

行政院國家科學委員會專題研究計畫 成果報告

遺傳諮商的倫理原則與規則－以原則主義為進路(I)

計畫類別：個別型計畫

計畫編號：NSC91-3112-H-002-004-

執行期間：91年05月01日至92年04月30日

執行單位：國立臺灣大學醫學院社會醫學科

計畫主持人：蔡甫昌

共同主持人：呂碧鴻，楊智超，胡務亮

報告類型：完整報告

處理方式：本計畫可公開查詢

中 華 民 國 92 年 8 月 1 日

中文摘要

隨著現代基因科技的快速進展，遺傳疾病的診斷(diagnosis)—包括篩檢(genetic screening)與檢驗(testing)—已經在現代醫療執業與醫病互動過程中扮演越來越重要的角色，「遺傳諮商(genetic counseling)」也在歐美先進國家逐漸發展成一門醫學專業有年。遺傳診斷一方面使個人及家屬得以掌握切身相關的基因及健康資訊，另一方面也帶來許多棘手的問題，例如檢驗結果的告知(information disclosure)、遺傳資訊的獲得(access to the information)、遺傳資訊與生殖權利(reproductive right)的交互影響、醫護人員、病患或其親屬如何根據檢驗結果做出相關後續醫療抉擇...等，這些臨床倫理問題不僅關乎病人及家屬的權益，也考驗著一個社會中醫藥專業其「人性化照顧」與對「醫療人權」重視的成熟度，更是社會整體醫療保健政策不能忽略的問題。

基因診斷技術的應用可以隨施行檢驗的對象、時機、目的之不同而分為婚前診斷、孕前診斷、產前診斷、新生兒診斷、帶原者檢驗、職場上的應用等，它們引起的倫理問題則有所大小與異同。檢驗疾病的性質與結果更是與遺傳諮商過程中，醫病雙方可能面臨的倫理難題息息相關(例如唐氏症、唇顎裂與杭廷頓舞蹈症遺傳檢驗的陽性結果，可能對醫病雙方之意義大有不同)。本研究原訂三年完成，主要目標及工作在於：

(1) 探討應用遺傳診斷技術的各種醫療情境中，醫病互動之過程中可能遭遇的各種醫學倫理問題，將以文獻回顧與專家會議的方式進行，期能清晰地呈現議題。

(2) 進一步界定、定義出這些問題在倫理學與哲學上的爭議焦點，對例如胎兒生命權、生殖自主(reproductive freedom)、錯誤的生命(wrongful life)等概念進行分析與討論。

(3) 應用生命倫理方法的理論「原則主義」，來嘗試建立其相因應之「遺傳諮商的倫理原則與規則」，同時參考、彙整國外主要醫學與生命倫理專業團體有關遺傳諮商的倫理守則。

(4) 將此發展為「機構性執業倫理準則(Institutional ethical practice guidelines)」，回歸應用於實際遺傳諮商情境中，並以臺大醫院院內之臨床醫護人員之遺傳諮商服務機會與經驗來測試其適用性，並檢討改進之。同時建立「機構倫理」之擬定經驗與建置模式。

(5) 同時建立「生命倫理理論」與「臨床倫理」、「理論」與「實務」之間的「反思平衡(reflective equilibrium)」操作模式。

本報告係對第一年研究成果進行報告，亦即就前述第(1)、(2)項工作及其成果做說明。

關鍵詞：遺傳診斷、遺傳檢驗、遺傳篩檢、遺傳諮商、基因治療、生命倫理、原則主義、墮胎

Abstract

The rapid development of genetic technology has created many new facets of modern medical practice which urged the medical profession to move beyond its traditional ways of medical service providing. The medical information acquired from genetic diagnosis is by no means easy to handle for both health care providers and patients, and the application of such information involves a variety of ethical, legal and psychosocial issues, of which the implication and impact should be carefully examined. Genetic counseling has therefore become a crucial process in the performing, the disclosing, and subsequent disposition of a genetic diagnosis. It will therefore, for pragmatic reasons, be beneficial to provide clearly delineated ethical principles and rules in accordance with specific clinical ethical dilemmas in assisting the process of genetic counseling.

This research is designed to be completed in three years. In the first year, we:

- (1) Investigate, define, and categorize the commonly encountered ethical problems in the process of performing genetic diagnosis and genetic counseling, specifically in the Taiwanese context, through literature review, focus group interview, and expert meetings.
- (2) Articulate the fundamental ethical and philosophical debates of these problems, and explore into these ethical concepts such as ‘the fetus’ right to life’, ‘confidentiality of genetic information’, ‘patients’ autonomy’ and etc.

So far we have taken a stepwise approach and finished the works as follows:

- 1.Literature review on topics concerning genetic counseling ethics, ethical guidelines of genetic services, genetic testing/screening ethics, directive/nondirective genetic counseling, wrongful life, and confidentiality of genetic information. We intend to delineate a framework and classification of the ethical issues arising from genetic counseling firstly through reference review.
- 2.As a pilot study, we have interviewed 10 medical professionals who specialize in and practice genetic medicine in the field of obstetrician/gynecology, pediatrics, neurology, genomic medicine, internal medicine, psychiatry, and nursing with an open-ended questionnaire to verify the ethical-legal issues encountered in their daily genetic practice. With such information we can vindicate the primary, major and specific ethical issues and dilemmas confronting Taiwanese medical practitioners and consultants.
- 3.Exploring the philosophical questions of “the wrongfulness of wrongful life” and “genetic enhancement”.
- 4.Setting up the paradigm cases concerning ethics in genetic counseling using a scenario-approach.

Next step, we will continue establishing scenarios and classic cases, analyzing the

moral issues involved, exploring the corresponding ethical principles and rules, and discussing and recommending the resolving strategies. At the same time, we will continue reviewing and translating the reports and guidelines on genetic counseling from the world principal medical associations and advisory committees on bioethics, including WHO, ASHG, AMA, BMA, CMA, etc.

Keywords : genetic diagnosis, genetic screening, genetic testing, genetic counseling, gene therapy, bioethics, principlism, abortion

目錄

中文摘要	2
Abstract	3
目錄	5
報告內容	1
一、前言	1
二、研究目的	1
三、研究方法	2
四、研究時程	3
五、結果與討論：	4
文獻回顧	4
(一) 為什麼需要遺傳諮詢？	4
(二) 遺傳諮詢的目的	5
(三) 遺傳諮詢的類型	6
(四) 當代遺傳諮詢的核心原則—非指示性：緣起與困難	8
(五) 一般遺傳諮詢情境共同面臨的倫理問題	9
1. 優生與傷殘人士的生命價值：	9
2. 諮詢人員及其訓練：	10
3. 知情同意、決定能力、代理決定：	11
4. 知情同意與專業自主：	12
5. 基本告知事項：	12
(六) 具體遺傳諮詢情境應注意的倫理因素	12
1. 產前檢驗：	13
2. 診斷型檢驗：	13
3. 症狀出現前的預測性檢驗：	13
4. 罹病傾向檢驗：	14
5. 帶因者篩檢：	14
6. 延伸型帶因者檢驗：	14
訪談綜合論述：台灣遺傳諮詢的施行現況與反思	14
(一) 法規與制度層面：	14
(二) 理想與現實的落差：	16
(三) 現實下的執行情況與所涉倫理困難：	16
文獻與國內實務比較	17
六、未來處理的進路：指導綱領與建構情境	18
參考文獻	19
計畫結果自評	21

報告內容

一、前言

在媒體報導推波助瀾之下，基因科技進展、罹患罕見遺傳疾病家族的不幸命運在在喚起國人對自身與後代健康的重視。目前，國內在基因檢驗的相關技術上已有相當高的成熟度，也陸續建立了唐氏症母血篩檢、地中海型貧血篩檢等網絡；惟配套的遺傳諮詢服務卻未跟上技術進展的腳步。單是優秀的遺傳檢驗技術尚不足以構成好的醫療服務，為了協助病患於事前了解接受檢驗的利弊、風險、檢驗的各種可能結果對後續生活之影響，於事後因應自身的檢驗結果做好最佳身、心、生活調適，提供良好完善的遺傳諮詢服務實屬重要。目前，國內在優生保健的制度規劃上，已逐步由對檢驗技術的重視擴展到對遺傳諮詢服務的重視，衛生署已透過對「遺傳諮詢中心」的認證，以確保遺傳諮詢的服務品質與人員素質。惟制度主要在提供形式上的保障，良好的遺傳諮詢執業仍有待對下述問題進行倫理思考與反省：諮詢的時機、諮詢應告知的事項、諮詢的方式、諮詢者與病患及家屬之關係、諮詢者如何協助病患做後續處置之決定、當諮詢者與病患雙方對後續處置等有歧見時如何處理……等。藉由對這類問題的探究，才能了解一「優質的遺傳諮詢服務應如何進行」、「諮詢人員於日常執業常見的處境中應如何應對」，而賦予遺傳諮詢品質一實質內涵，此亦即本研究之主旨所在。

二、研究目的

本計畫之整體及具體目標如下：

整體長程目標：

1. 在臨床應用上，對遺傳諮詢過程所涉及倫理難題之提供因應準則：

醫護人員在提供病患及家屬遺傳診斷與諮詢過程中所遭遇的倫理問題，莫不與其臨床後續處置息息相關，然而國內這方面的探討卻十分稀少。歐美先進國家由於發展遺傳諮詢專業已行之有年，醫學和生命倫理社群對這類遺傳諮詢之倫理問題有較充分細緻的探討，值得借鏡。但由於國內外醫療文化之差異，所涉及的醫療情境與倫理問題並非移植一些倫理守則即可解決。本研究希望藉國內臨床專家訪談及對國外文獻之彙整，來探討遺傳諮詢所涉及的倫理問題；並針對國內遺傳諮詢人員執業上常面臨的典型情境（特別在涉及道德兩難、價值衝突的情境中），運用生命倫理四原則方法擬定建議，建構相對應的倫理原則與規則；最後以臺大醫院提供遺傳諮詢的醫護人員為例，實際推行於臨床個案，藉以修正這套守則不適切之處。相信這套守則將有助解決國內遺傳諮詢時面臨的倫理問題。

2. 在生命倫理方法論的建構上，有助了解臨床上如何應用生命倫理學理論以解決臨床倫理問題：

面對醫學和生物科技的快速發展，倫理問題勢必也層出不窮，為因應「日新月異」的醫學倫理難題，系統明確、可行的生命倫理方法理論確實有其需求，但同時也須確保其實用性，「理論如何應用於實際」便成為建構生命倫理方法

- 不可缺的一環，而本研究正是運用原則主義處理實際倫理議題的一個例子。
3. 在醫療人員養成教育方面，提高專業人員對其執業過程中所可能面臨倫理問題之道德意識，並培養解決倫理難題之能力。
 4. 建立醫學中心「機構性倫理執業守則(institutional ethical practice guidelines)」的發展模式，提升醫學專業與醫療機構結合專業倫理(professional ethics)於臨床訓練與每日病患服務中。

具體目標：

1. 探討遺傳診斷與諮商之各種醫療情境中所經常遭遇的倫理議題；
2. 定義這些倫理問題在倫理學與哲學上的爭議焦點；
3. 蒐集、彙整國外主要醫學組織和生命倫理討論群對遺傳諮詢擬定的倫理守則；
4. 應用生命倫理四原則方法處理遺傳諮詢涉及的倫理議題；對遺傳諮詢特定之醫療情境擬定具體明確的道德原則（principles）及規則（rules）；
5. 發展「機構性倫理執業準則(Institutional ethical practice guidelines)」之建置經驗，回歸應用於實際遺傳諮商情境中，並以本院臨床醫護人員之遺傳諮商服務經驗來測試其適用性並檢討改進；
6. 同時建立「生命倫理方法論」與「臨床倫理」、「理論」與「實務」之間的「反思平衡」應用模式。

在過去近一年的研究中（第一年），具體目標即在第 1、2 點，第 3 點則為跨三年所持續進行的工作。綜論第一年的研究目標即：藉廣泛的文獻閱讀、翻譯、彙整，並對多位臨床專家進行訪談，以了解遺傳諮商整體過程醫護人員所遭遇、涉及的倫理問題，俾能具備國際視野同時針對本土醫療文化，建構「進行遺傳諮詢服務」主要的醫療情境當中的倫理難題，並進一步釐清這些難題在倫理學上的爭議焦點，以為第二、三年研究工作提供基本素材與架構，如：進一步反省遺傳諮詢中所涉及病患自主決定、醫病、諮詢者-病人關係等倫理概念，針對進行遺傳諮詢服務面臨的典型情境（scenario）建構具體明確的「遺傳諮詢倫理守則」……等。

三、研究方法

（一）方法說明

由於本研究最終目的在擬定一套具體、實用的遺傳諮詢倫理守則，並闡明倫理守則如何應用於遺傳諮詢之實際案例，因此除了須探討遺傳諮詢所涉及抽象的道德要素（如病患自主、胎兒生命權、醫病關係等概念），以較細緻的分析做為制定其倫理守則之基礎以外；尤須了解提供遺傳諮詢時的具體情境（特別是涉及價值衝突、道德兩難的情境），始能「對症」下藥。

本研究第一年目標即在探討、建構臨床上執行遺傳諮詢可能發生的各種醫病互動情境與其中所涉之倫理議題。而由於國內外之醫療文化與醫療常規及其背後根本之文化價值有所差異，在了解、建構遺傳諮詢常見具體情境及當中倫理議題時，無法僅以國外文獻之分析而得其全貌；故本研究採取雙管齊下之方法，一方面於計畫全程期間持續廣泛蒐集、閱讀、彙整國外遺傳諮詢之相關學術論文、實

證研究 (empirical study)、指導綱領或建議報告，一方面則已經對十位臺大醫院內科、神經科、精神科、小兒科、婦產科、基因醫學部、護理部實際提供遺傳諮詢服務的醫護人員、技術員進行半結構式之訪談(人數將繼續增加)，再進行訪談內容記錄、彙整、比較。此方法的優點在於可觀摩國外已有之討論成果，了解國內做法可能不足或忽略之處；另一方面又能了解本土遺傳諮詢服務因應我國醫療、文化背景所特有的倫理關懷，以此與國外討論相對照，思索國外經驗可供學習與有待保留之處。俾能具有國際視野又針對本土醫療文化地建構「進行遺傳諮詢服務」主要的醫療情境與當中的倫理議題。

(二) 研究方法可能的問題與辯護：

1. 進行專家訪談、發展遺傳諮詢典型情境 (scenario) 的必要性？

本研究既以原則主義為進路，終極目標亦在訂定遺傳諮詢的倫理原則與規則，何以仍欲發展典型情境，這看似採取了一種與原則主義相對立的進路——決疑論 (casuistry)？

篇幅所限，此處無法涉入原則主義與決疑論方法學上之辯論，僅指出：原則主義事實上並不否認情境的重要性，且亦強調原則的具體化、「特定化」 (specification)，以能做為具體、實質的行為指引。本研究冀能提供遺傳諮詢人員執業上之指引，有助於道德兩難、價值衝突情境中之決策，故分辨遺傳諮詢之不同臨床情境，再思考如何於其中落實生命倫理原則 (尊重自主、不傷害、行善、正義) 之理念確有必要。反之，過於廣泛、抽象的形式原則將無以達成此目標，且對臨床人員較無幫助。

2. 受訪者意見的代表性？

本研究在了解本土遺傳諮詢現況與特色方面，除了相關制度、政策規範等有客觀資料可查以外，關於醫護人員層次的施行實況與困難疑慮方面均以臺大醫院相關人員為訊息來源，是否會引發代表性的疑慮？

研究者認為所採方法是合理的，其一，臺大醫院為民國七十三年衛生署開辦優生保健諮詢中心率先實施的對象，為國內從事遺傳檢驗、診斷與諮詢服務歷史最久的醫院之一，而所訪專家多為具有相關豐富經驗的醫界先驅；其二，本研究並非實證性研究，目的不在做出精準的數據統計分析，採訪談法主要是為了探討並闡明 (articulate) 在本土特有的醫療文化等背景下，遺傳諮詢時的典型情境與倫理關懷，俾於試擬倫理守則時能切合實際、對症下藥。

四、研究時程

第一年：

1. 就我國目前在第一線醫護人員層次實際提供遺傳諮詢服務的現況與困難設計訪談大綱，對台大醫院遺傳諮詢人員進行訪談，並進行訪談記錄及彙整比較，以了解其實際常面臨的倫理問題與現行處置。

2. 廣泛蒐集有關「遺傳諮詢倫理」 (genetic counseling ethics)、「遺傳服務倫理」 (genetic services ethics)、「遺傳檢驗/篩檢倫理」 (genetic testing/screening

ethics)、「指示/非指示性遺傳諮商」(directive/nondirective genetic counseling)、「錯誤的生命」(wrongful life)、「遺傳資料之保密與告知」(confidentiality of genetic information and informing)等議題之學術論文、實證性研究、學會報告書或政策、指導綱領，並逐步進行閱讀、摘要或摘譯，初期閱讀整理重點置於遺傳諮詢倫理總評、遺傳資料的保密與告知、錯誤的生命方面。

3. 根據受訪者經驗逐步建構能反映本土醫療文化的遺傳諮詢典型情境(scenarios)與案例典範(paradigm cases)，分析遺傳諮詢常發生的倫理情境。

第二年：

1. 持續蒐集、閱讀、整理相關文獻與建構遺傳諮詢典型事例。
2. 參考、彙整國外醫護專業團體有關遺傳諮詢的倫理守則，以及生命倫理學者對遺傳諮詢所做的探討；
3. 針對「遺傳諮詢倫理」、「遺傳檢驗/篩檢倫理」、「指示/非指示性遺傳諮商」、「錯誤的生命」、「遺傳資料之保密與告知」等議題撰寫論述性之倫理學論文。
4. 運用生命倫理四原則方法，擬定上述諸處境中應遵守的倫理原則與規則；

第三年：

1. 綜合前二年度成果，擬出遺傳諮詢的倫理守則，建立機構性倫理執業準則，並實際推行於臨床上，與臨床專家進行深入之討論，以本院專家為基礎，並進一步以所建立之遺傳諮商倫理原則與規則，邀集相關專科醫學會之臨床專家進行審定，以檢驗其適用性並做出修正。

五、結果與討論：

本節包含文獻回顧及訪談綜合論述兩部分。

文獻回顧

(一) 為什麼需要遺傳諮詢？

由於遺傳疾病的主因為錯誤基因的遺傳或突變，理論上我們可以合理地推測：自有人類起，即有遺傳疾病的存在；而早在西元四世紀的猶太法典中，人們即已意識到遺傳疾病的存在¹。隨著醫學技術、遺傳知識、基因科技的巨幅進展，如今已能在一個體未發病前預測一個體是否注定或可能罹患特定的遺傳疾病，也可以在有家族疾病史的個人婚前或產前進行遺傳檢驗，提供其安排個人生育計畫之資訊。遺傳檢驗揭露了個人生命的重大資訊，其應用也日趨廣泛（例如：預測/診斷個人健康、是否容易罹患特定職業病、預測/診斷胎兒健康……等）；因此個人在生活中越來越容易面臨「是否接受某項遺傳檢驗」的決定，無論其選擇接受或拒絕，這些決定及其後果亦將深切影響個人之生命。

當代醫學倫理強調尊重病患自主，其精神便是承認病患是其自身身體、生命的主宰者，也是承受自身醫療處置後果的人，因此在對病患施行任何檢驗、醫療

¹在西元四世紀的猶太法典中便已規定「若嬰兒接受割禮後，因出血而死亡，則其母親所生的其他男孩須免於割禮；但母親兄弟所生的男孩、父親的堂兄弟姊妹則不在此規定範圍內」。

措施前，必須告知該項治療或檢驗的目的、接受它們的好處、不接受的可能後果、其他替代檢驗或治療方式、不同檢驗或治療方式的利弊比較……等，讓病患在充分知情的情形下自主、不受脅迫地做出醫療決定。遺傳檢驗、診斷既然也是醫療照護的一環，自應尊重準受檢驗者的**知情決定**。而鑑於遺傳檢驗的應用廣泛、影響深遠，所涉及知識技術又十分專業，非多數個人平常所熟悉；因此，**為使當事人做出知情、自主的決定，有必要讓當事人在檢驗前了解其考慮之檢驗在技術、醫療、心理社會影響層面的相關訊息**，此即「**檢驗前的遺傳諮詢**」。

然而，更吃重的遺傳諮詢服務在於檢驗後，包括：判斷並告知檢驗結果及其意涵、協助後續決定並持續給予支持等，此即「**檢驗後的諮詢服務**」，目的在使受檢驗者了解、適應自身的檢驗結果，並根據它安排生活。

遺傳諮詢是資訊、教育、支持性質的服務，諮詢人員不僅需要醫學遺傳學、分子生物學等專業知識，熟知特定遺傳疾病檢驗的方法與細節，還必須具備溝通、傳達訊息和教育病人的技巧，並熟知各檢驗及其結果可能帶給個人的心理社會衝擊、如何提供後續醫療、心理、社會協助等；可說是「勞力密集」(labor intensive)的服務。為提供良好的諮詢服務，除需要跨專業的努力，從服務內容規劃、人員培訓奠立制度為服務品質把關，還需要了解諮詢過程中所涉及的倫理因素，並探討諮詢人員在提供服務時常面臨的倫理困難，以思考解決之道、提供處理準則。

(二) 遺傳諮詢的目的

一般認為遺傳諮詢主要有兩種目的，一是**協助病患對遺傳服務做知情抉擇**，二是**避免或減少人類因遺傳疾病所受的身心痛苦**。

上述第一項目的是比較沒有疑義的，隨著「尊重自主」、「知情同意」成為醫療執業的核心原則，對個人進行遺傳檢驗也應該取得當事人的知情同意。為使當事人在檢驗前了解一檢驗的目的、施行方式、危險性、準確度，並考慮各種檢驗結果之可能影響、個人能否承受……等因素，須提供檢驗前的遺傳諮詢服務；而為使當事人在檢驗後了解檢驗所得遺傳資料、其對個人與親屬之意義、對個人健康、生活、從事社會事務的影響，考慮如何針對該結果做出後續因應（如接受手術、接受儀器監控、思考生育計畫……）、安排生活等，則須提供檢驗後的遺傳諮詢服務。

遺傳諮詢的第二項目的則較有疑義：一方面，提供遺傳檢驗確實是為了避免或減少人類因遺傳疾病所致的生理、心理、情感痛苦，即使有些檢驗項目尚無有效的治療或預防方式，對某些當事人而言，能提早知道以做好心理準備、安排發病前的生活仍是有益的；而這點也吻合「尊重自主」、「知情同意」的倫理概念。但在另一方面，以「減少人類因遺傳疾病而遭致之痛苦」為諮詢目的似乎又預設了「重大傷殘人士的生命是比較沒價值的」，但這種預設卻是很有問題的看法，以唐氏症的產前診斷為例，若諮詢目的旨在減少孕婦、胎兒、父親因唐氏症所受的身心痛苦，而檢驗結果顯示胎兒帶有唐氏症，便很容易簡化為「避免唐氏症胎兒出生」的決定，但這隱約表示唐氏症患者的生命是比較不值得活的，不僅未尊

重仍存活的唐氏症患者的人權與生命價值，諮詢人員很容易因為個人對唐氏症的預後判斷、孕婦則因為驟聞不幸消息而陷於悲傷情形，而使得諮詢內容與過程偏向特定結果，以至於孕婦對後續處置的決定並非出於真正自主、知情的決定。

總之，遺傳諮詢的目的應在：協助病患對遺傳服務做出知情決定，並在未輕視傷殘者人權與生命價值的前提下盡可能避免人類因遺傳疾病所致的苦痛。具體而言，遺傳諮詢的目標即：**教育病患**（提供並解釋接受特定遺傳檢驗或採取某後續處置所需的一切相關資訊，如：所檢驗疾病的遺傳模式、再發率、現有醫療處置或監控方式、預後、罹病者的特殊教育需求、支持團體、經濟議題、生育選擇、可能給病患親屬的遺傳或情感影響……等）、**給予診斷或評估遺傳風險**、**給予心理社會支持**（協助病患釐清自身對檢驗結果的情感反應、修正自己的期待、因應檢驗結果做生活安排，避免自尊受損感、罪惡感、羞恥感、失落感、受責難感……等）。

（三）遺傳諮詢的類型

遺傳諮詢可依**諮詢時機**、**檢驗類型**、**檢驗目的**、**檢驗對象**而分為不同類型，不同類型所產生的倫理問題也不盡相同，因此首先先介紹遺傳諮詢有哪幾種類型。

依諮詢時機區分：遺傳諮詢並非一次即止的服務，從當事人考慮接受檢驗起到聽取結果、後續適應或處置，均需安排多次的諮詢服務，包括**檢驗前**的教育與協助決定、**等待結果時期**的社會心理支持，以及**檢驗後**的解釋結果、影響、協助決定及給予社會心理支持。甚至在當事人聽取檢驗結果、做出後續處置決定以後，由於相關檢驗技術、醫療方式不斷進展，對於檢驗結果為陽性的病患，仍有**長期**追蹤、教育、提供檢驗……的必要，而可能提供不定時的諮詢或輔導。

依檢驗類型區分：遺傳檢驗的類型主要可分為**預測型**（predictive）和**診斷型**（diagnostic），前者是對尚無所檢驗疾病病徵的當事人進行檢驗，以評估其是否患有某單因型遺傳疾病（此即「**症狀發作前檢驗**」，presymptomatic genetic testing），或是否容易罹患某些多因型的常見疾病，如糖尿病、高血壓等（此即「**罹病傾向檢驗**」，susceptibility genetic testing）；至於診斷型遺傳檢驗則是對已出現某些病徵或症狀的患者進行遺傳檢驗，以確定其病因，提供現行的控制或治療選擇。

在預測型檢驗中，又隨所檢驗病症的發作年齡而分**早發型疾病**（early-onset disorders）及**晚發型疾病**（adult-onset disorders）兩種情形；前種病患多於幼年、兒童或青少年時期即發病，後者多至青壯年、甚至老年才發病。一般而言，若施行早發型遺傳疾病的檢驗有助於該疾病的早期發現、控制或治療，且亦已取得當事人或其代理人的知情同意，進行這類檢驗並無倫理上的疑慮。但晚發型疾病的檢驗則較有爭議，因為許多晚發型疾病即使被診斷出來，也沒有有效的預防、甚至治療方式，若當事人不幸結果為陽性，在未發病時期裡很可能惶惶終日或萎靡不振；因此，若要施行晚發型疾病的預測性檢驗，配合檢驗前後的遺傳諮詢更為重要。

此外，有些遺傳檢驗是配合研究進行的，這類**研究型檢驗**的目的在提供研究觀察資料，以協助遺傳學家、醫師了解致病機轉、研發治療或控制的方式……等；這類檢驗除了須一併提供當事人諮詢服務以外，也應告知當事人檢驗為研究性質、結果可能無法確定、研究目的、個人遺傳資料的可能用途……等，並取得當事人的知情同意。

依檢驗目的區分：人們可能為了考慮結婚、懷孕、想確定自身是否患有一家族遺傳疾病，或是依保險公司、雇主之規定……等而尋求遺傳檢驗。依幾種常見的檢驗目的，可將遺傳檢驗分為：**產前、婚前、孕前、著床前診斷（配合體外授精術實施）、投保、職場遺傳檢驗、診斷型檢驗**……等；而隨著檢驗目的不同，當事人所關心事項、諮詢服務的重點也可能略有不同，例如：產前遺傳診斷的重點在了解胎兒罹患特定遺傳疾病的風險，其諮詢內容除了解說該遺傳疾病的相關訊息（如病程發展、遺傳模式、預後、治療或預防方法……）以外，更關切胎兒罹患該遺傳疾病時的後續處置，其和婚前、孕前、著床前遺傳檢驗一樣，均和個人的生育計畫密切相關；然而，診斷型檢驗的首要關懷則是確定病患已發作疾病的病因，雖然若證實當事人帶有基因缺陷，同樣可能影響下一代的健康，諮詢的重點卻在於解釋個人的基因資訊及治療或控制方式上，而主要不在生育計畫方面。

值得注意的是：當當事人是為了投保或求職等需要，應保險公司或雇主要求接受遺傳檢驗，可能會產生一些倫理疑義：首先，當事人並非主動關切自身的基因狀況而選擇檢驗，很可能只是為了符合保險業者或雇主的規定而接受檢驗，因此這類檢驗是否真正獲得受檢驗者的自主、知情同意，恐怕大有疑問。其次，這類檢驗的結果可能影響當事人甚鉅，而不僅限於個人求職或投保方面（如發現當事人患有一尚無治療或控制方式的病症），但當事人在檢驗前很可能並未認真思考過負面結果對自身健康、心理、生活的影響，而只慮及結果對投保或工作的影響，因此，這類檢驗若非不應由保險公司或雇主施行，便是應配合高品質的諮詢服務進行，以協助當事人於檢驗前確實了解該檢驗的意義與影響，於檢驗後適應自身的遺傳狀況、並做生活規劃。

依檢驗對象區分：遺傳檢驗的對象主要可分為兩大類，即有**特定遺傳疾病家族史的個人**，以及**某人口或次人口**（例如：所有的孕婦或所有的嬰兒）。對特定人口或次人口進行某項檢驗旨在篩選、辨識出可能罹患特定遺傳疾病的個人；這些人口的成員在檢驗前未必對該疾病有親身而深切的認識，檢驗結果也多半是健康的，這類檢驗是從一大群罹病風險不一、遺傳組成甚為殊異的個人中辨識出特定遺傳疾病的患者，因此可稱之為「**遺傳篩檢**」（genetic screening），以和帶有特定家族遺傳疾病史之個人所受的檢驗區分。

對有特定遺傳疾病家族史之個人的檢驗也包括「**延伸型檢驗**」（cascade testing），係指當家族中某成員經診斷證實罹患某遺傳疾病或為帶因者，其他成員很可能也需要接受檢驗，以釐清遺傳疾病在家族中的散佈狀況，並使家族成員藉此重新思考自身的生育計畫，這類對病患親屬或帶原者親屬進行的檢驗即是「**延伸型檢驗**」。

在遺傳諮詢上，對某遺傳疾病高危險家族成員的檢驗和遺傳篩檢有何不同需求呢？由於有遺傳疾病家族史的個人多半對該疾病有親身的認識，照護生病親屬的經驗使其對疾病發展過程、治療或控制方式有較深切的了解；而遺傳篩檢的對象一般則欠缺這種經驗和認識，因此篩檢前的諮詢、教育更為重要，也才能確保受檢驗者接受篩檢是基於知情、審慎考慮過的決定，而非僅是服從表現。儘管如此，在提供高危險家族成員諮詢服務時，仍應力求了解當事人對疾病的認識程度，避免若假設錯誤（例如當事人未曾親身照料生病親屬，因此對該疾病的發展狀況……並不了解）而未提供當事人充分的資訊。

（四）當代遺傳諮詢的核心原則—非指示性：緣起與困難

目前，幾乎所有的遺傳諮詢人員、學會、組織均肯定「非指示性」（nondirectiveness）為遺傳諮詢的根本原則。「非指示性」的大致意涵是：諮詢人員的任務在提供當事人其所尋求的資訊，在當事人進行個人生殖或醫療決定的過程中給予協助，但不可要求或指引其採取某項選擇。

「非指示性」一詞原為心理學家 Carl Rogers 在 1942 年所創，用以描述其「不建議、解釋或引導當事人」的心理治療方式。歐美國家的遺傳學家、諮詢人員之所以廣泛運用這個概念，主要是為了擺脫其國家參與「優生運動」（eugenic movement）的不堪過去，像是強制心智能力缺損者絕育，更甚者則如納粹德國對猶太人的大規模屠殺等。

還有另外兩個理由支持非指示性諮詢，一是目前醫學倫理的主要模式已轉為「尊重病患自主」，而不再是「醫療父權主義」；二是對諮詢人員來說，維持中立將能避免其在情感和法律責任上遭致過重的負荷。

不過，「非指示性諮詢」還需要做一些概念釐清：其一，非指示性諮詢並不是指「遺傳諮詢是價值中立的」，諮詢人員在提供非指示性的諮詢服務時，仍不可避免地預設了某些價值，像是肯定病患在決定自身事務時的首要地位。其二，非指示性諮詢也並非表示「諮詢人員不會帶有偏見」，偏見是人的天性，諮詢人員自然亦不例外，他們可能對當事人的心願、顧慮、心理有某些刻板印象；雖然諮詢人員應盡可能對每個個案進行獨立的了解、晤談，卻不可能完全不帶任何偏見提供服務。其三，遺傳諮詢確實是帶有指示性的成分，例如：①就諮詢人員告訴當事人某些資訊而言，其對病患的教育是指示性的。②醫療處置、轉介給支持團體或機構也篤定是指示性的。③拒絕對未成年人進行帶原者檢驗、拒絕進行產前檢驗以篩選胎兒性別亦為指示性做法。④遺傳諮詢甚至可能包括給予建議。⑤專業關係本身即是一種不對等的關係，當事人可能由諮詢人員的肢體語言、語氣與花費的時間自行揣測諮詢人員的建議。

「非指示性諮詢」是在肯定「遺傳諮詢並非價值中立、諮詢人員不可能不帶任何偏見、遺傳諮詢確實有其指示性的成分」之前提下，盡可能避免對當事人的反應或感受做解釋、批判；例如避免將拒絕唐氏症篩檢的高齡產婦歸類為沒責任感、令人生氣的人，甚至毫不掩飾對當事人的負面評價。此外，在提供各項檢驗或後續處置的選擇時，也應該並陳各選擇的利弊，以做為當事人參考依據，避免

僅給予片面的資訊或建議。

在有些不幸的情形中，無論當事人選擇何種做法，都會引致不幸的長期後果，因此有些人可能寧願遺傳諮詢人員為他們做選擇。然而，由於實際承受決定後果的是當事人，諮詢人員最好向當事人說明這點（自行決定的好處），若時間允許的話，鼓勵其隔段時間再做考慮，或是提供當事人其他病友團體、輔導機構等訊息，協助當事人取得進行決定時需要的其他非醫療重要資訊。

（五）一般遺傳諮詢情境共同面臨的倫理問題

一般遺傳諮詢情境中常面臨的倫理問題包括：①檢驗的施行本身多少帶有「避免遺傳疾病」的目的，有時當事人的認知和情感可能將此轉換為「避免帶有遺傳疾病者出生」、「患有重大遺傳疾病的生命比較不值得活」，可能有貶抑傷殘人士生命價值及濫用親權之虞；②諮詢人員的訓練與資格；③知情決定、決定能力與代理決定；④當事人的知情同意與醫療、諮詢人員的專業自主；⑤諮詢時應告知的基本事項。

1.優生與傷殘人士的生命價值：

正如前文所述，無可否認地，辦理遺傳檢驗及篩檢的部分原因即在避免人類因遺傳疾病所導致的痛苦與不幸。在產前診斷的情形中，父母多選擇對發現有重大遺傳疾病之胎兒施行人工流產（在胎兒僅帶有微小缺陷的情形中也多半如此）。這裡涉及幾項議題：

濫用親權？誰來決定胎兒的最佳利益？此議題和一般墮胎議題的焦點不太一樣，後者的爭議主要在於「支持婦女的選擇權」（pro-choice）與「支持胎兒的生命權」（pro-life）孰輕孰重。當父母原無墮胎打算，卻因檢驗結果顯示胎兒帶有遺傳缺陷或重大異常時，他們也可能考慮墮胎的選擇。此時他們可能基於各種理由選擇或拒絕墮胎，例如：①父母基於宗教信仰，拒絕為診斷為無腦兒的胎兒施行人工流產；②父母在獲知胎兒帶有重大、可做醫療控制、但未必致命的遺傳疾病後（如：唐氏症），基於胎兒的福祉考量，選擇墮胎；③同二，但係基於家庭經濟或個人情感因素考量；④父母無法忍受孩子為唇顎裂，雖然知道那對健康的影響不大，且可矯正，仍要求施以墮胎。

對於兒童和青少年的醫療事務，由於其決定能力尚未成熟，而其父母通常是最了解也最關切其福祉的人，因此多由父母代理其決定醫療事務。在有關胎兒的處置中，這個問題隨「胎兒的道德地位」（the moral status of the fetus）更加複雜，亦即：胎兒的道德地位影響到「孕婦處置胎兒」行為的性質，如果胎兒形同孕婦體內的一團肉，孕婦對其所做的處置即是對自我身體的處置；如果胎兒具有近似於人或接近人的道德地位，那麼孕婦對其之處置應該近似於「代理決定」的情形，如此，就和兒童、青少年之醫療決定的情形一樣，父母應該基於胎兒的最佳利益考量，思考胎兒究竟是出生好還是不要出生好。

筆者無意在此涉入「胎兒道德地位」的爭論；就此處的情形而言，由於父母「原無墮胎打算」，是因為獲知胎兒帶有遺傳缺陷才考慮墮胎，或許可以假定其並不認為胎兒只是婦女體中的一團肉，而已認定為其準孩子或孩子。如

此，父母在考慮是否對胎兒施行墮胎時，應該由胎兒的最佳利益（如健康、能獲得的照顧）來考慮，純粹基於無法接受微小缺陷而決定墮胎，可能有濫用親權的嫌疑（雖然法律上未禁止）。不過，更棘手的問題卻在於：我們其實無法真正確定胎兒的福祉（出生好還是不出生好）。

孕婦及其配偶在驟聞胎兒有基因缺陷或重大異常時，很容易陷入悲傷、震驚的情緒而無法聽取資料解說、進行審慎決定，諮詢人員應在檢驗前告知當事人可能檢驗出重大負面結果、所檢驗病症的性質、病程發展、治療、矯正或控制方式、預後……等訊息，在報告、解釋結果和決定後續處置間，也應中隔一段時間，避免父母匆促、受情緒影響下進行決定。

已活存傷殘人士的生命價值：實施遺傳檢驗或診斷多少帶有「避免遺傳疾病」的目的，有時當事人的認知和情感可能將此轉換為「避免帶有遺傳疾病者出生」、「患有重大遺傳疾病的生命比較不值得活」，這可能會傷害仍活存的遺傳疾病患者或傷殘人士的自我價值感。歐美許多遺傳疾病病友團體雖然贊成對其病症進行產前遺傳診斷，卻也肯定遺傳疾病患者的生命意義與價值，墮胎並不是獲知負面結果後的唯一選擇，諮詢人員亦應告知父母：若生下該罹病胎兒，在教養方面應注意哪些特殊需求，有何社會福利資源及專業團體可提供協助；同時避免父母在聽聞結果後驟下決定。如此一方面可避免當事人因倉促決定日後悔恨不已，另一方面長期下來或許也能改變社會對「患有遺傳疾病之生命必然悲慘、不會有正面意義」的刻板印象。

2.諮詢人員及其訓練：

提供遺傳諮詢服務的人員必須充分掌握檢驗方式、所檢驗疾病的相關醫療知識，並熟知檢驗結果可能帶給當事人及其親屬的社會、心理、情感等影響，且具備充分的溝通及教育技巧，協助病患思考接受/不接受某檢驗或某後續醫療處置對自身健康、家庭、心理、情感等的影響，從而做出知情決定。

由於諮詢人員必須兼具醫學遺傳學、分子生物學、臨床心理學、醫學倫理學……等跨學科的專業知識，理想上應受過專門的訓練計畫培訓，或取得相關學會的認證。雖然國內外發展遺傳諮詢、培訓相關人員方面有著時間差距，發展的順序卻是類似的：最初多由**醫師**遺傳學家兼任遺傳諮詢的工作；自人類遺傳學發展為一門醫學次專科，原本提供諮詢服務的醫師開始注意到告知家屬檢驗結果極耗費心力，不僅要教育病患，還需要顧及心理、社會、情感等敏感因素，於是開始讓**護士**、**社工**參與提供服務，漸漸形成諮詢團隊的雛型，但這些護士和社工多未受過遺傳學的正式教育；之後由於體認到由**合格專業人員**提供諮詢的重要性，則設立遺傳諮詢的碩士學程。以美國為例，遺傳諮詢的研究生計畫一般為期兩年，須修習臨床、生化、分子遺傳學、心理學、公共衛生、生物醫學倫理、社工等課程，並具備在不同臨床情境中實習的經驗，畢業後尚須獲得專業學會的認證；例如過去由【美國醫學遺傳學委員會】（American Board of Medical Genetics）對碩士級遺傳諮詢人員、醫學遺傳學家及幾種博士級遺傳學家進行認證；自一九九三年起，則改由新成立的【美國遺傳諮詢委員

會】(ABGC: American Board of Genetic Counseling) 進行認證；認證資格除需嚴格的學術訓練以外，還要有對不同疾病、不同情境個人的諮詢經驗。ABGC 也計畫對遺傳諮詢的研究生計畫進行認證，以維護訓練及執業上的專業標準。

關於我國遺傳諮詢人員的培訓情形，高等教育已開始納入對遺傳諮詢專業人員的培訓，陽明大學遺傳學研究所設有「遺傳諮詢」推廣教育碩士學分班，台大醫學院分子醫學研究所則自九十二學年起開設「遺傳諮詢」碩士學程在職進修專班。大學相關科系亦有相關入門課程，如長庚大學醫技系的「遺傳諮詢概論」、台大護理系的「優生保健」課程。在諮詢中心人員配置上，衛生署國民健康局已將「遺傳諮詢人員的配置」納入遺傳諮詢中心的認證標準中（佔認證評分 10%），評核基準在「配置至少二名為中華民國人類遺傳學會所認證或具臨床遺傳諮詢二年以上實務經驗之專任人員」。中華民國人類遺傳學會之「遺傳諮詢師甄審要點」乃受衛生署委託制定，對遺傳諮詢師所需修習的課程及實習經驗做出規定。未來的努力方向是希望和醫師、律師、社工師一般，由國家考試進行認證。

3.知情同意、決定能力、代理決定：

遺傳諮詢的主要目的在協助當事人對「接受遺傳檢驗與否」、「採取何種後續處置」做出知情決定，關於應告知的基本事項，下文會再論及。此處關心的是：如何評估當事人的決定能力？對於不具備決定能力、準備接受檢驗的個人，又應向誰取得知情同意始可施行檢驗？

雖然每個人的心智發展速度不盡相同，有些青少年可能比另一些成人更具有理性思考、決定的能力，**法律上**仍多以某個年齡為成年、決定能力是否完全的標準，各國、甚至一國內不同地區的法定成年年齡可能不盡相同。以我國為例，七歲以下為無行為能力人，七歲至未滿廿歲為限制行為能力人，無行為能力人的醫療決定就如其其他生活事務一般，由其法定代理人（通常是父母，有時也可能是監護人）代為決定，因此醫護人員施行遺傳檢驗或後續處置前，應向其父母進行訊息解釋、分析可能結果及其影響，並取得其知情同意；至於限制行為能力人所為決定（包括醫療決定在內），則須取得其法定代理人同意始為有效，因此醫護人員對這類對象施行檢驗前，亦應取得其父母之知情同意。

然而，決定能力的有無可能和法定成年年齡不盡相符，決定能力的有無視乎當事人能否理解相關醫療訊息、以自己的語彙大致敘述所了解的訊息、理性思考一醫療或檢驗決定對自身生活的影響，並根據此評估做決定。但①有些即將成年的未成年人可能已具備上述能力，②而一些已成年者則可能不具備這樣的能力。在第一種情形中，醫護人員依法仍應取得當事人法定代理人的同意始可進行某項檢驗或後續處置，但若法定代理人不同意當事人的決定，醫護人員便會面臨兩難，此時或許可以鼓勵雙方就自身的疑問或顧慮進行溝通，並從當事人最佳利益的角度思考，達成協議後再由醫護人員執行該決定。至於第二種情形，若經過專業評估認為當事人確實不具有充分的決定能力，雖然應允其檢驗或醫療請求並未違法，卻可能導致當事人事後後悔或嚴重適應不良，醫護人

員不應逕行施行當事人所要求的檢驗或醫療措施，而應向當事人說明回絕其決定的理由，經過一段時間後重做諮詢與評估，再考慮其決定。

惟評估決定能力有無應交由臨床心理學家或精神科醫師等專業決定，醫護、諮詢人員不可因為不認同當事人所為決定或價值觀，逕行認定其無決定能力。

4.知情同意與專業自主：

「尊重當事人知情、自主同意」、「非指示性諮詢」雖然是遺傳諮詢人員的普遍共識，有時卻也使諮詢人員感到十分為難，特別是當諮詢人員強烈認為當事人所採取的決定會導致極不幸的結果時。例如產前診斷發現一胎兒為無腦兒，經過充分告知後，父母仍執意生下孩子。又或者診斷發現胎兒患有出生後可矯正的唇顎裂，而父母知情後仍堅持墮胎。

當諮詢人員依專業判斷認為當事人的決定會導致不幸的後果時，仍然應該謹守「非指示性」原則嗎？亦即他們是否仍應避免直、間接建議當事人採取某項決定？對此，大部分諮詢人員的態度仍認為不應違反「非指示性原則」，但至少應和當事人探討其做成該決定的心理和情感理由，並協助當事人審慎檢視可能影響其與後代的利益與傷害，也有的諮詢人員在不違反「非指示性」原則的前提下會勸當事人重新考慮其決定。(Kessler, 1979 & Yarborough et al., 1989)

5.基本告知事項：

遺傳諮詢旨在協助病患做出「是否接受某項遺傳檢驗」、「因應檢驗結果採取何種後續處置」的決定。為此，諮詢人員應告知的事項包括**檢驗本身**、**所檢驗疾病的相關資訊**，以及各種檢驗結果可能帶給當事人的**社會、心理、情感……等影響**。在**檢驗前**，諮詢人員應詳盡告知檢驗的方式、其準確度與可能風險、接受與拒絕檢驗的後果、所檢驗的病症名稱、其發病歷程、現行的治療或預防、監控方法等，並引領當事人思考各種檢驗結果（陽性、陰性、結果不明確）可能帶給當事人的心理、社會、情感影響；如果檢驗可能一併發現檢驗目的以外的其他結果（例如孩子患有體染色體隱性遺傳疾病，為其親屬進行延伸性檢驗可能會發現父親親源不吻合、為不孕婦女進行基因檢驗可能發現其性染色體組合為XY），諮詢人員最好能事先告知當事人此種可能性，並請其思考若發現這樣的結果欲如何處理或應對，以免當檢驗發現這類結果時，當事人驟聞消息處於震驚……等情緒不穩定的狀態，而影響其決定能力或家庭生活等。而**檢驗後**諮詢的告知項目，則就檢驗結果及其意義進行分析，若證實當事人為患者或帶因者，則進一步說明疾病相關訊息、醫療選擇及其各自優劣、社會資源及特殊注意事項等，以協助當事人適應結果、據其安排生活。

（六）具體遺傳諮詢情境應注意的倫理因素

在前文中，已經略述了一般諮詢情境中應顧及的倫理因素。然而，隨著檢驗類型的不同，諮詢時須特別注意的地方也可能略有差異。在這方面，我們有賴臨床心理學及實證性研究，藉由它們對不同檢驗類型受檢驗者的後續觀察，我們得

以知道這些檢驗及其結果可能對受檢者產生的心理、社會影響，茲舉數例如下：

1.產前檢驗：

- 父母獲知胎兒患有染色體折脆症而選擇生育者，可能改變對孩子的學習成就期待，影響其往後的教養方式，從而自我應驗預言，加劇孩子往後的學習遲緩現象。
- 由於懷孕過程中，為了其他監控目的，也常使用超音波；當為了檢驗胎兒有無結構或重大染色體異常而使用超音波時，應確保孕婦確實了解掃描的目的。有些孕婦認為超音波掃描促進了母子一體的情感，當其抱持此種態度接受檢驗，卻發現胎兒帶有重大異常而須考慮中止懷孕時，檢驗前的期待顯得格外不堪與諷刺。
- 在對所有孕婦實施的篩檢計畫中，諮詢人員應避免因工作的例行性而催促孕婦配合……等，仍應鼓勵孕婦考慮各種可能檢查結果及其影響。
- 有時父母一聽胎兒有異常時便匆促決定墮胎，在告知方面、告知-決定-施行手術的時間間隔安排上，應有所設計。最好在檢驗前就先告知此可能性（結果不明確或有微小缺陷），並給予充足時間考慮，以使其有機會和親友討論、深思熟慮，做出真正的知情抉擇。

2.診斷型檢驗：

- 若醫護人員在診斷之初即懷疑可能是某重大遺傳疾病，應在施行檢驗前先和病患、其他家屬討論此種可能性，使其有機會重新思考是否要做檢驗，並做好心理準備。
- 當受檢者具有所檢驗疾病的家族病史時，其對該疾病可能有親身深入的了解，但諮詢人員不應一概而論，仍應試圖了解受檢者的了解程度，以利溝通，並使其能做出知情決定。
- 有時檢驗結果並不明確或可能發現檢驗項目以外的異常情形，應否、如何告知？最好在檢驗前就先告知此可能性（結果不明確或有微小缺陷），並給予充足時間考慮，以使其有機會和親友討論、深思熟慮，做出真正的知情抉擇。

3.症狀出現前的預測性檢驗：

- 有些疾病尚無療法（如神經退化疾病），進行檢驗雖能免除不確定的煩惱，但無助於避免該疾病發生或改善將來病情，應確保受檢者已徹底思考過各種檢驗結果對自身的影響。（心理、家庭等）
- 對兒童進行晚發型疾病的預測性檢驗：若所檢驗病症無法在兒童時期做有效的醫療介入，其施行是有爭議的；目前對此類檢驗的利弊尚缺乏實證性研究。指出一個孩子注定會發生嚴重的晚發型疾病（如杭廷頓舞蹈症），可能會影響其情緒發展及父母對她/他的教養方式；父母對孩子未來關係和學業成就的期待可能因此改變，以至於妨礙了孩子的進步，孩子成年後也可能一蹶不振，甚至比不確定

是否罹病的情形還糟。此外，孩子被剝奪將來自行決定檢驗與否的權利（自主權）以及檢驗結果的隱私權。不過，實際情形也可能是：孩子在早年了解自己的遺傳資料，比較能夠適應得好。

4.罹病傾向檢驗：

- 經指認為高風險的個人將常感到痛苦、焦慮，也可能宿命地、更肆無忌憚地過著高風險的生活型態（如抽煙或攝取更多膽固醇）；至於經指認為低風險的個人若自認百病不侵，也可能我行我素繼續過有害健康的生活。宜在檢驗前確保當事人對「罹病傾向」有正確的認知。
- 如果法律並未禁止雇主或保險公司對員工或要保人施行檢驗或取得遺傳資料，當事人接受檢驗可能會影響其將來投保或謀職行為，在檢驗前應告知當事人這一點。

5.帶因者篩檢：

- 由於這類篩檢是由健康照護專業（或商業組織）對原無檢驗打算的個人主動提供；受檢者對於所篩檢疾病缺乏親身的了解。即使結果證實其為帶原者，也可能不會影響自己或下一代的健康（因為他們的配偶很少那麼剛好亦為帶原者）。如此，篩檢幾乎沒帶給受檢者實質的重大利益，除了在政策層面思考應否施行這類篩檢外，也應確保受檢者確實了解帶原者身份的意義，避免其因誤解而無端擔憂。
- 已有實證研究顯示，某些篩檢計畫受到民眾高度參與不過是淡漠大眾對專業的服從表現（視篩檢是否順便而決定參與與否），因此人們接受篩檢的決定有幾成真正反映出受檢者的真實心意與知情決定，堪為疑慮

6.延伸型帶因者檢驗：

- 向當事人說明其檢驗結果可能對其他親屬有重大意義，將來可能須告知部分親屬個人的檢驗結果。
- 對兒童進行帶因者檢驗將使兒童喪失未來的自主權及隱私權，但不會影響其未來健康與生存，倒是若父母養育孩子的方式可能影響孩子未來的人際交往與生育模式，便可能影響孩子的情感發展。

訪談綜合論述：台灣遺傳諮詢的施行現況與反思

（一）法規與制度層面：

我國在民國七十三年通過優生保健法，當時優生保健的相關技術、醫療設施及服務體系均未建立，便運用既有之人力與醫療資源推動保健工作、開辦臨床遺傳門診；先後由政府補助了台大、台北榮總、高雄醫學院（後改制為大學）中和紀念醫院、花蓮慈濟綜合醫院、中國醫藥學院附設醫院、台中榮總、中山醫學院（後改制為大學）附設醫院共七家醫院，成立優生保健諮詢中心，辦理臨床遺傳諮詢、婚前或優生健康檢查、產前遺傳診斷、有礙優生疾病之檢驗、教學、研究及國際合作事務。為培養相關專門人才，並遴選多名醫護人員赴國外研習，目的在建立

服務體系，並做為培育後續人員的種子教師。

在法規層面，衛生署亦於民國八十六年十二月訂定發布「產前遺傳診斷暨檢驗機構管理辦法」，規定可施行產前遺傳診斷或檢驗的合格機構、應向那些對象提供產前遺傳診斷之資訊……等事宜，並要求「醫療機構施行產前遺傳診斷，應事前提供受檢人遺傳諮詢，並告知從事該項檢查之目的、危險性及可能發生之併發症，經取得受檢人親自簽名之書面同意書，始得為之。」（第8條）

經過近廿年的努力，我國在遺傳檢驗及診斷技術上已有大幅的進展，由過去的經驗也正視到以往在實務及法規層次的不足，鑑於此，政府主管機關及醫院、醫學院校乃力圖改變。

就實務而言，過去遺傳服務的最大不足處在於未提供完整而妥善的諮詢服務、諮詢人員短缺（多半由未受過專門訓練的醫師、護士兼此工作，在遺傳疾病專門知識、或是諮詢及溝通技巧方面的訓練不足）。而法規層面，前述「產前遺傳診斷暨檢驗機構管理辦法」雖要求檢驗前應給予遺傳諮詢，但就其諮詢內容之規定而言，多侷限於檢驗技術層面的訊息，對於所檢驗疾病的原因、病程發展、再發率、檢驗的社會心理影響方面的訊息，則未要求；此外對於諮詢人員的資格、其他非產前檢查性質的遺傳檢驗及諮詢服務，亦無規定。

自民國九十一年起，衛生署對於遺傳諮詢中心、遺傳疾病檢驗機構陸續改採「認證評核」的做法（有別於過去補助設立優生保健諮詢中心），冀藉由定期評核以確保遺傳檢驗、諮詢的服務品質，強化優生保健服務網絡。在「行政院衛生署國民健康局遺傳諮詢中心認證評核基準」中，遺傳諮詢人員的配置佔了10%的積分，且對諮詢人員的資格亦有所限定（須是經中華民國人類遺傳學會認證之遺傳諮詢師或具臨床遺傳諮詢二年以上之實務經驗），而在「產前遺傳服務」及「臨床遺傳服務」的考核項目下，提供遺傳諮詢服務分別佔了4%及3%的積分。這項改變的目的在藉由認證標準提升遺傳諮詢人員的素質，並要求檢驗須配合諮詢服務進行，美中不足處在於對諮詢應有之內容仍缺乏大致規定。有關評核細節方面可參考衛生署「遺傳性疾病檢驗機構評核要點」、「行政院衛生署國民健康局遺傳諮詢中心認證評核基準」。至於原「產前遺傳診斷暨檢驗機構管理辦法」已於民國九十一年十一月廿五日廢除。

至於遺傳諮詢人員之培訓，國內如陽明大學遺傳學研究所、台大醫學院分子醫學研究所均設有「遺傳諮詢」的碩士學分班或學程。而在中華民國人類遺傳學會所訂「遺傳諮詢師甄審要點」中，並要求遺傳諮詢師除相關生物醫學課程外，至少亦須修習7學分以上遺傳諮詢相關課程（含遺傳諮詢之原理、技巧、倫理及社會心理等課程）。

我國遺傳服務目前另一努力方向則在整合遺傳性疾病診斷的服務網絡，包括成立南、北「遺傳性疾病診斷諮詢窗口」，以整合遺傳性疾病診斷諮詢服務及轉介系統，有效服務病患並有利資源共享。

有關保險業者及雇主可否要求要保人及（準）員工接受基因檢驗、或索取個人檢驗結果一事，我國尚無直接的法律規範，現行法律亦未明文禁止。

(二) 理想與現實的落差：

如前一小節所述，國內遺傳諮詢的機構與人力制度規劃至晚近始受到應有的重視；自民國七十三年以來「諮詢服務未及檢驗技術腳步」的漫漫長路，雖有相關人員之培訓，醫療院所卻無此正式職稱，以致人未盡其用。目前醫學院校雖已著手遺傳諮詢人員培訓，政府機關亦做出相關規定，但可預期仍有一段青黃不接的時期。在這段時期裡，遺傳諮詢一則無法如理想中「由臨床遺傳醫師、醫學遺傳學家、遺傳諮詢員、臨床細胞遺傳學家、臨床生化遺傳學家、社工、護理人員、心理學家、營養師等」組成正式諮詢團隊，而多由具有或缺乏諮詢相關訓練的醫師、護理人員、技術員各自出戰；二則除少數受過訓練計畫培訓人員以外，多數執業人員均未受過較有系統的知識訓練，而係自臨床中培養諮詢能力。

(三) 現實下的執行情況與所涉倫理困難：

以下即本研究訪談臺大醫院目前實際從事遺傳諮詢服務的醫師、護理人員與技術員所得：

1.提供遺傳諮詢服務的人員與大致進行流程：包括婦產部、精神科、神經科等在內，許多科別都提供遺傳諮詢服務，但多為醫師看診時直接提供，間或護理人員進行，時間與內容較不完整。而基因醫學部配有一名受過衛生署遺傳諮詢訓練計畫培訓的技佐（為行文方便，以下稱「諮詢專員」），配合醫師提供諮詢服務；過程大致是由諮詢專員先詢問病人家族病史等資料，繪製家族圖譜等，以供醫師診斷時參考，經醫師看診、給予初步說明（所檢驗遺傳疾病為何？其遺傳形式與發病歷程）、安排檢驗後，由諮詢專員接手，詳細解釋檢驗的危險性、檢驗過程、得出結果的時間、結果代表的意義、結果非百分之百正確、結果尚倚賴其他檢查、檢驗不一定做出結果等。有時諮詢專員認為有必要便會安排受測者做心理評估，再根據評估報告決定是否分析所採集遺傳樣本。待檢驗結果出爐，亦是由醫師給予初步說明，再由諮詢專員接手，內容主要在預測罹病風險，告知各生育或醫療選擇與後果、病友會或社福機構等社會資源，而諮詢專員除負責生理、醫學訊息解釋外，亦會兼顧對病患或家屬的心理輔導、支持。

台大其他提供遺傳諮詢部門的做法大致不出上述範圍，惟較片面，多僅就疾病本身與遺傳風險、再發率、醫療選擇與後果做解釋，因時間與人力較無法再由原諮詢者對病患與家屬進行心理輔導，而多轉介到精神科或社工室。

2.病患與諮詢者間的互動則大致隨諮詢者身分而異：在醫師擔任諮詢者的情形中，病患主要以聆聽為主，雖然病患也會再發問，也有較積極病人會尋找其他醫學相關知識詢問醫師，但大抵上均圍繞醫學訊息打轉，較少陳述內心的社會心理顧慮、疑問；精神科的諮詢過程由於著重心理治療，會鼓勵、聆聽病患抱怨，協助其釐清後續醫療選擇的動機等，醫病互動頻繁，堪為其中的例外；至於諮詢專員與病患間的互動則更為密切，據其自述，除了做為遺傳疾病病患發現者、說明者、支持者這項一般責任以外，接手一個個案其實就要像融入一個家庭般費心。

3.病患的一般疑問與顧慮：就醫師、護理人員、諮詢專員所了解，病患的一般疑問多為疾病的原因、如何遺傳到該病、是否會遺傳給後代、有無治療方法等。另外就婦產部而言，病患對接受羊膜穿刺一類侵入性檢查的風險常存有顧慮，檢驗報告出爐後也常懷疑診斷的正確性；護理人員則表示常能感受到懷有隱性遺傳疾病胎兒、但家中無前例的孕婦所面臨之沉重壓力。

4.關於諮詢者協助病患做後續醫療或生育決定一事，一般均同意決定權在病

患，其主要僅說明各種選擇及其後果。惟有以下四情形值得注意：（一）病患常請醫師建議，此時醫師一般會用較非指示性的說法提供建議；（二）對有些較需專門知識的疾病，如肝病、神經科疾病等，如有合適的醫療措施，醫師一般會直接給予病患建議；（三）所訪護理人員及諮詢專員則採較具彈性的做法，會根據醫療措施的影響幅度、醫療看法或事情緊急度而定，有時會給予建議；（四）由於諮詢過程注重溝通，病患一般均會接受醫師的建議。

5.關於**醫病意見衝突**的情形，一般認為雖有意見不一，但因經過溝通且遵照病患自主決定，通常並不嚴重且很好解決；也有醫師會請不服的病患詢問其他醫師的看法。惟仍有一些棘手問題，如：①父母要求對孩子作尚未發作疾病的檢查時，有些醫師基於避免病人心理負擔的考量並不會作，若父母強烈要求，也盡可能解釋不作檢查的理由，並陳作與不作檢查之利弊，如此父母雖不滿意但還可以接受。②當年輕的成年人要求做疾病預測時，由於作預測不一定對其有好處，因此院方會請其慎重考慮能否接受一切的預測結果，再依病人自主決定處理。③有病人明知自己有遺傳疾病還希望醫師不要在保單上據實填寫。

6.在**後續追蹤**方面，神經科與內科門診均會做定期追蹤；婦產部與基因醫學部則有較完整的後續追蹤：婦產部除了追蹤持續看診的病患以外，有關唐氏症、地中海型貧血等異常胎兒的病例如未回診，均會以電話詢問孕婦的後續處置，對選擇產下孩子者，也會提供有關社福機構、病友支持團體等資訊。而基因醫學部後續追蹤的做法則因人而異，醫師方面有的醫師將病患轉到專門科別後便不再主動追蹤，有的會代為聯絡當地社福人員、鄰里長等社會救助系統；諮詢專員方面則與其他專門科別及營養師、心理師等跨部門合作，負責安排個案接受後續檢查、獲知飲食控制、新療法、新症狀劑等訊息，也會請社工或其他有經驗的病友家屬協助病患等，後續追蹤較為全面完整。

文獻與國內實務比較

由於國內外文化與歷史背景的差異，使得國內外醫療專業、病患對遺傳諮詢所涉及倫理因素的關注亦不盡相同，本研究目前仍持續進行比較分析中，試舉一例如下：

由於我國未曾暴露在歐美「優生運動」的歷史陰影下，無論就受檢驗者或醫護人員而言，多半理所當然地認為「若檢驗發現胎兒帶有重大遺傳疾病或異常，則應該施行墮胎」，有些病患或許會因為沒真正了解一疾病的狀況而選擇繼續懷孕，但有了照顧生病親屬的親身經歷後往往後悔不已。而醫療診所、醫護專業、乃至社會大眾更是毫不避諱地將「優生」掛在嘴邊，儼然對其具有正面評價，此和國外的情形頗為不同。

誠如國內部份遺傳疾病病友團體所述，「未曾身患或照護重大遺傳疾病的人，很難了解遺傳疾病患者及親屬的痛苦，指責父母中止對罹患遺傳疾病胎兒的孕育並不公允」。然而，當國外傷殘團體和遺傳疾病病友團體紛紛提倡傷殘者、遺傳疾病患者的生命也有美好價值時，或許值得我們反思：當產前遺傳檢驗顯示胎兒帶有重大異常時，如何在「體認並尊重傷殘、遺傳疾病患者的生命價值、尊嚴與痛苦」此前提下，做出後續處置的決定？對此，遺傳諮詢人員需要在協助當事人**知情決定**方面（告知與支持）更加努力，避免病患基於片面的認知或不穩定的情緒做出決定。

六、未來處理的進路：指導綱領與建構情境

在第二、三年的研究裡，本研究將根據專家訪談所得，描繪幾個本土遺傳諮詢最常見的道德兩難、衝突事例，並綜合國外文獻報告、學會組織或倫理委員會之規範、本土文化背景、原則主義方法，以擬定在這些典範情境中的行為指導原則與規則。

參考文獻

- Beauchamp, T.L. and Childress, J.F., *Principles of Biomedical Ethics*, 1st Ed. (New York: Oxford University Press, 1979)
- Beauchamp, T.L. and Childress, J.F., *Principles of Biomedical Ethics*, 3rd Ed. (New York: Oxford University Press, 1989)
- Beauchamp T.L., 'The "Four Principles" Approach', in R. Gillon (ed.) *Principles of Health Care Ethics* (Chichester: John Wiley & Sons Ltd., 1994) pp.3-12.
- Beauchamp, T.L. and Childress, J.F., *Principles of Biomedical Ethics*, 4th Ed. (New York: Oxford University Press, 1994)
- Beauchamp, T.L., 'Principlism and Its Alleged Competitors', *Kennedy Institute of Ethics Journal* 1995; 5: 3: 181-98.
- Beauchamp, T.L., 'Foundations of Global Bioethics', in *Global Bioethics: the 4th World Congress of Bioethics and 4th international Tsukuba Bioethics Roundtable Conferences Program Book* (Oct. 31-Nov. 7, 1998) p.19.
- Becker, C.B., 'Problems of "Principlism" in WASP Bioethics', in N. Fujiki, and D.R.J. Macer (eds.) *Bioethics in Asia* (Christchurch, N.Z.: Eubios Ethics Institute, 1998)
- Biesecker, B.B., et al., 'Genetic Counseling' in *Encyclopedia of Bioethics* (Macmillan Library Reference, 1995)
- Botros, S., 'Rights and the Four Principles', in R. Gillon (ed.) *Principles of Health Care Ethics* (Chichester: John Wiley & Sons Ltd., 1994) pp.231-40.
- British Medical Association, Human Genetics. Oxford University Press: New York, 1998.
- Campbell, A.V., *Medicine, Health and Justice* (London: Churchill Livingstone, 1978)
- Campbell, C.S., 'Principlism and Religion: The Law and the Prophets', in E.R. DuBose, R.P. Hamel and L.J. O'connel (eds.) *A Matter of Principles? - Ferments in U.S. Bioethics* (Valley Forge, Pennsylvania: Trinity Press International, 1994) pp.182-210.
- Childress, J.F., 'Principles-Oriented Bioethics: An Analysis and Assessment from Within', in E.R. DuBose, R.P. Hamel and L.J. O'connel (eds.) *A Matter of Principles? - Ferments in U.S. Bioethics* (Valley Forge, Pennsylvania: Trinity Press International, 1994) pp.72-100.
- Childress, J.F., *Practical Reasoning in Bioethics* (Bloomington and Indianapolis: Indiana University Press, 1997)
- Clarke, A., 'Genetic Counseling' in *Encyclopedia of Applied Ethics*, Vol.2 (Academic Press, 1998) pp. 391-405.
- Clarke, A., 'Is Non-Directive Genetic Counseling Possible?' in *The Lancet* 1991; 338: 998-1001.
- Clouser, K.D. and Gert, B., 'A Critique of Principlism', in *Journal of Medicine and*

- Philosophy* 1990; 5: 219-36.
- Dickens, B.M., et al., 'Legal and Ethical Issues in Genetic Testing and Counseling for Susceptibility to Breast, Ovarian and Colon Cancer' in *Canadian Medical Association Journal* 1996(Mar.); 15154(6):813-8.
- DuBose, E.R., Hamel, R.P., and O'connel, L.J., (eds.) *A Matter of Principles? - Ferments in U.S. Bioethics* (Valley Forge, Pennsylvania: Trinity Press International, 1994)
- Elliott, D., 'Genetic Testing, Organ Transplantation, and an end to Nondirective Counseling', in *Annals of the New York Academy of Sciences* 2000(Sep.); 913:240-7.
- Engelhardt, H.T., *The Foundation of Bioethics* (New York: Oxford University Press, 1986)
- Faden, R.R. and Beachamp, T.L., *A History and Theory of Informed Consent* (New York: Oxford University Press, 1986)
- Fan, R., 'Self-determination Vs. Family-determination: Two Incommensurable Principles of Autonomy', *Bioethics* 1997; 11(3&4): 309-27.
- Fletcher J.C., et al, 'Ethical Issues in Reproductive Genetics', *Seminars in Perinatology* 1998(Jun.); 22(3): 189-97.
- Fletcher J.C., et al, 'Prenatal Diagnosis for Sex Choice', *Hastings Center Report* 1980(Feb); 10(1): 15-20.
- Garrett, T.M., Baillie, H.W. and Garrett, R.M., *Health Care Ethics: Principles and Problems* (New Jersey: Prentice-Hall, Inc., 1989)
- Glover, N.M, et al, 'Ethical and Legal Issues Regarding Selective Abortion of Fetuses With Down Syndrome', in *Mental Retardation* 1996(August); 34(4): 207-214
- Gillon, R., 'Medical Ethics: Four Principles Plus Attention to Scope', *British Medical Journal* 1994; 309: 184-8.
- Gillon, R., 'The Four Principles Revisited—a Reappraisal', in R. Gillon (ed.) *Principles of Health Care Ethics* (Chichester: John Wiley & Sons Ltd., 1994) pp.319-33.
- Gillon, R., 'Wrongful Life Claims', in: *Journal of Medical Ethics* 1998; 24: 363-364.
- Green, R., 'Method in Bioethics: A Trouble Assessment', *The Journal of Medicine and Philosophy* 1990; (April) 15: 188-9.
- Harris, J., 'Not All Babies Should Be Kept Alive As Long As Possible', in R. Gillon (ed.) *Principles of Health Care Ethics* (Chichester: John Wiley & Sons Ltd., 1994) pp.643-56.
- Have, H.T., 'Principlism: A Western European Appraisal', in E.R. DuBose, R.P. Hamel, and L.J. O'connel (eds.) *A Matter of Principles?- Ferments in U.S.*

Bioethics (Valley Forge, Pennsylvania: Trinity Press International, 1994)
pp.101-20.

Johnson, K.A., 'Genetic Counseling and Testing: Implications for Clinical Practice',
in *Clinical Genetics* 2000(Sep.); 35(3): 615-626.

Leung, W.C., 'Results of Genetic Testing: When Confidentiality Conflicts With a
Duty to Warn Relatives', in *BMJ* 2000; 321: 1464-66.

Mao, X., Wertz, D.C., 'China's Genetic Services Providers' Attitudes Towards
Several Ethical Issues: a Cross-Cultural Survey' in *Clinical Genetics* 1997; 52:
100-109.

Shapira, A., 'Wrongful Life Lawsuits for Faulty Genetic Counseling: Should the
Impaired Newborn be Entitled to Sue?', in *Journal of Medical Ethics* 1998; 24:
369-375.

Tauer, C.A., 'Personal Privacy and the Common Good', in *Health Progress*
2001(March-April); 82(2): 36-42

Wertz, D.C., Fletcher, J.C., 'Ethical and Social Issues in Prenatal Sex Selection: a
Survey of Geneticists in 37 Nations', *Social Science & Medicine* 1998; (Jan.) 46(2):
255-73.

Wertz, D.C., Fletcher, J.C., 'Prenatal Diagnosis and Sex Selection in 19 Nations',
Social Science & Medicine 1993; (Dec.) 37(11): 1359-66.

Williams, C., et al, 'Is Nondirectiveness possible within the Context of Antenatal
Screening and Testing?' in *Social Science & Medicine* 2002; 54: 339-347.

計畫結果自評

本計畫按原訂計畫進行，於第一年已完成工作如下：

在國外文獻方面，由於相關文獻眾多且會持續發展，故研究者以次主題來區分三年的蒐集、閱讀方向，而第一年的蒐集、閱讀重點在①有關「遺傳諮詢倫理」(genetic counseling ethics)、「遺傳服務倫理」(genetic services ethics)的整體評介、規範，以了解遺傳諮詢服務涉及的主要倫理要素，例如：LeRoy Walters, "Reproductive Technologies and Genetics"、John C. Fletcher, "Ethics in Reproductive Genetics"及世界衛生組織<醫學遺傳學及遺傳服務之倫理議題國際指導綱領試擬>(WHO, Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and Genetic Services)等；②探討有關「遺傳資訊的告知與保密」、「錯誤的生命」(wrongful life)、「基因強化(genetic enhancement)之倫理」、「基因篩檢與治療」等議題之文獻與規範，如美國人類遺傳學會<專業上進行家族遺傳資料之告知>政策(ASHG, Professional Disclosure of Familial Genetic Information)，

John C. Fletcher, “Refusal of Employment or Insurance”等，已完成摘譯、整理之資料約一百篇。

在專家訪談部分，已就臺大醫院內科、神經科、精神科、小兒科、婦產科、基因醫學部、護理部實際提供遺傳諮詢服務的醫護人員、技術員進行訪談（共十人），內容主要針對其實際醫療執業過程中有關遺傳檢測與諮商服務提供之現況、常遭遇之倫理議題與困擾、個人處理辦法等進行發問；目前業已完成訪談紀錄及相互彙整、比較。下一步驟正在根據受訪者經驗建構遺傳諮詢的典型情境（scenarios）與案例典範(paradigm cases)，一方面呈現本土遺傳諮詢的特色，一方面則提供後二年從事倫理分析、擬定原則、規則或建議行為之範例。

目前，研究者亦已針對「遺傳諮詢的倫理及法律問題」撰寫介紹性的文章，文約一萬三千字，正進行修改中，完成後擬投稿至醫學教育或生命倫理性質之期刊。