



# 財團法人罕見疾病基金會

## 全外顯子定序檢測補助合作之提案文件內容

### 一、 組織管理

- 1、 實驗室基本介紹與組織說明(含過去 2~3 年平均收案量和診斷率 (diagnostic yield))
- 2、 實驗室相關認證(如:TAF, CAP, LDTs)
- 3、 實驗室人員資料總表(請提供實驗室人員之相關職責、權責及工作任務)

### 二、 儀器設備維護管理

- 1、 儀器設備清單(全外顯子檢測相關設備清單)

### 三、 品質管理

- 1、 標準作業程序及檢測流程說明
- 2、 檢測項目分析確效評估報告

### 四、 檢驗報告

- 1、 正式檢驗報告範本(專業人員簽署、疾病診斷)
- 2、 檢測操作人員及報告核發人員資格

### 五、 其他

- 1、 是否提供 Sanger sequencing 服務? 如何計價?
- 2、 受檢者之檢測結果為「未檢出」, 後續將提供哪些服務(如: 多久會 Revised 一次? Trio WES? WGS? 或有其他合作優惠?), 請說明
- 3、 請提供檢測後與檢測疾病報告外的資訊揭露方法或策略。