

行政院國家科學委員會補助專題研究計畫 ☒ 成果報告
☐ 期中進度報告

遺傳諮商的倫理原則與規則—以原則主義為進路(II)

計畫類別：☒ 個別型計畫 ☐ 整合型計畫

計畫編號：NSC92-3112-H-002-006-

執行期間：92年5月1日至93年4月30日

計畫主持人：蔡甫昌

共同主持人：呂碧鴻、楊智超、胡務亮

計畫參與人員：張至寧

成果報告類型(依經費核定清單規定繳交)：☐ 精簡報告 ☒ 完整報告

本成果報告包括以下應繳交之附件：

- ☐ 赴國外出差或研習心得報告一份
- ☐ 赴大陸地區出差或研習心得報告一份
- ☐ 出席國際學術會議心得報告及發表之論文各一份
- ☐ 國際合作研究計畫國外研究報告書一份

處理方式：除產學合作研究計畫、提升產業技術及人才培育研究計畫、
列管計畫及下列情形者外，得立即公開查詢

☐ 涉及專利或其他智慧財產權，☐ 一年 ☒ 二年後可公開查詢

執行單位：國立臺灣大學醫學院社會醫學科

中 華 民 國 93 年 7 月 31 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。

本報告主要針對第二年研究成果進行報告。

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 meaning and impact of genetic information derived from the process of genetic testing are frequently different from that of other kinds of medical laboratory tests. Such results constantly concern individuals as well as the family, and are relevant to current and future diseases that many of them have no effective cure. Genetic counseling hence is very important in the process of performing genetic testing, disclosing the result to the patients or families, and the subsequent disposition of such outcomes. 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 two years, we have 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 have delineated, tentatively, a framework and classification of the ethical issues arising from genetic counseling firstly through extensive study.
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, nursing, and genetic counseling with an open-ended questionnaire to verify the ethical-legal issues encountered in their daily genetic practice as well as the current situation of genetic practice and counseling in Taiwan. With such information we have vindicated the primary, major, and specific ethical issues and dilemmas confronting Taiwanese medical practitioners and genetic counselors.
3. We have explored into the philosophical questions concerning “the wrongfulness of wrongful life” and “genetic enhancement”. We also focused on examining the works of the leading British philosopher and bioethicist, John Harris, and his theories and arguments on genetic testing, genetic screening, the moral status of human embryos and fetus, gender selection, human sources, etc., with a view to deepen our reflection on the fundamental philosophical themes that are closely relevant to the ethical dilemmas arising from genetic counseling and medical decisions confronting patients, families, and genetic practitioners.
4. Based on the result of our interviews, we have developed about 25 paradigmatic cases concerning ethics in genetic counseling. “A scenario-approach to genetic counseling ethics” using classic, common and typical cases is now under construction.
5. We also have collected reports and guidelines of genetic counseling published by world major professional associations. Many of them are translated or summarized. These ethical guidelines are useful for our developing concrete and indigenous ethical guidelines and rules.

In the final year, 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. We will draft guidelines or recommendations on genetic testing and counseling. This case based ethical principles and rules will be discussed and revised with genetic professionals and counselors to establish institutional ethical guidelines for genetic testing and counseling.

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

目 錄

中文摘要.....	I
Abstract.....	II
目錄.....	IV
報告內容.....	1
一、前言.....	1
二、研究目的.....	1
三、研究方法.....	2
四、結果與討論.....	4
(一) 遺傳諮詢情境的分類.....	4
(二) 不同遺傳諮詢情境、其涉及之倫理議題及國際或歐美先進國家的 相關建議.....	6
a. 診斷型檢驗.....	6
b. 晚發型疾病之預測型檢驗.....	7
c. 罹病傾向檢驗——多因素遺傳疾病之預測型檢驗.....	8
d. 研究型遺傳檢驗.....	10
e. 對成人進行遺傳檢驗.....	11
f. 對兒童進行帶因者篩檢.....	12
g. 晚發型遺傳疾病的產前檢驗.....	14
(三) 《諮詢人員-受檢者》關係之觀察：.....	16
參考文獻.....	19
計畫結果自評.....	23

報告內容

一、前言

本計畫為原訂三年期計畫之第二年。此三年計畫主要的總目標是希望在臨床應用上，對遺傳諮詢過程所涉及的倫理難題提供因應準則或處理架構，以協助遺傳諮詢人員提供服務時能盡量促進受檢者/準受檢者福祉，減少他們因為遺傳異常或疾病而受的身心折磨，俾使尋求遺傳檢驗及諮詢服務的人們能因尋求這些服務獲得更多利益，而不是反而帶給自身生理、心理、家庭、社會等方面更多的衝擊與痛苦。

在第一年裡，我們已經藉：**(1)**專家訪談之方式，對國內遺傳諮詢的實施現況（包含國家制度層面的設計以及臨床執業上的情形與困擾）做了初步的描述；同時**(2)**大量蒐集彙整有關「遺傳諮詢」、「遺傳檢驗」之一般性倫理議題的文獻，探討有關遺傳諮詢之目的、指示/非指示性遺傳諮詢、遺傳資料之保密與告知……等一般遺傳諮詢情境中均會涉及的倫理議題；**(3)**此外並綜合文獻及訪談所得，勾勒出遺傳諮詢情境的初步分類，以做為後續探討之架構。

本年度（第二年）的研究正是在前一年所得的架構上進一步增添具體實質內容，也就是探討各種不同遺傳諮詢情境中，所面臨具體、特殊的倫理問題。因此在研究重點上主要分兩方面：一是遺傳諮詢典型倫理情境(scenario)的建構，二則是分析這些倫理情境中所涉及的倫理概念、議題與價值衝突，並觀摩國際或歐美先進國家已提出的相關建議，此成果將做為後續第三年研究之基礎。有關研究目的、方法、成果之進一步詳細資訊，將於以下各節說明之。

二、研究目的

（一）此三年期研究之整體長程目標及具體目標：

整體長程目標：

- 在臨床應用上，對遺傳諮詢過程所涉之倫理難題提供因應準則；
- 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；
- 在醫療人員養成教育方面，提高專業人員對其執業過程中可能面臨之倫理問題之道德意識，並具備解決倫理難題之能力；
- 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. 探討遺傳診斷與諮詢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。

(二) 本年度的研究目標：

在第一年研究中，我們已經探討有關遺傳諮詢及檢驗的一般性倫理議題，例如：(1)一度被列為遺傳諮詢圭臬的非指示性原則，其興起的背景、原則內涵與優缺點為何；(2)遺傳資料與一般醫療資料的同異、保密為何重要、哪些第三人 (third party) 會對當事人的遺傳資料感興趣、是否在某些情況下可違反保密原則將當事人的遺傳資料告知他人。我們也肯定遺傳諮詢的主要目標在協助病患做出關於「是否進行某項遺傳異常或疾病檢驗」的知情決定，或是協助其因應自身的檢驗結果，做出後續醫療、生活選擇.....的過程。同時，我們還根據所閱讀彙整的文獻以及訪談所得，將遺傳諮詢的主要情境做了初步的分類。

在第二年的研究裡，研究者的具體目標則是：(1)針對不同類型的諮詢情境蒐集、建構數個常見或典型¹的具體案例，(2)指出其涉及的倫理概念、倫理上應注意的要點或價值衝突，(3)並蒐集、彙整、比較歐美有關不同類型遺傳檢驗、諮詢的報告書、指導綱領或個案分析，以瞭解先進國家對於相似問題之建議處置。

往後在第三年研究中，本研究將進一步針對各種常見或典型的遺傳諮詢倫理情境，比較國內臨床上一般的可能處置與先進國家之建議有何同異，進而嘗試針對這些情境，草擬一套「參酌先進國家歷長足發展之醫學倫理觀點，但亦在合理範圍內兼顧本土醫療文化、法規制度與民情」的建議處置。

三、研究方法

(一) 方法說明

本研究第二年主要採取的研究方法有二：

1. 藉由遺傳諮詢門診跟診以建構本土遺傳檢驗及諮詢的常見或典型案例：在本年度中，研究團隊曾赴台大醫院產前遺傳診斷及血緣鑑定、乳癌篩檢、遺傳諮詢、遺傳性神經疾病、先天性代謝異常蠶豆症篩檢多個門診跟診，觀察不同的檢驗前、檢驗後遺傳諮詢過程，以做為建構本土常見或典型之遺傳檢驗、諮詢情境的素材。

¹ 在本報告中將會多次提及「常見」、「典型」案例，研究者對於這兩個字詞的用法略有不同，「常見案例或情境」指的是實際上頻繁發生者，例如以台大醫院產前遺傳檢驗門診來看，「唐氏症母血篩檢」、「羊膜穿刺染色體異常檢驗」、「海洋性貧血篩檢」可說是最常見（最頻繁發生）的產前檢驗及諮詢情境了。然而，許多單基因型遺傳疾病乃是罕見疾病，發生率極小，但由於其疾病性質、檢驗結果對於受檢者及其家庭的可能複雜影響，使得這類情境尤其有進行倫理探討的需要，它們雖不「常見」，在倫理探討上卻重要且富有意義，就此意義而言亦堪稱為「典型」。簡言之，在本報告的用法中，「典型」案例涵蓋「常見」案例以及不常見但富有倫理意涵的罕病案例。

具體情境的建構對本研究來說是很重要的，這是因為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或建議，亦即必須針對本土遺傳檢驗、諮詢服務中涉及倫理議題或難題的常見、典型情境，提出處置建議。

本研究徵得相關遺傳諮詢門診人員之同意（必要時也告知病患，徵求其同意），指派對遺傳檢驗、諮詢倫理議題具有基本認識之研究團隊成員跟診，一來可以「以個案為基礎」地瞭解不同遺傳檢驗、諮詢的施行細節（畢竟，隨著病患年齡、有無決定能力、所檢驗疾病的性質及嚴重性……等差異，可能導致在倫理上應有不同處置方式）；二來也有助觀察本土「常見」或「典型」的遺傳檢驗、諮詢類型，以使所提出的建議切合執業上的實際需要。

2. 藉由大量文獻之閱讀、整理、比較、反省（特別是歐美先進國家或國際醫學、人類遺傳學專業團體、政府部門之諮詢委員會針對不同「遺傳檢驗、諮詢」類型所提出的指導綱領、報告書），以吸取先進國家已經過長足發展、經驗反省之建議。

例如：英國遺傳檢驗諮詢委員會（Advisory Committee on Genetic Testing, ACGT）之《晚發型疾病遺傳檢驗報告書》（Report on Genetic Testing for Late Onset Disorders, 1998）、美國人類遺傳學會（American Society of Human Genetics, ASHG）及美國醫學遺傳學學會（American College of Medical Genetics, ACMG）所共擬的《對兒童及青少年進行遺傳檢驗之倫理、法律與心理社會影響報告書》（Report: Points to Consider: Ethical, Legal, and Psychosocial Implications of Genetic Testing in Children and Adolescents, 1995）……等。

3. 分析已建構之遺傳檢驗、諮詢常見或典型個案：指出其涉及的倫理概念、價值衝突或義務衝突，並檢視所彙整之歐美、國際指導綱領、報告書的相關建議，以做為後續第三年探討的基礎。

（二）研究方法細節說明或可能的問題及辯護

1. 本研究第二年已邁向不同的階段——將遺傳諮詢倫理議題具體化於實際情境中，因此個案的收集與建構是很重要的。誠然，在第一年研究階段裡已採用過專家訪談之方式，瞭解本土遺傳諮詢的實施情況，以及相關專業對其執業感到倫理疑慮或困擾之處。惟當時訪談目的主要不在大量蒐集遺傳諮詢的具體案例，加上所訪問專家在提出其有倫理疑慮或困擾的情境時，往往受限於其個人對於醫學倫理之認識及其道德觀。有鑑於此，在本年度的研究裡，研究團隊改採觀察者、而非訪問者的角色，事前並對遺傳檢驗、諮詢、醫學倫理的主要概念議題具備初步之理解，透過跟診瞭解、蒐集不同類型的遺傳諮詢情境，以做為本研究建構情境之素材。

當然，本研究在個案蒐集與情境建構方面，對當事人均採去個人化的方式處理，亦即無法由後續資料中辨識當事人之身份。

2. 本研究建構遺傳檢驗、諮詢之常見及典型倫理個案的目的旨在做為後續倫理分析與擬定建議的素材，冀能進一步提供遺傳諮詢人員執業上的指引。然而

在個案來源方面，第一手的觀察均取材自台大醫院，代表性是否足夠？

研究者認為所採取方法在代表性方面是不成疑慮的，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，目前也是國內遺傳疾病診斷的重要窗口。所跟門診在相關遺傳疾病檢驗、諮詢方面均有極豐富之經驗，也有許多病患是由其他醫療院所轉介而來。其二，本研究第三年將嘗試針對不同遺傳諮詢倫理情境擬定處置建議或指引，並循專業倫理模式嘗試建立機構性倫理執業守則。基於實際可行性的考量，此嘗試主要僅以台大醫院為測試對象，因此在討論遺傳諮詢倫理時，設定以台大醫院實際提供遺傳諮詢服務人員的實務經驗為主要架構，亦相當合理。

（三）與第三年研究之關聯

在第二年研究裡，研究者參考先進國家專業組織或諮詢委員會針對常見或重要遺傳諮詢倫理情境的建議，瞭解先進國家歷經長久發展與經驗反省後所採取的做法。然而，國內在這些情形中的處置可能與這些建議有很大的差距，鑑於國內法規、專業內部對相關議題規範之闕如，不同諮詢者採取的處置也有很大之差異。研究者一方面已藉由彙整國際或先進國家相關規範，吸取其長久之經驗，另一方面亦將適度衡量我國醫療文化、法規制度與民情而做調整，嘗試擬定在常見及典型諮詢情境中應注意的倫理要點，以及對特定倫理困局之建議；最後並將邀集實際提供遺傳諮詢服務的專家，檢驗所擬定倫理建議或守則的適用性及可行性，參考其意見、經驗適度修正後嘗試送交醫院倫理委員會討論、審查，若成功將可提出一套機構性的遺傳諮詢執業準則，真正落實本研究於臨床服務上。

四、結果與討論

本年度研究成果主要包含兩層面，一是常見或典型遺傳諮詢倫理情境之建構，二是彙整歐美先進國家及國際專業組織或諮詢委員會對於各種不同類型諮詢情境所提的處置建議或注意要點。

為描述本研究之成果，以下將先描述遺傳諮詢情境的幾種不同類型，再列舉數個不同類型下常見或典型的具體情境，分析其所涉及倫理議題，並比較國際或國外規範對於該類型諮詢情境的處置建議。

（一）遺傳諮詢情境的分類

1.遺傳檢驗與諮詢在實務上是密不可分的

就概念上而言，遺傳檢驗(genetic testing)和遺傳諮詢(genetic counseling)是兩個可以截然二分的過程；就實務上而言，此二過程卻是交雜而密不可分，且難以完全獨立觀之。一方面，一般人多半並不熟悉醫學遺傳學的知識，他們對自身遺傳資料的複雜意義也有賴專家進行解釋，此外，無論病患是基於何種考量尋求檢驗服務，他們多半不可能在諮詢之先即全面考慮接受檢驗、獲知自身某些遺傳資料會帶給自己的各種生理、心理、社會、家庭影響；因此，(1)為協助病患盡可能在充分知情、深思熟慮而不受壓迫的情況下做出「是否接受一檢驗」、「是否聽

取一檢驗結果」的決定，以及(2)為協助病患因應自身的檢驗結果而能在各方面良好適應，(3)協助或指引其取得所需的資源，在遺傳檢驗前後都必須配合施行良好的遺傳諮詢。另一方面，遺傳諮詢並不可能獨立於遺傳檢驗而被理解，尋求遺傳諮詢的病患主要都是為了瞭解自己（或親人）罹患某遺傳疾病或異常的風險，而要確定個人的遺傳風險，除了繪製家族遺傳圖譜(genetic pedigree)、超音波等輔助檢查措施以外，進行基因、蛋白層次的檢驗分析乃是更準確的方法，在實務上，幾乎絕大多數尋求遺傳諮詢的病患都是為了要做遺傳檢驗（無論在基因或蛋白層次），他們當然有權在接受諮詢服務後拒絕檢驗，但之前的遺傳諮詢過程主要正是為了提供其考慮「是否接受檢驗」的相關資訊。由此可知，就實務而言，遺傳檢驗和遺傳諮詢乃是密不可分而無法獨立理解的過程。

2.隨遺傳檢驗、諮詢情境的不同，所涉及的倫理議題、處置建議也可能有差異

在遺傳檢驗、諮詢的過程裡，隨著病患決定能力之有無（當中亦包含年齡因素的考慮）、疾病的性質（病患是否已發病、該疾病為早發或晚發）、預後（有無預防、治療、控制方式等）……等因素差異，可能導致倫理上需注意的地方不同，也可能導致處置建議的不同。

因此，本計畫為求有系統而全面地針對遺傳檢驗、諮詢可能面臨的各種情境，將遺傳檢驗做出以下分類：

對 象 疾病性質				未出生		未成年人		成年人		遺 體
				前胚胎	胚胎	兒童	青少年	有決定能力	無決定能力	
不 確 定 是 否 健 康	診斷型			C: N:	C: N:	C: N:	C: N:	C: N:	C: N:	
	預 測 型	發 病 前 檢 驗	早 發 型	C: N:	C: N:	C: N:	C: N:	C: N:	C: N:	
			晚 發 型	C: N:	C: N:	C: N:	C: N:	C: N:	C: N:	
		罹病傾向檢驗		C: N:	C: N:	C: N:	C: N:	C: N:	C: N:	C: N:
已 確 定 健 康	帶因者檢驗			C: N:	C: N:	C: N:	C: N:	C: N:	C: N:	

表一：遺傳檢驗、諮詢情境的可能分類

字母 C 表能治療、矯正、控制、預防的疾病；N 表尚無任何治療、矯正、控制、預防方式之疾病。

有關各類型之差異，研究者已於前一年度之成果報告中詳述（計畫編號：

NSC 91-3112-H-002-004)，為簡化篇幅，此處不再贅述。

(二) 不同遺傳諮詢情境、其涉及之倫理議題及國際或歐美先進國家的相關建議

以下列出部分為本研究所建構之個案，分析其主要涉及的倫理議題，並列出歐美先進國家等對於類似情境所提出之處置建議或注意要點。必須說明這些案例建構僅為一部份之成果，其倫理分析或國外現有建議也僅做為初步反省之基礎，而將於第三年裡就本土醫療文化、法律背景與民情、臨床專家意見進行修正，以倫理準則、論文或教育性文獻等形式發表。

a. 診斷型檢驗

案例一：

一名 28 歲女子因多次腿骨骨折，矯正不久骨頭常又變形，主治醫師懷疑為軟骨發育不全症，請其至遺傳中心檢查。

經諮詢後安排抽血檢查，醫師表示若非軟骨發育不全也會嘗試其他類似疾病的檢驗，結果證實所患疾病並非原先推斷的軟骨發育不全症，而是性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症。(遺傳模式：X-linked)

回診時醫師告知病名，詳盡解釋致病機制、遺傳模式、將提供的轉診服務，並簡單敘述接手照護的專科醫師可能給予的後續治療方式、如何調整生活模式適應此症，此外並告知從所調閱之 X 光片看來，其先前骨折處並未復原。

醫師鼓勵病患發問，病患詢問有關手術治療、是否會遺傳給後代等事宜，醫師及諮詢人員分別做了詳盡的回答，並表示可為其申請重大傷病卡。病患婉拒，表示怕雇主知道會丟工作，同時也說自己不敢生育了。

包含以上這個個案，診斷型遺傳檢驗是從基因或蛋白層次對已產生某遺傳疾病症狀的人進行確診，比起預測尚未發病或未必發病的健康人士將來是否必然或可能生病的預測型檢驗，這種檢驗帶給當事人的衝擊相對較小。

然而仍有一些需注意的地方：其一，對於剛發病的病人，其對自己生病一事的接受度可能會隨症狀的嚴重性、預後而不同。有些病人在還不知道自己所患的病為遺傳性時，單是對於生病的事實便表現出種種負面的反應，諮詢人員有必要在檢驗前先讓病人瞭解其可能罹患的疾病為遺傳性、以及若其證實罹患該遺傳性疾病對其自身、後代與親屬的意涵，以避免病人知曉檢驗結果後措手不及，但應衡量告知的時機與方法。其二，主治醫師及諮詢人員在安排診斷性檢驗前，應盡可能確定病患的症狀符合所推斷的遺傳性疾病，或排除其他可能的疾病，若無法確定的話，也應該告知病患診斷結果可能為其他遺傳性疾病（若可能且合適的話並略加解釋其遺傳模式、症狀及現有的醫療選擇等），以避免病患完全沒準備地被診斷出其他遺傳疾病的情形。

此外，在所有的檢驗前諮詢中，都應該給予病患足夠的時間消化所告知的資訊。

以下列出歐美先進國家、國際上對於診斷型檢驗所提之部分處置建議或

注意要點：

- i. 接受診斷性[遺傳]檢驗的病人已有症狀出現；檢驗結果將有助指出疾病的性質，而不是病人會不會得病。
- ii. 然而，做檢查的病人（或是其親屬）也許並不知道其疾病有可能為遺傳性，這點應該向他們清楚說明（尤其是檢驗前），並提供進一步的資訊及協助。
- iii. 當帶有某晚發型疾病家族病史的成員有症狀產生，被判斷為該晚發型疾病而安排遺傳檢驗時，應盡可能確定其臨床症狀支持該項診斷、或已排除其他原因——這一點是很重要的，如果沒做到的話，可能在得知病患帶有該晚發型疾病的異常基因後，才發現病患的症狀是其他疾病所致。這時原先以為的診斷性遺傳檢驗實際上變成做了發病前遺傳檢驗，病患的預期由「這可能是得了某病」瞬間轉為「我將來會罹患某病」，可能是再一次的衝擊。

b. 晚發型疾病之預測型檢驗

案例二：

一名 21 歲的女子在男友陪同下前來遺傳諮詢門診，她表示自己的父親為小腦萎縮症（遺傳模式：AD 體染色體顯性遺傳）患者，她 30 歲的大哥日前因為考慮結婚也來做過遺傳檢驗，結果證實為陰性。她也想知道自己是否帶有此症。

諮詢人員詢問女子是否要男友陪同參與諮詢，女子表示同意，諮詢人員告知疾病資訊與各個可能結果，並詢問雙方若結果不幸為陽性會如何，雙方均笑著表示會結婚但就不生小孩。

由於小腦萎縮症為單基因型、體染色體顯性的晚發疾病，且目前尚無療法，諮詢人員考慮到檢驗結果若為陽性，病患在心理上能否承受、其人生計畫（如結婚）又是否受衝擊，因此將病患轉介給心理師，由其評估病患的心理狀態健康穩定後再安排檢驗。

較之於診斷型檢驗，預測型檢驗所以帶給當事人（及其親屬）較大的衝擊，是因為當事人在未發病前即知曉自己將會、或將可能得到某病。活在將會或將可能生病的陰影下會對當事人生理、心理、社會、家庭帶來哪些衝擊，影響可能隨人、隨時間而異；為了落實遺傳諮詢「協助病患在充分知情、深思熟慮情況下決定是否接受檢驗」的目的，應該在檢驗前提醒病患思考「知曉自己將會、將可能生病」會對自己產生什麼衝擊及影響，在檢驗項目為重症時尤然。

關於預測型檢驗另一個思考的角度則是其可能帶來的好處，對於能預防、能有效監控或早期發現以及早治療控制、或存在治療或控制方式的疾病，也應該在檢驗前及檢驗後讓病患知曉這些訊息。對於尚無任何治療、控制、預防方式的疾病，應該在檢驗前即提醒病患思考各種可能檢驗結果及其影響。當病患要求進行尚無預防、治療方法的預測性檢驗時，協助其釐清自

己要求檢驗的動機及思考負面結果的影響是很重要的。必要時可轉介臨床心理師或精神科醫師評估病患的決定能力與精神狀態，但須注意病患的要求可能基於其特殊的價值觀與生活背景，不可僅僅因為質疑其決定的「正確性」就懷疑其決定能力及選擇。

在預測性檢驗中，爭議最大的便是「晚發型疾病」及「多因素遺傳疾病」兩種，分別在以上這個例子及下一個例子中呈現。

以下並列出歐美先進國家、國際上對於晚發型疾病之預測型檢驗所提的部分處置建議或注意要點：

檢驗前應讓受檢者瞭解的訊息：

- i. 提供有關所檢驗疾病的資訊時，應完整、精確，並用清楚、簡單、易理解之方式適切表達。
 - ii. 有些接受檢驗的個人可能對檢驗能做到的事存有錯誤的期待，例如認為檢驗能為他們除去遺傳風險、確定罹病的風險，或是預測病情的嚴重程度、發病年齡。應向其釐清這些誤解。
 - iii. 應充分告知檢驗可能的負面影響，諸如保險、就業及對其他家人的影響。
- 英國 ACGT 的報告書中便指出：根據對亨丁頓舞蹈症或其他嚴重晚發型疾病進行遺傳檢驗的經驗，雖然很多人在檢驗前就充分知情，卻幾乎總有重要的議題忘了考慮，而那些議題是他們要能做一適切決定所應考慮的重點。
- iv. 面對面的討論是很重要的。
 - v. 在個人做出「接受檢驗」或「聽取結果」的決定前，應給予其充分的時間，好讓其吸收所提供的資訊。

c. 罹病傾向檢驗——多因素遺傳疾病之預測型檢驗

案例三：

一對年約 27、28 歲的夫妻前來做孕前遺傳檢查，女方表示自己的父親及多位叔伯均有僵直性脊椎炎，且其父親已確定為 HLA-B27 陽性。他倆想知道女方是否為 HLA-B27 陽性，好安排生育計畫。

醫師告知僵直性脊椎炎為一種多基因型疾病，必須綜合許多基因及環境因素才會發作，有 HLA-B27 基因型的人百分之八十以上並不會發病。醫師建議這對夫婦想清楚自己來做這項檢驗的動機是什麼，如果是為了安排生育計畫，若發現帶有這樣的基因就不要生孩子，那麼尋求這檢驗是沒問題的（雖然有 HLA-B27 基因型的人有很高的機率不會發病）；但若是為了確保生下健康孩子，例如萬一將來懷孕，檢查出胎兒帶有該基因，就終止懷孕，那麼他個人認為這種做法是有問題的。此外並告知檢驗結果也可能被雇主知悉。

醫病雙方就檢驗的目的、一部份的可能影響進行討論，最後醫師表示他倆有權利決定要不要做檢驗，不過他仍希望他倆想清楚自己究竟為何想

知道這樣的資訊。這對夫婦最後因其他不相關的原因（缺證件且須趕回工作崗位）而沒做抽血。

許多常見的先天性畸形和成人慢性病都屬於多因素遺傳疾病，如神經管缺陷、先天性心臟病、癌症、兔唇與顎裂、糖尿病、高血壓、消化性潰瘍及精神病等。這類疾病是由兩個以上的基因突變所造成，且其遺傳表型或臨床症狀也會受環境因素影響。

目前，在基因體研究或臨床應用層次上，已找出一些常見多因素疾病的部分有關基因，並逐步發展出相關的基因或生化檢驗技術，而可對該疾病之高危險群施行，以預測其罹病或再發的可能性，使其及早做好因應（包括醫學上、心理上、生活上等諸多層面）。

然而，由於多因素疾病發病與否、乃至疾病的嚴重程度均取決於多個基因及環境因素，檢查單一相關基因是否突變並不能確切預測受檢者是否會發病，而只能反映其罹病的風險而已。此外，疾病與相關基因突變的關聯程度也因病而異，例如帶 BRCA1、BRCA2 基因者有極高可能性在中、老年罹患乳癌²，但帶有 B27 型人類白血球抗原(Human Leukocyte Antigen B27, HLA-B27)此種基因產物的人卻只有 10%~20%會罹患僵直性脊椎炎。尋求多因素疾病遺傳檢驗者可能基於各種考量而尋求這項服務，他們通常具有照顧或是和罹患該疾病的家人共同生活的經驗，諮詢人員應尊重並適度考慮其對於所檢驗疾病的經驗與感受。另一方面，尋求這項檢驗服務者也可能對於所要求的檢驗有錯誤期待，如認為可以得到百分之百肯定「有病或沒病」的答案，或是不瞭解所檢驗基因或其生化產物與發病的關聯。諮詢人員應在檢驗之先給予清楚、正確的說明與釐清，鼓勵病患提出自己的想法和疑慮是值得建議的。由於不同的多因素疾病在「所檢驗基因、生化產物與發病之關聯」、「有無有效預防、早期監控、治療或控制方式」、「這些預防、監控、治療、控制方式的優缺點、侵入性等」諸多方面可能有很大的差異，提供諮詢服務時應考慮疾病、受檢者的特殊性質。

歐美先進國家、國際上對於罹病傾向檢驗所提之部分處置建議或注意要點：

- iv. 罹病傾向檢驗在本質上和單基因型遺傳疾病檢驗很不一樣。不過或許是有接受這類檢驗的重要理由，它們包括：
 - 促進對疾病機制的瞭解
 - 若能指出受檢者之遺傳組成使其容易受某種藥物傷害，這對於藥物和劑量的選擇可能很重要。
 - 若能指出使人容易得到傳染病的遺傳因子，可能對找出免疫機制及相關程序會有助益。
- v. 對於檢驗結果顯示其有高度可能罹患常見慢性疾病的人來說，他們

²女性如具有 BRCA1 基因之突變，有 80%在 70 歲前會罹患乳癌，63%在 70 歲前會罹患卵巢癌；如具有 BRCA2 基因之突變，有 80%在 70 歲前會罹患乳癌，男性有 5%在 70 歲前會罹患乳癌。

可藉而修正自己的飲食、生活形態和其他因素，以降低得到該疾病的風險。

d. **研究型遺傳檢驗**

案例四：

一位父親帶著他罹患神經性纖維瘤（遺傳模式：體染色體顯性或突變）的五歲女兒來基因醫學部就診，病歷上記載心臟超音波顯示二尖瓣脫垂，小女孩並表示手臂上長纖維瘤處會痛、腳無力。目前的療法是給予止痛藥；父親詢問能否以外科手術切除神經瘤，醫師表示手術效果好壞難料，且目前尚無必要。

醫師提到目前有公益基金會補助神經纖維瘤研究，能為小女孩抽血檢查其病是否為遺傳所致（其父母均無此症）。並告知此檢驗雖然對女孩治療方面尚無直接益處，但對其他家人有好處（若往後發展出相同症狀）、往後女孩生育時可做產前診斷檢查下一代正常與否，且目前加入研究檢驗費用較便宜（因有補助）。父親問女兒要不要，女兒說怕痛所以不要。

研究型遺傳檢驗與非研究型遺傳檢驗的一大不同在於：前者可能造福的對象主要並非接受檢驗的個別病患，而是未來的人口；且前者可能帶來的好處是尚未確定的。

雖然個別病患是有可能因為加入研究而受益，例如他們若不是加入研究，本來是負擔不起檢驗費用的；或是將來研究成功後，有助於開發新藥物或療法，而回過頭來造福該疾病的患者。不過一來這種好處是不確定的、未來才發生的，二來研究也可能帶給受試的個人傷害，例如檢體、報告資料存放、處置不當便可能侵犯受檢者隱私、或影響其社會生活等。病患或其家屬可能對研究型遺傳檢驗存有錯誤的期待，過份著眼於其可能好處而忽略其可能風險，因此在這類檢驗中遺傳諮詢之施行格外重要，也必須充分、持平地告知其為研究性質、可能的好處與受益者、檢體及資料的儲存、處置與取得權限……等。此外在制度方面也應建立這類研究計畫的審核機制、程序與規範。

歐美先進國家、國際上對於研究型檢驗所提之部分處置建議或注意要點如下：

- i. 有些遺傳研究旨在分析出有關某疾病的基因，它們大多需要對罹患該疾病的病患及其未生病的家屬進行遺傳分析。
- ii. 因研究而儲存的 DNA 樣本可能在原先的研究結束後許久仍能取用檢驗，這使得受檢者可能在不知情、也並未做出具體同意的情況下，卻被檢驗出重要的結果。
- iii. 對於會產生可辨識個人身份之遺傳檢驗結果的研究，只有當其獲得受檢者適切的同意、且為指定的研究倫理委員會所許可時，才可以進行之。關於研究所得的個人遺傳檢驗資料，除非在研究之先就有了清楚、具體之約定，否則不應提供給受檢者，也不應該未經當事

人同意即存入其病歷中。應該讓同意加入研究的人員瞭解：一般來說，那些檢驗結果是做為研究的一部份，他們並不會得到檢驗結果。

e. 對成人進行遺傳檢驗

案例五：

一位年約 30 歲的婦女在母親陪同下前來遺傳諮詢門診，她表示自己的妹妹日前生下有多囊性腎臟（遺傳模式：體染色體顯性 AD）的孩子，而自己的母親過去自第一胎後腎臟即有囊泡產生，兩年前腎臟病發作，開始洗腎。她的公公要求她證明自己沒有多囊性腎臟的基因，否則不准生育，因此和母親前來進行檢查。

諮詢人員在告知疾病及檢驗相關資訊後表示：原本若婦女只是因為擔心會懷有多囊性腎臟病的孩子，並無必要做基因診斷，只要在下次懷孕產檢時告訴醫師有這方面的家族病史即可，因為依現今週產期醫學的技術，做超音波檢查時即可發現胎兒有無多囊性腎臟；但由於這位婦女得回應公公的要求，因此會為其及其母親安排檢查。

關於以成人為對象的遺傳檢驗，歐美先進國家、國際上所提的處置建議或注意要點主要著眼於知情、自主同意的過程及取得。當成人尋求遺傳檢驗時，隨所檢驗疾病的性質會有不同的注意要點，這方面的建議散見於以上四種檢驗，以下僅列舉有關知情同意的部分注意要項：

受檢者具決定能力

- i. 有關同意書的取得：在對大部分晚發型嚴重疾病進行發病前遺傳檢驗時，取得同意書已經是例行的做法；至於對已發病個人進行診斷性檢驗的情形中，目前存在諸多不同的政策，但一般多肯定取得同意書是可欲的。
- ii. 同意書只是做為告知、討論過程及取得同意的證據，它本身並不能替代面對面的詳細說明。
- iii. 同意應有具體的內涵，且應該要在不受到保險公司、雇主、其他家人或醫師等第三人壓力的情形下自由做出。

受檢者無決定能力

- i. 以英國來說，當一名成人永遠不具備同意的能力時（例如因學習障礙所致），法律的立場是由負責給他臨床照護的醫師來決定；決定時以該個體的最佳利益為考量，在情況適合的時候也考慮家人或其他貼身照護者的觀點。而在評估個體的最佳利益時，其考量不應以「最佳醫療利益」為限，其他可考慮的因素尚有：心理健康、整體福祉、生命品質、倫理道德靈性與宗教方面的福祉、與其他親屬的關係及經濟方面的好處。
- ii. 如果一名成人只是暫時性地喪失決定能力，除非實施遺傳檢驗對其治療甚為重要，否則應延至其可能行使同意時再予考慮。
- iii. 精神疾病可能造成患者暫時喪失決定能力，就英國的做法來說，這

時是由其主治醫師根據病患的最佳利益進行決定；如果可能的話，應該等到病患復原後再考慮檢驗。惟許多精神病患仍具有決定能力，但這種評估有時是很困難的。當病患在精神病發作期間行使同意時，應確保他們充分瞭解檢驗的性質、可能的結果，且能適切衡量各方面影響進行決定，以避免他們同意了他們在正常時不會同意的決定。

f. 對兒童進行帶因者篩檢

案例六：

A、B、C 三位姊妹帶著未成年的小弟 D、及 A 未成的女兒 E、兒子 F 前來尋求遺傳診斷。

其中 D、F 兩人已有血友病的症狀，且已在別家醫院做過遺傳檢驗，確定罹患血友病(遺傳模式：性聯隱性遺傳)。

A、B、C 希望為 D、F 再做一次檢驗，並為自己及 E 進行帶因者檢驗。

諮詢人員提供有關疾病資訊、遺傳模式等訊息。並告訴三位姊妹由於 E 尚未成年，且最壞情形也不過是帶因者，並不影響其健康，為了避免檢驗結果造成其心理負擔之情形，因此一般建議等其成年後再做檢驗。但 A 仍執意要為 E 進行檢驗。

一般而言，青少年、兒童在人生重大事務上的決定能力仍未充分成熟(雖然並不是沒有例外)，而需要另一具備成熟理性、決定能力且能以其福祉為念的成年人代為決定。一般多同意父母最關心及瞭解孩子的利益，因此可基於親權要求為未成年的孩子進行對孩子本身有益的醫療行為。

然而，父母可能因為濫用親權、判斷錯誤或其他理由而做出對未成年孩子不利的醫療決定；或者有時未成年孩子對自身的醫療處置可能有不同的意見。醫療人員對於未成年孩子的意見及參與，應做幾分考慮？如果父母要求為未成年子女進行對孩子本身不利的醫療行為，又如何處置？

關於以兒童、青少年為對象的遺傳檢驗，茲舉歐美先進國家、國際上部分的相關處置建議或注意要點如下：

青少年

- 青少年對於生命後期發生的複雜議題，在情感及心理的成熟度上因人而有很大的差異，不宜等一齊觀。
- 當青少年自己要求做晚發型疾病的發病前遺傳檢驗時，應完整、審

慎的進行討論，考慮其個人與家庭。一個可能發生的情形時是青少年懷孕。

iii. 可能的好處：

某些晚發型疾病有治療方式，或是若及早發現則能有效治療，對於這類疾病，我們有好理由考慮及早為青少年進行檢驗，這類疾病如家族性大腸癌肉瘤(FAP)。

當家族中有早年猝死的家族病史時，對兒童、青少年進行預測性檢驗可能是有益的，例如家族性心肌症。

各疾病的情形需要個別審慎考慮。

iv. 如果可能的話，在各情形中應設法獲知受檢兒童或青少年的看法，並在進行決定時列入考慮。

兒童

i. 不建議對兒童進行目前無療法、通常至成人期才發作疾病的發病前遺傳檢驗。

然而，當孩子尚無法行使同意，而對那孩子具有親權的人士向專家要求為孩子進行發病前遺傳檢驗時，應該就其家庭狀況、疾病性質、醫療或其他方面的可能好處、檢驗對孩子與家人的影響之具體脈絡，進行完整的討論。

不應該單單基於一般的政策規定就同意或拒絕這類請求。

ii. 由於極年幼的孩子並無法行使同意，通常會比較傾向以下做法：將關乎其成年後生活的重大決定留待其可自行決定時再讓其自己決定。這是許多團體共同的結論。

iii. 當對孩子在某些情形中的利益有特別的顧慮時（包括對孩子負有親權者彼此意見不一的情形），可能有必要先尋求法院命令讓孩子接受檢驗。

iv. 遺傳檢驗已經日漸成為小兒科執業上部份的診斷工具。當一個孩子有某項晚發型疾病的家族病史，且顯示出臨床上的病徵，醫師打算藉遺傳檢驗為其確立診斷時，確定這些臨床特徵與該家族疾病相關乃是很重要的。

總結（一）：對兒童及青少年進行遺傳檢驗

- 為兒童、青少年安排遺傳診斷時，需審慎考慮其最佳利益。
- 診斷性遺傳檢驗：如有必要則應施行之；
- 預測性遺傳檢驗：如果可預期疾病會在兒童時期發生，且若能採取措施預防疾病及其併發症或治療之，則可施行之；其他的預測性遺傳檢驗則不可；
- 帶因者身份之檢驗：應延至孩子夠大而能做知情決定時再施行之。

總結（二）：對未成年人、精神疾病患者、需受部份監護之成人進行檢驗

只有當為了這些人的健康，有必要進行診斷性的遺傳檢驗，或是亟需這類資料，以診斷家族中是否有某遺傳疾病存在時，才可對他們施行診斷性的遺傳檢驗

g. 晚發型遺傳疾病的產前檢驗

案例七：

一名年約 30 歲、懷孕 16 週的孕婦前來產前遺傳檢驗門診，她 32 歲的丈夫日前小腦萎縮症（遺傳模式：AD 體染色體顯性遺傳）發作，他們知道此症為顯性遺傳所致，擔心腹中的孩子有一半可能性罹患此症，因此希望能做此症的產前遺傳檢驗。

諮詢過程中發現孕婦對於小腦萎縮症的發病情形、遺傳模式有基本之認識，同時孕婦亦表示此胎為雙胞胎。醫師詢問若不幸檢查結果為陽性，其將如何處置，婦女則毅然表示要終止懷孕，因為她們夫妻雙方都是特殊教育教師，加上丈夫罹病以來逐漸失能的情形，讓他們深深瞭解照顧失能者的痛苦。醫師提醒她未來二、三十年內或許有發展出此症療法的可能性，另外雙胞胎會使情形更為複雜——因為其懷孕週數已不可能進行減胎，那麼若胎兒一有病一沒病，她勢必面臨「兩個都留下來」和「兩個都終止懷孕」的選擇。婦女聽完感到為難，但還是決定先做檢驗再說。

檢驗結果顯示兩個胎兒都為陽性，婦女獲知結果後決定終止懷孕。

在產前遺傳檢驗的情形中，最棘手的倫理困難便在於：當檢查出胎兒帶有異常時，應如何處置？又如何評估該異常的嚴重性？帶有該異常的生命又值不值得活？這些問題一方面需考慮疾病一般的發作年齡、有無治療矯正控制方式、症狀及其影響……諸多複雜的醫學因素，一方面亦涉及父母對於生命價值的觀感、道德或宗教信念、甚至經濟狀況等。

當醫師認為父母做出和檢驗結果不相稱的決定，例如要求對檢查有透納氏症的胎兒進行人工流產，或決定繼續孕育致死性畸胎 (Thanatophoric Dysplasia, TD) 時，其可以如何回應父母的決定？

此外需注意的是：由於人們在剛獲知壞消息時，一般多會受到衝擊或產生種種情緒反應而無法進行持平全面的思考，因此宜在檢驗前諮詢過程中，就充分告知各種可能檢驗結果（包括正、負面結果、偽陰性、偽陽性、檢驗失敗等），以及若胎兒帶有該異常，其症狀、預後、可選擇的醫療介入方式、社會資源……等，以使父母能充分思考如何因應各種可能結果，以避免聽取結果後措手不及、倉促決定之情形。

在上面所舉的產前遺傳檢驗例子中，婦女要求進行晚發型疾病的產前診斷，茲列舉歐美先進國家、國際上相關的部分處置建議或注意要點如下：

- i. 只有在經過完整的遺傳諮詢以後，才應進行晚發型疾病的產前遺傳檢驗。

相較於在兒童期即發作的嚴重疾病，要求就晚發型疾病進行產前遺

傳診斷是相對來說較不尋常的。大致而言，這類請求一般是針對嚴重而無法治療的疾病，當事人往往已經遭受到這類疾病具體的負面影響。產前檢驗也讓這類疾病的帶因者得以生下沒有該遺傳疾病的孩子。

- ii. 當一對夫婦獲知產前檢驗結果異常，但仍決定繼續懷孕後，會產生一個特別的議題——其產前檢驗實際上是對往後生下的孩子進行發病前診斷。英國遺傳檢驗諮詢委員會(ACGT)認為這抵觸了它們對有關「兒童接受預測性遺傳檢驗」之建議。在施行產前檢驗前先和婦女完整討論這點應有幫助。
- iii. 晚發型疾病呈現出一種兩難：孩子出生時是健康無病的，但有潛能在生命較後期時發病。很多晚發型疾病會使人越來越虛弱，以至於早死。人們可能認為某晚發型疾病的症狀及預後很差，以致能證成針對該疾病做植入前遺傳診斷的做法。
- iv. 此外，「晚」一詞是很難定義的。該如何界定哪些疾病是晚發，而哪些是早發？
- v. 對於不會一出生就發作，而是等到年歲較長才發作的病，患者將享有一段「正常」、沒病的歲月。知道自己或家人必然或很可能得到會危及生命或退化性的疾病將有何影響呢？結果可能隨不同人、不同家庭而異。對有些人來說，他們會大大受到「終將生病」這陰影的影響，另一些人縱使活得較人的平均壽命短，但仍能過著相對較「正常」的生活。
- vi. 由於晚發型疾病帶給個人及家庭的影響可能是很傷痛的，它會引起特別的顧慮。因此在考慮是否進行某晚發型疾病的產前遺傳診斷時，需考慮的主要因素之一即是家族接觸此疾病的經驗。發病的年齡雖然是一項要考慮的因素，疾病的嚴重程度、每一對夫婦和家庭的情形也同樣具有相關性。

關於一般產前遺傳診斷情形，歐美先進國家或國際上尚提出了以下倫理要點，主要是有關「同意」、「守密」及「中止懷孕」三部分：

有關「同意」

- i. 所有進行產前遺傳檢驗的情形中，都必須取得受檢者對於「採集檢體之程序」以及「進行產前檢驗」二步驟之同意。
書面同意本身並不能代替面對面詳盡的解釋。
- ii. 同意接受產前遺傳檢驗時，其內容必須具體明確(具體表示接受XXX疾病之遺傳檢驗，強調這點是因為同樣的檢體、甚至同樣的染色體片段有可能用來檢查罹患不同遺傳疾病的可能性)，且應該要在不受第三人(如其他家屬或醫師)壓力的情況下做出。注意：在受到壓力的情況下所為之同意是無效的。
- iii. 若孕婦永遠無法做出同意(例如其有學習障礙)：參考「無決定能力

成人」一小節。考慮婦女的最佳利益時，須包括母親的感受、胎兒可能罹患疾病的性質、倫理法律因素……等。

- iv. 若孕婦只是暫時無法行使同意，除非遺傳檢驗對其治療或最佳利益來說很重要，否則應延到其可能行使同意的時候再做。

有關「守密」

- i. 以英國的做法為例，醫師在習慣法上有為病患守密的義務，應嚴格對檢驗資料保密，小心儲存、保護樣本及資料，以確保病患隱私。
- ii. 所有有權取得受檢者樣本及資料的人員都應受保密守則規範。在採集檢體之前，應該告知婦女有哪些確保隱私的措施，樣本及紀錄又將如何儲存及處置。
- iii. 只有以下兩點才構成「長期以可辨識個人身份之方式儲存樣本」的有效理由：（一）當懷疑檢驗結果而重新檢驗時，或者（二）將來家族中會需要這名罹病胎兒的 DNA 以進行更可靠的檢驗。有些資料可能透露出檢體來自哪位婦女，這些資料只能用於以下兩用途：（一）提供病患個人其檢驗結果，（二）列入婦女一部份的健康紀錄。
- iv. 在所有正常的情形中，對於任何檢體、檢驗結果之資料或是任何能顯示個人身份之檢體及資料，都不該在婦女未明確表示同意的情況下透露出去。當婦女無法行使同意時，或許可以為了她的最佳利益而向第三人透露可辨識個人身份的病患資料（例如告知其全科醫師）。

有關「中止懷孕」

- i. 一個孩子的狀況要有多糟，他才能宣稱自己因為出生而受到不義對待(wronged)或傷害(harmed)？

（三）《諮詢人員-受檢者》關係之觀察：

在長久關注醫學倫理、法律議題，且亦不斷針對新科技進行倫理法律反省的國家裡，政府主管機關和醫療專業內部可能已經針對「可否進行某類型的遺傳檢驗」、「因應檢驗結果可否進行某些處置」……等或其他一般性的醫學倫理議題作了開放、縝密的分析、討論，以依據共識形成（或重新修正）某些政策或法規範。這種規範形成機制為醫學專業提供了具有一定程度約束力的執業上明確限制（例如：許多醫學遺傳學專業組織均表示「不建議」對孩童進行不會在兒童時期發作、無益於預防或早期治療的預測型檢驗）。

反觀國內對於相關醫學倫理、法律議題尚處學術研究或尋求學界、社會共識的階段。有關遺傳檢驗、諮詢、遺傳資料等方面的倫理、法律規範或共識更是少之又少，例如對於各類型遺傳檢驗，僅有衛生署頒訂之《臨床細胞遺傳學檢驗機構初次評核基準》規範這類檢驗機構「不得為非性連遺傳疾病診斷之胎兒，施行性別鑑定」，對於其他類型檢驗，諸如父母要求為未成年子女施行不會在兒童期發病、無助於該疾病之預防或早期治療、控制的預測型檢驗……等，均無任何法

律限制或專業建議，以至於諮詢人員縱使對病患的請求存有專業上或道德上的疑慮，所採取的回應方式亦可能千百種。研究者認為諮詢人員（尤其在醫師做為諮詢者的情形中）處理這類問題的方式亦反映在其對於醫病關係（在遺傳諮詢的情境中亦可延伸為「諮詢人員-受檢者」關係）的看法上，茲說明如下：

根據 E.J. Emanuel 及 L.L. Emanuel，醫病關係可分為四種模式，即：

- (1)「父權模式」(paternalistic model)：強調醫師的角色有如監護人，對待病人應有如父母對待子女般，百般呵護甚至代為決定許多事情（即醫師為醫療決定的主要決策者），其義務在促進病患健康，而不顧病患的喜好為何；
- (2)「資訊提供模式」(informative model)：主張醫師的角色如同一般技術專家，是病患健康及疾病資訊的提供者，其義務是提供相關的事實與資訊，並執行病患所選擇的醫療方式；
- (3)「詮釋模式」(interpretive model)：認為醫師的角色如同諮詢員或顧問，任務是協助病患釐清自身的價值觀，以協助病患選擇最符合其自身價值觀的處置，然後進一步執行病患所選擇的醫療照護方式；
- (4)「審議模式」(deliberative model)：認為醫師的角色有如朋友或老師，不應疏離、冷漠，而應將自身認為好的價值、理念與病患分享、交流，其義務在詳細解釋、說服病患什麼是最值得追求的價值。在此模式的醫病關係中，病患仍是最終的決定者，但醫師會在必要時挑戰和試圖改變病患的價值觀。

在檢視諮詢人員與受檢者的互動時，也可能發現這四種模式。例如一個贊同「父權模式」的諮詢人員在認為接受某遺傳檢驗對病患有益時，便可能以指示性的口吻告訴病患去做該疾病的遺傳檢驗，或是諮詢過程中提供訊息時自動略去了可能使病患產生疑慮、不接受檢驗的資訊；又或者當其判斷病患所要求的檢驗弊大於利時，會直接回絕其請求，甚至不提供其他願進行該服務處所的資訊。一個贊同「資訊提供模式」的諮詢人員可能著重所提供資訊的完整、正確，卻不願涉入病患的決定，他不會建議病患要不要接受一檢驗或採何種後續處置，也不會挑戰病患的決定、嘗試勸說病患等）。一個贊同「詮釋模式」的諮詢人員可能不急於接受、回絕或質問病患的決定，而可能採取鼓勵病患說話或引導對話的方式幫助病患釐清自身的顧慮與想法，讓病患在對話中自己發現自己思考的盲點、恐懼或疑慮的原因，作出真正較符合自身價值觀的決定；例如病患可能因為過去對於一遺傳疾病的強烈痛苦經驗（像是看著患病家人日漸衰落終致死亡），急於做出有關該疾病的任何決定（像是一知道胎兒帶有該疾病便立即要求終止懷孕），然而若鼓勵其談論有關這方面的經驗，使其意識到自己在一定程度上受了深切恐懼和痛苦經驗的影響，或許能讓病患較持平地思考該疾病與生命品質等關聯。至於贊同「審議模式」的諮詢人員不僅是協助病患釐清自身的價值觀、顧慮……等等，還會向病患解釋其認為較好的選擇，嘗試說服之，不過最終仍尊重病患的決定。例如在前一小節所建構的案例三中，醫師向病人說明自身的道德觀感並解釋理由，像是雜揉了「詮釋模式」和「審議模式」的做法，一方面，其鼓勵病患想清楚要求 HLA-B27 檢驗的動機，並說明該檢驗未必能滿足其心願——確定將來是

否會生病，就此而言趨近於「詮釋模式」；另一方面，其雖未明顯進行勸說，但向病患解釋自身的道德觀感，多少會影響病患的決定，也多少有勸阻的意涵，就此而言是趨近於「審議模式」。

此四種模式各有其優缺點；此外，由於病患對諮詢人員的依賴程度和角色期待等因素隨個案而異，因此並沒有「某種模式總是最適宜」這回事。不過，一般而言，由於實際受到檢驗或其後續處置影響的是受檢者個人或其家庭，諮詢人員又難以充分了解受檢者的生活背景、價值觀……等等；因此若諮詢人員逕自依其認定對病患最有利的處置為病患進行醫療安排，很可能會因為過分狹隘地理解或誤判病患之最佳利益，結果反而使病患受到傷害；病患也可能因為感到未受尊重而不快，因此並不宜採取「父權模式」。另一方面，病患面對疾病的經驗一般多不如諮詢人員豐富，即使充分獲知有關檢驗、檢驗可能結果及其影響……等資訊，他們也可能因為情緒、恐懼、過去經驗的陰影，草率做出他們若冷靜、全盤思考便不會採取的決定，此時諮詢人員若僅採「資訊提供模式」可能是不宜的。兼採「詮釋模式」和「審議模式」可能是較適當的諮詢做法，一方面肯定病患對於自身的醫療決定握有最終決定權，尊重病患可能因為其特殊的家庭狀況、文化背景、價值或道德觀點而做不同選擇，另一方面亦傾聽、釐清病患的疑慮、動機與選擇，必要時並解釋其他不同的道德觀點及其理由，盡可能避免病患在思慮不周或脆弱的情況下做出傷害自己的決定。

誠如前文所述，由於我國在有關遺傳諮詢倫理法律方面，尚無經過嚴密機制訂定的明確法律政策規範或專業守則，諮詢人員在面臨涉及倫理議題（無論他們是否意識到）的諮詢情境時，往往有相當大的裁量空間自由處置。而他們處置方式的差異，很可能反映出其對於醫學倫理、遺傳檢驗及諮詢倫理的認識深淺不同，以及其對於醫病關係的不同看法。

本研究主要希望能透過參考先進國家經驗、學術探討及國內專家訪談等方法，循專業自主、專業倫理之進路，擬定一套有關遺傳諮詢檢驗的倫理守則或建議。但與此同時，提醒諮詢人員反思自己對於「諮詢人員-受檢者」關係的主要看法，又會在何種情境下應用何種模式，可能亦有助其調整對病患之要求的回應方式，而強化諮詢過程中醫病雙方的溝通。

参考文献

- 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*, 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. and Childress, J.F., *Principles of Biomedical Ethics*, 4th Ed. (New York: Oxford University Press, 1994)
- 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.
- Beauchamp, T.L., 'Principlism and Its Alleged Competitors', *Kennedy Institute of Ethics Journal* 1995; 5: 3: 181-98.
- 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)
- 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.
- 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
- 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.

- Hope, T., Savulescu, J., and Hendrick, J., *Medical Ethics and Law: The Core Curriculum* (Edinburgh: Churchill Livingstone, 2003) pp.99-113.
- 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

國外指導綱領及報告書部份

- Advisory Committee on Genetic Testing (ACGT)** , Advice to Research Ethics Committees: Points to consider in ethical review of medical research involving genetic testing
- Advisory Committee on Genetic Testing(ACGT)**, Prenatal Genetic Testing: Report for Consultation (2000)
- Advisory Committee on Genetic Testing (ACGT)** , Report on Genetic Testing for Late Onset Disorders (1998)
- American College of Medical Genetics (ACMG)** , Principles of Screening: Report of the Subcommittee on Screening of the American College of Medical Genetics Clinical Practice Committee (1997)
- American Society of Human Genetics (ASHG) & American College of Medical Genetics (ACMG)** , Report: Points to Consider: Ethical, Legal, and Psychosocial Implications of Genetic Testing in Children and Adolescents (1995)
- Association of British Insurers (ABI)** , Genetic Testing: ABI Code of Practice (1999)

Australasian Society of Genetic Counsellors (ASGC) , Code of Ethics (2000)

Australia, National Health and Medical Research Council (NHMRC), Ethical Aspects of Human Genetic Testing: an Information Paper (2000)

British Society for Human Genetics (BSHG) , The Genetic Testing of Children: Report of a Working Party of the Clinical Genetics Society (1994)

Clinical Genetics Society, The Genetic Testing of Children: Report of a Working Party of the Clinical Genetics Society (1994)

European Society of Human Genetics(ESHG) , Data Storage and DNA Banking for Biomedical Research: Technical, Social and Ethical Issues (2001)

European Society of Human Genetics(ESHG) , Genetic Information and Testing in Insurance and Employment: Technical, Social and Ethical Issues (2000)

European Society of Human Genetics (ESHG) , Population Genetic Screening Programmes: Technical, Social and Ethical Issues (2000)

European Society of Human Genetics (ESHG) , Provision of Genetic Services in Europe—Current Practices and Issues (2000)

Human Fertilisation and Embryology Authority (HFEA) & Advisory Committee on Genetic Testing (ACGT) , Consultation Document on Preimplantation Genetic Diagnosis (2000)

National Society of Genetic Counselor (NSGC) , Predisposition Genetic Testing for Late-Onset Disorders in Adults: A Position Paper of the National Society of Genetic Counselors (1997)

Nuffield Council on Bioethics, Genetic Screening: Ethical Issues (1993)

Nuffield Council on Bioethics, Genetic Screening: Ethical Issues (1993)

UK DOH, Code of Practice and Guidance on Genetic Paternity Testing Services

World Health Organization-Human Genetics Programme(WHO-HGP), Review of Ethical Issues in Medical Genetics: Report of Consultants to WHO (2003)

計畫結果自評

本計畫已執行兩年餘，大致均依原訂計畫進行，茲將前二年已完成的工作略敘如下：

1. 根據病患尋求檢驗的目的（如診斷病情、安排生育計畫、考慮結婚、產前檢查等）、所檢驗疾病的發病年齡、病患是否有決定能力……等因素，對遺傳檢驗及諮詢情境進行分類。
2. 蒐集、彙整比較國際或英、美、歐洲、日本等先進國家之學會或專業組織針對「一般遺傳服務」、「不同類型之遺傳檢驗及諮詢」所提出之指導綱領及報告書約 25 份。
3. 蒐集、整理並反省「遺傳檢驗、篩檢、諮詢」、「錯誤生命」、「基因強化」、「非指示性諮詢」、「優生學」之倫理探討論文。
4. 閱讀、反省討論原則主義之文獻。
5. 進行專家訪談，以瞭解國內遺傳諮詢之施行狀況與臨床專業所感到困擾或有倫理疑慮之事項。
6. 藉文獻閱讀及遺傳諮詢門診跟診，蒐集、整理國內、外涉及倫理議題之遺傳諮詢個案，建構遺傳諮詢常見及典型個案約 25 例。

本計畫目前持續進行的工作包括蒐集國內外有關遺傳檢驗及諮詢倫理議題之個案，並著手倫理分析，希望針對不同類型遺傳檢驗、諮詢所面臨的倫理難題，進行個案式的分析。在第三年計畫後半年，並打算透過專家會議之方式，和實際提供諮詢服務的臨床專家進行討論，以擬出遺傳諮詢常見之倫理情境的建議處置方式，若成功的話，並希望彙整成具體明確的執業守則，循醫院臨床倫理委員會或學會專業組織之管道，提出於專業內部進行討論，以檢驗其適用性，並做為發展專業倫理自主之經驗嘗試。

此外，計畫主持人已針對「遺傳檢驗及諮詢之倫理議題」、「遺傳檢驗及諮詢之法律議題」、「基因強化」、「基因治療」之主題撰寫論文 5 篇，其中「遺傳檢驗及諮詢之倫理議題」、「遺傳檢驗及諮詢之法律議題」仍進行審慎修改中，擬於修正完成後投稿至醫學教育或應用倫理學之期刊。