

檔 號：

保存年限：

中華民國醫師公會全國聯合會 函

地址：10688台北市安和路一段29號9樓
承辦人：洪郁涵
電話：(02)2752-7286#121
傳真：(02)2771-8392
電子信箱：yuhan327@tma.tw

受文者：各縣市醫師公會

發文日期：中華民國102年9月3日

發文字號：全醫聯字第1020001335號

速別：普通件

密等及解密條件或保密期限：

附件：如主旨

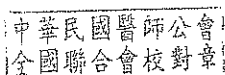
主旨：轉知衛生福利部國民健康署檢送修正「遺傳性疾病檢驗機構評核要點」乙份，惠請週知會員，請查照。

說明：

- 一、依衛生福利部國民健康署102年8月23日國健婦字第10204103541號函辦理(如附件)。
- 二、旨揭修正案，係配合行政院組織調整，主管機關由行政院衛生署國民健康局改制為衛生福利部國民健康署。
- 三、相關訊息刊登本會網站。

正本：各縣市醫師公會

副本：



理事長 蘇清泉

102.9.5.781

第1頁 共1頁

上網公告
鄭華吟
102.9.5

檔 號：
保存年限：

衛生福利部國民健康署 函

地址：40341台中市西區民權路95號6樓
聯絡人：劉瓊瑛
聯絡電話：04-22172412
電子信箱：chyong@hpa.gov.tw

受文者：中華民國醫師公會全國聯合會

發文日期：中華民國102年8月23日
發文字號：國健婦字第10204103541號
速別：普通件
密等及解密條件或保密期限：
附件：評核要點乙份(10204103542-2.doc)

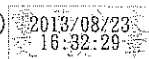
主旨：檢送修正「遺傳性疾病檢驗機構評核要點」乙份(如附件)
，惠請周知會員，請查照。

說明：

- 一、旨揭修正案，係配合行政院組織調整，有關主管機關由行政院衛生署國民健康局改制為衛生福利部國民健康署。
- 二、本要點修正內容，自本(102)年7月23日(衛生福利部國民健康署正式改制)起生效，並放置於本署網站健康主題專區／婦幼健康(<http://www.hpa.gov.tw>)供下載查詢。
- 三、對評核要點有疑義者，請洽聯絡窗口劉小姐04-22172412。

正本：中華民國醫師公會全國聯合會、臺灣婦產科醫學會、中華民國周產期醫學會、社團法人台灣醫事檢驗學會、中華民國醫事檢驗師公會全國聯合會、中華民國醫事檢驗生公會全國聯合會

副本：本署婦幼健康署(含附件)



遺傳性疾病檢驗機構評核要點

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基準」

及「遺傳性疾病基因檢驗機構評核基準」

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」

- 一、衛生福利部國民健康署(以下簡稱本署)為確保遺傳性疾病檢驗機構(以下簡稱檢驗機構)之檢驗品質，保障病人之應有權益，特訂定本要點。
- 二、本署為辦理檢驗機構評核作業，得委託相關學術團體或聘請相關專家及指派相關業務主管組成評核小組，依本要點之規定辦理。
- 三、檢驗機構之評核分初次評核及後續評核。經初次評核通過之檢驗機構，由本署公告為「遺傳性疾病檢驗機構」，應每三年接受一次後續評核。
- 四、醫療機構或醫事檢驗機構申請檢驗機構初次評核，應先經書面審查通過者，始得進行遺傳性疾病檢驗品質測試，其評核基準如附表一、三。
- 五、檢驗機構之後續評核採實地審查，其評核基準如附表二、四。
- 六、後續評核未通過者，應於三個月內改善，申請複核；複核仍未通過者，撤銷其檢驗資格。經撤銷檢驗資格者，應自撤銷日起滿六個月，始得再申請初次評核。
- 七、檢驗機構主持人須為專任，如有異動應於異動日起三十日內向本署報備，並於異動日起二個月內檢具新主持人及檢驗機構其他人員資料，報署審查。主持人資格依初審主持人資格評核基準(附表一)，並經檢驗品質測試合格，審查期間應將檢體送往其他經本署評核通過之檢驗機構檢驗。前項審查經認定未達標準者，撤銷其檢驗資格。
- 八、檢驗機構未依第七點之規定，依限辦理主持人異動報備者，撤銷其檢驗資格；經撤銷檢驗資格者，應自撤銷日起滿六個月，始得再申請初次評核。

(共 13 頁)

附表一 臨床細胞遺傳學檢驗機構初次評核

一、書面審查部份：

(一)主持人資格初審：

- 1、主治醫師、博士或具部定副教授以上資格之醫檢師，且有兩年臨床遺傳學或臨床細胞遺傳學之訓練。
- 2、除聘用衛生福利部（前衛生署）評核通過之臨床細胞遺傳學檢驗機構主持人免審外，新主持人須有一百例實際操作紀錄，由原訓練單位主持人認可。主持人資格審查通過後，方能進行檢驗機構資料書面審查。

(二)應檢附之表件：

- 1、工作人員之學、經歷資料。
- 2、基本設備之數量及維護資料。
- 3、三十份連號羊水細胞染色體檢查個案之資料，若有空號應註明理由。
- 4、羊水及末梢血液染色體檢查所有異常（應包括結構異常）個案之資料。
- 5、作業手冊。
- 6、其他經本署指定之資料。

(三)書面審查未達八十五分者，不予通過。

(四)書面審查項目及權數：

項目	內容	分數
1. 工作人員	1、技術人員： ①資深技術人員：遺傳學或生物相關科系畢業之碩士，且有二年以上臨床細胞遺傳學工作經驗；或生物相關科系畢業之學士，且有三年以上臨床細胞遺傳學工作經驗。 ②技術人員：生物相關科系畢業之學士，且有一年以上臨床遺傳學工作經驗；或專科畢業，且有二年以上臨床遺傳學工作經驗。 ③上列技術人員應為專任。	十五分 7分 5分 3分
2. 基本設備	(1)精密顯微鏡一台，配有螢光及照相設備。 (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)二氧化碳培養箱二台，且須與備用電源相接。 (6)攝氏四度及零下二十度冰箱，且須與備用電源相接。	十四分 1分 1分 1分 1分 1分 1分

項目	內容	分數
	(7)高壓消毒器(若使用可丟棄無菌試管、吸管及培養瓶，可免本項設備)。 (8)水浴箱一台，且須與備用電源相接。 (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(若使用購買之蒸餾水，可免本項設備)。 (13)暗房(含全套照相洗相設備)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)一本。	1分 1分 1分 1分 1分 1分 1分 1分
3. 後援機構	(應附後援機構之同意書) 每一個檢驗機構應與其他經本署評核通過之檢驗機構建立合作計畫，於個案太多或實驗室暫時未能運作時相互支援，以保障檢驗結果能確實及迅速完成。	二分
4. 細胞遺傳學檢驗品質管制	(1) 作業手冊：應有一本作業手冊，供工作人員參考，並應定期更新。 (2) 檢體紀錄：檢體應記錄受檢人姓名、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、轉檢醫療院所及醫師、檢體外觀及量、採集檢體時間、接受檢體時間、報告發出時間等。 (3) 檢體培養及分析：	四十八分 2分 6分 14分
	①羊水檢體至少分二組，置於二個不同之培養皿中培養，如用培養瓶，應至少三瓶。 ②染色體分析應從二個不同培養皿(瓶)分析十五個以上的分裂中期細胞，如為原位培養法，應分析十五個以上不同細胞落的細胞。 (如有培養困難應至少分析十個細胞)	4分 4分
	③培養可能失敗時，應於十四天內通知轉檢醫療院所。	2分

項目	內容	分數
	④培養成功率應達百分之九十五以上。	2分
	⑤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與座標等。	2分
	(4)染色體顯帶技術：可以進行G、Q、C或其他特殊顯帶技術染色顯帶，並應具有可判讀性(顯帶程度在四百以上)。	12分
	(5)檢驗報告：檢驗結果應以人類染色體國際系統命名法記錄，於檢體抽取後三星期內發出檢驗報告。	12分
	(6)其他：	2分
	①不可為非性聯遺傳疾病診斷之胎兒，施行性別鑑定。	1分
	②應有百分之五十以上個案為三十四歲以上高齡產婦。	1分
5. 羊水檢查結果紀錄表及其他紀錄表	(1)染色體顯微鏡檢查直接紀錄表；報告單上至少應有技術人員本人及檢驗室主持人的核可簽單。	十五分 5分
	(2)個案染色體顯帶法報告表。	3分
	(3)二氧化碳保溫箱操作實況登記表。	3分
	(4)染色體檢查結果週報表、月報表。	2分
	(5)雙親及胎兒之玻片檢體應至少保存三年。	2分
6. 雙親及一般人末梢血液染色體檢查現況		三分
7. 異常個案的追蹤及確定	(1)胎兒經產前遺傳診斷異常者，新生兒或人工流產物應再做確認診斷。	三分 2分
	(2)檢查雙親染色體，確認胎兒異常之來源。	1分
總分		100分

二、臨床細胞遺傳學檢驗品質測試部分：

- (一)由本署指定之二家檢驗機構或委託之評核單位，備妥八片已知結果之玻片檢體，由申請評核之機構判讀，如有判讀或解釋錯誤，不予通過。

- (二)申請評核之機構所送之個案資料中，抽取八個個案之玻片檢體，包括三個羊水或末梢液染色體檢查異常(應包括結構異常)個案之玻片檢體，送請指定檢驗機構審查，檢驗品質如經審查未達標準者，不予通過。
- (三)通過檢驗品質測試者，應安排實地審查，審查未達標準者，不予通過。
- (四)書面審查通過，檢驗品質測試未過者，若主持人、技術人員未更動，可保留書面審查結果二年；六個月後可再申請檢驗品質測試，若品質測試兩次未過，一年後方能再次申請初次評核。

附表二 臨床細胞遺傳學檢驗機構後續評核基準

一、應檢附之表件：

- (一)作業手冊。
- (二)檢體登錄本。
- (三)設備之維護記錄。
- (四)二十份臨床細胞遺傳學檢驗個案之資料(當場調閱)。
- (五)工作人員職務分工及評核資料。
- (六)其他經本署指定資料。

二、後續評核未達八十五分者，不予通過。

三、後續評核項目及權數：

項目	內容	分數
1. 作業手冊管理	<ol style="list-style-type: none"> 1.應有一本完整之檢驗室作業手冊供工作人員參考。 2.檢驗室作業手冊應定期更新，並註明更新日期。 	五分 3分 2分
2. 檢體管理	<ol style="list-style-type: none"> 1.每個檢體應記錄受檢人姓名、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、轉檢院所及醫師、檢體外觀及量、採集檢體時間、接受檢體時間、報告發出時間等。 2.應訂定檢體之收受範圍、標準及處理程序。 3.每個檢體應有適當標示。 	十分 5分 3分 2分
3. 試劑管理	<ol style="list-style-type: none"> 1.試劑應有適當的標示。 2.試劑應有適當的保存。 3.試劑應記錄製備日期及有效日期。 4.試劑應有無菌測試。 	八分 2分 2分 2分 2分
4. 相關器材及設備管理	應定期檢查及維護相關器材及設備，並保留維護紀錄。	十分
5. 檢驗作業管理	<ol style="list-style-type: none"> 1.羊水檢體至少置於二個不同之培養皿中培養，如用培養瓶，應至少三瓶，並詳細記錄培養過程。 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 	四十分 6分 8分

項目	內容	分數
	培養法，應分析十五個以上不同細胞落的細胞(如有培養困難應至少分析十個細胞)。	
	3.每個個案應至少二個細胞染色體核型圖照片。	4分
	4.每個個案應至少於顯微鏡下分析四個細胞之染色體核型。	3分
	5.可以進行G、Q、C或其他特殊顯帶技術染色顯帶，並應具有可判讀性(顯帶程度在四百以上)。	3分
	6.同一個個案之二張染色體核型圖，同一對染色體不能同時交叉重疊。	2分
	7.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)。	2分
	8.相關檢驗紀錄表應有檢驗室主持人之簽名。	2分
	9.檢體採取後三個星期內須發出檢驗報告。	2分
	10.培養成功率須達百分之九十五以上。	2分
	11.檢驗報告應以人類染色體國際系統命名法記錄。	2分
	12.異常個案應追蹤及確定診斷。	4分
6. 工作人員管理		十五分
	(1)至少須有一名具兩年以上臨床細胞遺傳學工作經驗者，且有明確之工作人員職務分工。	5分
	(2)定期評估技術人員之工作表現。	2分
	(3)上述技術人員應為專任。	2分
	(4)對技術人員應有繼續教育訓練。	6分
	①單位內或院際間之教育訓練。	3分
	②衛生福利部、學會舉辦之教育訓練。	3分
7. 物理環境之相關設施		八分
	(1)具有適當的空間及配備。	3分
	(2)具有水、電及緊急電源配備。	3分
	(3)照明及通風良好。	2分
8. 檢驗室安全管		二分

項目	內容	分數
理	(1)檢驗室設置應符合建築法、消防法及其他有關法令之規定。 (2)檢驗室應有火災預防、電器用品安全及化學藥品與有害廢棄物處理等之安全管理。	1分 1分
9. 後援機構	(應附後援機構之同意書) 每一個檢驗機構應與其他經本署評核通過之檢驗機構建立合作計畫,於個案太多或實驗室暫時未能運作時相互支援,以保障檢驗結果能確實及迅速完成。	二分
總分		100分
額外加分	參加中華民國實驗室認證體系(CNLA)或美國病理學會/醫療遺傳學會(CAP/ACMG)定期(一年三次)舉辦之細胞遺傳學研究。	3分

附表三 遺傳性疾病基因檢驗機構初次評核基準

一、書面審查部分：

(一)主持人資格初審：

- 1、主治醫師、博士或具部定副教授以上資格之醫檢師，且有兩年分子遺傳學方面之訓練。
- 2、除聘請衛生福利部（前衛生署）評核通過之遺傳疾病基因檢驗機構主持人免審外，新主持人須提出實際操作一百例紀錄，由原訓練單位主持人核可。主持人資格審查通過後，方能進行檢驗機構資料書面審查。

(二)應檢附之表件：

- 1、工作人員之學、經歷資料。
- 2、基本設備之數量及維護資料。
- 3、申請檢驗之遺傳疾病項目。
- 4、五至十份遺傳疾病基因檢驗個案之相關資料。
- 5、作業手冊。
- 6、其他經本署指定之資料。

(三)書面審查未達八十五分者，不予通過。

(四)書面審查項目及權數：

項目	內容	分數
1. 工作人員	(1)相關專家：直接參與產前診斷各遺傳疾病之醫師、研究人員及遺傳諮詢人員。 (2)技術人員：生物相關科系畢業，且具有一年以上去氧核糖核酸分析與臨床應用之工作經驗，或分子生物學之工作經驗。 (3)應為專任。	三十分 10分 15分 5分
2. 基本設備	(1)週期式溫度升降機至少一台(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。	十四分 1分 1分 1分 1分 1分 1分

項目	內容	分數
	(8)高速離心機一台。	1分
	(9)紫外線照相及成像系統。	1分
	(10)微量分注器至少二套(內含 2ul、10ul、20ul、100ul、及 200ul 各二支)。	1分
	(11)純水蒸餾機一台(若使用購買之蒸餾水，可免本項設備)。	1分
	(12)其他相關設備(如酸鹼度計、天平、各種試藥等)。	1分
	(13)去氧核糖核酸定序裝置。	1分
	(14)倒立顯微鏡一台。	1分
3. 場地	(1)五坪以上的空間 (2)檢體之處理及準備聚合酶鏈鎖反應之場所須隔離。 (3)一般工作台。 (4)照明、通風及廢棄物之處理。	四分 1分 1分 1分 1分
4. 後援機構	(應附後援機構同意書) 每一個檢驗機構應與其他經本署評核通過之檢驗機構建立合作計畫，於個案太多或實驗室暫時未能運作時相互支援，以保障檢驗結果能確實及迅速完成。	二分
5. 基因檢驗品質管制	(1)作業手冊：應有一本作業手冊，供工作人員參考，並應定期更新。 (2)檢體紀錄：檢體應記錄受檢人姓名、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、簡單臨床疾病史或適應症、轉檢院所及醫師、檢體外觀及量、採集檢體時間、接受檢體時間、報告發出時間等。 (3)個案適應症： ①孕婦或其配偶具有家族性遺傳疾病。 ②胎兒疑似有遺傳疾病者。 (4)去氧核糖核酸檢驗技術 ①南方墨點分析法(Southern blot analysis) ②聚合酶鏈鎖反應法(PCR) ③反向轉錄-聚合酶鏈鎖反應法(RT-PCR)	三十三分 2分 4分 3分 20分 5分 5分 5分

項目	內容	分數
	④去氧核醣核酸序列分析法(DNA sequencing analysis)	5分
	(5)檢驗報告：應同時檢驗胎兒及其雙親，於檢體抽取後四星期內發出檢驗報告。	4分
6. 檢體檢驗結果紀錄表及其他紀錄統計表	(1)基因檢驗之直接紀錄表。 (2)實驗過程之紀錄。 (3)個案之基因檢驗報告表。 (4)雙親及胎兒之檢體應至少保存三年。	十五分 4分 4分 4分 3分
7. 異常個案之追蹤及確定	胎兒經產前遺傳診斷為異常者，新生兒或人工流產物應再做確認診斷。	二分
總分		100分

二、遺傳性疾病基因檢驗機構品質測試部分：

- (一)由本署指定之二家檢驗機構備妥五至十個已知結果之去氧核醣核酸檢體，由申請評核之檢驗機構檢驗，如有判讀或解釋錯誤，不予通過。
- (二)如國內無檢驗機構可查核該申請評核機構之檢驗及判讀能力時，申請評核機構之主持人應檢附其曾於期刊(以具有SCI點數之期刊為限)發表有關從事該項遺傳疾病基因檢驗之文獻資料。
- (三)通過書面及檢驗品質測試者，應安排實地審查，審查未達標準者，不予通過。
- (四)書面審查通過，檢驗品質測試未過者，若主持人、技術人員未更動，可保留書面審查結果二年；六個月後可再申請檢驗品質測試，若品質測試兩次未過，一年後方能再次申請初次評核。

附表四 遺傳性疾病基因檢驗機構後續評核基準

一、應檢附之表件：

- (一) 作業手冊。
- (二) 檢體登錄本。
- (三) 設備之維護紀錄。
- (四) 十份遺傳疾病基因檢驗個案之資料(當場調閱)。
- (五) 工作人員職務分工及評核資料。

二、後續評核未達八十五分者，不予通過。

三、後續評核項目及權數：

項目	內容	分數
1. 作業手冊管理	(1)應有一本完整之檢驗室作業手冊供工作人員參考。 (2)檢驗室作業手冊應定期更新，並註明更新日期。	五分 3分 2分
2. 檢體管理	(1)每個檢體應記錄受檢人姓名、代碼、國民身分證統一編號或護照號碼、性別、出生日期、年齡、簡單臨床疾病史或適應症、轉診院所及醫師、檢體外觀及量、採集檢體時間、接受檢體時間、報告發出時間等。 (2)應訂定檢體之收受範圍、標準及處理程序。 (3)每個檢體應有適當標示。	十五分 5分 5分 5分
3. 試劑管理	(1)試劑應有適當的標示。 (2)試劑應有適當的保存。 (3)試劑應記錄製備日期及有效日期。	十分 3分 3分 4分
4. 相關器材及設備管理	應定時檢查及維護相關器材及設備，並保留維護紀錄。	十分
5. 檢驗作業管理	(1)遺傳疾病基因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，均應依照標準作業程序操作。	四十分 5分

項目	內容	分數
----	----	----

	(2)每一個測試均應有對照組，並同時檢查胎兒及其雙親。 (3)聚合酶鏈鎖反應法應有適當之防止污染措施。	5分 5分
	(4)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聚合酶鏈鎖反應過程等，均應詳細記錄。 (5)相關檢驗紀錄表應有檢驗室主持人之簽名。 (6)檢體採取後四個星期內應提供檢驗報告。 (7)檢驗報告應說明檢驗方法之限制及誤差。 (8)異常個案應追蹤及確定診斷。	5分 5分 5分 5分
6. 工作人員管理	(1)至少須有一名具兩年以上遺傳性基因疾病工作經驗者，且有明確之工作人員職務分工。 (2)定期評估技術人員之工作表現。 (3)上述技術人員應為專任。 (4)對技術人員應有繼續教育。 ①單位內或院際間之教育訓練。 ②衛生署、學會舉辦之教育訓練。	十五分 5分 2分 2分 6分 3分 3分
7. 物理環境之相關設施	(1)具有適當的空間及配備。 (2)具有水、電及緊急電源配備。 (3)照明及通風良好。	三分 1分 1分 1分
8. 檢驗室安全管理	(1)檢驗室設置應符合建築法、消防法及其他有關法令之規定。 (2)檢驗室應有火災預防、電器用品安全及化學藥品與有害廢棄物處理等之安全管理。	二分 1分 1分
總分		100分