更多期刊、圖書與影音講座，請至【元照網路書店】www.angle.com.tw

本期企劃

基因諮商的倫理與規範

Ethical Implications of Genomic Counseling

林秀娟 Shio-Jean Lin*

摘 要

由於基因體醫學的發展迅速，近來有所謂「基因諮商」的新名詞出現，然其與傳統上「遺傳諮詢」的倫理原則基本上幾無差別，惟基因諮商所涵蓋的範圍更廣，預測未來罹患某些疾病之機率計算更複雜，健康風險溝通更不容易，相關之倫理準則或法律規範則顯闕如。因應目前高密度基因晶片及次世代基因定序之進展，本文針對游離胎兒DNA染色體異常母血篩檢、未成年人基因檢測與新生兒篩檢、二次結果之告知、擴展性帶因者篩檢等新增議題的倫理或規範作探討。

Rapid advance in genomic medicine has expanded its scope beyond traditional maternal and child health programs and rare genetic disorders. Precision medicine based on genetic susceptibility and big data analysis of common disorders

*奇美醫院講座教授兼遺傳諮詢中心主任（Chair Professor, Chi Mei Medical Center & Director of Genetic Counseling Center）

關鍵詞：倫理規範（ethical principle）、基因諮商（genetic counseling）、基因體醫學（genomic medicine）、遺傳諮詢（genomic counseling）

DOI：10.3966/241553062018110025005

更多期刊、圖書與影音講座，請至【元照網路書店】www.angle.com.tw

will transform clinical practice in the near future. Although the basic ethical principle such as informed consent, respect for autonomy and confidentiality, non-discrimination, continue to apply in the process of counseling, the evolution of genetic counseling to genomic counseling presents new challenges in interpreting genetic information, and conveying disease risk and prevention. In this article, we will emphasized the issues of non-invasive prenatal screening using cell free fetal DNA, genetic testing on children and adolescents, disclosure of secondary findings and expanded carrier screening.

壹、前言

由於基因體醫學近年來進步神速，基因解碼已不限於高端學術單位才能執行，個人全基因定序已可在商業檢驗室（commercial lab）分析，甚至在歐美已經有顧客直接服務（direct-to-consumer）之商業模式，客戶僅需將唾液或毛髮直接寄給檢驗室，就可得到其基因資訊。然而，這類基因檢測之宣傳已引起政府管理當局很大的困擾，因為不僅是基因檢驗技術之管理問題，基因檢驗結果的解讀及諮詢往往造成更多難以處理的紛擾[1]。臺灣目前一些新基因檢測模式也正蓬勃發展，

1 Jennifer Gill, Adam J. Obley & Vinay Prasad, *Direct-to-Consumer Genetic Testing: The Implications of the US FDA's First Marketing Authorization for BRCA Mutation Testing*, 319(23) JAMA 2377-2378 (2018); Pascal Borry, Rachel E. van Hellemondt, 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 Several European Countries*, 20(7) EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS 715-721 (2012).

更多期刊、圖書與影音講座，請至【元照網路書店】www.angle.com.tw

然而就技術管理層面仍缺乏明確規範，其理由在於臺灣現階段大多數新的基因檢測仍屬自費項目，未受政府補助或健保給付，故尚未列入衛生福利部國民健康署之遺傳檢驗實驗室認證[2]，食品藥物管理署亦未特別針對基因檢驗試劑之查驗提出明確規範，且許多開發或執行基因檢測者乃係生技公司，其主管機關是經濟部而非衛生福利部。鑑於以上情形，部分基因檢驗單位則自行向民間品質認證機構（如財團法人全國認證基金會）申請第三方認證。至於基因隱私權的保護、知情同意過程、資料保存保密等問題，目前臺灣現行的法規，雖然沒有一部專門為基因問題訂定的法律，如瑞士的聯邦人類基因檢驗法（Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine）[3]、美國的反基因資訊歧視法（Genetic Information Nondiscrimination Act）[4]、德國的基因檢測法（Gendiagnostikgesetz; the Human Genetic Examination Act）[5]等；但仍有其可引用之法源依據，如醫療法、優生保健法、個人資料保護法、人體研究法等，只是規範散見各處，不易隨新科技進展而即時修正，未來或許仍有訂定特別法之需要。

基因檢測現已能在臨床上應用到生命的開端，如胚胎著床前基因篩檢；也不只限於單基因遺傳疾病診斷，更有多項常見疾病可透過基因檢測來預測罹病風險或是用藥參考，包括心腦血管疾病、癌症、糖尿病、過敏、肥胖、失智症及精神疾病

2 衛生福利部國民健康署，2013年12月3日國健婦字第1020411741號函修正為「遺傳性及罕見疾病檢驗機構資格審查要點」。

3 何建志、陳麗娟譯，瑞士聯邦人類基因檢驗法中譯，法律與生命科學，6期，2008年7月，45-57頁。

4 The Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008.

5 德國參議院附條件同意眾議院投票通過的基因檢測（Gendiagnostikgesetz (GEN DG); the Human Genetic Examination Act），*See* The English Translation of the Human Genetic Examination Act, https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/Europe/LegalWS/Germany_GenDG_Law_German_English.pdf (last visited Oct. 19, 2018).

更多期刊、圖書與影音講座，請至【元照網路書店】www.angle.com.tw

等，甚至其他非健康議題，如人格特質、家族尋根等。而且部分檢測已商業化推廣為自費健康檢查項目，提供民眾自行選擇。由基因檢測所得知的資訊，除了現在健康狀況外，亦可能預測出未來罹患某些疾病之機率，甚至其他個人或家族的私密資訊，其揭露將可能造成家庭糾紛、基因歧視（genetic discrimination）與族群標籤化等問題。因此，上述這些基因體醫學所衍生的相關倫理社會法律議題必須予以關注，畢竟應用新技術的前提應是讓民眾在充分了解的狀態下，作出最符合自身需要的選擇。

由於基因體醫學的發展不再侷限於罕見遺傳疾病，已朝向常見疾病的預防治療或促進健康，因此近來有學者提出「基因諮商」（genomic counseling）的名詞[6]，以有別於行之有年的「遺傳諮詢」（genetic counseling）。若依美國人類遺傳學會（American Society of Human Genetics, ASHG）對於遺傳諮詢最初的定義[7]來看，兩者的基本原則及工作重點並沒有很大的差別，只是基因諮商所涵蓋的範圍更廣，預測未來罹患某些疾病之機率計算更複雜，健康風險溝通更不容易，而隨著涵蓋的層面更大，相關之倫理準則或法律規範則顯闕如。本文即就基因諮商應注意之倫理或規範提出看法與建議，以供參考。

學者王美仁及林秀娟等人曾針對基因檢測發展所衍生之倫理社會法律問題，提出基因檢測倫理指導綱領之建議總共14

---

6 Rachel Mills & Susanne B. Haga, *Genomic Counseling: Next Generation Counseling*, 23(4) JOURNAL OF GENETIC COUNSELING 689-692 (2014).

7 1975年ASHG對於遺傳諮詢的定義摘錄如下：「遺傳諮詢是一種有關處理人類各種遺傳疾病的發生或可能發生之溝通過程。此一過程則由專家對個人或家族提供以下的協助：診斷可能的病程以及可能的治療等有關醫學事實之認知；疾病的遺傳方式，在特定親屬上再發生的危險度之認知；面對上述危險時的取捨之認知；衡諸危險度及家庭目標時所宜採取之決心及行動；對家中罹患成員之病況及可能的再發生性所宜採取之最佳調適。」另可參見李美欣，台灣遺傳諮詢現況及未來發展，台灣遺傳諮詢學會會刊，1卷1期，2017年12月，38頁。

更多期刊、圖書與影音講座，請至【元照網路書店】www.angle.com.tw

項[8]，強調基因檢測的過程前後應該接受遺傳諮詢，並且須關注到倫理議題，如結果告知、自主決策、強制篩檢之合理合法性、基因隱私、種族差異和族群集體自決等。提供服務的機構必須建立完整之基因諮詢作業模式，包括人員資格及培訓、訊息告知的程序、檢體及資料處理之標準作業（如儲存、銷毀、資料保存、保密等）作業規範等。對於諮詢執行準則，也有學者曾發表「遺傳檢驗及諮詢一般倫理準則」[9]，該準則由蔡甫昌、胡務亮、楊智超等人所擬，經臺灣人類遺傳學會修訂後採納。準則中所涵蓋之重點如自主與知情同意、應兼顧受檢者的需求及專業自主、拒絕或延後施行檢驗、告知及討論的資訊、選擇是否聽取結果的自由、告知結果、非指示性諮詢、檢體及遺傳資訊的後續使用、諮詢人員有維護受檢者隱私的倫理法律義務等，甚至於針對單基因晚發型疾病（monogenic late-onset disorder）均有詳細說明。綜合以上學者的建議如下：為尊重受檢者之自主權，進行基因檢測前，應事先充分告知受檢者或其法定代理人相關資訊，包括基因檢測之必要性、危險性、可能產生之影響，並取得其同意書，以及同意可以隨時撤回。基因檢測進行前後，應該提供遺傳諮詢，並對受檢者說明可能心理及社會的影響。基因檢測之報告應同時回報給轉介醫師，以便醫師進行相關諮詢並協助個案進行醫療決策。對於嚴重遺傳性或須及時掌握病情之基因檢測結果，應建議受檢者將遺傳資訊告知其相關之親屬。

由上述可見，無論是否使用基因諮商的新名詞，其應注意的倫理準則和遺傳諮詢基本上是相同的。然而隨著基因技術的進展，如更多點位的基因晶片及次世代基因定序（next-

8 王美仁、林秀娟，草擬台灣基因檢測倫理指導綱領，法律與生命科學，3卷4期，2009年10月，1-21頁。

9 中華民國人類遺傳學會，遺傳檢驗及諮詢一般倫理準則，http://www.genes-at-taiwan.com.tw/News/03.pdf（瀏覽日期：2018年10月19日）。

更多期刊、圖書與影音講座，請至【元照網路書店】www.angle.com.tw

generation sequencing），將基因檢測的應用範圍擴大許多，包括非侵入性產前檢測、癌症基因檢測、帶因者篩檢、新生兒篩檢等。尤其是2015年時任美國總統的歐巴馬（B. Obama）提出發展精準醫療的呼籲，再結合大數據資料分析，甚至人工智慧的發展，國外的大醫院或研究機構均紛紛投入許多資源，將基因體資料和電子病歷紀錄作結合，希望能發現更多的致病原因，發展更精確的治療方式[10]。而臺灣許多醫療院所、研究機構或生技產業也正積極發展中，相信不久的將來，基因分析也會像一般的血液、肝、腎功能檢查一樣，列為臨床上一般的常規檢驗項目。從遺傳諮詢演進到基因諮商，其差別不只是檢驗對象擴大而已，以下便不再重複兩者相同之處，僅針對後者幾個新增的倫理或規範議題作探討[11]。

貳、游離胎兒DNA染色體異常母血篩檢

過去須以侵入性羊膜腔穿刺或是絨毛膜檢查才能檢測出胎兒是否患有染色體或是遺傳疾病；現在可以由母親血液中，利用DNA併行定序方式分析出特定染色體DNA片段數量是否增加或減少，以偵測胎兒是否有染色體異常，即目前一般所稱的非侵入性產前檢測。然而，這類新的檢驗可能造成遺傳諮

10 Clara L. Gaff, Ingrid M. Winship, Susan M. Forrest, David P. Hansen, Julian Clark, Paul M. Waring, Mike South & Andrew H. Sinclair, *Preparing for Genomic Medicine: A Real World Demonstration of Health System Change*, 2(16) NPJ Genomic Medicine doi:10.1038/s41525-017-0017-4 (2017).

11 Christine Patch & Anna Middleton, *Genetic Counselling in the Era of Genomic Medicine*, 126 British Medical Bulletin 27-36 (2018); Gemma R. Brett, Ella J. Wilkins, Emma T. Creed, Kirsty West, Anna Jarmolowicz, Giulia M. Valente, Yael Prawer, Elly Lynch & Ivan Macciocca, *Genetic Counseling in the Era of Genomics: What's All the Fuss about?*, 27(5) Journal of Genetic Counseling doi:10.1007/s10897-018-0216-x (2018).