

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構資格審查要點

90年1月20日衛署保字第0900005461號公告「臨床細胞遺傳學檢驗機構評核要點」及「遺傳疾病基因檢驗機構評核要點」

92年6月21日國健婦字第0920300285函合併修正為「遺傳性疾病檢驗機構評核要點」

93年5月18日國健婦字第0930400590號函修正第六條至第八條

102年8月23日國健婦字第1020410354號函因應組織改制修正「遺傳性疾病檢驗機構評核要點」

102年12月3日國健婦字第1020411741號函修正為「遺傳性及罕見疾病檢驗機構資格審查要點」

107年11月28日國健婦字第1070403079號函修正全案修正

- 一、衛生福利部國民健康署(以下稱本署)為確保遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構(以下稱指定檢驗機構)之檢驗品質，保障受檢者之權益，特訂定本要點。
- 二、指定檢驗機構資格之審查，得由本署指派業務主管及聘請相關專家組成審查小組或委託相關專業團體，依本要點之規定辦理。
- 三、申請審查指定為遺傳性及罕見疾病檢驗機構，須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，並應置有附表二所定之專任報告簽署人。但本要點於中華民國一百零七年十一月二十八日修正生效前，曾經本署審查通過，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，得免另置附表二所定資格之報告簽署人。
- 四、指定檢驗機構資格之審查分初次審查及後續審查。

經初次審查通過者，由本署發給指定檢驗機構證明，效期四年；效期屆滿日三個月至六個月前，得依第六點之規定，申請後續審查。
- 五、申請初次審查，應檢具附表一之申請書及相關證明文件向本署辦理。

前項申請之書面審查基準如附表二；書面審查通過後，應接受遺傳性疾病及罕見疾病檢驗品質測試，其審查基準如附表三。

前項品質測試審查未通過者，得自本署通知日起滿六個月後之三十日內，申請再測試一次；再測試仍未通過者，應自本署通知日起一年後，始得再申請初次審查。

初次審查得視需要辦理實地訪查。
- 六、申請後續審查，應檢具附表一之申請書及相關證明文件向本署辦理。

前項審查應進行實地訪查，其審查基準如附表四。

後續審查通過者，得展延指定檢驗機構證明效期四年；效期屆滿日三個月至六個月前，得再申請後續審查。

後續審查未通過者，得於三個月內申請複審；複審仍未通過者，得自本署通知日起六個月後，重新申請初次審查。
- 七、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及

罕見疾病醫療照護費用補助辦法之規定，申請受檢者檢驗費用之補助。

前項補助，由本署依指定檢驗機構之檢驗能力，認定其申請項目。

八、指定檢驗機構於效期期間，應參加本署認可之國內、外專業機構或團體辦理之特定檢驗項目之熟練度測試或其他替代性之熟練度測試。

前項檢驗熟練度測試未通過者，應依本署規定之期限，接受再次測試，或由其主持人接受指定之教育訓練。

未依前二項規定辦理者，本署得暫時停止其指定資格。

九、報告簽署人效期為六年，效期內應參加經本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。

十、指定檢驗機構有下列情形之一者，本署得廢止其指定機構資格：

(一)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一個月內自行補正。但於該期限內，主動向本署通報，得延長至事實發生日起三個月內補正，不受一個月之限制。

(二)未經報准，委託其他指定檢驗機構檢驗。

(三)委託非指定檢驗機構檢驗。

(四)申請檢驗費用補助，內容不實，情節重大。

(五)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，不得申請本署補助，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，自廢止日起三年後，始得重新申請初次審查；其主持人於三年內不得再擔任任何指定檢驗機構之主持人。

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 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. 其他經本署指定之必要文件	
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。	3分
			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。	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>			

附表三

遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構初次審查品質測試審查基準

A. 遺傳性及罕見疾病檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類	
說明	備註
<p>自申請機構應檢送最近一年之檢體明細表中，抽取八件玻片檢體(含三個羊水或末梢液染色體檢查異常，且包括結構異常者)，審查其製備品質及判讀之正確性，任一件判讀錯誤者，不予通過。</p>	
B. 遺傳性及罕見疾病檢驗機構-基因檢驗類	
說明	備註
<p>得視需要以下列方式之一審查：</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. 將已確診之去氧核醣核酸檢體五至十件，交付申請機構進行測試，任一件判讀或解釋錯誤者，不予通過。 2. 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。 3. 對報告簽署人進行面試。 	

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		