，如未能於 30 日內回覆，應事先通知說明原因，並於 60 日內完成回覆。 | 依審查委員意見改善後重新提出申請；得自國民健康署通知日起滿 6 個月後之 30 日內，申請再測試一次；再測試仍未通過者，應自國健署通知日起 1 年後，始得再申請。 |

(二) 品質測試：

| 一、申請人經通知品質測試方式： | |
|---|---|
| 書面審查通過後，由國健署及學會委員評估是否需要進行品質測試審查，並由國民健康署函知申請人品質測試方式。 | |
| 二、申請人依函知測試方式流程： | |
| 測試方式說明：得視需要以下列方式之一審查 | |
| A. 有其它相同基因檢驗項目指定檢驗機構時： | |
| 1. 由台灣周產期醫學會寄送 5 件檢體至受測者單位進行品質測試，任一件判讀或解釋錯誤者，不予通過。 | |
| B. 無其他相同基因項目指定檢驗機構時： | |
| 1. 檢送報告簽署人於 Science Citation Index(SCI)收載之期刊，發表從事該項遺傳疾病基因檢驗有關之論文。 | |
| 2. 對報告簽署人進行面試。 | |
| 三、申請機構取得審查結果： | |
| 通過 | 不通過 |
| 審核通過後，由國民健康署函文通知，報告簽署人審查通過。 | 品質測試不通過者，得自國民健康署通知日起滿 6 個月後之 30 日內，再申請一次品質測試；再測試仍未通過者，應自國健署通知日起一年後，始得再申請初次審查。 |

五、附件 - 申請表單：

附件 B1-1：基因檢驗類申請新增報告簽署人書面審查自我檢核表

附件 B1-2：報告簽署人資料表

附件 B1-3：1 年內之所有遺傳性病或罕見疾病基因實際操作記錄表

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-基因檢驗類
申請新增報告簽署人書面審查自我檢核表

| 確認 <input checked="" type="checkbox"/> | 審查文件 | 備註 |
|---|---|-----------------------------|
| <input type="checkbox"/> | <p>● 報告簽署人資料表(附件 B1-2)</p> <p>含相關證書影本：包括學、經歷證件，以及參與相關學會舉辦之基因檢驗相關課程證明文件、近 5 年內之研究論文成果。</p> | 檢附相關證明文件影本 共 件， 文件名稱： |
| <input type="checkbox"/> | <p>● 訓練單位之相關證明影本</p> <p>1. 受有國民健康署認可之基因分子生物學相關訓練 2 年以上，提供訓練單位之證明(需訓練單位主持人簽署證明文件)。</p> <p>2. 主持人及報告簽署人需 2 年內(至少 4 小時)之研習課程證明。</p> | 檢附相關證明文件影本 共 件， 文件名稱： |
| <input type="checkbox"/> | <p>● 訓練期間之實際操作紀錄</p> <p>1. 過去 1 年內之所有遺傳性疾病或罕見疾病基因檢驗實際操作記錄表，由任職之醫療機構或醫事檢驗機構主持人認可。</p> <p>2. 1 年內之實際操作記錄中，至少有 3 份具檢體製備到報告 出具的詳細操作流程資料(如：PCR 詳細操作與相關內容、PCR 跑膠或定序圖形、實驗結果(電泳圖)、引用之資料庫來源出處、判讀報告…等)</p> <p>3. 實際操作紀錄應依實際操作紀錄表編號，並隱藏案例個資。</p> | 檢附相關證明文件影本 共 件， 文件名稱： |

以上資料請準備乙式六份送審，其中五份隨函送台灣周產期醫學會(100 台北市中正區常德街 1 號景福館 2 樓 203A)，一份隨函送至國民健康署(台北市大同區塔城街 36 號 6 樓婦幼健康組)留存。
如有任何問題，請洽國民健康署婦幼健康組吳眉萱小姐 02-25220646

(醫療院所名稱) 報告簽署人資料表

一、學經歷基本資料

| | | | |
|------------------------|-----------|-----------|----------|
| 中文姓名 | | | |
| 服務單位 | | 職 稱 | |
| 性 別 | | 出生日期 | |
| 聯絡地址 | | | |
| 聯絡電話 | | | |
| E-mail | | | |
| 主要學歷 *由最高學歷 依次填寫 | 學校名稱 | 主修學門系所 | 學 位 |
| | | | |
| | | | |
| | | | |
| 現職 經歷 | 機關名稱/服務部門 | 職 稱 | 起 迄 年 月 |
| | | | |
| | | | |
| | | | |
| | 證 書 字 號 | 核 發 機 關 | 起算(核發)年月 |
| 專科醫師 | | | |
| 其他證書 | | | |
| | | | |
| 相關基因分 子生物學之 訓練 | 訓練單位 | 訓練期間起迄年月日 | |
| | | | |
| | | | |

二、研習課程

*主持人及報告簽署人需 2 年內(至少 4 小時)之研習課程證明

| 序號 | 課程名稱 | 開課單位 | 上課日期 (YYYY/MM/DD) | 上課時數 |
|----|------|------|----------------------|------|
| 1 | | | | |
| 2 | | | | |
| 3 | | | | |

三、近 5 年內之研究論文成果(以 5 篇為限)

★著作論文必須填寫所有作者(按期刊所刊登之原排序，本人名下 underline)、期刊名稱(務必書寫全名)、年份、月份、卷期、起迄頁數。

| 序號 | 論文資料 |
|----|------|
| 1 | |
| 2 | |
| 3 | |
| 4 | |
| 5 | |

四、近 3 年內執行及申請中之研究計畫(若有可提供，以 5 項為限)

| 序號 | 計畫名稱 | 計畫內擔任工作 | 起訖(年/月) | 補助或委託機構 |
|----|------|---------|---------|---------|
| 1 | | | | |
| 2 | | | | |
| 3 | | | | |
| 4 | | | | |
| 5 | | | | |

1 年內之所有遺傳性病或罕見疾病基因實際操作記錄表

| 編號 | 檢體姓名 | 實驗室編號 | 檢驗日期 | 檢體種類 | 適應症 | 申請者在本檢驗中擔任工作 | | 檢驗結果 | 備註 |
|----|------|---------|------------|------|---------|--------------|------|----------|----|
| | | | | | | 實驗操作 | 報告判讀 | | |
| 範例 | 林 XX | A109-58 | 2020/01/15 | 血液 | HD | V | V | 不符合 HD | |
| 範例 | 楊 XX | A109-65 | 2020/01/29 | DNA | SCA2 | V | V | 不符合 SCA2 | |
| 範例 | 陳 XX | B109-22 | 2020/03/20 | 血液 | R/O SMA | V | V | 無常見缺失型帶因 | |
| 1 | | | | | | | | | |
| 2 | | | | | | | | | |
| 3 | | | | | | | | | |
| 4 | | | | | | | | | |
| 5 | | | | | | | | | |
| 6 | | | | | | | | | |
| 7 | | | | | | | | | |
| 8 | | | | | | | | | |
| 9 | | | | | | | | | |
| 10 | | | | | | | | | |
| 11 | | | | | | | | | |
| 12 | | | | | | | | | |
| 13 | | | | | | | | | |
| 14 | | | | | | | | | |
| 15 | | | | | | | | | |
| 16 | | | | | | | | | |
| 17 | | | | | | | | | |
| 18 | | | | | | | | | |

申請者：

指導老師：

1 年內之所有遺傳性病或罕見疾病基因實際操作記錄表

| 編號 | 檢體姓名 | 實驗室編號 | 檢驗日期 | 檢體種類 | 適應症 | 申請者在本檢驗中擔任工作 | | 檢驗結果 | 備註 |
|----|------|-------|------|------|-----|--------------|------|------|----|
| | | | | | | 實驗操作 | 報告判讀 | | |
| 19 | | | | | | | | | |
| 20 | | | | | | | | | |
| 21 | | | | | | | | | |
| 22 | | | | | | | | | |
| 23 | | | | | | | | | |
| 24 | | | | | | | | | |
| 25 | | | | | | | | | |
| 26 | | | | | | | | | |
| 27 | | | | | | | | | |
| 28 | | | | | | | | | |
| 29 | | | | | | | | | |
| 30 | | | | | | | | | |
| 31 | | | | | | | | | |
| 32 | | | | | | | | | |
| 33 | | | | | | | | | |
| 34 | | | | | | | | | |
| 35 | | | | | | | | | |
| 36 | | | | | | | | | |
| 37 | | | | | | | | | |
| 38 | | | | | | | | | |
| 39 | | | | | | | | | |

申請者：

指導老師：

1 年內之所有遺傳性病或罕見疾病基因實際操作記錄表

| 編號 | 檢體姓名 | 實驗室編號 | 檢驗日期 | 檢體種類 | 適應症 | 申請者在本檢驗中擔任工作 | | 檢驗結果 | 備註 |
|----|------|-------|------|------|-----|--------------|------|------|----|
| | | | | | | 實驗操作 | 報告判讀 | | |
| 40 | | | | | | | | | |
| 41 | | | | | | | | | |
| 42 | | | | | | | | | |
| 43 | | | | | | | | | |
| 44 | | | | | | | | | |
| 45 | | | | | | | | | |
| 46 | | | | | | | | | |
| 47 | | | | | | | | | |
| 48 | | | | | | | | | |
| 49 | | | | | | | | | |
| 50 | | | | | | | | | |
| 51 | | | | | | | | | |
| 52 | | | | | | | | | |
| 53 | | | | | | | | | |
| 54 | | | | | | | | | |
| 55 | | | | | | | | | |
| 56 | | | | | | | | | |
| 57 | | | | | | | | | |
| 58 | | | | | | | | | |
| 59 | | | | | | | | | |
| 60 | | | | | | | | | |

申請者：

指導老師：

1 年內之所有遺傳性病或罕見疾病基因實際操作記錄表

| 編號 | 檢體姓名 | 實驗室編號 | 檢驗日期 | 檢體種類 | 適應症 | 申請者在本檢驗中擔任工作 | | 檢驗結果 | 備註 |
|----|------|-------|------|------|-----|--------------|------|------|----|
| | | | | | | 實驗操作 | 報告判讀 | | |
| 61 | | | | | | | | | |
| 62 | | | | | | | | | |
| 63 | | | | | | | | | |
| 64 | | | | | | | | | |
| 65 | | | | | | | | | |
| 66 | | | | | | | | | |
| 67 | | | | | | | | | |
| 68 | | | | | | | | | |
| 69 | | | | | | | | | |
| 70 | | | | | | | | | |
| 71 | | | | | | | | | |
| 72 | | | | | | | | | |
| 73 | | | | | | | | | |
| 74 | | | | | | | | | |
| 75 | | | | | | | | | |
| 76 | | | | | | | | | |
| 77 | | | | | | | | | |
| 78 | | | | | | | | | |
| 79 | | | | | | | | | |
| 80 | | | | | | | | | |
| 81 | | | | | | | | | |

申請者：

指導老師：

1 年內之所有遺傳性病或罕見疾病基因實際操作記錄表

| 編號 | 檢體姓名 | 實驗室編號 | 檢驗日期 | 檢體種類 | 適應症 | 申請者在本檢驗中擔任工作 | | 檢驗結果 | 備註 |
|-----|------|-------|------|------|-----|--------------|------|------|----|
| | | | | | | 實驗操作 | 報告判讀 | | |
| 82 | | | | | | | | | |
| 83 | | | | | | | | | |
| 84 | | | | | | | | | |
| 85 | | | | | | | | | |
| 86 | | | | | | | | | |
| 87 | | | | | | | | | |
| 88 | | | | | | | | | |
| 89 | | | | | | | | | |
| 90 | | | | | | | | | |
| 91 | | | | | | | | | |
| 92 | | | | | | | | | |
| 93 | | | | | | | | | |
| 94 | | | | | | | | | |
| 95 | | | | | | | | | |
| 96 | | | | | | | | | |
| 97 | | | | | | | | | |
| 98 | | | | | | | | | |
| 99 | | | | | | | | | |
| 100 | | | | | | | | | |

申請者：

指導老師：

貳、初次審查

一、 審查目的：

衛生福利部國民健康署為確保遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構之檢驗品質，保障受檢者之權益，特訂定「遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構資格審查要點」經審查通過，並持有效期證明之指定檢驗機構，得依優生保健措施減免或補助費用辦法、罕見疾病醫療照護費用補助辦法之規定申請費用補助。

二、 初次審查相關規定：

1. 機構申請資格條件：

- (1) 需為設有符合醫療機構設置標準所定檢驗設施及人員之醫療機構，並應置有專任報告簽署人1人以上。
- (2) 專任報告簽署人專任之認定，以執業登記處所為依據；指定檢驗機構專任報告簽署人2人以上，應指定其中1人為主持人，並於申請新增指定檢驗機構時檢附在職證明。

2. 機構效期：

經初次審查通過者，由國民健康署發給指定檢驗機構證明，效期4年；效期屆滿日3個月至6個月前，得依規定申請後續審查。

3. 指定檢驗機構有下列情形之一者，國民健康署得廢止其指定機構資格：

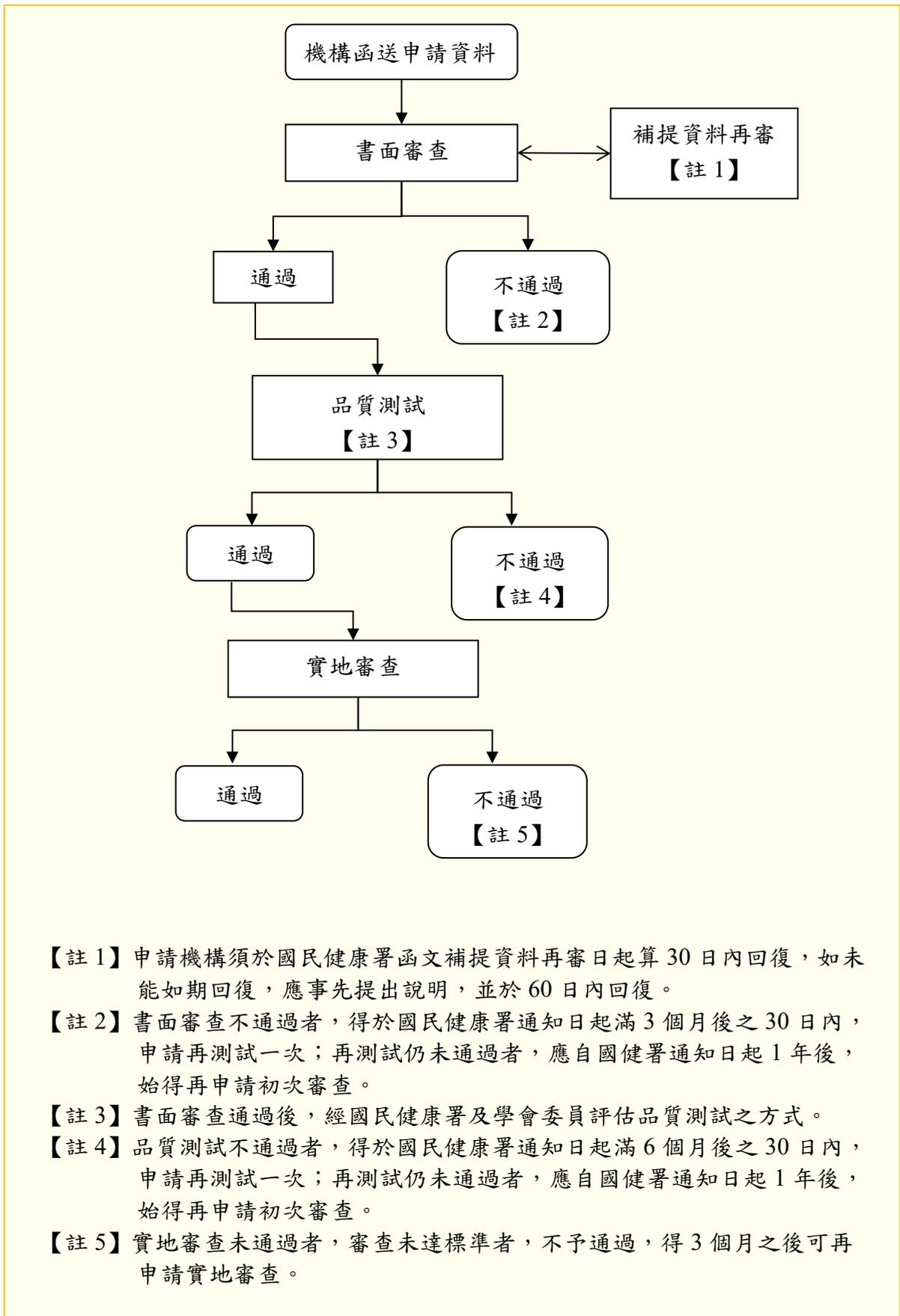
- (1) 人員或設施異動，致不符合審查合格基準，且未於事實發生日起1個月內自行補正。但於該期限內，主動向國健署通報，得延長至事實發生日起3個月內補正，不受1個月之限制。
- (2) 未經報准，委託其他指定檢驗機構檢驗。
- (3) 委託非指定檢驗機構檢驗。
- (4) 申請檢驗費用補助，內容不實，情節重大。
- (5) 違反法令情事，情節重大。

前項第一款所定補正期間與第二款至第四款所定事實發生日起之相關檢驗費用，不得申請國民健康署補助，已補助者，應予追回，並得加計利息，且不得向受檢者收取。

經依第四款及第五款廢止指定檢驗機構資格者，自廢止日起3年後，始得重新申請初次審查；其主持人於3年內不得再擔任任何指定檢驗機構之主持人。

三、申請流程及時程規定：

由申請機構函送應備資料至國民健康署及台灣周產期醫學會進行書面審查，審查通過後接受品質測試合格後，將派3名委員至機構進行實地審查，審查通過後，即成為國民健康署審查通過之檢驗機構，審查流程表如下：



四、審查流程及送審相關重要注意事項：

(一) 書面審查：

| 一、申請機構應備資料： | | |
|---|---|---|
| (1) 審查申請書(附件 B2-1) (2) 書面審查自我檢核表(附件 B2-2) (3) 主持人/報告簽署人資料表(有二人以上時，請註明主持人)(附件 B2-3) * 檢附主持人/報告簽署人執業執照、學經歷證明文件影本 * 主持人須為專任，應附在職證明(經審查通過為報告簽署人之證明) (4) 機構自評表(主持人/報告簽署人需簽名)(附件 B2-4) (5) 遺傳性疾病/罕見疾病基因檢驗機構報告簽署人基因檢驗實際操作記錄表，並自行檢送 5 至 10 份個案相關資料，如檢驗報告等。(附件 B2-5) (6) 檢驗機構技術人員工作內容調查表人員分工及職務說明(附件 B2-6) (7) 申請機構之開業執照影本 (8) 國內、外醫學檢驗認證機構之認證通過證明 (9) 檢驗人員之執業執照、學經歷證明文件影本 (10) 基本設備、數量及維護資料 (11) 作業手冊(現場查閱) (12) 檢體登錄本(現場查閱) (13) 其他評分項目有關之證明文件(如：支援機構合作契約書等) | | |
| 二、函送申請資料： | | |
| 申請機構函送應備資料至國民健康署(1 份)及台灣周產期醫學會(5 份)，經確認申請人資格符合、資料完備，由學會協助將書審資料送請國民健康署奉核之 5 名委員書面審查。 | | |
| 三、申請機構取得審查結果： | | |
| 通過 | 補提資料再審 | 不通過 |
| 經審查委員一致給予審核通過後，由國民健康署函文通知機構書面審查通過；並由國健署及學會委員評估品質測試之方式。 | 於國民健康署函文起算 30 日內回復，如未能於 30 日內回覆，應事先通知說明原因，並於 60 日內完成回覆。 | 依審查委員意見改善後重新提出申請；得自國民健康署通知日起滿 3 個月後之 30 日內，申請再測試一次；再測試仍未通過者，應自國健署通知日起 1 年後，始得再申請初次審查。 |

(二) 品質測試：

| | |
|---|---|
| 一、申請機構經通知品質測試時間： | |
| 書面審查通過後，國民健康署函知申請機構品質測試時間。 | |
| 二、申請機構依函通知品質測試方式流程： | |
| 測試方式說明：得視需要以下列方式之一審查 | |
| A. 有其它相同基因檢驗項目指定檢驗機構時： | |
| 1. 由台灣周產期醫學會，將已確診之去氧核醣核酸檢體 5 至 10 件，交付申請機構逕行測試，任一件判讀或解釋錯誤者，不予通過。 | |
| B. 無其他相同基因項目指定檢驗機構時： | |
| 1. 檢送報告簽署人於 Science Citation Index(SCI)收載之期刊，發表從事該項遺傳疾病基因檢驗有關之論文。 | |
| 2. 對報告簽署人進行面試。 | |
| 三、申請機構取得審查結果： | |
| 通過 | 不通過 |
| 經審核通過後，由國民健康署函知申請機構進行委員實地審查。 | 品質測試不通過者，得於國民健康署通知日起滿 6 個月後之 30 日內，申請再測試一次；再測試仍未通過者，應自國健署通知日起 1 年後，始得再申請初次審查。 |

(三) 實地審查：

| | |
|--|------------------------------|
| 一、申請機構經通知實地審查時間： | |
| 品質測試通過後，國民健康署函知申請機構實地審查時間 | |
| 二、申請機構應備齊資料： | |
| (1) 申請機構之開業執照正本 | |
| (2) 主持人/報告簽署人及檢驗人員之執業執照正本(有二人以上時，請註明主持人) | |
| (3) 基本設備及維護資料(現場查閱) | |
| (4) 作業手冊(現場查閱) | |
| (5) 檢體登錄本(現場查閱) | |
| (6) 5至10份遺傳疾病基因檢驗個案之資料(現場查閱) | |
| (7) 其它評分項目有關之證明文件(如：支援機構合作契約書等) | |
| (8) 10~20分鐘實驗室簡介之簡報 | |
| 三、申請機構依函知時間進行審查： | |
| 審查流程： | |
| (1) 由國民健康署核定3名審查委員前往受檢機構擔任審核官 | |
| (2) 委員事前會議(10分鐘) | |
| (3) 受評機構簡報(20分鐘) | |
| (4) 實驗室實地審查(60分鐘) | |
| (5) 審查委員會議(15分鐘) | |
| (6) 綜合討論(15分鐘) | |
| 四、申請機構取得審查結果： | |
| 通過 | 不通過 |
| 由國民健康署函文通知，申請檢驗機構審查通過。 | 審查未達標準者，不予通過，得3個月之後可再申請實地審查。 |

五、附件 - 申請表單：

附件 B2-1：遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構資格審查申請書

附件 B2-2：基因檢驗類申請機構初次審查書面審查自我檢核表

附件 B2-3：主持人/報告簽署人資料表

附件 B2-4：遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-基因檢驗類初次審查基準自評表

附件 B2-5：遺傳性疾病/罕見疾病基因檢驗機構報告簽署人基因檢驗實際操作記錄表

附件 B2-6：遺傳性及罕見疾病檢驗機構技術人員工作內容調查表

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構資格審查申請書

| | |
|---|---|
| 一、機構基本資料 | |
| 機 構 名 稱 : _____ | |
| 醫 事 機 構 代 碼 : _____ | 機 構 負 責 人 : _____ |
| 申 請 人 : _____ | 申 請 日 期 : _____ 年 _____ 月 _____ 日 |
| 機 構 地 址 : _____ | |
| 聯 絡 電 話 : _____ | 聯 絡 人 : _____ |
| 電 子 信 箱 : _____ | |
| 二、申請類別 | |
| <input type="checkbox"/> A-1 遺傳性及罕見疾病檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類之初次審查 <input type="checkbox"/> A-2 遺傳性及罕見疾病檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類之後續審查 <input checked="" type="checkbox"/> B-1 遺傳性及罕見疾病檢驗機構-基因檢驗類之初次審查 <input type="checkbox"/> B-2 遺傳性及罕見疾病檢驗機構-基因檢驗類之後續審查 | |
| 三、相關證明文件(下列各項僅供參考，請依申請類別參閱審查基準表，自行檢核必要文件是否齊全) | |
| <input type="checkbox"/> 1. 申請機構之開業執照影本 <input type="checkbox"/> 2. 國內、外醫學檢驗認證機構之認證通過證明 <input type="checkbox"/> 3. 檢驗結果報告簽署人之執業執照、學經歷證明文件影本(有二人以上時，請註明主持人) <input type="checkbox"/> 4. 檢驗人員之執業執照、學經歷證明文件影本 <input type="checkbox"/> 5. 人員分工及職務說明 <input type="checkbox"/> 6. 基本設備、數量及維護資料 <input type="checkbox"/> 7. 作業手冊(現場查閱) <input type="checkbox"/> 8. 檢體登錄本(現場查閱) <input type="checkbox"/> 9. 其他評分項目有關之證明文件(如:支援機構合作契約書等) <input type="checkbox"/> 10. 其他經國健署指定之必要文件 | |
| 四、其他 | |
| A-1 <input type="checkbox"/> 11. 三十份連號羊水細胞染色體個案檢驗之檢體明細表(自行檢送，有空號時，應註明理由) <input type="checkbox"/> 12. 羊水及末梢血液染色體檢查所有異常個案(應包括結構異常者)之資料(自行檢送) | B-1 <input type="checkbox"/> 11. 申請審查之遺傳性或罕見疾病基因檢驗項目名稱： _____ <input type="checkbox"/> 12. 五至十份前述檢驗項目之個案相關資料(自行檢送) |
| A-2 <input type="checkbox"/> 11. 最近一次資格審查效期內，二十份以上之臨床細胞遺傳學檢驗個案資料(現場調閱) | B-2 <input type="checkbox"/> 11. 申請審查之遺傳性或罕見疾病基因檢驗項目名稱： _____ <input type="checkbox"/> 12. 十份前述檢驗項目之個案相關資料(現場調閱) |

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-基因檢驗類 申請初次審查書面審查自我檢核表

| <input checked="" type="checkbox"/> | 審查文件 | 備註 |
|-------------------------------------|---|---------------------|
| <input type="checkbox"/> | 機構資格審查申請書(附件 B2-1) | 檢附相關證明文件影本共 件，文件名稱： |
| <input type="checkbox"/> | (1) 主持人/報告簽署人 資料表(有 2 人以上時，請註明主持人)(附件 B2-3) ◆ 含相關證書影本：包括學、經歷證件、主持人/報告簽署人之執業執照，以及參與相關學會舉辦之基因檢驗課程證明文件、近 5 年內之研究論文成果。 | |
| <input type="checkbox"/> | (2) 機構自評表(機構主持人/報告簽署人需簽名)(附件 B2-4) | |
| <input type="checkbox"/> | (3) 遺傳性疾病/罕見疾病基因檢驗機構報告簽署人基因檢驗實際操作記錄表，並自行檢送 5 至 10 份個案相關資料，如檢驗報告等(附件 B2-5) | |
| <input type="checkbox"/> | (4) 人員分工及職務說明(附件 B2-6) | |
| <input type="checkbox"/> | (5) 申請機構之開業執照影本 | |
| <input type="checkbox"/> | (6) 國內、外醫學檢驗認證機構之認證通過證明 | |
| <input type="checkbox"/> | (7) 檢驗人員之執業執照、學經歷證明文件影本 | |
| <input type="checkbox"/> | (8) 基本設備、數量及維護資料 | |
| <input type="checkbox"/> | (9) 其他評分項目有關之證明文件(如：支援機構合作契約書) | |
| <input type="checkbox"/> | (10) 作業手冊(現場調閱) | |
| <input type="checkbox"/> | (11) 檢體登錄本(現場調閱) | |

以上資料請準備乙式六份送審，其中五份隨函送台灣周產期醫學會(100 台北市中正區常德街 1 號景福館 2 樓 203A)，一份隨函送至國健署(台北市大同區塔城街 36 號 6 樓婦幼健康組)留存。

(醫療院所名稱)主持人/報告簽署人資料表

(有二人以上時，請分開寫兩份，並註明主持人)

一、學經歷基本資料：

| | | | | |
|------------------------|-----------|---------|-----|-----------|
| 中文姓名 | | 醫事機構代碼 | | |
| 服務單位 | | 職 稱 | | |
| 性 別 | | 出生日期 | | |
| 聯絡地址 | | | | |
| 聯絡電話 | | | | |
| E-mail | | | | |
| 主要學歷 *由最高學歷 依次填寫 | 學校名稱 | 主修學門系所 | 學 位 | 畢(肄)業起迄年月 |
| | | | | |
| | | | | |
| | | | | |
| 現職 經歷 | 機關名稱/服務部門 | | 職 稱 | 起 迄 年 月 |
| | | | | |
| | | | | |
| | | | | |
| | | | | |
| | 證 書 字 號 | 核 發 機 關 | | 起算(核發)年月 |
| 專科醫師 | | | | |
| 其他證書 | | | | |
| | | | | |

二、研習課程：

*報告簽署人效期為6年，效期內應參加經國健署認可之繼續教育課程6小時以上；屆期未完成者，終止其資格。

| 序號 | 課程名稱 | 開課單位 | 上課日期 (YYYY/MM/DD) | 上課時數 |
|----|------|------|----------------------|------|
| 1 | | | | |
| 2 | | | | |
| 3 | | | | |

三、近5年內之研究論文成果：(以5篇為限)

★著作論文必須填寫所有作者(按期刊所刊登之原排序，本人名下 underline)、期刊名稱(務必書寫全名)、年份、月份、卷期、起迄頁數。

| 序號 | 論文資料 |
|----|------|
| 1 | |
| 2 | |
| 3 | |
| 4 | |
| 5 | |

四、近3年內執行及申請中之研究計畫(若有可提供，以5項為限)

| 序號 | 計畫名稱 | 計畫內擔任工作 | 起訖(年/月) | 補助或委託機構 |
|----|------|---------|---------|---------|
| 1 | | | | |
| 2 | | | | |
| 3 | | | | |
| 4 | | | | |
| 5 | | | | |

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-基因檢驗類初次審查基準

自評表

| 壹、必要項目： | | | | |
|-----------------------------------|--|------|--------------------------|--------------------------|
| 項目 | 說明 | 審查原則 | 符合 | 不符合 |
| 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，受有國健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，並經國健署審查合格或施予品質測試合格者。 | 必要項目 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 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)。 | 必要項目 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | 2. 電泳槽至少一台。 | 必要項目 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | 3. 無菌操作一台。 | 必要項目 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | 4. 二氧化碳培養箱一台，且須與備用電源相接。 | 必要項目 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | 5. 攝氏四度、零下七十度冰箱，且須與備用電源相接。 | 必要項目 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | 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)。 | 必要項目 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | 7. 可變溫可動式水浴槽一台，且須與備用電源相接。 | 必要項目 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | 8. 高速離心機一台。 | 必要項目 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | 9. 紫外線照相及成像系統。 | 必要項目 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | 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)。 | 必要項目 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | 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)。 | 必要項目 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | 12. 其他相關設備(如酸鹼度計、天平、各種試藥等)。 | 必要項目 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | 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)。 | 必要項目 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| *基本設備若有其它合理的替代設備可提出說明(如第 3.4.7 項) | | | | |

| 貳、審查評分項目： | | | | |
|--------------------------|---|--|----|----|
| 項目 | 說明 | 審查原則 | 配分 | 得分 |
| 一、場地 (八分) | 1. 五坪以上的空間。 | 應有專用空間 | 2 | |
| | 2. 檢體之處理及準備聚合酶鏈鎖反應之場所須隔離。 | 場所需專用並有區隔 | 2 | |
| | 3. 一般工作台。 | 需有專用工作台 | 2 | |
| | 4. 照明、通風及廢棄物之處理。 | 相關處理需符合相關法規 | 2 | |
| 二、支援機構 (四分) | 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) | 適用有兩家相同檢驗項目機構，若無則不扣分。 | 4 | |
| 三、基因檢驗 品質管制 (五十九分) | 1. 備有操作手冊，並定期更新。 | 由操作手冊的完整性來評分。 | 4 | |
| | 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。 | 依文件完整度判斷給予0~7分 1. 訂有檢體之收受範圍、標準及處理程序。 2. 檢體均有適當標示。 3. 檢體相關紀錄完整。 | 7 | |
| | 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。 | 個案適應症符合該檢測項目。 個案定義為專業認定。 | 5 | |
| | 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。 | 1. 實驗人員應有相關適當訓練授權與能力測試。 2. 檢測方法應有相關確認程序與紀錄。 3. 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)有詳細紀錄。 | 16 | |
| | 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)。 | 實驗室應設有內部品質管制程序，以確保檢驗品質並有定期外部品質管制程序。 | 9 | |
| | 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)。 | 1. 試劑允收、儲存、使用皆有相對應的管理程序，並確實執行與紀錄。 2. 儀器設備定期檢查及維護，並有完整紀錄。 | 9 | |

| | | | | |
|-----------------------|---|---|-----|--|
| | <p>7. 檢驗報告:</p> <p>(1) 產前基因檢驗於收檢後四週內完成。</p> <p>(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> | <p>1. 檢測報告須包括至少:受檢者,申請者,檢驗項目,檢體種類,採檢日期,檢測結果,結果解釋,報告人員,報告日期,頁碼與總頁數等。</p> <p>2. 檢測報告須說明檢驗方法之可能限制及誤差。</p> <p>3. 報告須於指定期限內完成,報告確認、修改、通知等有相關程序並確實執行。</p> | 9 | |
| 四、檢驗相關紀錄表及檢體之保存(二十五分) | 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。 | 依專業判斷來給予分數,並給予評分意見 | 5 | |
| | 2. 基因檢驗之直接紀錄表之完整性與正確性。 | 依專業判斷來給予分數,並給予評分意見 | 5 | |
| | 3. 實驗過程紀錄之完整性與正確性。 | 依專業判斷來給予分數,並給予評分意見 | 5 | |
| | 4. 個案基因檢驗報告表之完整性與正確性。 | 依專業判斷來給予分數,並給予評分意見 | 5 | |
| | 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。 | 依專業判斷來給予分數,並給予評分意見 | 5 | |
| 五、異常個案追蹤資訊(四分) | <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。</p> <p>2. 異常個案回報予主治醫師繼續追蹤。</p> <p>3. 確診之胎兒,協助追蹤並提供遺傳諮詢服務。</p> | 依專業判斷來給予分數,並給予評分意見 | 4 | |
| 總分 | | | 100 | |

主持人簽名 _____

中華民國 年 月 日

遺傳性及罕見疾病檢驗機構技術人員工作內容調查表

| 項目 | 職稱 | 姓名 | 最高學歷系所 | 專兼任 | | 是否具備 醫檢師 (生)資格 | 負責之內容 (詳細工作內容) | 從事此職務年資 (含非現職) | 備註 |
|-------------|-----------|-----|-----------------|-----|----|----------------------|---|-------------------|----|
| | | | | 專任 | 兼任 | | | | |
| 臨床細胞 遺傳學 | 技術員 | 林○○ | ○○○○大學○○ 系碩士 | √ | | 否 | cell culture、染色體玻片製作、染色體核型分析、其他：請列舉 | 1 年 | 範例 |
| 臨床細胞 遺傳學 | 資深技 術員 | 陳○○ | ○○○○大學○○ 系碩士 | √ | | 醫檢師 | cell culture、染色體玻片製作、染色體核型分析、其他：請列舉 | 5 年 | 範例 |
| 基因 | 技術員 | 林○○ | ○○○○大學○○ 系碩士 | √ | | 醫檢生 | 抽DNA、Nested PCR、Real-time PCR、NGS定序、Sanger定序分析、其他：請列舉 | 1 年 | 範例 |
| | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | |

參、新增基因檢驗項目審查

一、 審查目的：

為提高罕見疾病國內確診之可近性，經國民健康署審查通過之「遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-基因檢驗類」得依快審流程檢具相關應備文件向國健署申請「遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-基因檢驗類」新增檢驗項目之資格審查。經審查通過，並持有效期證明之指定檢驗機構，得依優生保健措施減免或補助費用辦法、罕見疾病醫療照護費用補助辦法之規定申請費用補助。

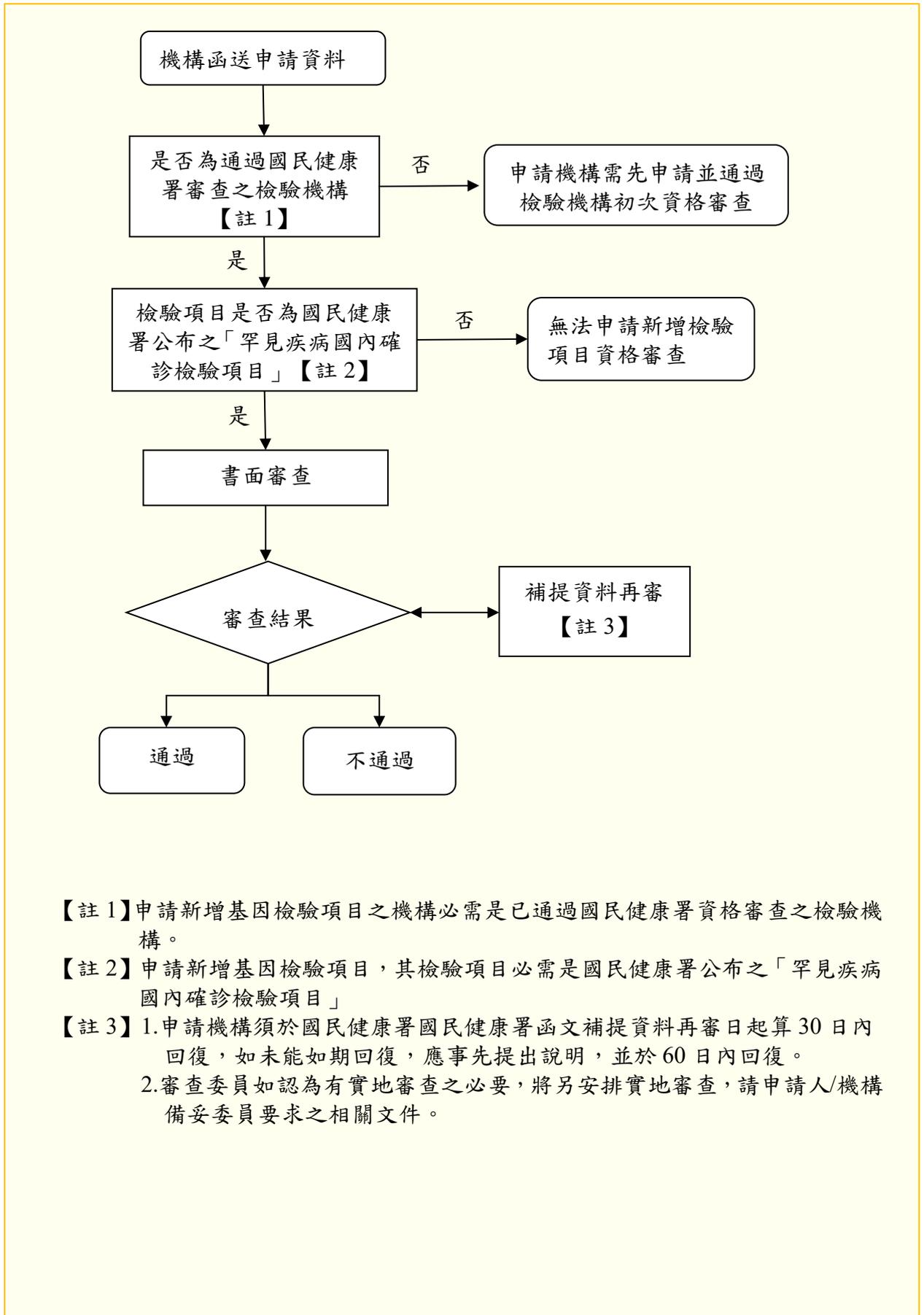
二、 新增基因檢驗項目相關規定：

➤ 機構申請資格條件：

- (1) 需已通過本計畫基因檢驗類檢驗機構初次資格審查之機構。
- (2) 申請新增檢驗項目需是國民健康署公布之「罕見疾病國內確診檢驗項目」。
- (3) 若您非為國健署核可之檢驗機構及報告簽署人，且您申請之基因檢驗項目亦無其它國健署核可機構有相同的檢驗項目，則需要申請人或申請機構將報告簽署人資格審查及檢驗機構初次資格審查合併送審。(若有此情形請先與國健署及學會通報說明)

三、申請流程及時程規定：

由申請機構函送應備資料至國民健康署及台灣周產期醫學會進行書面審查，審查通過後該機構即可取得該基因檢驗項目之資格，審查流程表如下：



【註1】申請新增基因檢驗項目之機構必需是已通過國民健康署資格審查之檢驗機構。

【註2】申請新增基因檢驗項目，其檢驗項目必需是國民健康署公布之「罕見疾病國內確診檢驗項目」

【註3】1.申請機構須於國民健康署國民健康署函文補提資料再審日起算30日內回復，如未能如期回復，應事先提出說明，並於60日內回復。
2.審查委員如認為有實地審查之必要，將另安排實地審查，請申請人/機構備妥委員要求之相關文件。

四、 審查流程及送審相關重要注意事項：

| 一、申請機構應備資料： | | |
|---|---|-------------------|
| (1) 機構報告簽署人簡歷(應檢附國健署核可之報告簽署人證書影本)(附件 B3-1) (2) 申請送審「罕見疾病國內確診檢驗項目」資格審查項目表(附件 B3-2) (3) 書面審查自我檢核表(附件 B3-3.1) (4) 欲新增檢驗項目之個案相關資料(附件 B3-3.2) 內容應包含： ◇ 檢驗方法原理。 ◇ 檢驗標準作業步驟。 ◇ 參考文獻出處。 ◇ 檢驗方法之適切性、準確度、靈敏度與專一性。 ◇ 針對異常個案後續配套之遺傳諮詢程序或作業流程。 ◇ 檢驗報告佐證，或申請機構之報告簽署人曾於 SCI 期刊發表有關該檢驗項目之文獻資料。 (5) 自評表(B3-4) | | |
| 二、函送申請資料： | | |
| 申請機構函送應備資料至國民健康署(1份)及台灣周產期醫學會(5份)，經確認申請人資格符合、資料完備，由學會協助將書審資料送請國民健康署奉核之5名委員書面審查。 | | |
| 三、申請機構取得審查結果： | | |
| 通過 | 補提資料再審 | 不通過 |
| 由國民健康署函知申請機構新增基因檢驗項目通過。 | 1. 申請機構須於國民健康署國民健康署函文補提資料再審日起算30日內回復，如未能如期回復，應事先提出說明，並於60日內回復。 2. 審查委員如認為有實地審查之必要，將另安排實地審查，請申請人/機構備妥委員要求之相關文件。 | 依審查委員意見改善後重新提出申請。 |

五、 附件 - 申請表單：

附件 B3-1：機構報告簽署人簡歷(應檢附國健署核可之報告簽署人證書影本)

附件 B3-2：申請送審「罕見疾病國內確診檢驗項目」資格審查項目表

附件 B3-3.1：基因檢驗類申請新增基因檢驗項目書面審查自我檢核表

附件 B3-3.2：新增檢驗項目之個案相關資料

附件 B3-4：遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-新增檢驗項目審查基準自評表

(醫療院所名稱)報告簽署人資料表

學經歷基本資料：

| | | | | |
|------------------------|-----------|---------|----------|-----------|
| 中文姓名 | | 醫事機構代碼 | | |
| 服務單位 | | 職 稱 | | |
| 性 別 | | 出生日期 | | |
| 聯絡地址 | | | | |
| 聯絡電話 | | | | |
| E-mail | | | | |
| 主要學歷 *由最高學歷 依次填寫 | 學校名稱 | 主修學門系所 | 學 位 | 畢(肆)業起迄年月 |
| | | | | |
| | | | | |
| | | | | |
| 現職 經歷 | 機關名稱/服務部門 | 職 稱 | 起 迄 年 月 | |
| | | | | |
| | | | | |
| | | | | |
| | 證 書 字 號 | 核 發 機 關 | 起算(核發)年月 | |
| 專科醫師 | | | | |
| 其他證書 | | | | |
| | | | | |

衛生福利部國民健康署

申請送審「罕見疾病國內確診檢驗項目」資格審查項目表

| 申請審查優先順序 | 檢驗項目序號 | 罕見疾病國內確診檢驗項目 | 說明欄 |
|----------|--------|--------------|-----|
| | | | |
| | | | |
| | | | |
| | | | |
| | | | |
| | | | |
| | | | |
| | | | |

備註

1. 排定優先順序臚列欲申請新增之檢驗項目，欄位不足可自行增加
2. 附表序號欄為 107 年 6 月 1 日衛授國字第 1070401262 號令所列之檢驗項目序號
3. 同一疾病之多項基因檢測項目得合併送審，如序號 59-60(成骨不全症)之 COL1A1 及 COL1A2，得合併為 1 項送審，並請將所送各個基因謄寫於上方「罕見疾病國內確診檢驗項目」欄位
4. 請於說明欄註明貴單位用以檢驗此項疾病之檢驗方法(或貴單位以此檢驗方法檢驗此項疾病之研究)是否發表於 SCI 期刊，並請列出期刊名稱及刊登日期
5. 如不敷使用，可自行影印。

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-基因檢驗類 申請新增基因檢驗項目書面審查自我檢核表

| <input checked="" type="checkbox"/> | 審查文件 | 備註 |
|-------------------------------------|--|-----------------------------|
| <input type="checkbox"/> | (1) 機構報告簽署人簡歷(應檢附國健署核可之報告簽署人證書影本)(附件 B3-1) | 檢附相關證明文件影本 共 件， 文件名稱： |
| <input type="checkbox"/> | (2) 申請送審「罕見疾病國內確診檢驗項目」資格審查項目表(附件 B3-2) | |
| <input type="checkbox"/> | (3) 自評表(附件 B3-4) | |
| <input type="checkbox"/> | (4) 新增檢驗項目之個案相關資料(請檢附附件 B3-3.2 及文獻)(如欲申請送審新增檢驗項目之資格審查為超過一項者，請逐項分別填列一張) | |

以上資料請準備乙式六份送審，其中五份隨函送台灣周產期醫學會(100 台北市中正區常德街 1 號景福館 2 樓 203A)，一份隨函送至國健署(台北市大同區塔城街 36 號 6 樓婦幼健康組)留存。

※ 新增檢驗項目之個案相關資料

檢驗項目：_____

| 序號 | 審查資料項目 | 是否符合/檢附 | 說明 (文獻資料份數及標註附件 000) |
|----|---|---|-------------------------|
| 1 | 檢驗方法原理 | <input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否 | |
| 2 | 檢驗標準作業步驟 | <input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否 | |
| 3 | 參考文獻出處 | <input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否 | |
| 4 | 檢驗方法之適切性、準確度、靈敏度與專一性 | <input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否 | |
| 5 | 針對異常個案後續配套之遺傳諮詢程序或作業流程 | <input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否 | |
| 6 | 檢驗報告佐證，或申請機構之報告簽署人曾於SCI期刊發表有關該檢驗項目之文獻資料 | <input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否 | |

(如欲申請送審新增檢驗項目之資格審查為超過一項者，請逐項分別填列一張)

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-新增檢驗項目

自評表

| 審查評分項目： | | | | | |
|------------|---|---|--------------------------|--------------------------|------|
| 項目 | 說明 | 審查原則 | 符合 | 不符合 | 備註說明 |
| 一、基因檢驗品質管制 | 1. 備有操作手冊，並定期更新。 | 由操作手冊的完整性來判斷。 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| | 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。 | 1. 訂有檢體之收受範圍、標準及處理程序。 2. 檢體均有適當標示。 3. 檢體相關紀錄完整。 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| | 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。 | 個案適應症符合該檢測項目。 個案定義為專業認定。 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| | 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、去氧核醣核酸序列分析法等), 依照標準作業程序操作。 | 1. 實驗人員應有相關適當訓練授權與能力測試。 2. 檢測方法應有相關確認程序與紀錄。 3. 每一項檢驗使用之檢驗器材與過程(如:使用之探針、酵素、引子去氧核醣酸序列及聚合酶鏈鎖反應過程等)有詳細紀錄。 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| | 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)。 | 實驗室應設有內部品質管制程序，以確保檢驗品質並有定期外部品質管制程序。 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| | 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）。 | 1. 試劑允收、儲存、使用皆有相對應的管理程序，並確實執行與紀錄。 2. 儀器設備定期檢查及維護，並有完整紀錄。 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| | 7. 檢驗報告： (1) 產前基因檢驗於收檢後四 | 1. 檢測報告須包括至少：受檢者，申請者，檢驗項目，檢體 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |

| | | | | | |
|-----------------|---|--|--------------------------|--------------------------|--|
| | 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。 | 種類，採檢日期，檢測結果，結果解釋，報告人員，報告日期，頁碼與總頁數等。 2. 檢測報告須說明檢驗方法之可能限制及誤差。 3. 報告須於指定期限內完成，報告確認、修改、通知等有相關程序並確實執行。 | | | |
| 二、檢驗相關紀錄表及檢體之保存 | 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。 | 依專業判斷來評比，並給予意見 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| | 2. 基因檢驗之直接紀錄表之完整性與正確性。 | 依專業判斷來評比，並給予意見 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| | 3. 實驗過程紀錄之完整性與正確性。 | 依專業判斷來評比，並給予意見 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| | 4. 個案基因檢驗報告表之完整性與正確性。 | 依專業判斷來評比，並給予意見 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| | 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。 | 依專業判斷來評比，並給予意見 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| 三、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. 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。 | 依專業判斷來評比，並給予意見 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |

主持人簽名_____

中華民國 年 月 日

肆、後續審查

一、審查目的：

衛生福利部國民健康署為確保遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構之檢驗品質，保障受檢者之權益，特訂定「遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構資格審查要點」，經審查通過之遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構，須定期接受後續審查以延續資格效期。持有效期證明之指定檢驗機構，得依優生保健措施減免或補助費用辦法、罕見疾病醫療照護費用補助辦法之規定申請費用補助。

二、後續審查相關規定：

1. 機構申請資格條件：

- (1) 需為設有符合醫療機構設置標準所定檢驗設施及人員之醫療機構，並應置有專任報告簽署人。但本要點於中華民國 107 年 11 月 28 日修正生效前，曾經國健署審查通過，仍在效期內之指定檢驗機構，於其專任報告簽署人未異動前，得免另置專任報告簽署人。
- (2) 經初次審查通過者，由國民健康署發給指定檢驗機構證明，效期 4 年；效期屆滿日 3 個月至 6 個月前，得依規定申請後續審查。

2. 機構效期：

後續審查通過者，得展延指定檢驗機構證明效期 4 年。

3. 指定檢驗機構有下列情形之一者，國民健康署得廢止其指定機構資格：

- (1) 人員或設施異動，致不符合審查合格基準，且未於事實發生日起 1 個月內自行補正。但於該期限內，主動向國健署通報，得延長至事實發生日起 3 個月內補正，不受 1 個月之限制。
- (2) 未經報准，委託其他指定檢驗機構檢驗。
- (3) 委託非指定檢驗機構檢驗。
- (4) 申請檢驗費用補助，內容不實，情節重大。
- (5) 違反法令情事，情節重大。

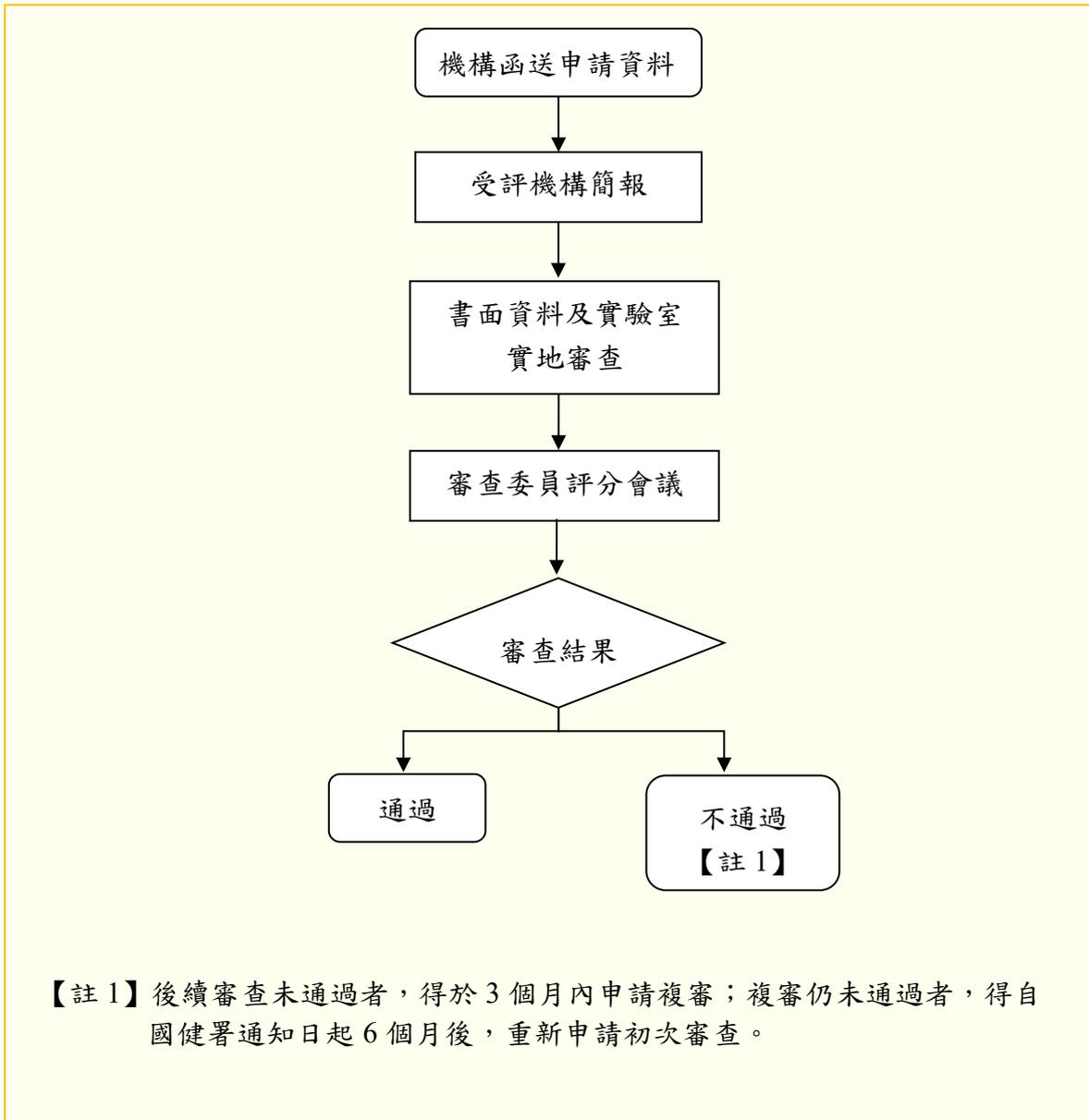
前項第一款所定補正期間與第二款至第四款所定事實發生日起之相關檢驗費用，不得申請國民健康署補助，已補助者，應予追回，並得加計利息，且不得向受檢者收取。

經依第四款及第五款廢止指定檢驗機構資格者，自廢止日起 3 年後，始得重新申請初次審查；其主持人於 3 年內不得再擔任任何指定檢驗機構之主持人。

三、申請流程及時程規定：

由申請機構函送應備資料至國民健康署及台灣周產期醫學會進行審查，審查通過後將派 3 名委員至機構進行實地審查，審查通過後，即可展延指定檢驗機構效期。

審查流程表如下：



四、審查流程及送審相關重要注意事項：

| | |
|--|---|
| 一、申請機構經通知後續實地審查時間： | |
| 國民健康署函知申請機構實地審查時間。 | |
| 二、申請機構應備齊資料： | |
| 紙本應備資料： | |
| 申請機構應備妥下述資料，並以資料夾裝訂並依序置放表單、加註標示，於審查當日提供給委員參考。 | |
| <ol style="list-style-type: none">(1) 機構資格審查申請書(附件 B4-1)(2) 機構後續審查書面審查自我檢核表(附件 B4-2)(3) 主持人/報告簽署人資料表(附件 B4-3)(4) 申請機構之開業執照影本(5) 國內、外醫學檢驗認證機構之認證通過證明(6) 檢驗結果報告簽署人之執業執照、學經歷證明文件影本(有二人以上時，請註明主持人)(7) 檢驗人員之執業執照、學經歷證明文件影本(8) 人員工作內容調查表(附件 B4-5)(9) 其他評分項目有關之證明文件(如：支援機構合作契約書等)(10) 其他經國健署指定之必要文件(如：人員訓練課程證明)(11) 工作概況調查表(附件 B4-6)(12) 實驗室簡介之簡報(投影片製作約 20 頁，應含前次審查建議事項及改善作為)(13) 基本設備、數量及維護資料(現場調閱，於審查當日提供)(14) 作業手冊(現場查閱，於審查當日提供)(15) 檢體登錄本(現場查閱，於審查當日提供)(16) 十份遺傳疾病基因檢驗個案之資料(當場調閱，於審查當日提供) | |
| 另以 E-mail 提供台灣周產期學會之資料： | |
| 請於審查兩週前寄至 GENETICDDL@GMAIL.COM | |
| <ol style="list-style-type: none">(1) 機構自評表(機構主持人需簽名)(附件 B4-4)(2) 人員工作內容調查表(附件 B4-5)(3) 工作概況調查表(附件 B4-6)(4) 實驗室簡介之簡報(投影片製作約 20 頁，應含前次審查建議事項及改善作為) | |
| 三、申請機構依函通知時間進行後續實地審查： | |
| 審查流程： | |
| <ol style="list-style-type: none">(1) 由國民健康署核定 3 名審查委員擔任考官(2) 委員事前會議(10 分鐘)→受評機構簡報(20 分鐘)→實驗室實地審查(60 分鐘)→審查委員會議(15 分鐘)→綜合討論(15 分鐘) | |
| 四、申請機構取得審查結果： | |
| 通過 | 不通過 |
| 由國民健康署函文通知，申請檢驗機構後續審查通過。 | 後續審查未通過者，得於 3 個月內申請複審；複審仍未通過者，得自國民健康署通知日起 6 個月後，重新申請初次審查。 |

五、附件 - 申請表單：

附件 B4-1：遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構資格審查申請書

附件 B4-2：遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-基因檢驗類後續審查書面審查自我檢核表

附件 B4-3：主持人/報告簽署人資料表

附件 B4-4：遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-基因檢驗類後續審查基準自評表

附件 B4-5：遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-基因檢驗類技術人員工作內容調查表

附件 B4-6：工作概況調查表

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構資格審查申請書

| | |
|--|--|
| 一、機構基本資料 | |
| 機 構 名 稱 : _____ | |
| 醫 事 機 構 代 碼 : _____ | 機 構 負 責 人 : _____ |
| 申 請 人 : _____ | 申 請 日 期 : _____ 年 _____ 月 _____ 日 |
| 機 構 地 址 : _____ | |
| 聯 絡 電 話 : _____ | 聯 絡 人 : _____ |
| 電 子 信 箱 : _____ | |
| 二、申請類別 | |
| <input type="checkbox"/> A-1 遺傳性及罕見疾病檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類之初次審查 | |
| <input type="checkbox"/> A-2 遺傳性及罕見疾病檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類之後續審查 | |
| <input type="checkbox"/> B-1 遺傳性及罕見疾病檢驗機構-基因檢驗類之初次審查 | |
| <input checked="" type="checkbox"/> B-2 遺傳性及罕見疾病檢驗機構-基因檢驗類之後續審查 | |
| 三、相關證明文件(下列各項僅供參考，請依申請類別參閱審查基準表，自行檢核必要文件是否齊全) | |
| <input type="checkbox"/> 1. 申請機構之開業執照影本 | |
| <input type="checkbox"/> 2. 國內、外醫學檢驗認證機構之認證通過證明 | |
| <input type="checkbox"/> 3. 檢驗結果報告簽署人之執業執照、學經歷證明文件影本(有二人以上時，請註明主持人) | |
| <input type="checkbox"/> 4. 檢驗人員之執業執照、學經歷證明文件影本 | |
| <input type="checkbox"/> 5. 人員分工及職務說明 | |
| <input type="checkbox"/> 6. 基本設備、數量及維護資料 | |
| <input type="checkbox"/> 7. 作業手冊(現場查閱) | |
| <input type="checkbox"/> 8. 檢體登錄本(現場查閱) | |
| <input type="checkbox"/> 9. 其他評分項目有關之證明文件(如:支援機構合作契約書等) | |
| <input type="checkbox"/> 10. 其他經國健署指定之必要文件 | |
| 四、其他 | |
| A-1 | B-1 |
| <input type="checkbox"/> 11. 三十份連號羊水細胞染色體個案檢驗之檢體明細表(自行檢送，有空號時，應註明理由) | <input type="checkbox"/> 11. 申請審查之遺傳性或罕見疾病基因檢驗項目名稱： _____ |
| <input type="checkbox"/> 12. 羊水及末梢血液染色體檢查所有異常個案(應包括結構異常者)之資料(自行檢送) | <input type="checkbox"/> 12. 五至十份前述檢驗項目之個案相關資料(自行檢送) |
| A-2 | B-2 |
| <input type="checkbox"/> 11. 最近一次資格審查效期內，二十份以上之臨床細胞遺傳學檢驗個案資料(現場調閱) | <input type="checkbox"/> 11. 申請審查之遺傳性或罕見疾病基因檢驗項目名稱： _____ |
| | <input type="checkbox"/> 12. 十份前述檢驗項目之個案相關資料(現場調閱) |

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-基因檢驗類後續審查書面審查自我檢核表

| <input checked="" type="checkbox"/> | 審查文件 | 備註 |
|-------------------------------------|---|---------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> | (1) 機構資格審查申請書(附件 B4-1) | 備妥資料，並以資料夾裝訂並依序置放表單、加註標示，於審查當日提供給委員參考 |
| <input type="checkbox"/> | (2) 主持人/報告簽署人資料表(附件 B4-3) | |
| <input type="checkbox"/> | (3) 申請機構之開業執照影本 | |
| <input type="checkbox"/> | (4) 國內、外醫學檢驗認證機構之認證通過證明 | |
| <input type="checkbox"/> | (5) 檢驗結果報告簽署人之執業執照、學經歷證明文件影本(有二人以上時，請註明主持人) | |
| <input type="checkbox"/> | (6) 檢驗人員之執業執照、學經歷證明文件影本 | |
| <input type="checkbox"/> | (7) 人員分工及職務說明(附件 B4-5) | |
| <input type="checkbox"/> | (8) 其它評分項目有關之證明文件(如：支援機構合作契約書) | |
| <input type="checkbox"/> | (9) 其他經國健署指定之必要文件(如：人員訓練課程證明) | |
| <input type="checkbox"/> | (10) 工作概況調查表(附件 B4-6) | |
| <input type="checkbox"/> | (11) 實驗室簡介之簡報(投影片製作約 20 頁，應含前次審查建議事項及改善作為) | |
| <input type="checkbox"/> | (12) 基本設備、數量及維護資料(現場調閱) | |
| <input type="checkbox"/> | (13) 作業手冊(現場調閱) | |
| <input type="checkbox"/> | (14) 檢體登錄本(現場調閱) | |
| <input type="checkbox"/> | (15) 十份遺傳疾病基因檢驗個案之資料(現場調閱) | |
| <input type="checkbox"/> | (1) 機構自評表(機構主持人需簽名)(附件 B4-4) | 以 E-mail 提供台灣周產期學會之資料 |
| <input type="checkbox"/> | (2) 人員分工及職務說明(附件 B4-5) | |
| <input type="checkbox"/> | (3) 工作概況調查表(附件 B4-6) | |
| <input type="checkbox"/> | (4) 實驗室簡介之簡報(投影片製作約 20 頁，應含前次審查建議事項及改善作為) | |

需 E-mail 回覆，請於審查兩週前寄至：GENETICDDL@GMIAL.COM。
如有任何問題，請洽國民健康署婦幼健康組吳眉萱小姐 02-2522-0646。

(醫療院所名稱)主持人/報告簽署人資料表

(有二人以上時，請分開寫兩份，並註明主持人)

一、學經歷基本資料

| | | | | |
|------------------------|-----------|---------|-----|-----------|
| 中文姓名 | | 醫事機構代碼 | | |
| 服務單位 | | 職 稱 | | |
| 性 別 | | 出生日期 | | |
| 聯絡地址 | | | | |
| 聯絡電話 | | | | |
| E-mail | | | | |
| 主要學歷 *由最高學歷 依次填寫 | 學校名稱 | 主修學門系所 | 學 位 | 畢(肆)業起迄年月 |
| | | | | |
| | | | | |
| | | | | |
| 現職 經歷 | 機關名稱/服務部門 | | 職 稱 | 起 迄 年 月 |
| | | | | |
| | | | | |
| | | | | |
| | | | | |
| | 證 書 字 號 | 核 發 機 關 | | 起算(核發)年月 |
| 專科醫師 | | | | |
| 其他證書 | | | | |
| | | | | |

二、研習課程

*報告簽署人效期為 6 年，效期內應參加經國健署認可之繼續教育課程 6 小時以上；屆期未完成者，終止其資格。

| 序號 | 課程名稱 | 開課單位 | 上課日期 (YYYY/MM/DD) | 上課時數 |
|----|------|------|----------------------|------|
| 1 | | | | |
| 2 | | | | |
| 3 | | | | |

三、近 5 年內之研究論文成果(若有可提供，以 5 篇為限)

★著作論文必須填寫所有作者(按期刊所刊登之原排序，本人名下)、期刊名稱(務必書寫全名)、年份、月份、卷期、起迄頁數。

| 序號 | 論文資料 |
|----|------|
| 1 | |
| 2 | |
| 3 | |
| 4 | |
| 5 | |

四、近 3 年內執行及申請中之研究計畫(若有可提供，以 5 項為限)

| 序號 | 計畫名稱 | 計畫內擔任工作 | 起訖(年/月) | 補助或委託機構 |
|----|------|---------|---------|---------|
| 1 | | | | |
| 2 | | | | |
| 3 | | | | |
| 4 | | | | |
| 5 | | | | |

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-基因檢驗類後續審查基準

自評表

| 項目 | 說明 | 審查原則 | 配分 | 得分 |
|-----------------|---|---|----|----|
| 一、操作手冊 (五分) | 1. 備有完整之檢驗室操作手冊。 | 完整之檢驗室作業手冊應包括： 實驗室品質管制及管理、報告及 異常個案之追蹤流程、實驗室安 全措施及生物化學物處理原則 等 (A) 具有完整之檢驗室作業手冊 /3 分 (B) 1-3 項不完整/2 分 (C) 4 項以上不完整/1 分 (D) 沒有檢驗室作業手冊/0 分 | 3 | |
| | 2. 操作手冊定期更新，並註明更新日期。 | 作業手冊應每年檢討修訂並註 明日期，三年內更新次數 (A) 2 次以上/2 分 (B) 1 次/1 分 (C) 未更新者/0 分 | 2 | |
| 二、檢體管理 (十五分) | 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。 | (A) 紀錄完整/5 分 (B) 缺少其中 1-2 項記錄/4 分 (C) 缺少其中 3-4 項記錄/2 分 (D) 缺少其中 5 項記錄以上/0 分 | 5 | |
| | 2. 訂有檢體之收受範圍、標準及處理 程序。 | 有完整明確的：檢體收受範圍、收 受時間及退件標準；各種檢體的 包裹方式、運送方法與溫度條 件；各種檢體處理的流程，並有 詳細的送檢單 (A) 完全符合/5 分 (B) 1~2 項缺失/4 分 (C) 3 項以上缺失/3 分 (D) 無訂定/0 分 | 5 | |
| | 3. 檢體均有適當標示。 | (A) 每個檢體皆有適當標示包 括：檢體姓名、病歷號、檢驗 編號、流水編號、檢體種類 /5 分 (B) 1-2 個檢體標示不完整/4 分 (C) 3-4 個以上標示不完整/3 分 (D) 任何一個檢體完全沒有標 | 5 | |

| | | | | |
|-------------------|--|---|----|--|
| | | 示或5個以上標示不完整/0分 | | |
| 三、試劑管理 (十分) | 1.試劑有適當之標示。 | 試劑應有適當標示包括:開瓶使用日期、有效日期、使用人員姓名,試劑應確實紀錄使用的劑量並有庫存紀錄表。 (A) 試劑標示完整/3分 (B) 1-2項缺失/2分 (C) 3項以上缺失/1分 (D) 任一試劑無標示/0分 | 3 | |
| | 2.試劑有適當之保存。 | 試劑應有適當的存放位置並符合其溫度及避光與否之條件,有毒物質須另行存放於專用位置並上鎖管理 (A) 試劑保存符合規定/3分 (B) 1-2項缺失/1分 (C) 3項以上缺失/1分 (D) 完全不符合/0分 | 3 | |
| | 3.試劑標示製備及有效日期。 | 試劑應記錄:製備人員的姓名、製備日期、開始使用日期、有效日期。 (A) 無缺失/4分 (B) 1-2項缺失/3分 (C) 3項缺失/2分 (D) 4項以上缺失/0分 | 4 | |
| 四、器材及設備管理 (十分) | 定期檢查及維護相關器材及設備,並有完整紀錄。 | (A) 相關器材及設備皆依其需要定期校正且保留完整維護記錄/10分 (B) 1-2項不完整/8分 (C) 3-4項不完整/6分 (D) 5項以上未符合規定/0分 | 10 | |
| 五、品質管理 (四十分) | 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。 | (A) 所有遺傳疾病基因檢驗技術均依照標準作業程序操作/5分 (B) 1項不符合/4分 (C) 2項不符合/3分 (D) 3項不符合/2分 (E) 5項以上不符合/1分 (F) 所有遺傳疾病基因檢驗技術均未依照標準作業流程操作/0分 | 5 | |
| | 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 | (A) 每一個測試均有對照組,並同時檢查胎兒及其雙親/5分 | 5 | |

| | | | | |
|--|--|--|---|--|
| | 特殊原因者，不在此限)。 | <p>(B) 測試有對照組，80%可以同時檢查胎兒及其雙親/4分</p> <p>(C) 測試有對照組，50%可以同時檢查胎兒及其雙親/3分</p> <p>(D) 檢測有對照組，但少於 50%可同時檢查胎兒及其雙親/2分</p> <p>(E) 檢測有對照組，但胎兒有基因突變時未能有雙親檢體供比對/1分</p> <p>(F) 檢測時沒有對照組/0分</p> | | |
| | 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)。 | <p>(A) 所有需使用到的試劑均有適當之防止污染措施/5分</p> <p>(B) 每個操作人員共同使用聚合酶鏈鎖反應法相關試劑，但每次聚合酶鏈鎖反應法有空白對照組/4分</p> <p>(C) 半數以上聚合酶鏈鎖反應法有空白對照組/3分</p> <p>(D) 半數以下聚合酶鏈鎖反應法有空白對照組/2分</p> <p>(E) 聚合酶鏈鎖反應法沒有空白對照組/1分</p> <p>(F) 所有試劑均無防止污染操作/0分</p> | 5 | |
| | 4. 每一項檢驗使用之檢驗器材與過程(如:使用之探針、酵素、引子去氧核糖酸序列及聚合酶鏈鎖反應過程等)有詳細記錄。 | <p>每一個測試所使用之檢驗方法，包括所使用之探針、酵素、引子去氧核糖酸序列及酶鏈鎖反應過程等，均詳細記錄，且有標準作業程序操作手冊</p> <p>(A) 完全符合/5分</p> <p>(B) 無標準作業程序操作手冊但有詳細記錄/4分</p> <p>(C) 標準作業程序只完成 80%/3分</p> <p>(D) 標準作業程序只完成 50%/2分</p> <p>(E) 標準作業程序並無定期更新/1分</p> <p>(F) 無詳細記錄也無標準作業程序操作/0分</p> | 5 | |
| | 5. 檢驗紀錄表有檢驗人員及報告簽署人之簽名。 | 檢驗報告應有主持人之簽名或蓋章、相關檢驗記錄表應有技術 | 5 | |

| | | | | |
|--|--|--|---|--|
| | | 人員之簽名或蓋章 (A) 完全符合/5 分 (B) 1-2 項不符合/4 分 (C) 2-3 項不符合/3 分 (D) 半數以上不符合/2 分 (E) 大部分不符合/0 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。 | (A) 檢體採取後在合理期限內即可提供檢驗報告, 且報告用語不會過度艱深導致困難理解/5 分 (B) 檢體採取後僅有 80% 可以在合理期限內提供檢體報告, 但會提前告知患者或送檢單位報告延遲/4 分 (C) 檢體採取後僅有 50% 可以在預定期限內提供檢驗報告, 但會提前告知患者或送檢單位報告延遲/3 分 (D) 檢體採取後不到 50% 可以在預定期限內提供檢驗報告, 但會提前告知患者或送檢單位報告延遲/2 分 (E) 檢體採取後不到 50% 可以在預定期限內提供檢驗報告, 且未提前告知患者或送檢單位報告延遲/1 分 (F) 檢體採取與報告發送日期不定或未發送檢驗報告、個案間報告完成時間差距超過一星期, 且未確實記錄/0 分 | 5 | |
| | 7. 檢驗報告有說明檢驗方法之可能限制及誤差。 | (A) 檢驗報告應有詳細說明包括: 檢驗方法之限制及誤差, 並註明文獻引用出處/5 分 (B) 缺 1 項/4 分 (C) 缺 2 項/3 分 (D) 缺 3 項 2 分 (E) 檢驗報告沒有說明欄/0 分 | 5 | |
| | 8. 異常個案之追蹤及確定診斷。 | 所有異常個案應有詳細追蹤記錄並做統計表, 其確定診斷率 (A) >50%/5 分 (B) 45~49%/4 分 (C) 40~44%/3 分 | 5 | |

| | | | | |
|-------------------|---|--|---|--|
| | | (D) <40%之確定診斷率或<90% 具有追蹤記錄/1分 (E) 無異常個案追蹤記錄/0分 | | |
| 六、檢驗人員 (十五分) | 1. 有明確之職務說明(1分)及工作量說明。工作量計分： (A) 月均檢驗數每百件(未滿百件以百件計)置有 <u>醫事檢驗人員</u> 一人。(2分) (B) 月均檢驗數每五十件(未滿五十件以五十件計)置有 <u>醫事檢驗人員</u> 一人。(4分) (C) 月均檢驗數每二十五件(未滿二十五件以二十五件計)置有 <u>醫事檢驗人員</u> 一人。(6分) | 有明確之職務說明(1分) 工作量計分： (A) 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) (B) 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) (C) 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 | |
| | 2. 定期評核檢驗人員之工作表現。 | (A) 定期評估技術人員之工作表現/2分 (B) 不定期評估技術人員之工作表現/1分 (C) 無評估技術人員之工作表現/0分 | 2 | |
| | 3-1. 檢驗人員接受繼續教育訓練 (單位內或院際間之教育訓練) | 所有技術人員3年內曾受過單位內或院際間之教育訓練 (A) 100%/3分 (B) 75%-99%/2分 (C) 50%-74%/1分 (D) <50%/0分 | 3 | |
| | 3-2. 檢驗人員接受繼續教育訓練 (衛生福利部或專業學會舉辦之教育訓練) | 所有技術人員3年內曾受過衛生署、學會舉辦之教育訓練2次以上 (A) 100%/3分 (B) 75-99%/2分 (C) 50%-74%/1分 (D) <50%/0分 | 3 | |
| 七、環境及相關設施 (三分) | 1. 有適當的空間及配備。 | 實驗區須有抽氣設備；實驗區與文書區要適當區隔；應有規劃逃生路線及安全防護設備 (A) 無缺失/1分 (B) 有缺失/0分 | 1 | |
| | 2. 有不斷電配備。 | (A) 無缺失/1分 (B) 有缺失/0分 | 1 | |
| | 3. 照明及通風良好。 | (A) 無缺失/1分 (B) 有缺失/0分 | 1 | |

| | | | | |
|-------------------|--|-----------------------|-----|--|
| 八、檢驗室安全管理 (二分) | 1. 檢驗室設置符合建築法、消防法及其他有關法令之規定。 | (A)符合/1分 (B)未符合/0分 | 1 | |
| | 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。 | (A)符合/1分 (B)未符合/0分 | 1 | |
| 九、支援機構 (二分) | 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)。 | (A)符合/2分 (B)未符合/0分 | 2 | |
| 十、其他 (二分) | 前次審查缺失改善情形。 | (A)符合/2分 (B)未符合/0分 | 2 | |
| 以上分數總合 | | | 104 | |
| 額外加分 (二分) | 胎兒經確認為異常者，追蹤採檢單位提供遺傳諮詢服務。 | | 2 | |
| 總分(包含額外加分) | | | 106 | |

實驗室主持人簽名_____

中華民國 年 月 日

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-基因檢驗類技術人員工作內容調查表

| 項目 | 職稱 | 姓名 | 最高學歷系所 | 專兼任 | | 是否具備醫檢師(生)資格 | 負責之內容 (詳細工作內容) | 從事此職務年資 (含非現職) | 備註 |
|---------|-------|-----|-----------------|-----|----|--------------|---|-------------------|----|
| | | | | 專任 | 兼任 | | | | |
| 臨床細胞遺傳學 | 技術員 | 林○○ | ○○○○大學 ○○系碩士 | V | | 否 | cell culture、染色體玻片製作、染色體核型分析、其他：請列舉 | 1年 | 範例 |
| 臨床細胞遺傳學 | 資深技術員 | 陳○○ | ○○○○大學 ○○系碩士 | V | | 醫檢師 | cell culture、染色體玻片製作、染色體核型分析、其他：請列舉 | 5年 | 範例 |
| 基因 | 技術員 | 林○○ | ○○○○大學 ○○系碩士 | V | | 醫檢生 | 抽DNA、Nested PCR、Real-time PCR、NGS定序、Sanger定序分析、其他：請列舉 | 1年 | 範例 |
| | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | |

| 項目 | 職稱 | 姓名 | 最高學歷系 所 | 專兼任 | | 是否具備 醫檢師 (生)資格 | 負責之內容 (詳細工作內容) | 從事此職務年資 (含非現職) | 備註 |
|----|----|----|------------|-----|----|----------------------|-------------------|-------------------|----|
| | | | | 專任 | 兼任 | | | | |
| | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | |

工作概況調查表

(一) 技術人員：共_____名（其中醫事檢驗師_____名）

(二) 000 年 00 月 至 000 年 00 月檢驗個案件數：共_____件（其中申請健康署補助_____案）*

(三) 000 年 00 月 至 000 年 00 月檢體類別（含自費及健康署補助案）*：

1. 羊水_____例
2. 絨毛_____例
3. 血液_____例
4. 流產組織_____例
5. 組織_____例

*如申請受評核項目為二項或以上者，第（二）、（三）點請依受評項目分別填寫（請自行複印本表並註明項目）。