

精準醫學趨勢下 基因檢驗與 消費者保護法律問題

Legal Issues of Genetic Testing and Consumer
Protection in the Precision Medicine

何建志 Jen-Ji Ho*



摘要

基因檢驗是實施精準醫學之必要工具。然而臺灣目前並未對基因檢驗制定管理專法，以致目前業者合法業務範圍及消費者權益處於模糊地帶。鑑於基因檢驗科技仍在持續發展中，法律不一定要將所有基因檢驗強制納入管理，但仍必須維持保護人民安全之基本水準，以及明確規定合法業務範圍以建立產業秩序。因此，本文一方面分析現行法下基因檢驗作為服務及商品之相關消費者保護議題，另一方則提出未來基因檢驗管理制度改良建議。

Genetic testing is an essential part of precision medicine. However, there is no specific law regulating the practice of genetic testing in Taiwan. This article analyzes consumer

*臺北醫學大學醫療暨生物科技法律研究所副教授 (Associate Professor, Graduate Institute of Health and Biotechnology Law, Taipei Medical University)

關鍵詞：消費者保護 (consumer protection)、基因檢驗 (genetic testing)、精準醫學 (precision medicine)、醫事檢驗師法 (Medical Technologists Act)、體外診斷醫療器材 (in vitro diagnostic device)

DOI : 10.3966/241553062018110025003



protection related issues of genetic testing as service and product under existing law, and proposes some suggestions about future regulation on genetic testing.

壹、精準醫學與基因檢驗

自1990年人類基因體計畫（Human Genome Project）啟動以來，各國產官學界已投入大量資源定序人類基因並分析功能，希望深入理解基因對疾病發生與治療之影響，實現所謂個人化醫療（personalized medicine）提升醫療效能並減少醫療傷害。而美國總統歐巴馬於2015年1月公布精準醫學計畫（Precision Medicine Initiative），代表了這段基因體醫學發展史新里程碑。

美國國家衛生研究院（National Institutes of Health, NIH）認為，所謂「精準醫學」是指「根據每一個人在基因、環境及生活型態個別差異所興起的治療及預防疾病取向」¹。不過，由於改變環境或生活型態常不易在短期內有可行性或有效性，因此目前精準醫學在預防、診斷、治療、預後等臨床應用方面，主要藉分析個人基因特徵提升醫療準確性。例如，以基因檢驗（genetic testing）²預測帶因者（carrier）³未來發生疾病

1 LISTER HILL NATIONAL CENTER FOR BIOMEDICAL COMMUNICATIONS, U.S. NATIONAL LIBRARY OF MEDICINE, NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH & DEPARTMENT OF HEALTH & HUMAN SERVICES, PRECISION MEDICINE 3 (2016).

2 基因檢驗（genetic testing）是分析人類染色體、DNA、RNA、基因或基因產物（genetic products）的技術，例如檢查遺傳性或體細胞變異，以及基因型或表現型，See THE SECRETARY'S ADVISORY COMMITTEE ON GENETICS, HEALTH, AND SOCIETY, U.S. SYSTEM OF OVERSIGHT OF GENETIC TESTING: A RESPONSE TO THE CHARGE OF THE SECRETARY OF HEALTH AND HUMAN SERVICES 17 (2008). 關於“genetic testing”或“genetic test”，曾出現過「基因檢驗」或「基因檢測」等不同中文翻譯。在語意學上，檢驗或檢測其實意義相等。不過由語用



風險⁴，診斷個人或胎兒是否有遺傳疾病或染色體異常，判斷藥物對特定人之有效性或安全性⁵，乃至於研判癌症病人接受治療後之復發可能性等。

有鑑於基因定序與分析技術是當前精準醫學核心，在醫療及產業上有高度價值，國內、外已有眾多醫療機構及生技公司對民眾提供各種基因檢驗項目。根據執行基因檢驗機構之法律地位及實施目的區分，基因檢驗可分為學術基因檢驗、臨床基因檢驗及商業基因檢驗等三類⁶。因學術機構招募個人接受基因檢驗進行研究不會收取費用，並無商業對價及消費契約性質，本文所討論消費者保護相關法律議題，僅限於臨床基因檢驗及商業基因檢驗兩種類型。

由消費者保護法角度觀察，基因檢驗之品質自然是消費者權益最重要事項。由於民眾或病人可能根據基因檢驗而從事重要健康、醫療決定，一旦基因檢驗報告有誤差，恐將嚴傷害民眾或病人健康。以近年受到高度矚目的知名女星安潔莉娜裘莉（Angelina Jolie）自身經驗為例，她在2013年5月14日《紐約

學觀點來看，可發現檢測在國內法律體系中常用來指稱對廢氣、廢水或廢物進行分析，如空氣污染防治法、水污染防治法、廢棄物清理法中有許多檢測規定。至於在醫療法規領域，其實國內早已有「醫事檢驗」的用語，如醫事檢驗師法。當“genetic testing”或“genetic test”用於人類，本文認為不宜翻譯為基因檢測，如此有助於區別對人體進行分析或對物體行分析，而且基因檢驗翻譯能夠與國內現有醫療法規用語相互一致。

- 3 英文“carrier”在傳染病及遺傳病的意義上並不相同。對傳染病而言，“carrier”指稱體內攜帶有病原體的人士，因此可以翻譯為「帶原者」。但是就遺傳病而言，“carrier”指稱攜帶特定基因的人士，因此在中文上不宜翻譯為「帶原者」，應翻譯為「帶因者」。
- 4 何建志，基因歧視與法律對策之研究，元照，2003年9月。
- 5 何建志，藥物基因體學之政策與法律議題分析，法律與生命科學，4期，2008年1月，1-17頁；何建志，精準醫學趨勢下醫藥產業及醫事人員法律責任與政策議題：風險利益分析觀點，法律與生命科學，5卷2期，2016年9月，11-35頁。
- 6 何建志、陳李魁，基因檢驗品質法律問題與管理制度檢討，收錄於：王文杰、劉宏恩、顏玉明編，科際整合法學研究：以生醫法及工程法為中心，元照，2014年5月，3-42頁。

時報》(New York Times) 公開發表投書，自我揭露以基因檢驗確認帶有BRCA1基因突變，罹患乳癌機率達87%，罹患卵巢癌機率達50%，為了降低罹癌風險，她接受了預防性乳房切除術，使罹患乳癌機率降為5%⁷；而在2015年3月24日，安潔莉娜裘莉再度投書《紐約時報》，表示進一步執行預防性切除手術摘除卵巢⁸。受到外國紅星影響，2016年臺灣一名50歲女性經基因檢驗發現帶有BRCA1變異基因，也實施預防性手術切除健康卵巢⁹。假設在以上案例，如果醫療機構或生技公司操作基因檢驗品質不佳，而出具錯誤報告導致受檢者執行不必要切除手術，其後果恐將導致當事人一生遺憾！

事實上，基因檢驗可能出錯並非憑空想像。2015年美國食品藥物管理局(Food and Drug Administration, FDA) 報告¹⁰列舉20個問題案例，指出基因檢驗出現偽陽性(false-positives)¹¹、偽陰性(false-negatives)¹²、所偵測基因標記與疾病缺乏關聯性、基因標記對疾病之預測力不足、臨床試驗設計不當、未使用獨立資料庫驗證基因檢驗準確性、廠商行銷宣稱缺乏證據等諸多缺失，而被指出缺失者中竟不乏知名生技公司與頂尖大學。而2018年Stephany Tandy-Connor等人研究指出，經重新檢核49名病人基因檢驗報告，發現有40%屬於偽陽

7 Angelina Jolie, *My Medical Choice*, NEW YORK TIMES, May 14, 2013, at A25.

8 Angelina Jolie Pitt, *Diary of a Surgery*, NEW YORK TIMES, March 24, 2015, at A23.

9 陳雨鑫，裘莉效應 50歲醫師娘切掉卵巢，聯合報，2016年7月31日。

10 FOOD AND DRUG ADMINISTRATION, THE PUBLIC HEALTH EVIDENCE FOR FDA OVERSIGHT OF LABORATORY DEVELOPED TESTS: 20 CASE STUDIES (2015).

11 受檢者事實上無異常或健康問題，但檢驗報告指稱有異常或健康問題。

12 受檢者事實上有異常或健康問題，但檢驗報告指稱無異常或健康問題。



性¹³。而Gonzalo Torga與Kenneth J. Pienta檢核比對兩家知名生技公司相同40名病人基因檢驗報告，發現有16人（40%）完全不一致¹⁴。

而在當代網路與電子商務發達環境下，消費者可不需經醫師處方，直接至生技公司網站訂購基因檢驗，生技公司接獲訂單後郵寄檢體採集器（如唾液保存器）給予消費者，由消費者將個人檢體寄回生技公司分析並獲得基因檢驗報告。這種直接對消費者基因檢驗（direct-to-consumer genetic testing）商業模式雖然有其便利性，但卻也潛藏危機，尤其是消費者在知情同意（informed consent）事項無法獲得充分保障。而在中國大陸，2016年曾經發生老人聽信宣傳而花費30萬人民幣耗盡家庭積蓄接受基因檢驗，只得到六本檢驗報告及保健食品推薦，懊悔之餘投河自盡¹⁵。

雖然基因檢驗可能出錯，而消費者也可能錯誤或不當解讀個人基因資訊衍生傷害，但因屬於快速發展之新科技，目前世界上立法管理基因檢驗的國家不多。以歐洲為例僅有瑞士、德國、法國、奧地利、葡萄牙、西班牙、匈牙利、義大利、荷蘭、立陶宛、斯洛維尼亞等11國有立法管制基因檢驗¹⁶，而比

13 Stephany Tandy-Connor, Jenna Gultinan, Kate Krempely, Holly LaDuca, Patrick Reineke, Stephanie Gutierrez, Phillip Gray & Brigette T. Davis, *False-Positive Results Released by Direct-to-Consumer Genetic Tests Highlight the Importance of Clinical Confirmation Testing for Appropriate Patient Care*, GENETICS IN MEDICINE (2018).

14 Gonzalo Torga & Kenneth J. Pienta, *Patient-Paired Sample Congruence Between 2 Commercial Liquid Biopsy Tests*, 4 JAMA ONCOLOGY 868 (2018).

15 高珮蒼，中青報調查「高科技」基因檢測騙局：一老人被騙30萬後投河，中國青年報，2016年8月17日報導，https://www.thepaper.cn/newsDetail_forward_1515291（瀏覽日期：2018年9月19日）。

16 Pascal Borry, Rachel E. van Hellemond, Dominique Sprumont, Camilla F. D. Jales, Emmanuelle Rial-Sebbag, Tade M. Spranger, Liam Curren, Jane Kaye, Herman Nys, & Heidi Howard, *Legislation on Direct-to-Consumer Genetic Testing in Seven European Countries*, 20 EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS 715 (2012); L.