**新增基因檢驗項目審查**

1. 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。

1. 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)
2. 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：

機構函送申請資料

書面審查

審查結果

補提資料再審【註3】

不通過

通過

是否為通過國民健康署審查之檢驗機構【註1】

是

否

申請機構需先申請並通過檢驗機構初次資格審查

檢驗項目是否為國民健康署公布之「罕見疾病國內確診檢驗項目」【註2】

無法申請新增檢驗項目資格審查

否

是

【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。

1. 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明影本)(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。
1. 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。 |

 (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**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 🗹　 | 審查文件 | 備註 |
| □ | 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明影本)(附件B3-1)
 | 檢附相關證明文件影本共 件，文件名稱： |
| □ | 1. 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)
 |
| □ | 1. 自評表(附件B3-4)
 |
| □ | 1. 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(10048台北市中正區常德街一號景福館4樓411)，一份隨函送至國健署婦幼健康組 (地址：403305台中市民權路95號6樓)留存。

如有任何問題，請洽國民健康署婦幼健康組張巧燁小姐(04)2217-2200分機2412

* + - 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OOO) |
| 1 | 檢驗方法原理 | □是 □否 |  |
| 2 | 檢驗標準作業步驟 | □是 □否 |  |
| 3 | 參考文獻出處 | □是 □否 |  |
| 4 | 檢驗方法之適切性、準確度、靈敏度與專一性 | □是 □否 |  |
| 5 | 針對異常個案後續配套之遺傳諮詢程序或作業流程 | □是 □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 | □是 □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 |
| 1. 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。 | □ | □ |  |
| 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。
 | □ | □ |  |
| 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。 | □ | □ |  |
| 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)有詳細記錄。
 | □ | □ |  |
| 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。 | □ | □ |  |
| 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。
 | □ | □ |  |
| 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。
 | 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。
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。
 | □ | □ |  |
| 1. 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 | □ | □ |  |
| 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 | □ | □ |  |
| 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 | □ | □ |  |
| 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 | □ | □ |  |
| 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 | □ | □ |  |
| 1. 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 | □ | □ |  |

主持人簽名\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

 中華民國 年 月 日