

临床分子生物学

检验技术要求

主 审 庄俊华
主 编 黄宪章 徐建华 熊玉娟

临床分子生物学

检验技术要求

主 审 庄俊华

主 编 黄宪章 徐建华 熊玉娟

副主编 孙世珺 邱 峰 何 敏 王丽娜
王 意 龙炫辉

编 委 (以姓氏笔画为序)

王 意 王红梅 王丽娜 龙炫辉 刘 丹
刘冬冬 孙世珺 邱 峰 何 敏 沙燕华
宋 霖 赵 娟 柯培锋 晁 艳 徐建华
黄宪章 梁荣良 熊玉娟 潘小平 操龙斌



人民卫生出版社

图书在版编目 (CIP) 数据

临床分子生物学检验技术要求 / 黄宪章, 徐建华,
熊玉娟主编. —北京: 人民卫生出版社, 2019

ISBN 978-7-117-28489-9

I. ①临… II. ①黄…②徐…③熊… III. ①分子生
物学 - 医学检验 IV. ①R446.1

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2019) 第 087686 号

人卫智网 www.ipmph.com 医学教育、学术、考试、健康,
购书智慧智能综合服务平台
人卫官网 www.pmph.com 人卫官方资讯发布平台

版权所有, 侵权必究!

临床分子生物学检验技术要求

主 编: 黄宪章 徐建华 熊玉娟

出版发行: 人民卫生出版社 (中继线 010-59780011)

地 址: 北京市朝阳区潘家园南里 19 号

邮 编: 100021

E - mail: pmph@pmph.com

购书热线: 010-5978759201 0-5978758401 0-65264830

印 刷: 北京铭成印刷有限公司

经 销: 新华书店

开 本: 787×1092 1/16 印张: 19 插页: 4

字 数: 462 千字

版 次: 2019 年 6 月第 1 版 2019 年 6 月第 1 版第 1 次印刷

标准书号: ISBN 978-7-117-28489-9

定 价: 75.00 元

打击盗版举报电话: 010-59787491 E-mail: WQ@pmph.com

(凡属印装质量问题请与本社市场营销中心联系退换)

本书以 CNAS-CL02 及其在分子诊断领域的应用说明为主线，综合我国法律法规、国家标准、行业标准、中国合格评定国家认可委员会（CNAS）相关文件、行业技术规范和指南，以“知识链接”框插入美国临床实验室标准化协会、美国病理学家协会、美国遗传学会及其他相关要求，介绍临床分子生物学检验的技术要求。全书概要介绍了 CNAS-CL02 通用管理要求和管理要素中的重点内容，并按照技术要素 5.1 至 5.10 的顺序，介绍了各技术要素在临床分子诊断学检验领域的实际应用要求，并对临床分子诊断学检验领域质量体系运行过程中常见的不符合项进行了介绍。全书以附录形式展示了广东省中医院临床实验室实际使用的相关质量体系文件，如程序文件、作业指导书、表格等。

主审简介



庄俊华 研究员，主任技师，博士生导师，广东省中医院（广州中医药大学第二附属医院）检验医学部学术带头人、主任导师。

全国卫生产业企业管理协会实验医学专业委员会副主任委员，中华中医药学会检验医学分会名誉主任委员，中国医学装备协会检验分会常务委员，中国合格评定国家认可委员会医学实验室认可主任评审员；广东省中西医结合学会检验医学专业委员会名誉主任委员，广东省中医药学会检验医学专业委员会名誉主任委员，广东省医学会检验分会顾问，广东省医院管理学会临床检验管理专业委员会副主任委员，广东省优生优育协会新生儿疾病筛查专业委员会副主任委员，广东省临床检验质量控制中心专家组专家，广东省医疗器械审评专家，广东省医学会医学鉴定专家库专家；《检验医学》杂志编委会顾问。

获广东省科技进步二等奖 2 项（第 1、第 1）、三等奖 1 项（第 1），广州中医药大学科技一等奖 1 项（第 1）、二等奖 1 项（第 1），中华中医药学会科学技术二等奖 1 项（第 9）；国家发明专利 1 项（第 1）；国家食品药品监督管理局医疗器械（诊断试剂）生产批文 1 项（第 1）。主持和主要完成国家级（包括“863”计划、“十一五”重大专项）、省级和厅局级等课题 10 多项；主编出版专著 7 部，副主编 / 参编专著多部。以第一作者和通讯作者发表论文 60 余篇，其中 SCI 收录论文 9 篇。

研究方向：临床检验标准化与实验室管理，临床生化检验。

通讯地址：广东省广州市越秀区大德路 111 号，邮编：510120

邮箱：zjh2208@163.com



黄宪章 博士，教授，主任技师，博士生导师，广东省中医院（广州中医药大学第二附属医院）检验医学部主任，广州中医药大学第二临床医学院检验教研室主任。

中华医学会检验分会委员、临床生化学组委员，中国医师协会检验医师分会常务委员，中国医院协会临床检验管理专业委员会委员，全国临床医学计量技术委员会委员，中国合格评定国家认可委员会医学专业委员会委员、医学实验室认可主任评审员、医学参考实验室认可技术评审员；广东省医学会检验分会副主任委员；《中华检验医学杂志》《临床检验杂志》编委，《中华临床实验室管理电子杂志》特邀编委，JPBA、*Spandidos Publications* 等杂志审稿人。

1992年6月湖北中医药大学临床检验专业毕业，2001年6月武汉大学临床检验诊断学专业硕士研究生毕业，2008年6月南方医科大学生物化学与分子生物学专业博士研究生毕业，2012年3—9月在美国纽约州 Wadsworth 中心做访问学者。参加工作以来，一直从事临床生化检验与质量管理工作。

获省科技进步一等奖1项（第7）、二等奖2项（第2和第3）、三等奖3项（第3、第2、第2）；负责制定国家计量标准3项，参与制定国家卫生标准15项；主持国家自然科学基金面上项目1项、国家重点研发计划重点专项课题子课题1项、国家“十二五”课题华南分中心课题1项、国家“十一五”课题子课题1项、省自然科学基金3项、省科技计划项目4项；副主编教材1部，参编教材1部，主编专著6部，副主编专著5部，参编专著5部；以第一作者和通讯作者发表论文86篇，其中在 *Clinical Chemistry* 等 SCI 杂志发表论文26篇。

研究方向：临床检验标准化；代谢性疾病的发病机制与早期实验诊断；疾病实验室风险评估及个体化分子诊断。

通讯地址：广东省广州市越秀区大德路111号，邮编：510120

邮箱：huangxz020@163.com



徐建华 医学博士，主任技师，广州中医药大学博士研究生导师。

中国合格评定国家认可委员会医学实验室技术评审员；广东省保健协会检验分会副主任委员，广东省健康管理学会检验医学专业委员会副主任委员，广东省医疗器械管理学会体外诊断产品（IVD）专业委员会副主任委员，广东省医学会检验医学分会信息与工程学组副组长，广东省中西医结合学会医学实验室自动化专业委员会常务委员，广东省中西医结合学会实验医学专业委员会常务委员，广东省精准医学应用学会精准检测分会常务委员，广东省肝脏病学会检验诊断专业委员会常务委员，中国医药生物技术协会组织生物样本库分会中医药学组委员，广东省医学会检验分会生化学组委员；《临床检验杂志》和《热带医学杂志》编委，*Journal of Cellular Biochemistry*、《中华检验医学杂志》、《中国组织工程研究》审稿专家；广东省和广州市科技项目评审专家。

1998年7月河北医科大学医学检验专业毕业，2005年7月广东医科大学临床检验诊断学专业硕士研究生毕业，2013年7月南方医科大学病原生物学专业博士研究生毕业。在广东省中医院检验医学部、广州中医药大学顺德医院工作中，一直从事临床生化与分子生物学以及质量管理工作。

主持和参与国家及省部级课题20余项；近年在 *Clinical Chemistry*、*Clinical laboratory*、*Molecular BioSystems*、《中华医学杂志》、《中华检验医学杂志》、《中华医院管理杂志》等SCI收录和专业期刊发表论文50余篇，参编专著8部，获得省和市科技进步奖5项（主要完成人），国家授权专利1项。

研究方向：临床检验标准化与质量管理，肿瘤分子机制及标志物筛选。

通讯地址：广东省广州市越秀区大德路111号，邮编：510120

邮箱：449204080@qq.com



熊玉娟 遗传学博士，广东省中医院（广州中医药大学第二附属医院）检验医学部副主任技师，分子诊断专业组大组长。中国医师协会检验医师分会性病诊断检验医学专家委员会委员，广东省医学会医学遗传学分会委员，广东省医学会检验医学分会分子诊断专业专家，广东省肝脏病学会检验诊断专业委员会委员，广东省中医药学会检验医学专业委员会委员。

主持国家自然科学基金、广东省科技计划等各级课题7项，以第一作者发表SCI论文2篇。副主编专著《医学实验室质量体系文件范例》，参编人民卫生出版社专著《医学实验室质量体系文件编写指南》、《输血：从蒙昧到科学》、广东科技出版社专著《临床分子诊断学》等。

研究方向：临床分子诊断标准化，心血管疾病标志物的实验诊断。

通讯地址：广东省广州市越秀区大德路111号，邮编：510120

邮箱：yajuanxiong@163.com

黄宪章主编负责“临床分子生物学检验不符合项”等章节编写，以及本书的编写框架、全部章节的审稿与定稿；徐建华主编负责“临床分子诊断实验室通用管理要求”、“临床分子诊断实验室人员管理要求”、“实验室信息管理”等章节的编写以及全书的审稿；熊玉娟主编负责“临床分子诊断检验过程要求”、“临床分子诊断检验结果质量的保证”等章节的编写、统稿和审稿；孙世珺副主编负责“临床分子诊断检验后过程”、“临床分子诊断检验前过程”等章节的编写；邱峰副主编负责“设施和环境条件”等章节的编写；何敏副主编、王丽娜副主编负责“设备、试剂和耗材”、“临床分子诊断检验结果报告”等章节的编写；王意副主编负责“临床分子诊断检验结果发布”等章节的编写和统稿；龙炫辉副主编负责部分章节的编写；何敏副主编、王丽娜副主编、王意副主编参与了全部章节的统稿。本书所有编者均参与不同章节的编写。全书由庄俊华研究员进行了审阅。

本书编者除孙世珺（中山大学附属中山医院）、宋霖（武汉大学人民医院）、邱峰和操龙斌（南方医科大学南海医院）、赵娟和潘小平（南方医科大学附属花都医院）外，其他编者均来自广东省中医院（广州中医药大学第二附属医院）检验医学部。

部分附录的书稿是在科室以往的质量体系文件基础上改编的，其中包含了一些没有被列为编者的同事们的智慧，在此对他们的辛勤劳动和贡献致谢！有的资料得益于国内外专家发表的论文、出版的著作和取得的成果，编者对本书引用的国内外科学家们的业绩表示深深敬意，对他们提供的资料表示感谢！

由于时间紧迫，对标准的理解不一，本书难免存在错误和不足，恳请读者批评指正。

编者

2019年5月

第一章 临床分子诊断实验室通用管理要求	1
第一节 临床分子诊断实验室设置和技术审核要求	1
附录 1-1 临床分子诊断实验室设置和工作总则	5
附录 1-2 广东省临床基因扩增检验实验室技术验收申请表	6
附录 1-3 广东省临床基因扩增检验实验室技术验收报告	8
附录 1-4 广东省临床基因扩增检验实验室复审申请表	15
附录 1-5 临床分子诊断实验室风险管理与评估程序	19
第二节 临床分子诊断实验室安全管理	21
附录 1-6 临床分子诊断实验室安全管理程序	23
附录 1-7 临床分子诊断实验室应急处理程序	25
附录 1-8 实验室腐蚀性、易燃、易爆物、毒性试剂保管使用程序	26
附录 1-9 非药品类易制毒化学品管理程序	29
第三节 临床分子诊断实验室文件控制管理要求	31
附录 1-10 临床分子诊断实验室文件控制管理程序	32
第四节 临床分子诊断实验室沟通和咨询服务	34
附录 1-11 临床分子诊断实验室沟通程序	35
第二章 临床分子诊断实验室人员管理要求	39
第一节 临床分子诊断实验室岗位设置及资质要求	39
第二节 临床分子诊断实验室人员培训、能力评估与继续教育	41
附录 临床分子诊断实验室人员管理程序	43
第三章 设施和环境条件	46
第一节 临床分子诊断实验室通用设施要求	46
第二节 临床分子诊断实验室环境控制与监测要求	48
附录 3-1 临床分子诊断实验室设施与环境条件管理程序	50
附录 3-2 二代测序实验室环境控制与监测管理程序	54
附录 3-3 临床分子诊断实验室防核酸污染管理程序	56
第三节 临床分子诊断实验室生物安全管理要求	58
附录 3-4 临床分子诊断实验室生物安全管理程序	59

第四章 设备、试剂和耗材	65
第一节 临床分子诊断实验室设备购买、验收及管理要求	65
附录 4-1 临床分子诊断实验室设备选择和管理程序	67
第二节 临床分子诊断实验室设备检定 / 校准	71
附录 4-2 临床分子诊断实验室仪器设备校准程序	77
附录 4-3 核酸提取仪校准报告范例	79
附录 4-4 ABI 9700 PCR 仪校准报告范例	83
附录 4-5 ABI 7500 荧光定量 PCR 仪校准报告范例	84
附录 4-6 QX200 数字 PCR 仪校准报告范例	87
附录 4-7 核酸质谱仪校准报告范例	89
附录 4-8 芯片扫描仪校准报告范例	92
附录 4-9 二代测序设备校准报告范例	93
第三节 临床分子诊断实验室设备维护与维修	94
附录 4-10 临床分子诊断实验室仪器设备维护保养程序	96
第四节 临床分子诊断实验室试剂和耗材管理	99
附录 4-11 临床分子诊断实验室试剂与耗材管理程序	102
第五章 临床分子诊断检验前过程	106
第一节 临床分子诊断实验室检验项目申请	106
第二节 临床分子诊断实验室原始样品采集与运送	108
第三节 临床分子诊断实验室样品接收、处理、准备和储存	115
附录 5-1 临床分子诊断实验室标本采集、运送、接收及管理程序	116
附录 5-2 基因检测知情同意书 (模板)	119
第六章 临床分子诊断检验过程要求	122
第一节 临床分子诊断检验程序的选择、验证和确认	122
附录 6-1 关于测序检验过程的说明	129
附录 6-2 感染性疾病分子检测中性能确认 / 验证的要求	131
第二节 定性检验程序的性能评价	133
附录 6-3 人乳头瘤病毒高危检测项目性能验证报告	142
附录 6-4 CYP2C19 基因检测试剂性能验证报告	146
附录 6-5 表皮生长因子受体基因突变检测性能验证报告	149
第三节 定量检验程序的性能评价	152
附录 6-6 乙型肝炎病毒核酸定量检测试剂性能验证报告	156
第四节 其他性能指标评价	163
第五节 检验程序文件化管理要求	166
附录 6-7 乙型肝炎病毒核酸定量检测标准操作规程	167
附录 6-8 α -地中海贫血基因检测标准操作规程	169

附录 6-9	β -地中海贫血基因检测标准操作规程	172
附录 6-10	<i>CYP2C19</i> 基因检测项目标准操作规程	175
附录 6-11	遗传性肿瘤基因突变检测标准操作规程	179
附录 6-12	无创产前基因检测标准操作规程	186
第七章	临床分子诊断检验结果质量的保证	190
第一节	临床分子诊断实验室室内质量控制要求	190
附录 7-1	临床分子诊断实验室内部质量控制管理程序	200
第二节	临床分子诊断实验室能力验证 / 室间比对管理要求	207
附录 7-2	临床分子诊断实验室室间质量评价管理程序	209
第三节	临床分子诊断实验室结果可比性要求	210
附录 7-3	临床分子诊断实验室检验结果可比性管理程序	212
第八章	临床分子诊断检验后过程	214
第一节	临床分子诊断检验结果复核	214
第二节	临床分子诊断实验室检验后标本的储存、保留和处置	215
第三节	临床分子诊断实验室检验后分区清洁要求	219
附录 8-1	临床分子诊断实验室检验后标本的储存、保留和处置程序	223
附录 8-2	临床分子诊断实验室检验后清洁管理程序	224
第九章	临床分子诊断检验结果报告	227
第一节	临床分子诊断检验结果报告管理要求	227
第二节	临床分子诊断检验结果的报告流程	229
附录 9-1	临床分子诊断检验结果报告程序	237
附录 9-2	乙型肝炎病毒核酸检测报告程序	239
附录 9-3	地中海贫血基因检测报告程序	241
附录 9-4	<i>CYP2C19</i> 基因型检测报告程序	246
附录 9-5	表皮生长因子受体基因突变检测报告程序	250
附录 9-6	无创产前基因检测报告程序	253
第十章	临床分子诊断检验结果发布	256
第一节	临床分子诊断检验结果发布	256
附录 10-1	临床分子诊断检验结果发布程序	259
第二节	临床分子诊断检验结果的自动选择和报告	262
附录 10-2	临床分子诊断检验结果的自动选择和报告管理程序	263
第十一章	实验室信息管理	265
第一节	临床分子诊断实验室信息系统职责和权限	265

第二节 临床分子诊断实验室信息系统管理.....	266
附录 11-1 临床分子诊断实验室信息系统管理程序	267
附录 11-2 临床分子诊断实验室信息系统应急处理程序	273
附录 11-3 测序技术软件选择和数据比对分析相关指南汇总	276
第十二章 临床分子生物学检验不符合项	280
第一节 不符合项定义与分级	280
第二节 不符合项的提出与处理	282
第三节 临床分子诊断规范性不符合项案例分析	283
第四节 临床分子诊断不规范不符合项案例分析	288
参考文献	293

临床分子诊断实验室检测包括病原体核酸和人体基因等领域的核酸扩增实验、杂交实验（包括原位杂交试验）、核酸电泳分析、核酸测序等。临床分子诊断实验室应按照国家 and 相应的地方法律法规规定，在开展临床检测前通过省级卫生行政部门负责的医疗机构临床基因扩增检验实验室技术审核。本章介绍了 ISO15189 实验室认可中的一些通用要求（如实验室安全、沟通和咨询服务、实验室文件的管理等），还提供了一些相关的国家卫生标准、行业标准、国内外相关技术规范 and 指南以供参考。

第一节 临床分子诊断实验室设置和技术审核要求

一、总则

根据《医疗机构临床基因扩增检验实验室管理办法》（卫办医政发〔2010〕194号），临床分子诊断实验室的设置需通过省级卫生行政部门负责的医疗机构临床基因扩增检验实验室的技术审核。临床分子诊断实验室的设置应符合《医疗机构临床基因扩增检验实验室工作导则》（卫办医政发〔2010〕194号）相关规定。ISO15189 认可实验室还需符合 CNAS-CL02《医学实验室质量和能力认可准则》及 CNAS-CL02-A009:2018《医学实验室质量和能力认可准则在分子诊断领域的应用说明》等相关应用说明中的管理和技术要求。临床分子诊断实验室设置和技术要求还可参考核酸检测相关指南规范。

二、实验室资质要求

医学实验室或其所在的医疗机构应是能为其活动承担法律责任的实体。

《医疗机构临床基因扩增检验实验室管理办法》（卫办医政发〔2010〕194号）规定，临床分子诊断实验室或其所属医疗机构应持有《医疗机构执业许可证》，并具有临床基因扩增检验实验室资质。

《国家卫生和计划生育委员会办公厅关于规范有序开展孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断工作的通知》（国卫办妇幼发〔2016〕45号）中规定，开展孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断的医疗机构除应持有《医疗机构执业许可证》、具备临床基因扩增

检验实验室资质外，还应当获得产前诊断技术类《母婴保健技术服务执业许可证》。

分子诊断领域的应用说明规定，若临床分子诊断实验室为独立法人单位的，应有卫生行政管理部门颁发的《医疗机构执业许可证》；实验室为非独立法人单位的，其所属医疗机构应持有《医疗机构执业许可证》，执业证书的诊疗科目中应有医学实验室；自获准执业之日起，开展分子诊断工作至少 2 年。

三、临床分子诊断实验室设置要求

临床分子诊断实验室的设置应包括工作空间设置、设施和环境、设备、检验项目、人员等多个方面。

1. 工作空间 《医疗机构临床基因扩增检验工作导则》（卫办医政发〔2010〕194号）规定，临床基因扩增实验室的工作空间设置应分为四个独立区域：试剂储存和准备区、标本制备区、扩增区、扩增产物分析区。四个工作区在空间上必须完全隔离，不可有空气相通。

2. 设施和环境 临床基因扩增检验实验室的空气流向可按照试剂储存和准备区→标本制备区→扩增区→扩增产物分析区进行，防止扩增产物顺空气气流进入扩增前的区域。实验室空气压力可按照从试剂储存和准备区→标本制备区→扩增区→扩增产物分析区方向递减的方式进行，扩增区和产物分析区可根据需要合并。

临床基因扩增检验实验室环境的消毒和清洁要求详见第八章临床分子诊断检验后过程。

3. 设备 临床分子诊断实验室对设备的要求详见第四章设备、试剂和耗材。

4. 检验项目

（1）临床分子诊断检验项目根据检验目的大致分为以下几类：

1) 病原体相关检测：分子生物学技术在病原体相关检测中的应用主要包括病原体核酸定量/定性检测、分子分型检测、耐药基因检测等，详细应用可参考《感染性疾病相关个体化医学分子检测技术指南》（国卫办医函〔2017〕1190号）。

2) 遗传病相关基因检测：遗传病是指由于基因突变或染色体数目或结构变异导致的疾病，其分子分类大致可分为染色体病、单基因遗传病、多基因遗传病、线粒体遗传病和体细胞遗传病（即遗传性肿瘤）。根据检测目的的不同应选择合适的检测技术，常用技术有荧光 PCR、高通量测序（next-generation sequencing, NGS）、核酸杂交、细胞遗传学技术等，详细内容可参考《遗传病相关个体化医学检测技术指南（试行）》（原国家卫生和计划生育委员会医政医管局 2015 年印发）。

3) 药物代谢酶和药物作用靶点相关基因检测：药物基因组生物标志物主要包括药物代谢酶基因和药物作用靶点基因，通过检测这些基因的变异或多态性，指导临床药物的选择和给药剂量，可促进药物疗效，增加用药安全，降低不良反应。药物基因组生物标志物检测指导个体化用药的检测项目可分为两类：一类是根据个体的遗传信息调整用药剂量，以增加药物疗效，减少不良反应；二类是根据个体的遗传信息确定用药的种类，避免使用对特定基因型个体无效或可能有产生严重不良反应的药物。常见的药物代谢酶和作用靶点相关基因检测项目详见《药物代谢酶和药物作用靶点基因检测技术指南（试行）》（国卫医医便函〔2015〕240号）。

4) 肿瘤个性化治疗相关基因检测: 肿瘤个性化治疗以疾病靶点基因检测信息为基础, 以循证医学研究结果为依据, 通过检测肿瘤患者生物样本中靶分子的基因突变、基因 SNP 分型、基因表达状态、表观遗传学改变来预测药物疗效和评价预后, 指导临床个性化治疗, 促进医疗资源的合理利用。肿瘤个性化治疗检测项目分为基因突变、基因表达、融合基因、基因甲基化检测四个类型, 详细可参考《肿瘤个性化治疗检测技术指南(试行)》(国卫医医便函〔2015〕240号)。

5) NIPT: 无创产前基因检测(non-invasive prenatal testing, NIPT)目前的主要应用是通过高通量测序的技术检测孕妇外周血胎儿游离 DNA, 以筛查胎儿染色体非整倍体异常。

其他临床分子诊断领域项目还包括人类白细胞抗原(human leukocyte antigen, HLA)分子分型、人类胚胎植入前遗传学诊断(pre-implantation genetics diagnosis, PGD)、胚胎植入前遗传学筛查(pre-implantation genetics screening, PGS)等。

(2) 临床分子诊断检验项目根据使用的技术方法大致分为实时荧光 PCR、数字 PCR、核酸杂交、基因芯片、核酸电泳、Sanger 测序、高通量测序(如二代测序)等。

5. 人员 临床分子诊断实验室对人员设置的要求详见第二章临床分子诊断实验室人员管理要求。

四、临床基因扩增实验室技术审核

《医疗机构临床基因扩增检验实验室管理办法》(卫办医政发〔2010〕194号)规定, 医疗机构设置临床分子诊断实验室和开展项目需经过设置申请和技术审核。

(一) 临床分子诊断实验室设置申请

医疗机构在设置临床分子诊断实验室前, 应向省级卫生行政部门提出临床基因扩增实验室设置申请, 并提交相关材料, 包括:

1. 《医疗机构执业许可证》复印件。

2. 医疗机构基本情况, 拟设置的实验室场地平面设计图、拟开展的检验项目、设备、设施和有关技术人员资料。

3. 对临床分子诊断工作的需求以及实验室运行的预测分析。

(二) 技术审核

临床分子诊断实验室的技术审核由省级临床检验中心或省级卫生行政部门指定的其他机构负责和组织。指定机构通过制定医疗机构临床分子诊断实验室技术审核办法, 组建各相关专业专家库, 经省级卫生行政部门批准同意后, 依照《医疗机构临床基因扩增检验工作导则》对医疗机构进行技术审核。

(三) 检验项目登记

医疗机构或独立法人临床实验室通过技术审核后, 开展检验项目需在《医疗机构执业证书》的相应诊疗科目项(即医学实验室)下的检验项目登记备案。医疗机构临床分子诊断项目登记工作由省级卫生行政部门负责, 依照《医疗机构临床实验室管理办法》(卫医发〔2006〕73号)和《医疗机构临床检验项目目录》(卫医发〔2007〕108号)开展。

本章提供广东省目前正在使用的临床基因扩增实验室技术审核和复审相关表格(附录 1-2、附录 1-3、附录 1-4)以供参考, 其他各省、市医疗单位申请临床基因扩增实验室技术审核所需表格或材料应以相应省级卫生行政部门发布为准。

相关法规

根据《医疗技术临床应用管理办法》（中华人民共和国国家卫生健康委员会令第1号）

“第十条 省级卫生行政部门可以结合本行政区域实际情况，在国家限制类技术目录基础上增补省级限制类技术相关项目，制定发布相关技术临床应用管理规范，并报国家卫生健康委备案。

第十一条 对限制类技术实施备案管理。

第十二条 未纳入禁止类技术和限制类技术目录的医疗技术，医疗机构可以根据自身功能、任务、技术能力等自行决定开展临床应用，并应当对开展的医疗技术临床应用实施严格管理。

第四十八条 省级卫生行政部门可以根据本办法，结合地方实际制定具体实施办法。”

[编者注]：临床基因扩增技术是否属于限制类医疗技术，医疗单位开展临床基因扩增技术是否实行备案管理制度应根据相应省级卫生行政部门具体规定实施。

五、伦理要求

根据 CNAS-CL02《医学实验室质量和能力认可准则》规定，实验室管理层应作出适当安排以确保：

1. 不卷入任何可能降低实验室在能力、公正性、判断力或诚信性等方面的可信度的活动。
2. 管理层和员工不受任何可能对其工作质量产生不利的不正当的商业、财务或其他压力和影响。
3. 利益竞争中可能存在潜在冲突时，应公开且适宜地作出声明。
4. 有适当的程序确保员工按照相关法规要求处理人类样品、组织或剩余物。
5. 维护信息的保密性。

六、临床分子诊断实验室风险管理与风险评估

风险是影响检验全过程的潜在危害，临床分子诊断实验室风险可能来自实验室设施与环境的安全风险、生物安全风险、检验过程对检验结果影响的风险以及信息系统安全风险等多个方面。

风险管理是在风险方面指导和控制组织的协调活动。临床分子诊断实验室应建立风险管理程序，寻找发生不良事件的风险来源，评估风险等级/风险的可接受性，记录处理风险的过程，并采取处理风险的措施。

风险评估是评估风险大小以及确定是否可接受的全过程。风险评估应以国家法律、法规、标准、规范，以及权威机构发布的指南、数据等为依据。对已识别的风险进行分析，形成风险评估报告。