

## 各項審查意見，問答集

- 新增報告簽署人：
  - Q.報告簽署人資格？
    - 基因檢驗類：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。
    - 臨床細胞遺傳學：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。(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。)
  - Q.主持人及報告簽署人之教育訓練評核？
    - 報告簽署人效期為六年，效期內應參加經國健署認可之繼續教育課程六小時以上；屆期未完成者，終止其資格。
  - Q.細胞遺傳染色體訓練期間，是否規定之 100 例皆須親自操作？
    - 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。
  - Q.基因檢驗類申請之實驗操作紀錄資料需要準備哪些？
    - 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，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)。
- 初次機構審查：
  - Q.檢體紀錄包含哪些項目？
    - 臨床細胞遺傳學：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。
    - 基因檢驗類：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。
  - Q.實驗室如何設置內部品質管理程序？
    - 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)，以確保檢驗品質並有定期外部品質管制程序。
  - Q.檢驗報告內容應包含哪些項目？
    - 臨床細胞遺傳學：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，紀錄並應以最新人類染色體國際系統命名。染色體正常之報告必須包含 Colonies examined、 Metaphases karyotyped、 Metaphases examined、 Metaphases analyzed 之數量。Interpretation 對於染色體異常、正常變異、母血細胞污染等個案需提供正確且有效的訊息給臨床醫師參考。

- 基因檢驗類：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。檢測報告須說明檢驗方法之可能限制及誤差。
- 機構後續審查：
  - Q.操作手冊建議需幾年更新一次？
    - 操作手冊建議每年須審視並更新。
  - Q.檢驗人員定期評核方式？
    - 機構應定期評核技術人員/檢驗人員之工作表現，且應須3年內接受兩次以上繼續教育訓練課程。
  - Q.機構之檢驗人員資格建議？
    - 機構內之檢驗人員建議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。
  - Q.異常個案是否需進行追蹤？
    - 所有異常個案應有詳細追蹤記錄並做統計表。
- 新增檢驗項目：
  - Q.基因檢驗類突變點位的命名方式？
    - 建議採用 HGVS 國際命名規則。
  - Q.雙親及胎兒之檢體應保存多久？
    - 檢體至少保存三年以上。但須符合「人體研究法」及「人體生物資料庫管理條例」之規定。
  - Q.什麼是檢驗標準作業步驟？
    - 檢測方法應有相關確認程序與紀錄。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)需有詳細記錄。