

臺北醫學大學  
醫學院 醫學人文研究所  
碩士論文

**Taipei Medical University**  
**College of Medicine**  
**Graduate Institute of Humanity in Medicine**  
**Master Thesis**

指導教授：何建志 博士

未成年人基因檢驗之倫理議題探討  
**Ethical Issues in Genetic Testing of Minors**

研究生：呂千佩 (Chien-Pei, Lu) 撰

中華民國九十九年七月

## 謝辭

在碩士班的求學生涯中，受到許多師長的幫助及鼓勵，心中充滿了無限的感激。首先，最要感謝我的指導教授何建志老師，因為有您的引領，讓我可以 在這個原本陌生的領域中學習、成長，並體會此議題之價值及重要性，並感謝 您耐心地對我的論文詳加批閱，我知道我有很多不足的地方，非常感謝您無私 的指導，因為有您的包容及督促，讓我可以順利完成此論文，藉此向您致上我 最誠摯的謝意！

感謝台大臨床基因醫學研究所蘇怡寧老師及本校醫學科學研究所沈芯仔老 師，承蒙兩位委員對本論文的細心審查和耐心指教，並於口試時提供諸多寶貴 的意見，使我的論文可以更為周延，內容更加充實，特此深表感謝。

感謝願意接受我訪談之五位遺傳科醫師，因為有您們的實務經驗，讓我的 論文內容更加充實；感謝醫文所高美英老師在我修課期間，耐心指導我閱讀英 文期刊，並時常鼓勵我，增加我的自信心；感謝醫科所張淑芬老師在我撰寫論 文時，指導我有關基因檢驗概念之專業知識，讓我可以順利完該章節之內容； 感謝在我進修期間的兩位單位主管林建煌所長及李文森所長，感謝您們同意讓 我在工作之餘，還可以不斷充實自我；感謝許準榕主任一直以來的照顧及關心； 感謝臺北醫學大學提供我這麼良好的工作環境，並給予我進修的機會。

最後，我要感謝我的父母，感謝您們幫忙照顧秉樺，讓我可以專心撰寫碩 士論文，感謝老公孟儒全力支持與包容，感謝我最親愛的兒子秉樺，你們是我 最大的精神支柱與後盾，願將此份喜悅與你們分享！

## 摘要

基因檢驗(genetic testing)可用於診斷個人是否罹患遺傳疾病，或預測帶因者未來健康，但也可能對受檢者或家族帶來心理、社會衝擊。若對未成年人進行症狀前或預測性基因檢驗，將引起更多的倫理、法律與社會爭議。

本論文主要目的在探討對未成年人從事症狀前或預測性基因檢驗之倫理議題，包括：一、對未成年人進行基因檢驗之醫學考量為何？二、基因檢驗是否會對於未成年人及家屬造成心理、社會傷害？三、父母親代替未成年子女行使醫療決定權，是否導致未成年子女權益受到影響？四、西方國家制訂之倫理準則是否能夠完全應用在於我國社會文化中？五、國內遺傳專科醫師之臨床經驗與立場為何？

本研究針對國內外專業學會相關準則及國內法規進行文獻分析，並以深度訪談方式了解國內遺傳專科醫師之經驗、態度與感受。本研究主要發現如下：一、國內、外專業學會準則，原則以醫學利益為判斷標準，以建議是否可對未成年人進行症狀前或預測性基因檢驗，但例外可根據心理、社會利益進行預測性基因檢驗；二、國內法律對於基因檢驗缺乏明文規定，僅能根據一般性民法、醫療法原則處理未成年人基因檢驗事宜，導致國內缺乏明確、具體規範，而可能發生作法不一或爭議情形；三、國內未成年人是否接受基因檢驗，多由父母親代為決定；四、在國內遺傳專科醫師中，持贊成與反對立場者都有；五、遺傳諮詢工作往往由國內遺傳專科醫師提供，而非以團隊方式提進行。

本研究之建議如下：一、針對基因檢驗制訂專法規範，提供醫師與父母參考標準；二、建立遺傳諮詢師認證制度，與醫師合作提供完整遺傳諮詢服務；

三、針對基因檢驗之醫學、心理、家庭、社會考量，建立評估機制，以實現未成年人最佳利益；四、在目前法律機制不完整現況下，由醫師以非指導性方式提供受檢者或父母有關基因檢驗之醫學資訊，並說明可能之心理、家庭、社會影響；五、當未成年受檢者已具有溝通能力和識別能力時，應尊重未成年人自主性，並得到他們答應；若未成年受檢者不具有識別能力，則由父母親或法定代理人依據未成年人整體之最佳利益做為考量，代為決定是否進行症狀前或預測性基因檢驗。



## Abstract

Genetic testing can be used to diagnose genetic disorders, or to predict a carrier's future health. However, genetic testing may also have psychological and social impact on tested individuals, and even their family members. Asymptomatic or predictive genetic testing of minors may generate more controversial ethical, legal and social issues.

The main purpose of this thesis is to explore the ethical and issues involved in the asymptomatic or predictive genetic testing of minors, including: (1) What are the medical considerations for genetic testing of minors? (2) Whether genetic testing would cause psychosocial and social problems for the minors and their families? (3) Whether the rights and interests of minors would be influenced by the decision of their parents? (4) Whether the guidelines developed by the Western countries could be unconditionally applied to our society and culture? (5) What are the clinical experiences and the opinions of our geneticists?

This study is aimed to analyze available literatures regarding the relative guidelines for internal or international professional societies and the national regulations involved in the asymptomatic or predictive genetic testing on the minors, and further interview the expertise in this field to understand the clinical experiences, attitudes, and feelings of the geneticist on this issue. Followings are the main discoveries of this study: (1) All guidelines clearly advanced the idea that the medical benefit is the main justification for asymptomatic or predictive genetic testing of minors, however, issues regarding the psychological or social benefits may be exceptional. (2) In our

country, there is no law clearly defining and regulating the genetic testing, and we have only general civil laws and medical laws to deal with genetic testing of minors. Current situation like this may cause various practical problems and controversies. (3) In our country, parents are in fact the decision makers for minors to have genetic testing. (4) The geneticists in our country view this issue positively and negatively. (5) The genetic counseling usually is provided by individual geneticist rather than a team.

According to these findings, we have suggested that: (1) We should set up legal rules about genetic testing to provide reference guidelines for physician and parents. (2) We should establish laws of genetic counselor certification system in cooperation with physicians to provide comprehensive service. (3) We should establish evaluation mechanism according to the medical, psychological, family, social considerations, to achieve the best interests for the minors. (4) Under current legal situations, physicians should provide medical information of genetic testing to individuals and their families in a non-directive manner, and to disclose the psychological, family, social implications. (5) If minors are mature enough, we should respect their autonomy and have their assent before genetic testing. For immature minors, their parents or legal guardian should make the decision according to the best interests of the minors for proceeding asymptomatic or predictive genetic testing.

# 目次

<b>第一章 緒論</b> .....	<b>1</b>
第一節 研究動機與目的 .....	1
第二節 研究方法與範圍 .....	4
<b>第二章 未成年人基因檢驗倫理議題</b> .....	<b>6</b>
第一節 基因檢驗之概念 .....	7
第二節 常見遺傳性疾病之種類 .....	12
第三節 未成年人基因檢驗之醫學考量 .....	15
第四節 未成年人基因檢驗之心理考量 .....	18
第五節 未成年人基因檢驗之社會考量 .....	22
<b>第三章 未成年人基因檢驗與自主權</b> .....	<b>24</b>
第一節 醫學倫理與法律中的自主權 <sup>960</sup> .....	24
第二節 未成年人之醫療自主權 .....	27
第三節 未成年人基因檢驗與自主權 .....	31
第四節 未成年人基因檢驗與父母權威 .....	35
<b>第四章 國內未成年人基因檢驗之法規與準則</b> .....	<b>37</b>
第一節 現行法規 .....	37
第二節 專業學會準則 .....	43
<b>第五章 國內臨床實務經驗</b> .....	<b>45</b>
第一節 父母意見居主導性 .....	45

第二節 對未成年人權益之影響 .....	49
第三節 國內臨床遺傳學家之態度 .....	51
第四節 病友團體之角色 .....	54
<b>第六章 結論與建議.....</b>	<b>55</b>
第一節 研究結論 .....	55
第二節 研究限制與建議 .....	58
<b>參考文獻.....</b>	<b>61</b>





# 第一章 緒論

## 第一節 研究動機與目的

日新月異的基因科技，跨足預防與治療醫學，為人類醫學帶來許多新希望，而基因檢驗(genetic testing)即屬於預防及診斷疾病的新技術。基因檢驗技術利用分析染色體、DNA、RNA、酵素、蛋白質等，可用於偵測與疾病健康相關之遺傳變異、體細胞變異、基因型或表現型 (Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society, 2008: 17)。然而基因檢驗雖然可以預知或確定個人是否罹患遺傳疾病，或是否為致病基因帶因者，但也同時可能會對受檢者的身體、心理、家庭或社會生活產生巨大衝擊，因為檢驗結果除了會影響受檢者個人之外，將關聯至受檢者廣泛家人，可能會衝擊其父母、子女及整體家族，並會造成受檢者心理的傷害，如感到自卑或喪失自尊，在工作及保險方面，將可能使其蒙上污名及遭受歧視 (Duncan et al., 2005: 390)。

以發病時機早晚區分，遺傳疾病可分為成年前發病及成年後發病二種類型。關於成年後發作的遺傳疾病，若當事者已經成年，可根據一般性醫療法律與醫學倫理原則，對當事者提供遺傳諮詢，並在獲得本人知情同意後進行基因檢驗。不過，若當事者尚未成年，則是否有必要針對成年後健康狀態預先進行基因檢驗，便會出現倫理疑慮。另一方面，關於成年前即可能發作的遺傳疾病，若未成年人已經表現出症狀，自然有需要進行基因檢驗以診斷確認其原因。但如未成年人尚未發病，也會出現基因檢驗是否必要之複雜考量。

當受檢驗對象是尚未表現出症狀的未成年人(asymptomatic minors)，則關於基因檢驗之必要性，以及基因檢驗之同意問題，值得更進一步深入討論。根據

Borry 等人之研究，關於針對未成年人進行症狀前基因檢驗及預測性基因檢驗 (presymptomatic and predictive genetic testing in minors)，國際間至 2006 年時已有 31 個政府機關及專業學會共發表了 27 份相關準則 (Borry et al., 2006: 374)。而在 2009 年 3 月，歐洲人類遺傳學會(European Society of Human Genetics)正式公布了本身的準則。該準則先由 Pascal Borry 與 Kris Dierickx 起草研擬，歷經 2007 年 11 月、2008 年 4 月，及 2008 年 6 月等工作會議討論，方才由學會委員會採納。有鑑於歐洲人類遺傳學會這份準則是目前國際間最新近的專業學會意見，可反映出當前國際社會對於這個問題的立場趨勢。

透過國外學術期刊及醫學專業倫理委員會發表之倫理準則，可窺見基因檢驗之倫理議題受到國際間的重視，多數國家之醫學協會針對基因檢驗制定倫理準則(guideline)，對於未成年人基因檢驗之看法及態度具有高度共識，認為對未成年人進行無症狀及預測性的基因檢驗之主要理由，必須是檢驗結果可直接受益未成年人或透過醫學干預或預防措施，如果沒有緊急醫療上的原因，建議延遲檢驗，直到未成年者成年後，或有能力自行作決定時再進行檢驗。

但在我國，因社會文化深受儒家思想之影響，特別重視家庭倫理，所以有著不同層面的考量。在我國特有的文化特質及法律上，無論在醫療法律規範或臨床實務上，賦予家屬多項重要的決定權，且基於保護未成年人之理由，我國民法第七十六條，授權無行為能力人之法定代理人代為意思表示，並代受意思表示，同法第七十七條，限制行為能力人為意思表示及受意思表示，應得法定代理人之允許。且考量未成年人心智發展尚未成熟，無法正確評估該醫療行為之相關利弊得失，因此需要父母親或法定代理人代為分析考量，做出更完整的評估和決定。

隨著基因科技不斷精進，可預料基因檢驗技術將會日趨普遍，由於基因檢驗的結果不僅影響個人甚至於整個家族，因此在進行基因檢驗前必須透過遺傳諮詢的過程，讓受檢者及其家屬充分瞭解基因檢驗的內容、可能獲得的結果及檢驗的侷限性。然而這對於未成年人而言，其心智發展、能力及成熟度尚不足以參與整個基因檢驗的決策過程，因此，對於未成年人進行預測性或症狀前基因檢驗，勢必引起更多的倫理、法律，與社會影響(Ethical, Legal, and Social Issues, ELSI)的爭議。

因此，本文想要探討的問題是，對未成年人進行基因檢驗，其醫學考量為何？是否會對於未成年人及其家屬之心理造成傷害？其在社會上是否會遭受到不平等的對待？父母親代替未成年子女行使醫療決定權，是否侵犯未成年子女之醫療自主權？西方國家制訂之倫理準則是否能夠完全應用在於我國社會文化中？以及，國內臨床實務者之態度及看法。綜合以上問題，期許能於文中分析討論出適當的結論，以提供我國未來在制訂未成年人基因檢驗相關法律規範之參考。

## 第二節 研究方法與範圍

本文首先搜尋國內外期刊、書籍及網路資料，針對未成年人基因檢驗相關倫理議題進行閱讀及彙整，藉以瞭解國際間對此議題之看法。並搜集歐洲人類遺傳學會(European Society of Human Genetics)、美國人類遺傳學會(The American Society of Human Genetics)與美國醫學遺傳學院(The American College of Medical Genetics)、英國臨床遺傳學會(Clinical Genetics Society)、加拿大兒科學會(Canadian Paediatric Society)、大洋洲人類遺傳學會(Human Genetics Society of Australasia)及中華民國人類遺傳學會之倫理準則，進行分析與比較，討論範圍包括：未成年人基因檢驗之醫學考量、心理考量、社會考量，未成年人醫療自主權、基因檢驗與自主權、基因檢驗與父母權威等。醫學方面，考量是否具有立即的醫學利益及醫療干預措施(包括治療與預防)；心理方面，考量基因檢驗對於未成年人及其父母之心理是否產生不利影響，包括焦慮、沮喪、自卑，甚至導致自殺；社會方面，考量基因檢驗結果，是否導致未成年人在工作、保險、求學，及未來結婚、生育等受到影響。

本文為瞭解國內臨床實務者對於該議題之看法及態度，進而加入質性訪談內容，訪談對象為國內小兒遺傳科醫師，藉由深度訪談的對話形式，以取得正確的資訊並瞭解訪談對象對未成年人基因檢驗的看法、態度與感受。本文採深度訪談之研究方法，因國內遺傳科醫師人數少，且接受訪談意願多不踴躍，所以本研究訪談對象的選取以便利取樣為主，訪談時間九十八年三月至九十九年四月間共訪談五位臨床醫師。訪談內容經受訪者同意全程錄音，訪談結束將錄音檔轉成逐字稿，依逐字稿內容進行分析與詮釋，以建構出本文第五章討論之四個核心議題：「父母意見居主導性」、「對未成年人權益之影響」、「遺傳學專家

學者之態度」及「病友團體之角色」。



## 第二章 未成年人基因檢驗倫理議題

生物科技是近年來最受矚目的新興科技領域之一，在全世界都興起一股熱潮，2003年4月「人類基因體計畫」(Human Genome Project, HGP)與美國賽雷拉(Celera)基因科技公司共同宣布人類基因圖譜製作完成，也正式帶領人們進入後基因體時代。隨著基因科技的發展及基因體的解碼，為人類醫學帶來全新的領域，人類愈來愈瞭解基因與疾病間的關係，有更多的致病基因被定位出來，愈來愈多的疾病，也被證實與基因及遺傳有關。就醫學上的應用而言，由於人類大部分常見的疾病，像糖尿病、高血壓、心臟病，都是屬於多重基因、或基因與環境生活方式等多重因子所導致的疾病，所以，許多研究者希望透過基因資料庫、醫療病歷資料庫等大規模生醫資料庫的建置，將大量的人群樣本的DNA予以定序，然後進行資料分析、交叉比對，以探尋基因型(genotype)與表現型(phenotype)之間的關聯，期望能夠找出導致人類罹患疾病，或是增加罹病機率的缺陷基因，以利後續基因檢驗、基因治療等醫藥技術或產品之研發(劉宏恩，2009: 241)。

隨著基因科技不斷精進，可預料基因檢驗技術將會日趨普遍，但由於基因檢驗結果不僅影響受檢者個人，甚至是整個家族，其所衍生出的倫理問題，將對於人性尊嚴及人權保護帶來相當大的衝擊及挑戰。因此，本章節將先就基因檢驗之基礎概念、好處、壞處，及遺傳疾病的種類進行論述，再進一步探討未成年人基因檢驗可能衍生出的倫理議題，包括醫學、心理及社會各層面之考量。

## 第一節 基因檢驗之概念

遺傳學的研究帶領基因檢驗之發展，基因檢驗可用來找出與遺傳疾病有相關性的變異，主要目的是在瞭解疾病發生的原因，進一步控制並治療疾病，藉由基因檢驗發現人類是因某基因的結構改變或受損導致疾病發生，或能在疾病尚未發生前藉由基因檢驗瞭解罹患疾病的可能性，而能早期預防、適時治療解決人類疾病的發生。

基因檢驗是一種可以鑑識染色體、基因或蛋白質改變的醫學技術，可藉由分析 DNA 分子、染色體或是基因產物(genetic products)如酵素與蛋白質等，以判斷個人是否帶有可能導致疾病的基因。以下根據美國人類基因體研究所(National Human Genome Research Institute, 2010)之分類，說明各種基因檢驗類型如下：

### 一、基因檢驗(Gene tests)：

基因檢驗的檢體取自受檢者的血液、體液（如唾液、脊髓液等）或組織中的 DNA 分子，此測試可檢測單一基因或是一段 DNA 是否有重大的異常情況，像是基因片段的遺失或複製數目的增加；亦可用來測試某個基因序列上的鹼基是否具有些微的異常變化，例如單一核苷酸的遺失、插入或被另一核苷酸取代。也可以測試因為基因的重複倍增造成的基因過度活化，或因消失造成基因活性的消失。

基因檢驗檢驗個體 DNA 的方式有許多種，例如可以利用 DNA 探針的方式來做測試。通常這些 DNA 探針上面都有標定螢光，以利偵測。這個 DNA 序列上的鹼基對設計與所要測試的基因鹼基對序列為互補，因此，可以利用序列互補性使得該探針跟我們所要測試的 DNA 來結合，如果欲測試之基

因序列發生變異時，就喪失了跟探針 DNA 的互補性，那探針就沒有辦法偵測那個標的 DNA，由此來辨識基因在 DNA 序列上的異常。另一種方法是直接定序所要分析的 DNA，對照患者 DNA 的鹼基序列與正常人的基因版本，來判定基因的正确性。

## 二、染色體檢驗(Chromosomal tests)：

染色體是在細胞內的細胞核中，由 DNA 與多種蛋白質組成的特殊結構。正常人類有 23 對染色體，包括 22 對體染色體及 1 對性染色體（就女性而言是二條 X 染色體，就男性而言是一條 X 染色體及一條 Y 染色體），因此藉由染色體的測試可以觀察一個個體特定細胞內的染色體結構、數目及排列組合，來判斷染色體組成的正常性，所以可利用顯微鏡的觀察來看染色體層次上面的變化，包括染色體片段的消失、增加或位移至不同染色體的位址，甚至是其構形上的變異。

染色體檢驗可分為兩種：

(一) 染色體核型分析(Karyotype)：可以在顯微鏡下看到每一個在分裂期的細胞中，從大到小的所有染色體的外觀，可以區分染色體的數目，以及結構上較巨觀的改變。利用此方法可以看出因染色體異常所造成的遺傳疾病，例如：唐氏症(Down syndrome)是因為多了一條第 21 條染色體所造成的。

(二) 螢光染色體原位雜交技術(FISH analysis)：此測試主要是利用螢光標定的 DNA 探針來觀察特定的染色體區塊，利用這種方式可以觀察染色體上小區域的消失或數目的增加。所以以此方法去看染色體上面微觀的變化，可用來幫助瞭解染色體上是否有小區域的變化。例如：狄喬治氏症(Velocardiofacial syndrome)，其常見症狀包括心臟異常 cardiac anomalies、顏面異常 abnormal facies、胸腺發育不良 thymic hypoplasia、顎裂 cleft palate、低血鈣 hypocalcemia，此疾病主要是因為第 22 對染色



體在 q 臂上 11.2 位點發生微小區域缺失(microdeletion)所致。

### 三、生化檢驗(Biochemical tests)：

主要在測試基因所表現出來的蛋白質，以及可能具有的酵素活性來做測試，因為基因可以做 RNA 再做出蛋白質來執行細胞內所有活性，因此可以藉由蛋白質活性的改變來反應基因是否正常。通常用於新生兒篩檢，例如，可以偵測到嬰兒是否患有苯酮尿症等代謝異常疾病。因為基因的缺失所產生出的酵素活性異常，而無法進行特定胺基的代謝，因此就會呈現在尿液顏色的異常。若能早期診斷出這樣的酵素缺失，就能夠根據它的缺乏給予治療。

以目的加以區分，基因檢驗的種類有：(一)診斷性檢驗(diagnostic test)：為確定病患出現疑似某些疾病的症狀，是因基因異常而檢驗。(二)帶因者檢驗(carrier test)：帶因者為同時帶有某基因之正常與不正常形式，因其具有正常形式的基因，所以可能不會呈現疾病的症狀，但其不正常基因可能遺傳給下一代，於特殊情況下表現出疾病的病徵。因帶因者所帶有的不正常基因所造成的疾病可大致分為自體隱性遺傳及性聯遺傳疾病兩種。因此，帶因檢驗可作為生育計畫之參考。(三)症狀前檢驗(pre-symptomatic test)：指對某些單基因型的遺傳疾病進行檢驗，受檢者該基因有致病突變，即使目前尚無病徵，其檢驗結果可判斷其在一生中是否無法避免發病。(四)易感疾病檢驗(predisposition test)：代表將來罹病的可能性，但不確定是否會發病，此種檢驗多針對受到環境和遺傳因素同時影響的多因子疾病加以檢驗。

基因檢驗依照功能可分成四類：(一)婚前基因檢驗：目的在於提早發現男女雙方是否帶有遺傳性致病基因，例如：地中海型貧血基因、杭廷頓氏舞蹈症基因、精神分裂症基因、染色體是否異常等，以達到優生保健的目的。(二)孕婦或

新生兒基因檢驗：目的在於檢查胎兒或是新生兒是否有染色體異常、罕見遺傳性疾病基因等，以利作醫療規劃。(三)癌症早期診斷：目的在於提早偵測出癌細胞的存在，儘早做醫學治療，提高治癒率。(四)預測性檢驗(predictive test)：指針對多因性疾病進行檢驗，而檢驗結果僅顯示未來一生中發病的風險。提供無症狀的人進行檢驗，甚至是對於目前醫學尚無有效的預防及治療方式之遺傳疾病進行檢驗。

隨著人類基因體計畫的完成，伴隨衍生出一些新興的生物技術知識及產物，其中「生物晶片」(biochip)即是新興生物技術下備受矚目之功能基因研究工具之一。利用這項技術將可快速、精準地就大量檢體標本同時比較正常細胞與癌細胞之間的差異，並可快速定出基因突變的位置或序列。「生物晶片」廣義地說，是配合微電子、微機械等技術，將 DNA、抗體及細胞等生物分子，以微面積、高密度的方式，在玻璃、矽片、塑膠等固體材質上製成生物化學分析的產品，分析對象可以為基因、蛋白質或細胞組織等，目的是獲取遺傳疾病或外在致病病毒資訊的方法之一（鍾竺均、陳偉，2007: 189-191）。

生物晶片包含：基因晶片、蛋白質晶片、及實驗室晶片等。基因晶片(gene chip)：包括 DNA 晶片(DNA chip)與核苷酸晶片(oligonucleotide chip)，是利用 DNA 為探針，整齊的排列在晶片上，並和檢體中的 DNA 片段產生雜交反應，若有結合反應，即代表檢體中帶有與晶片上相同的 DNA，因此可大規模篩選並監測基因的表現。蛋白質晶片(protein chip)：以蛋白質為生物探針，整齊地排放置於晶片上，進行抗原-抗體免疫反應，藉以檢測特定蛋白質。實驗室晶片(lab-on-a-chip)：利用微機電系統技術將取樣、處理、樣品分離、偵測等複雜功能整合於一小面積晶片上，以降低成本、快速得到檢測結果及減少樣品消耗等目標。此種晶片可用於新藥研發、基因工程、環境監督及臨床疾病檢驗等相關

應用。依其功能可分成 PCR 晶片與毛細管電泳晶片。此種快速、精準，並可同時分析大量檢體之方法，將可加速基因檢驗資訊之獲得（王乃鋒，2007: 54-61）。

基因檢驗結果不僅關乎個人，同時也與家庭或家族其他成員的健康息息相關，若疾病是可以得到有效的醫學預防及治療，則在疾病尚未發生前，透過基因檢驗，預測個人疾病發生的風險，在尚未有病灶前就做好全方位的健康管理；若已有病症出現，可以儘早做醫學治療，提高治癒率。因此，基因檢驗的好處包括：(一)若能合理運用，將可提昇預防疾病與治療疾病的成效，從而增進人類醫療福祉。(二)可為人生規劃提供重要的考量。(三)提供醫療諮詢及營養諮詢。(四)後續追蹤，提供心理諮詢輔導。

基因檢驗雖有其優點，但也有其缺點，若對於目前醫學尚無預防或治療方法之疾病，檢驗結果可能會造成受檢者心理的傷害，如感到自卑或喪失自尊，造成抑鬱或焦慮；在工作及保險方面，將可能使其蒙上污名及遭受歧視。若此檢驗對象是未成年人，將會引起更多基因倫理的爭議，因為檢驗可能違反未成年人基因訊息的保密性和隱私權，違反道德，亦可能侵犯未成年人的自主權，忽視了未成年人有不知的權利（Borry et al., 2006: 374）。

## 第二節 常見遺傳性疾病之種類

大部分疾病的發生都包含有遺傳的因素在內，只是這個因素的重要性有所不同而已。如果一個疾病中遺傳因素佔了很重要的角色，這便是所謂的遺傳性疾病。依據造成遺傳性疾病的原因可以將其區分成：單基因缺陷所引起的遺傳疾病、多基因共同影響所造成的遺傳疾病（胡淑貞、莊茹潔，2004: 12-27）。

### 一、單基因遺傳疾病：

單基因遺傳疾病是指其基因組內某位置的 DNA 鹼基對的序列發生異常的變化所造成，而且單一基因的變化可能只波及一種基因產物-蛋白質，可能是構造性的蛋白質，亦可能是一種酶(酵素)。這類遺傳疾病包括先天性代謝異常症等。

單基因遺傳疾病主要可分為：(一) 體染色體顯性遺傳疾病、(二) 體染色體隱性遺傳疾病、(三) X 性染色體顯性遺傳疾病、(四) X 性染色體隱性遺傳疾病。

#### (一) 體染色體顯性遺傳疾病：

此類疾病影響到的蛋白質多為結構性蛋白，疾病的嚴重程度常因個體而有很大的差異。通常親代有一人得病，則子代每一男、女孩均有 50% 的得病機率，因此通常有明顯的家族史而呈垂直式的遺傳形態。例如：杭廷頓氏舞蹈症(Huntington's disease)，是一種神經退化疾病，會導致不自主且抽搐性的動作，屬於晚發性遺傳疾病，多為成年後發病。

但有些體染色體顯性遺傳疾病是來自於患者自身的突變，因此即使沒有家族史，也未能完全排除此疾病發生之可能性，而且這種變異也會傳給下一代。例如：軟骨發育不全症(Achondroplasia)，此類疾病患者約有 90% 致病基因來自本身的突變，若患者與正常人結婚生子，後代則二分之一的機率會遺傳到這個病症。

(二) 體染色體隱性遺傳疾病：

在體染色體隱性遺傳疾病中，需要一對異常的基因才會產生疾病，也就是如果同時由父母各獲得一份異常的隱性疾病基因，則這個小孩便會有該隱性遺傳疾病的表徵。所以一個罹病的個體其父母親可能都不會有任何的病徵（帶因者），此情況下，一個罹病的小孩其兄弟或姊妹的罹病機會為 1/4。男性與女性的罹病機會是均等的。如果一個小孩子患有體染色體隱性遺傳疾病，則他所具有的這個隱性基因必定是同時遺傳自他的父親及母親。此類遺傳疾病多與代謝性蛋白有關，會造成先天代謝異常。例如：苯酮尿症(Phenylketonuria, PKU)，是一種常見的遺傳性疾病（新生兒的發生率為 1/12000），造成的原因多為代謝苯丙胺酸這種胺基酸的酵素產生缺陷，使患者無法代謝苯丙胺酸，導致其堆積體內而造成中樞神經的傷害。

(三) X 性染色體顯性遺傳疾病：

是指位於 X 染色體的該基因之特性為顯性。男性因為只會將 Y 性染色體傳給他的兒子，因此罹病的男性不會生出罹病的兒子，但他卻會將此缺陷的基因遺傳給他的所有女兒。異型合子的罹病女性所生的兒子或女兒罹病的機會皆為 50%，同型合子的罹病女性則其兒女皆會罹病。只有少數非常罕見的疾病是屬於 X 性染色體顯性遺傳疾病。例如：低磷酸鹽性佝僂症(Hypophosphatemic rickets)，又稱為維他命 D 阻礙性佝僂症，主要是因為腎臟中的某種蛋白質發生變異所導致，這個蛋白質的功能為將尿液中的磷酸鹽重新回收到血液中。由於這個蛋白質的缺陷，造成血液中的磷酸鹽濃度會比一般人還低。

(四) X 性染色體隱性遺傳疾病：

X 性染色體隱性遺傳疾病的發生率，男性會高出女性許多。此種疾病異常的基因是位於 X 染色體上，因此男性不會將此遺傳給他的兒子，然而

他會將此遺傳給他的所有女兒，而女兒由於體內有一個來自母親的正常 X 染色體，所以它會遮蔽異常基因所造成的影響，因此一個罹病男性的所有女兒都有呈現正常的表型，但是她們都是異常基因的帶因者。而這些女兒們將來所生的兒子會有 50% 的機會遺傳到這個異常的基因。例如：蠶豆症，又名 G6PD(Glucose-6-phosphate dehydrogenase)缺乏症，患者體內缺少 G6PD 酵素活性，此種酵素是人體內用來產生人體內參與抗氧化機制反應中的重要物質 NADPH 之酵素，因此不僅在食用蠶豆時會有溶血的危險，在使用一些奎寧類藥物時也會有溶血的情形發生。A 型血友病(Hemophilia A)也屬於 X 性染色體隱性遺傳疾病的一種，此疾病在男性新生兒中的發生率為 1：10000。發生缺陷的基因負責第 VIII、第 IX 凝血因子之製造，而此兩者為血液凝結時所必需，罹病的個體往往需要注射凝血因子或輸血以避免內出血的情形發生。

## 二、多基因遺傳疾病：

人類有許多常見的疾病是與基因之間的相互作用有關的，目前已知這類遺傳疾病至少需由兩個以上的基因發生突變才會造成；而這類疾病的遺傳表型也會受到環境因素的影響而有所不同。而一般較常見的先天性畸形及成人的慢性病都屬於多基因疾病，例如：先天性心臟病、糖尿病、高血壓、中風及許多種類的癌症等。

### 第三節 未成年人基因檢驗之醫學考量

以發病時機早晚區分，遺傳疾病可分為成年前發病及成年後發病二種類型。關於成年後發作的遺傳疾病，若當事者已經成年，可根據一般性醫療法律與醫學倫理原則，對當事者提供遺傳諮詢，並在獲得本人知情同意後進行基因檢驗。不過，若當事者尚未成年，則是否有必要針對成年後健康狀態預先進行基因檢驗，便會出現倫理疑慮。另一方面，關於成年前即可能發作的遺傳疾病，若未成年人已經表現出症狀，自然有需要進行基因檢驗以診斷確認其原因。但如未成年人尚未發病，也會出現基因檢驗是否必要之複雜考量。

本文檢視了歐洲人類遺傳學會、美國人類遺傳學會與美國醫學遺傳學院、英國臨床遺傳學會、加拿大兒科學會、大洋洲人類遺傳學會及中華民國人類遺傳學會之倫理準則，發現大部分準則對於未成年人基因檢驗之立場具有高度共識。對於未成年人進行症狀前或預測性基因檢驗，不論系爭疾病發作於成年前或成年後，最主要的理由在於「醫學利益」(medical benefit)。如果屬於能有效治療或預防之疾病，目前各國準則均同意進行檢驗，否則即應等到當事人成年後再考慮進行基因檢驗。

#### 一、歐洲人類遺傳學會 (European Society of Human Genetics, 2009)：

準則第七點關於成年後發作之疾病，對未成年人進行症狀前及預測性基因檢驗，唯有成年前即可預防者（如預防性手術、為採取治療而及早偵測），方才可以接受。否則，症狀前及預測性基因檢驗應延後至當事人成熟且有理解能力時進行。第八點：關於兒童期發作之疾病，可有效治療或預防者，即有考慮檢驗之良好理由。不過，如預防性或治療性措施將在日後實施，則較不具有立即檢驗之正當理由，而不論當時是否進行檢驗，通常適宜提供照護性、支持性之諮詢。

二、美國人類遺傳學會與美國醫學遺傳學院 (The American Society of Human Genetics Board of Directors and The American College of Medical Genetics Board of Directors, 1995) :

「醫學利益」為孩童和青少年人基因檢驗之首要理由，醫學利益包括預防措施、治療，及症狀孩童之診斷訊息。假若醫學利益為不確定或非立即，則以「醫學利益」作為進行檢驗之理由，將無法令人信服；準則中並提及，若父母要求對未成年子女進行晚發性遺傳疾病之基因檢驗，以減輕父母本身的心理壓力，父母以非醫療因素要求對未成年子女進行基因檢驗之行為，這會具有爭議性。

三、英國臨床遺傳學會 (Clarke, 1994) :

兒童預測性基因檢驗應用於檢驗早發性遺傳疾病或可提供有效的醫學干預之遺傳疾病 (例如：飲食、醫學治療與預防、併發症監測)，若不具有有效的醫療措施，則反對對兒童進行晚發性遺傳疾病之預測性基因檢驗。基因檢驗應等到子女自己提出要求，尊重子女的自主性及保密性，應待子女成年後，或能夠理解檢驗真相及接受各種可能的檢驗結果，方可進行檢驗。

四、加拿大兒科學會 (Bioethics Committee Canadian Paediatric Society, 2003) :

「醫學利益」應指導基因檢驗。基因檢驗可確定無症狀兒童之疾病診斷，提供具早發性遺傳疾病高風險之兒童適當的醫療監測、預防或治療。

五、大洋洲人類遺傳學會 (Human Genetics Society of Australasia, 2008) :

基因檢驗應考量疾病在未來是否具有「醫學利益」，症狀前和預測性基因檢驗結果是否可透過醫療監測、預防策略或其他醫學干預，在未來直接給予年輕人醫學利益。

六、中華民國人類遺傳學會 (2007a) :

基因檢驗要有合理的可能性能讓孩子獲得確實、可證明的好處，包括可透過預防、監測及早期治療來預防、治癒或緩解病情；若僅屬推測、抽象性



的可能好處，尚不足以構成這類發病前檢驗的理由。

本文訪談之臨床醫師（D05）提及：「基因檢驗要從幾個方面來看，假如說這疾病是非常惡劣、很早發的病，已有證據知道是這樣的疾病，為了確定診斷，基因檢驗就一定會做，譬如有些代謝性疾病等。但若是晚發性遺傳疾病的就要更謹慎的考慮，須考慮目前醫學是否有治療及預防的方式，晚發性遺傳疾病，像杭廷頓氏舞蹈症，沒有治療方式，而且發病時間多在成年後，可能要等小朋友成年之後再做，或是等到他自己同意。假如有治療方式的話，要看什麼時候治療，假如這個疾病發病年紀可能很晚的，就不急著這時候做檢驗，可能要成年後自己有能力決定時再做檢驗。假如這個病是很早就需要治療的，可能在早期就需要做檢驗，因為為了要確定診斷，然後再去做治療。」此與國際間倫理準則之規範相符，對於目前尚無有效醫學利益之晚發性遺傳疾病，均建議延遲對未成年人進行預測性基因檢驗。

雖然大多數倫理準則均建議若非有立即之醫學利益可提供有效的預防或治療措施時，則應延後至未成年人成熟且有理解能力時再進行預測性基因檢驗。但由訪談的醫師中得知，在臨床實務上其實遇有執行上的困難，因為父母會因不確定性而感到焦慮不安，導致與子女的關係產生變化。因此，歐洲人類遺傳學會之倫理準則第九條也有提到，如對於兒童或其家庭具有心理利益或社會利益時，則可考慮進行基因檢驗。

## 第四節 未成年人基因檢驗之心理考量

1989 年聯合國兒童權利公約(Convention on the Rights of the Child)第三條第一項已規定：「關於兒童的一切行動，無論來自公、私立社會福利機構、法院、行政機關或立法機關，均應以兒童最佳利益為首要考量。」基因檢驗雖可以幫助個體預知或確定是否罹患某種基因疾病或為帶因者，但檢驗結果同時可能對未成年人的心理、情感及社會方面帶來無法預期的衝擊，甚至可能危害未成年人的自尊心，造成抑鬱或焦慮，或影響親子關係，而基因檢驗資訊也可能引發保密與隱私問題。因此，大多數倫理準則建議對於未成年人進行預測性基因檢驗應更加謹慎評估，以避免檢驗結果可能對未成年人的身心靈造成毀滅性的傷害。

外國學者 Holland 曾經整理了幾個案例顯示，無論任何理由，有些人寧可選擇不要知道自己的基因結構：一、乳癌基因檢驗：有位乳癌家族史之婦人，她拒絕進行基因檢驗來證明是否自己帶有乳癌易感型基因，她說：假如我做了這樣的檢驗，且結果呈現陽性反應，那我能做什麼嗎？她擔心檢驗結果會影響她與家人間的關係，且她在取得人壽保險會受到影響，未來工作機會會減少。因此，對她而言，檢驗不具有任何好處。二、杭廷頓氏舞蹈症基因檢驗：父親罹患杭廷頓氏舞蹈症，而姊姊出現了疾病的症狀，但她卻無意願想去進行檢驗來證明自己是否帶有此基因，因為她覺得知道不會讓她的生活品質變得更好，反而會使她受到影響，因為這疾病目前無法治癒 (Holland, 1997: 337-338)。

1991 年加拿大有份研究調查結果顯示，患有杭廷頓氏舞蹈症之高風險人中，小於 20% 的人決定進行基因檢驗，他們選擇不進行檢驗之理由有：不想處理高風險結果之情緒反應、目前的生活很快樂，及不想知道多年後會發生什麼

事情等 (Babul et al., 1993)。

由以上論述可發現，不是每個人都想知道自身的基因構造，因為檢驗結果若呈現陽性反應，可能導致被貼上疾病標籤，造成受檢者心理受到嚴重的傷害，他們可能會受到朋友和家人的排斥，在保險及工作方面受到歧視。所以對於尚無有效醫學預防及治療的晚發性遺傳疾病，提早知道結果，對於受檢驗並不一定會帶來好處。

若未成年子女患有遺傳疾病，有些父母會因此感到罪惡感，而導致過度溺愛和保護。因為父母覺得這孩子受到疾病折磨，生命有限，可能對待這小孩不同於其他兄弟姊妹。孩子可能因疾病而得到許多特權，例如：不需要做太多家務事、滿足其所有的願望、或花更多的資源來治療這孩子的疾病，但這可能會讓其他兄弟姊妹覺得不公平，而造成兄弟姊妹間關係緊張及妒忌。但也有另一種可能，父母可能花費較少的資源在患有疾病的子女身上，因為他們不想「浪費」時間、金錢、計劃及愛等。例如，一位母親告訴醫師，她的家族有杭廷頓氏舞蹈症之遺傳疾病史，而她有兩個小孩，依她的能力只能提供一個子女就讀大學，所以這母親想要對她的兩個小孩進行基因檢驗，看哪一個患有此遺傳疾病，則她就送另一個子女去讀大學。這將發生什麼事情在患病的小孩身上？他可能感到不受疼愛或覺得沒有生存的價值，若這母親選擇告訴這孩子結果，這孩子將會受到嚴重的傷害，檢驗結果可能剝奪未成年子女其接受教育的機會 (Holland, 1997: 341)。

針對目前尚無醫學治療措施之晚發性遺傳疾病或帶因狀態之基因檢驗，若檢驗結果呈現陽性，可能衍生出另一個問題，例如：個體雖然可以在疾病發生前工作，但一旦當他發現自己患有某基因疾病，將引發許多心理問題，因為未

來他將因為疾病而無法工作，因而否定自己的生存價值。因為，工作能力表現可做為評估一個人的存在價值，當一個人被認為不適合工作或無法勝任工作時，甚至會感到失去了繼續生存的價值。另一方面，個體發現在未來將出現遺傳疾病，可能使其情緒及心理現在就遭受到煎熬。自我形象問題除包含工作態度外，還包含不適當的經驗感受，恐懼人際關係，及認為不適合結婚，因為個體的遺傳疾病將導致生育、實現個人抱負、對社區和社會做出有意義的貢獻感到不能勝任。而未成年人的自尊更容易受到影響，因為他們缺乏對疾病的理解能力，而導致自我責備，使他們蒙上疾病的污名，傷害未成年人未來的發展。

有鑑於此，大多數倫理準則均建議對於未成年人進行預測性基因檢驗應更加謹慎及評估，而這謹慎源於擔心檢驗結果將可能對未成年人的社會、情感及心理造成毀滅性的衝擊。不過，關於醫學上無法治療的疾病，也有各種理由可以支持對未成年人進行症狀前或預測性基因檢驗：

- 一、在基因檢驗後獲得好消息，例如受檢者沒有自父母遺傳致病基因，有助於個人免於懷疑憂慮，並積極規劃人生。
- 二、早期檢驗可使人及早接受並適應個人基因特性，若在人生後期才得知基因資訊，反而會衝擊個人自我形象。有研究指出，個人年輕時比其晚年時較易處理高危險消息（Skirton, 1998）。
- 三、某些人可能認為，不確定性比知道正面或負面檢驗結果更令人煩惱，因而有些父母會同意子女進行症狀前或預測性基因檢驗。

歐洲人類遺傳學會倫理準則第九點採取折衷立場，認為症狀前及預測性基因檢驗之利弊分析不能一概而論，如對於兒童或其家庭具有心理利益或社會利益時，則可考慮進行基因檢驗。除醫學利益之外，國內、外倫理準則對於未成年人利益之考量，在某些情況下也考量醫學以外的其他利益。例如關於在兒童

期發作，卻無法有效治療或預防之疾病，其基因檢驗之利弊分析，歐洲人類遺傳學會之倫理準則第九點建議即採納了兒童或家庭之心理利益或社會利益因素。因此，本準則對於最佳利益之判斷，雖以醫學利益為主，但有時也兼採心理、社會利益考量，不失為合理折衷作法。



## 第五節 未成年人基因檢驗之社會考量

基因檢驗預測未成年人是否患有遺傳疾病或為帶因者，將可能衍生出另一個重大的問題，就是基因歧視，包括保險歧視和工作歧視。保險方面：一旦因基因資訊顯示個人為某遺傳疾病之高風險時，保險公司可能相對提高保費，甚至可能發生拒保之情況。未成年人若接受預測性基因檢驗，而在成年後，如果保險公司知道檢驗結果，不但基因隱私權受侵害，即使尚未出現疾病特徵，也可能導致未成年人被視為病人而遭到歧視。工作方面：雇主為了提昇生產力、市場競爭力，降低曠職與人員流動率，減低保費、醫療補助及傷病補助津貼等因素，雇主可能不會願意僱用具有遺傳傾向及可能患有失能疾病的員工，因為這些人可能比一般人較早失去工作能力，即使有些疾病並不明顯，但可能造成個人在失去工作能力前，其就業機會就被剝奪（Holland, 1997）。

基因檢驗確定了患者本人的病因，卻因為此帶病的基因有其必然的來源與去處，其親屬就有一定的機率會罹患相同的疾病，除非接受基因檢驗確定沒有遺傳到有病的基因，否則可能帶有此病的陰影將會影響到這些親屬的結婚、生子、升學、就業等生涯規劃，而要不要接受基因檢驗與檢驗的結果所涉及的個人隱私、保險、就業、就醫，與這些議題所牽動的情緒壓力，都比一般的疾病複雜許多。

基因資訊雖可能導致帶有遺傳基因的個體因而受到歧視或排斥，但其實在現實生活中，已有很多因素會造成求職時遭受到不平等的對待。因為，公司有權利選擇適合公司發展之員工，因此在徵求人員時，會限制徵才條件，例如：身高、年齡、學歷及相關專業知識等。個人的工作能力表現除了健康因素外，還取決於許多因素，如創造力、責任感及溝通協調能力等。因此，若個人健康

惡化時機非立即影響到其行動及活動能力的話，則個體仍可能是一位有生產力的員工，而不至於因為基因歧視而完全喪失工作機會。至於保險方面，個人在投保時，保險公司即會針對個人之健康狀況進行調查，是否患有任何疾病之記錄，若曾因為某疾病而有住院開刀、治療等記錄，就可能造成保費相對提高或拒絕投保該疾病項目之情形。因此，關於基因資訊是否使個人受到的社會歧視，目前尚無清楚的論斷，所以人們其實無需過度擔心及恐懼。



# 第三章 未成年人基因檢驗與自主權

## 第一節 醫學倫理與法律中的自主權

倫理(ethics)所探討的是有關人類的行為，是研究個人或群體之價值和風俗習慣，其涵蓋了分析是非、善惡、責任之判斷依據，提供人際關係中所共同遵循之規範。醫學倫理(medical ethics)是應用倫理學之一部分，醫學倫理乃是賦予醫學人性化的理念，將倫理理論、倫理原則實際運用到臨床病患身上，以幫助醫護人員於處理臨床醫療情境所發生的倫理問題時，能做出對病人最有利益、最能符合道德倫理規範的醫療決策。因此，在醫療過程中與醫病有關之道德價值判斷議題及制約醫學行為的規範與原則皆是醫學倫理之範疇。其目的在於解除醫學科技與人性需求的衝突，使醫學發展更合乎人性，臻於真、善、美的境界，實現醫學不但能醫治疾病，減除病痛，更能維護病人的權益和尊嚴，實現以病人為中心的全人醫療，改善醫療品質。

醫學倫理所關注的焦點是醫師、醫療機構、病人家屬之間的關係，主要奠基於哲學，起源於對於人、社會、宗教的理想，及相關契約、法律的觀念，也源於對醫學科技的創新進步的反省，及對醫學關係的重新思考，所以醫學倫理特別強調病人權利及病人安全等相關層面(邱文達、侯勝茂、石崇良，2004: 66)

人性尊嚴之維護是我國憲法保障基本人權之基本價值核心，維護人格尊嚴與確保人身安全，為我國憲法保障人民自由權利之基本理念。人得以自治自決，不應處於被操控的他治他決的地位，一個人在其基本權利行使之正當範圍內，若缺乏自治自決的權利，則人將喪失其尊嚴，因此，自決權應受到國家及他人之尊重。就病患而言，不因患有疾病而喪失人性尊嚴之主體性地位，其在憲法上所享有的自我決定權不應受到任何的侵犯或剝奪(李震山，1999: 333)。病患



自主權不僅受到憲法及法律的保障，其在生命醫學倫理上，亦屬於生命醫學倫理四原則之一。

生命倫理四原則(The four principles approach to bioethics)於 1979 年為美國 Tom L. Beauchamp 及 James F. Childress 所提出，並被 Raanan Gillon 在英國及歐洲介紹推廣。過去二十年來，此理論在美國普遍地為醫學倫理教育及臨床討論沿用，並逐漸廣泛地被接受成為許多臨床專科醫學會之醫學倫理指引(codes for professional ethics)。生命倫理四原則乃審慎擷取自共有道德及醫學傳統，建構於共有道德理論基礎之上。此四原則分別為尊重自主原則(the principle of respect for autonomy)、不傷害原則(the principle of nonmaleficence)、行善原則(the principle of beneficence)及正義原則(the principle of justice) (蔡甫昌，2006: 43-45)。

#### 一、尊重自主原則(the principle of respect for autonomy)：

自主(autonomy)代表自我管理、自我規範，尊重自主原則係指尊重一個有自主能力的個體所做的自主的選擇，也就是承認該個體擁有基於個人價值信念所持有之看法，做出選擇並採取行動的權利。即是，有能力做決定的病人應當享有選擇之權利，決定個人所喜愛之醫療照顧方式，醫師們則有相對之義務當尊重病人的決定，而對於缺乏自主能力的病人亦當為其提供保障。尊重自主原則於醫療照顧範疇內，可以導出下列道德規則，例如：  
誠實(truthfulness)：不隱瞞病人之病情及診斷，如此他們才能根據被告知的訊息做出決定。守密(confidentiality)：醫療專業人士一般有保護病人的隱私、對病人所告知事項保密的義務。知情同意(informed consent)：應當告知病人足夠的訊息，並獲得病人的同意方可對病人進行醫療處置。

#### 二、不傷害原則(the principle of nonmaleficence)：

係指醫師維持本身有良好的臨床知識及技術、謹慎地執行以達到「適當的

照顧標準 (standard of due care)」，並避免讓病人承擔任何不當的、受傷害的風險。

### 三、行善原則(the principle of beneficence)：

在不傷害他人之外，行善原則要求我們要進一步關心並致力提升他人的福祉。行善原則乃為醫療專業人士須遵從的基本的義務。

### 四、正義原則(the principle of justice)：

Gillon 指出正義原則應用至醫療照護倫理時，其涉及三層次：公平地分配醫療資源 (分配性之正義)、尊重人的權利 (權利正義) 及尊重道德允許的法律 (法律正義)。

基於尊重病患自主權，及確保成熟有主見能力的未成年人有權對影響其個人的一切事項自由發表自己的意見，對未成年人的意見應按照其年齡和心智發展之成熟度給以適當的看待。因此，在對於未成年人進行基因檢驗時，必須秉持著生命倫理四原則，待有明確及充分的正當理由時，方可進行。

## 第二節 未成人之醫療自主權

近年來，隨著人權運動的興起，以及生物醫學技術的快速發展，醫病關係逐漸發生改變，病患自主權因而受到重視。「未成人」乃相對於「成年人」而言，各國基於保護兒童及青少年之理由，均規定一定年齡為法定成年年齡，該年齡以下之國民稱為未成人，並設有相關親權代理或監護制度。世界各國依其本國之生活環境、成長背景及教育發達程度等因素，對於法定年齡亦有不同之設定。我國依民法第十二條規定滿二十歲為成年。而未成人因年齡因素，總被認為經驗及心智發展成熟度不足，導致思慮不周，無法做出明智的決定，甚至可能做出錯誤決定，而造成自我傷害，因此常被視為需受保護之客體，無法單獨行使醫療同意權。基於保護未成人之由，我國法律賦予父母親代為行使決定權。然而，醫療決定攸關未成人健康及福祉，如果未成人已達可以自己決定之成熟度時，是否得允許其自己作決定？

在醫學倫理中的「知情同意」(informed consent)主張病人是醫療的主體而非客體，醫師應該尊重病人的自主權，提供病患即時、相關、正確的資訊，使其能進行知情、自願的決定。知情同意是臨床上處理醫患關係的基本倫理準則之一。其成立的三個要素：

一、告知：醫師應以病患可以理解的語言及方式，詳細告知病患充分的醫療資訊，如病情、可能的治療方案、各方案之治癒率、對身體健康之影響、醫療之風險、副作用及併發症，以及不治療之後果等重要資訊。受檢者必須瞭解：(一)基因異常可能會有的情況，其嚴重性、變化、療法等。(二)該基因異常遺傳的方式。(三)檢驗的可靠程度，以及發展出疾病的機率。(四)告知檢驗結果的程序，以及樣本的處理方式。(五)如果檢驗結果是陽性，對於受測者、小孩及其家屬未來可能產生的影響（張文貞，2004: 17）。

醫師應僅就其專業範圍內提供意見，不應將自己的意見、偏好及價值強加於病患，並應確保病患瞭解其決定對自己和他人的影響。

二、能力：病患需具有足夠的理解力、判斷能力及成熟度，包括：溝通及瞭解資訊的能力、作出合理醫療選擇的能力、理解所做決定及其後果的能力。

三、自願：病患不受身體約束、心理威脅、及資訊操控，而自發性的做成意思決定。自願性的要件是為了保護病患在做醫療決定時，可以避免受到他人不當的操控或影響。

未成年人有其憲法賦予的隱私權，其對個人的行為也有相當程度的自主權，但是此等權力常會受到父母監護權的限制。傳統的法律觀點視兒童猶如動產，父母可完全控制孩子的行動，時至今日，法律開始有所改變，認為兒童應被提供若干程度的自主權以做決定和控制自己的生活，不過其中要考慮到其年齡和成熟的因素，並且要參考法律上的相關規定。一般而言，兒童的年齡愈輕，則父母的權力就愈大，反之，若孩子年齡愈大，則其隱私權及做決定的權力就應愈加以尊重。我國民法第十三條規定未滿七歲之未成年人為無行為能力，滿七歲以上之未成年人為有限制行為能力，未成年已結婚者為有行為能力，可見七歲以上之未成年人有較大之權利，而已結婚之未成年人，則可視同為成人。我國法律條文的分析，未成年人固然是泛指二十歲以下之人，但不同年齡層之行為能力之認定則有不同：七歲以下無行為能力，七歲以上有限制行為能力；十二歲為兒童與少年之分野；十四歲以下的人其行為不受刑事責任之處罰，十四至十八歲則得減輕前刑；而十二至十八歲為適用於少年事件處理法之年齡，而非適用於成人之刑法規定。總而言之，不同年齡層之未成年人之行為能力認定確有隨年齡增加的趨勢，而其應負的責任也隨之加重，當然此亦意謂其能自我決定的權力也愈大（王智弘，1996: 290）。

未成年人行使醫療自主權有以下幾種情形：<sup>1</sup>

一、完全自主權：已結婚未成年人。

二、部分自主權：七歲以上，二十歲以下之限制行為能力人，若因病需要接受侵襲性檢查治療，醫療法第六十三條第二項及第六十四條第二項規定，「得」由其法定代理人簽具同意書。由於醫療法條文並未規定「應」由其法定代理人簽具同意書，因此未成年人本人之自主權並未被剝奪，而法定代理人之決定權屬於補充性、輔助性之地位。

事實上，未成年人不可能人人成熟或事事均有成熟判斷能力，因此一旦有治療或檢查需要，則七歲以上，二十歲以下之限制行為能力人，在哪些事項上可具有自主權？對於這個問題，醫療法第六十三條及第六十四條均未提供明確規定，以致留下法律漏洞。為補充醫療法在這問題上的漏洞，只能回歸民法第七十七條規定：「限制行為能力人為意思表示及受意思表示，應得法定代理人之允許。但純獲法律上之利益，或依其年齡及身份、日常生活所必需者，不在此限。」根據民法第七十七條，只要治療或檢查屬於「依其年齡及身份、日常生活所必需者」，應可認為未成年人本人即有自主權，而在法律上可自行簽署同意書。

三、無自主權：未滿七歲之未成年人或禁治產人，在接受各種醫療處置時，應由其法定代理人代為表達意思，病患不能自行決定。

「成熟未成年人」是一個相當新的醫學倫理概念，其允許某些未成年人可以不用取得父母親的同意之下，行使醫療行為。成熟度的判斷原則可能取明確規定特定年齡者有決定能力，或針對個別情形由醫療專業人員或法院別認定有無決定能力。基於尊重病患自主權，醫師在執行醫療行為時，應主動、詳細告知病人與其病情有關之重要資訊，且在實行具有侵入性的治療時，應取得病患

---

<sup>1</sup> 本文此處關於未成年人醫療自主權之論述，感謝何建志老師提供意見。

之同意。告知後同意係為了尊重病患之自主決定權，所以必須告知後取得病患之同意。因此，當未成年人有足夠的自主能力做醫療決定，此能力比法律上所認定的能力還高，應賦予未成年人自由去決定有關接受醫療的事務，其可以提高未成年人在治療過程中的配合度。



### 第三節 未成年人基因檢驗與自主權

基因檢驗與一般侵入性醫療行為不同，對於受檢者身體本身之侵襲不大，但基因檢驗結果對於受檢者之影響，卻不小於侵入性醫療。基因資訊不但影響個人，並涉及廣泛的家族成員，因此是否接受基因檢驗，應充分告知受檢者有關基因檢驗之風險及影響，方能確保其自主權。歐洲人類遺傳學會、美國人類遺傳學會與美國醫學遺傳學院、英國臨床遺傳學會、加拿大兒科學會、大洋洲人類遺傳學會及中華民國人類遺傳學會之倫理準則，對於未成年人基因檢驗皆有相關之規範內容，以確保對於未成年人基因檢驗自主權之保障。

#### 一、歐洲人類遺傳學會（European Society of Human Genetics, 2009）：

第二點：未成年人意見在考量上之重要性，應與其成熟程度成正比。關於未成年人健康照護之決定，應儘最大可能獲得未成年人同意或答應。

第四點：未表現出症狀而有遺傳風險之未成年人，如經充分告知，對檢驗與潛在後果有適當理解，有決定能力，未受外在壓力，並接受適當諮詢者，應認為有能力接受基因檢驗。

第七點：關於成年後發作之疾病，對未成年人進行症狀前及預測性基因檢驗，唯有成年前即可預防者（如預防性手術、為採取治療而及早偵測），方才可以接受。否則，症狀前及預測性基因檢驗應延後至當事人成熟且有理解能力時進行。

#### 二、美國人類遺傳學會與美國醫學遺傳學院（The American Society of Human Genetics Board of Directors and The American College of Medical Genetics Board of Directors, 1995）：

（一）針對帶因狀態或晚發性遺傳疾病之基因檢驗，若檢驗結果不具有立即之醫學或心理利益，則建議延後檢驗。除了以上原則之外，若青少年具

有能力、自願，且充份瞭解檢驗訊息，基因服務提供者可以進一步與其進行諮詢。

(二) 基因檢驗前，依父母及孩童之等比成熟度，提供教育和諮詢；並提供後續追蹤遺傳諮詢及心理諮商。

(三) 基因檢驗前應獲得父母允許，及未成年人的同意。

### 三、英國臨床遺傳學會 (Clarke, 1994)：

基因檢驗若不具有效的醫療利益，則反對對未成年人進行晚發性遺傳疾病之預測性基因檢驗，父母應尊重未成年子女的自主性及保密性，應待子女成年後，或能夠理解檢驗真相及接受各種可能的檢驗結果，方可進行檢驗。

### 四、加拿大兒科學會 (Bioethics Committee Canadian Paediatric Society, 2003)：

若為晚發性遺傳疾病 (易感性或預測性檢驗)，應延遲檢驗，待未成年人具有能力後，自己決定是否想要取得自身之基因資訊。

### 五、大洋洲人類遺傳學會 (Human Genetics Society of Australasia, 2008)：

對未成年人進行晚發性遺傳疾病之症狀前和預測性基因檢驗，需極度謹慎，必須優先考量未成年人之最佳利益，並考量未成年人之認知和心理成熟度，以及做出明智決定的能力。建議等到未成年人達到可以參與決定之年齡後，再進行晚發性遺傳疾病之預測性基因檢驗。

### 六、中華民國人類遺傳學會 (2007b)：

(一) 「遺傳檢驗及諮詢一般倫理準則」(中華民國人類遺傳學會，2007b) 第四點「自主與知情同意」：

1. 應該提供受檢者及法定代理人即時、相關、正確的資訊，使其能進行知情、自願的決定。惟有取得具有決定能力之受檢者本人或無決定能力者之法定代理人有效、具體、明確的知情同意，才可對受檢者施行遺傳檢驗。檢驗前並應取得其書面同意，惟同意書本身並不能取代面對面之詳細解釋和討論。



2. 應由個人自行選擇是否接受檢驗，而非在配偶、親屬、朋友、醫師、雇主、保險公司、政府或其他人脅迫或施壓下接受檢驗。諮詢人員也應向受檢者說明，其接受檢驗與否將不會影響其所接受醫療照護的品質。
3. 應讓受檢者有足夠的時間吸收所獲得之資訊，並思考其可能面臨的倫理法律社會問題。

(二)「單基因晚發型疾病遺傳檢驗及諮詢倫理準則」(中華民國人類遺傳學會, 2007a) 第六點「對未成年人進行晚發型疾病之遺傳檢驗」:

擬對未成年人施行發病前檢驗時，應考慮下述四項原則：

1. 檢驗要有合理的可能性能讓孩子獲得確實、可證明的好處，包括可透過預防、監測及早期治療來預防、治癒或緩解病情；若僅屬推測、抽象性的可能好處，尚不足以構成這類發病前檢驗的理由。
2. 應盡可能保障未成年人在將來對是否接受檢驗，自行做出知情、自主決定之權利，並維護其隱私權。
3. 施行檢驗必須獲得法定代理人知情同意。
4. 如果未成年人對遺傳檢驗及其意涵能有基本的理解，應盡可能尋求其答應(assent)。

4-1 根據上述標準，不應對未成年人施行無法於成年前進行有效治療或預防之晚發型疾病發病前遺傳檢驗。

4-2 在極少數情形中，專業評估可能發現未成年個人具有高度成熟的決定能力；唯即使此類未成年人經完整諮詢後自主、知情地決定做晚發性疾病發病前檢驗，如檢驗對其並無直接醫療利益，仍應委婉拒絕其所請，建議其延至成年後再進行。

如果未成年人不能參與決策過程，則最佳利益(best interests)原則便可能無

法充分保護未成年人。當未成年人心智成熟時，對於他們自己的健康，應有權參與決定。大多數醫學倫理研究文獻強調，當未成年人具有溝通和參與影響自身決策之能力時，應鼓勵其參與決策過程，且應受適當告知有關影響健康之醫學資訊。而聯合國兒童權利公約第十二條第一項則規定：「締約國應確保有主見能力的兒童有權對影響到其本人的一切事項自由發表自己的意見，對兒童的意見應按照其年齡和成熟程度給以適當的對待。」

相同年齡的孩童，在認識能力與情緒理解能力上不必然相同，因此「年齡」並非評估能力的唯一依據。評估能力不只評估一般能力，也應評估病人對於醫療決定的理解程度，醫療決定的性質和複雜性，作決定的時間，決定需求之性質及其意涵。因此，在基因檢驗方面，應根據年齡及成熟度，將未成年人意見列入考慮。但有鑑於相同年齡的未成年人有不同發展程度，所以評估能力也應採取「個案考量」。



## 第四節 未成年人基因檢驗與父母權威

歐洲人類遺傳學會倫理準則第三點及第五點均有提及父母之權利及義務，關於子女健康照護之決定，父母或法定監護人應儘可能參與決定程序。如未成年人父母或法定監護人之決定，不合未成年人直接利益，健康照護專業人員應負責保護未成年人利益。且父母應負責向未成年子女告知遺傳風險，並依子女年齡能力提供資訊內容。美國人類遺傳學會與美國醫學遺傳學院倫理準則對於父母的權利加以規範，若父母以非醫療因素要求對未成年子女進行晚發性遺傳疾病，以減輕父母自身的心理壓力，則應限制或禁止父母的權利。加拿大兒科學會倫理準則也有相同的規範，在特殊情況，父母堅決對健康的子女進行基因檢驗，檢驗之疾病尚無醫學或其他利益，則醫師可依非未成年人最佳利益之由，拒絕進行檢驗。

有研究指出，家族內溝通基因資訊有許多困難，例如焦慮、恐懼、家人間衝突、關係破裂、收養、代溝或複雜的家族關係，都會阻礙基因資訊的適時、正確傳遞。而傳遞基因資訊給子女可能會更困難，例如父母不理解子女帶因狀態之意義，或父母因罪惡感而拒絕告知子女。為了協助父母保護子女最佳利益，健康照護專業人員首先應對父母提供充分解說，再由父母在個案中作出決定。

不過，如果父母親對於子女的決定，在醫學上不合子女最佳利益時，健康照護專業人員應如何處理？就此，歐洲人類遺傳學會倫理準則第三點之建議是，健康照護專業人員應負責保護未成年人利益。至於如何保護未成年人利益？歐洲人類遺傳學會之公共暨專業政策委員會(Public and Professional Policy Committee, PPPC)舉例，如父母試圖進行對兒童不利之基因檢驗，基因諮詢師及臨床遺傳醫師可加以拒絕；或者當父母不願進行對兒童有益之基因檢驗與治

療，則健康專業人員應負責採取一切手段促進子女利益（Borry et al., 2009）。

而依國內法律，如果父母親的積極決定違反子女利益，例如要求進行無利益之基因檢驗，則醫療人員自可斟酌情況予以婉拒。不過，如果父母親的消極決定違反子女利益，如拒絕有利益之基因檢驗與相關治療，依我國民法第一〇九〇條規定：「父母之一方濫用其對於子女之權利時，法院得依他方、未成年子女、主管機關、社會福利機構或其他利害關係人之請求或依職權，為子女之利益，宣告停止其權利之全部或一部。」而當兒童及少年有立即接受診治之必要而未就醫者，我國兒童及少年福利法第三十六條即規定，直轄市、縣（市）主管機關應予緊急保護、安置或為其他必要之處置。準此，醫療人員可依法向主管機關通報，並申請准許從事必要之檢驗、治療行為，或依情形請求宣告停止父母之親權（何建志、呂千佩，2009: 39-40）。



## 第四章 國內未成年人基因檢驗之法規與準則

### 第一節 現行法規

我國對於未成年基因檢驗仍缺乏專屬法規加以規範，對於基因檢驗之規定也是分散在現行之醫療法規或規範，例如醫療法、醫師法、醫事檢驗法、優生保健法、人工生殖法、胚胎幹細胞的研究倫理規範、遺傳性疾療檢驗機構評核要點等（王美仁、林秀娟，2009: 3）。

我國因深受儒家思想的影響，特別重視家庭倫理，相關法規也多半強化了父母親之權限，認為父母親有保護、教養其未成年子女之責任和義務，在醫療決定方面，認為未成年子女不具有能力做決定。因此，在台灣阻礙病患自主權的除了傳統的醫事父權之外，還有受家庭價值影響而產生的家屬父權，成為台灣醫療文化下獨特的醫療關係模式，病患家屬基於保護病人的心態，會父權式地替病患過濾醫療資訊，並代為行使醫療決定（楊秀儀，2004: 4）。父母在未成年子女的醫療與健康照護上扮演重要的角色，其重要性不僅反應在醫療文化上，也十足的反應在我們的法律條文中。相關法律介紹分析如下：

#### 一、兒童及少年福利法：

本法第三條規定，父母或監護人對兒童及少年應負保護、教養之責任。對於主管機關、目的事業主管機關或兒童及少年福利機構依本法所為之各項措施，應配合及協助。

本法第四條規定，政府及公私立機構、團體應協助兒童及少年之父母或監護人，維護兒童及少年健康，促進其身心健全發展，對於需要保護、救助、輔導、治療、早期療育、身心障礙重建及其他特殊協助之兒童及少年，應

提供所需服務及措施。

## 二、民法：

我國民法第七十六條規定，無行為能力人由法定代理人代為意思表示，並代受意思表示。第七十六條、第七十七條、第七十八條、第七十九條規定，限制行為能力人為意思表示及受意思表示，應得法定代理人之允許。限制行為能力人未得法定代理人之允許所為之單獨行為，無效。限制行為能力人未得法定代理人之允許所立之契約，須經法定代理人之承認，始生效力。民法一〇八四條第二項規定，父母對於未成年之子女，有保護及教養之權利義務。

## 三、醫療法

本法第六十三條第一項規定，醫療機構實施手術，應向病人或其法定代理人、配偶、親屬或關係人說明手術原因、手術成功率或可能發生之併發症及危險，並經其同意，簽具手術同意書及麻醉同意書，始得為之。但情況緊急者，不在此限。同法第二項規定，前項同意書之簽具，病人為未成年人或無法親自簽具者，得由其法定代理人、配偶、親屬或關係人簽具。

本法第六十四條第一項規定，醫療機構實施中央主管機關規定之侵入性檢查或治療，應向病人或其法定代理人、配偶、親屬或關係人說明，並經其同意，簽具同意書後，始得為之。但情況緊急者，不在此限。同法第二項規定，前項同意書之簽具，病人為未成年人或無法親自簽具者，得由其法定代理人、配偶、親屬或關係人簽具。

本法第七十四條規定，醫院、診所診治病人時，得依需要，並經病人或其

法定代理人、配偶、親屬或關係人之同意，商洽病人原診治之醫院、診所，提供病歷複製本或病歷摘要及各種檢查報告資料。原診治之醫院、診所不得拒絕；其所需費用，由病人負擔。

本法第八十一條規定，醫療機構診治病人時，應向病人或其法定代理人、配偶、親屬或關係人告知其病情、治療方針、處置、用藥、預後情形及可能之不良反應。

關於基因檢驗適用醫療法第六十四條規定，其實有值得深入討論的地方。當基因檢驗涉及抽血採樣時，應屬於醫療法第六十四條之「侵入性檢查」。不過，本人屬於未成年時，是否可以獨立自行同意抽血採樣？因醫療法第六十四條第二項規定「得由」法定代理人簽具，而非「必須由」或「應由」，因此未成年人如具有相當識別能力或心智成熟者，應可自行簽具同意書同意抽血採樣進行基因檢驗。反之，如果未成年人不具有相當識別能力，或心智尚未成熟者，則仍應由法定代理人簽具同意書，以保護未成人之權利。由於本條規定忽略了以上的不同情形，因此實際上已有法律漏洞，而潛藏未來爭議可能性。由此可見醫療法對於未成人權利之保障，在思考上並不周延，值得日後針對本條動進行補充修改。<sup>2</sup>

#### 四、個人資料保護法<sup>3</sup>

我國於 1995 年立法制訂「電腦處理個人資料保護法」，規定公務機構或其他徵信、金融、醫院、學校、電信、大眾傳播等八類非公務機構應依照規定處理個人資料，保護當事人權益，否則應負相關民、刑事等法律責任。但由於本法對於個人資料保護範圍僅限於電腦檔案資料，而不包括手寫資

<sup>2</sup> 本文此處關於醫療法第六十四條之論述，感謝何建志老師提供意見。

<sup>3</sup> 本文此處關於個人資料保護法之論述，感謝何建志老師提供意見。

料，且又有行業限制，因此隨著近年來國內經常發生個人資料大量外洩事件，在在顯示本法規定對個人資料保護有所不足。為使本法規範內容得以因應急速變遷之社會環境，行政院於 2005 年 2 月提出本法修正草案，並將名稱修正為「個人資料保護法」。而經過立法審查延宕多年，個人資料保護法於 2010 年 4 月 27 日，經立法院第 7 屆第 5 會期第 10 次會議通過，並由總統於 5 月 26 日公布。依本法第 56 條，本法施行日期，由行政院定之。

未來本法正式施行後，將會對於國人醫療資訊及基因資訊之使用與收集產生重要影響。本法第六條規定，有關醫療、基因、性生活、健康檢查及犯罪前科之個人資料，不得蒐集、處理或利用。但有下列情形之一者，不在此限：

- (一) 法律明文規定。
  - (二) 公務機關執行法定職務或非公務機關履行法定義務所必要，且有適當安全維護措施。
  - (三) 當事人自行公開或其他已合法公開之個人資料。
  - (四) 公務機關或學術研究機構基於醫療、衛生或犯罪預防之目的，為統計或學術研究而有必要，且經一定程序所為蒐集、處理或利用之個人資料。
- 前項第四款個人資料蒐集、處理或利用之範圍、程序及其他應遵行事項之辦法，由中央目的事業主管機關會同法務部定之。

關於本法第六條在臨床基因檢驗之適用，可能會有法律上疑義。由於基因檢驗並非法律明文規定必須執行之醫療行為，醫院亦並非公務機關，臨床基因檢驗並非學術研究，所以臨床基因檢驗看來僅能適用第六條第三款「當事人自行公開」。但嚴格說來，個人同意提供檢體進行基因檢驗，其同意範圍只限於醫療人員從事檢驗行為，並非公開個人基因資訊。所以，在個人



資料保護法第六條規定下，雖然法律對於個人基因資訊提供保護，卻也對基因檢驗行為引發法律疑義。

另一種解決個人資料保護法適用於臨床基因檢驗疑義的方法，是將臨床基因檢驗解釋為醫療法第六十四條之「中央主管機關規定之侵入性檢查或治療」，使醫療法第六十四條成為個人資料保護法第六條第一款之「法律明文規定」。不過，值得遺憾的是，我國中央主管機關衛生署多年來一直未針對「侵入性檢查」之內容與項目有所公告規定。因此即便基因檢驗可認為屬於「侵入性檢查」，但卻缺乏中央主管機關規定作為依據（事實上，不但基因檢驗會面臨這個問題，所有醫事檢驗項目都會面臨這個問題。）。

為了保障人民權益不受政府失職影響，雖然衛生署尚未頒佈「侵入性檢查」規定，但在法律解釋上，應認為臨床基因檢驗屬於醫療法第六十四條之檢查。不然，當個人資料保護法正式施行後，全國醫療與基因資訊之收集與處理、保存，恐怕都有違法之虞。

本法第十九條規定，非公務機關對個人資料之蒐集或處理，除第六條第一項所規定資料外，應有特定目的，並符合下列情形之一者：

- (一) 法律明文規定。
- (二) 與當事人有契約或類似契約之關係。
- (三) 當事人自行公開或其他已合法公開之個人資料。
- (四) 學術研究機構基於公共利益為統計或學術研究而有必要，且資料經過提供者處理後或蒐集者依其揭露方式無從識別特定之當事人。
- (五) 經當事人書面同意。
- (六) 與公共利益有關。

(七) 個人資料取自於一般可得之來源。但當事人對該資料之禁止處理或利用，顯有更值得保護之重大利益者，不在此限。

蒐集或處理者知悉或經當事人通知依前項第七款但書規定禁止對該資料之處理或利用時，應主動或依當事人之請求，刪除、停止處理或利用該個人資料。

關於本法第十九條規定，因本條文並未針對未成年人有特別規定，導致未成年人是否可以獨立進行書面同意產生疑義。因此當未成年人要同意醫療機構蒐集其個人資訊，必須回歸民法第七十七條：「限制行為能力人為意思表示及受意思表示，應得法定代理人之允許。但純獲法律上之利益，或依其年齡及身份、日常生活所必需者，不在此限。」至於何謂「依其年齡及身份、日常生活所必需者」，應參考聯合國兒童權利公約第十二條第一項則規定：「締約國應確保有主見能力的兒童有權對影響到其本人的一切事項自由發表自己的意見，對兒童的意見應按照其年齡和成熟程度給以適當的對待。」

## 第二節 專業學會準則

國內中華民國人類遺傳學會（2007a）已經提出「單基因晚發型疾病遺傳檢驗及諮詢倫理準則」（下簡稱國內準則），由經該學會研究團隊內部多次討論修改，及先後於 2006 年 11 月台灣神經學學會神經遺傳學組專家會議，2007 年 6 月台大醫院臨床醫學倫理委員會臨床倫理工作坊中發表並徵詢回饋意見，參酌修訂而成。關於對未成年人進行單基因晚發型疾病發病前基因檢驗，國內準則在第六點「對未成年人進行晚發型疾病之遺傳檢驗」建議如下：

1. 當父母要求為未成年子女做晚發型遺傳檢驗時，應根據其疾病性質、醫療和其他方面之可能利益、檢驗對該子女與家人的影響、家庭狀況等因素，做完整的討論。處理這類請求應著重與家長之溝通討論。如果可能的話，應讓該子女參與討論，以瞭解其想法並納入決策考量。
2. 在考慮對未成年人施行晚發型疾病遺傳檢驗時，應以該未成年人整體最佳利益為首要考量。並衡酌個案中決定事務之複雜程度、疾病之性質預後、該未成年人心智能力、自主與隱私等因素，給予其意願不同程度之考量及尊重。
3. 對已發病之未成年人施行晚發型疾病診斷性遺傳檢驗，適用本準則第二條第一項之規定，並應告知未成年人及其法定代理人有關疾病之遺傳性等相關事宜，取得該法定代理人之知情同意。
4. 擬對未成年人施行發病前檢驗時，應考慮下述四項原則：
  - (1) 檢驗要有合理的可能性能讓孩子獲得確實、可證明的好處，包括可透過預防、監測及早期治療來預防、治癒或緩解病情；若僅屬推測、抽象性的可能好處，尚不足以構成這類發病前檢驗的理由。
  - (2) 應盡可能保障未成年人在將來對是否接受檢驗，自行做出知情、自主決定之權利，並維護其隱私權。

(3) 施行檢驗必須獲得法定代理人知情同意。

(4) 如果未成年人對遺傳檢驗及其意涵能有基本的理解，應盡可能尋求其答應(assent)。

4-1 根據上述標準，不應對未成年人施行無法於成年前進行有效治療或預防之晚發型疾病發病前遺傳檢驗。

4-2 在極少數情形中，專業評估可能發現未成年個人具有高度成熟的決定能力；唯即使此類未成年人經完整諮詢後自主、知情地決定做晚發性疾病發病前檢驗，如檢驗對其並無直接醫療利益，仍應委婉拒絕其所請，建議其延至成年後再進行。

由以上規定可知，關於成年後發作之單基因晚發型疾病，國內準則在評估是否對未成年人進行基因檢驗，以醫學利益作為唯一判斷依據。對於可有效治療或預防之疾病，在符合知情同意條件下，國內準則同意進行基因檢驗。不過，對於無法有效治療或預防之疾病，即使法定代理人同意，甚至個案中未成年人具有高度成熟的決定能力，國內準則認為應委婉拒絕進行基因檢驗。

## 第五章 國內臨床實務經驗

本文為瞭解國內臨床實者對於該議題之看法及態度，進而加入質性訪談內容，訪談對象包括國內小兒遺傳科醫師，藉由深度訪談的對話形式，以取得正確的資訊並瞭解訪談對象對未成年人基因檢驗的看法、態度與感受。本文採深度訪談之研究方法，因國內遺傳科醫師人數少，且接受訪談意願多不踴躍，所以本研究訪談對象的選取以便利取樣為主，訪談時間九十八年三月至九十九年四月間共訪談五位臨床醫師。訪談內容經受訪者同意全程錄音，訪談結束將錄音檔轉成逐字稿，依逐字稿內容進行分析與詮釋，以建構出本文第五章討論之四個核心議題：「父母意見居主導性」、「對未成年人權益之影響」、「遺傳學專家學者之態度」及「病友團體之角色」。

訪談名單：

編碼	訪談日期	性別	受訪者主要專長
D01	98.03.06	男	產前遺傳診斷、血緣基因鑑定、乳癌基因診斷
D02	98.03.11	女	一般兒科、小兒遺傳及罕見疾病
D03	98.03.17	男	神經醫學、醫學遺傳學
D04	98.04.17	男	小兒遺傳科
D05	99.04.17	男	小兒科專科、醫學遺傳專科、兒童內分泌新陳代謝次專科、兒童神經次專科、分子生物學

### 第一節 父母意見居主導性

在我國傳統文化中，著重根深柢固的家庭倫理與和諧，個人的道德判斷及選擇，經常受到親屬關係、家庭價值及孝道考量之影響。我國民法規定，父母

對於未成年子女，有保護及教養之權利義務，且在我國有許多醫療法規授權父母或法定代理人代為行使未成年人之醫療同意權，例如醫療法第六十三條、第六十四條所規定，侵入性檢查或治療、手術原因、手術成功率或可能發生之併發症及危險，應向病人或其法定代理人、配偶、親屬或關係人說明，並經其同意，並經其同意，簽具手術同意書及麻醉同意書，始得為之，並且規定，病人若為未成年人或無法親自簽具者，得由其法定代理人、配偶、親屬或關係人簽具。

法律推定未成年人缺乏對醫療行為作出適當判斷的成熟能力，而父母擁有小孩所欠缺的，在做生命中困難抉擇時所應該有的成熟、經驗、和判斷能力，因此在子女未達法定成年年齡以前，父母對於未成年子女，有保護及教養之權利義務。未成年人總被認為心智發展尚未成熟，決定能力、心理社會成熟度可能不足，不具足夠能力去參與整個醫療決策過程，無法作出明智的決定，因此在子女未達成年年紀前，法律授權由父母或法定代理人代為決定，且人們相信，父母在諮詢過醫師後，將會作一個正確的醫療決定，該醫療決定是符合未成年子女的最佳利益。因此在子女未成年前，父母基於保護未成年子女之由，有權利代替行使醫療決定權。

在作者所訪談的五位臨床遺傳科醫師中，有三位醫師同意在父母「非醫學理由」的要求之下，對未成年人子女進行晚發性遺傳疾病基因檢驗，其理由包括：解決父母的焦慮、解決不確定性、規劃子女未來，及國內欠缺法律規範（或醫生沒有立場拒絕）。

#### 一、解決父母的焦慮

「家長一定會說，那我的感受難道你不用顧慮嗎？畢竟這小朋友是我在養的，我覺得這焦慮感對我來講非常嚴重的事情。」- D01

「我們現在的基因檢驗愈做愈多，有些問題是 late onset，也就是說，他是

晚發性的，那問題就來了，那父母親就會擔心，...。很多父母親就會說嘛，但是我擔心睡不著覺，我還是覺得說，他沒有要幹麻，他也不會做什麼，但是他就是希望知道，他會焦慮。」 - D01

「父母親帶有這些疑慮，就是懷疑他們的孩子，我覺得這長期不可能不影響到孩子，而且對父母親本身也是一個很大的折磨，就是我擔心我會把這樣的問題 pass 給我的孩子，那父母親長期在這種陰影之下。」

「目前沒有治療的方式一樣不做，但是如果家屬強烈要求，因為他們很想知道發生什麼事，那當然我們還是會去幫他(未成年子女)做檢驗。」 - D02

## 二、解決不確定性

「如果檢查結果，萬一不是那一半，那至少他會比較好睡，會覺得解除父母親的焦慮，如果檢查結果是有，他也認命，因為至少他也知道答案，因為 uncertainty 質實對於人來講，是一件很折磨人的事，他只想知道這個答案。」 - D01

## 三、規劃子女未來

「父母親想先做基因檢驗的理由常會是想先幫小孩規劃、教育的方法。」 - D01

## 四、國內缺乏法規規範（或醫生沒有立場拒絕）

「我們還是遵照父母的要求，因為台灣沒有規範，如果你不遵照他的要求，他就會跟你翻臉，問你：你為什麼不能幫我做，講到最後翻臉對大家也沒好處，所以我們該講的都講了，最後問他是不是還要做？還是你考慮等小孩大了之後再做？但他的最終意見還是說你幫我做，你能說不嗎？」 - D01

「就像小腦萎縮症，因為這會牽涉到父母對小孩的教育，這實務上是會有困擾的，但如果父母親還是強迫要這樣做的時候，我們(醫生)到底有沒有理由拒絕他，在台灣並沒有這方面的規範。」 - D01

「如果我該做的該做的都做了，對方的資訊也有了，他們當然有權利要求對小孩做檢驗，我們的法律並沒有拒絕或禁止的條例。」 - D04

父母總是被視為是未成年子女之最佳保護者，父母一定會為子女作出最符合其利益之決定。有些父母為了解除自身焦慮與不安，或以為子女規劃未來之作為理由，要求對未成年子女進行基因檢驗，父母以非醫療因素要求對未成年子女進行基因檢驗之行為，在倫理上是具爭議性的。有二位受訪者醫師認為，父母雖是法定代理人，但法定代理人是否就具有代替未成年子女執行基因檢驗之決定的資格？其認為，若沒有可預見之醫學利益，應限制或禁止父母的要求，且應遵照國際上的共識，延後檢驗，待未成年子女成年後，再自行決定。

「現在父母都是法定代理人，但法定代理人是否有資格要做什麼檢查，這還是一個模糊地帶。在沒有有效的治療方法，提早幫未成年做檢驗，可是會有兩面結果，如果檢查出來是沒有，就解除他的憂慮；但是如果是有的話，他的憂慮就會深，可能更早他就會很憂慮。」-D05

「我們是遵從國際標準，因為國際上，這樣子有共識，一定是考慮到很多他的結果，所以父母親，我們也碰過，我們跟他講，現在國際態度是這樣子，父母親也瞭解，然後父母親後來也很感謝，他們說，還好，當時沒有做，做了，心裡面會真的不好受，卻能做什麼呢？等小孩成熟以後，教育完備了，他的工作，或者他真的是有那個需要之後再來做，而且是有很好的心理支持以後。」-D03



## 第二節 對未成年人權益之影響

有醫療行為的決策過程中，若為病患進行侵入性的治療時，醫師應告知病患有關疾病之相關訊息，並取得病患之同意，方能為之。而進要基因檢驗前，受檢者應當先進行遺傳諮詢，經由諮詢獲知疾病與基因變異之間的關係及資訊，瞭解基因檢驗的好處及壞處、基因檢驗的內容，及其可能會牽涉到的問題，如保險、求學及就業等有關訊息，醫師應以病人得以理解之語言，詳細告知受檢者。

但如果受檢者為未成年人，其是否具有意思能力，能參與基因檢驗之決策過程，這是臨床實務上所遇到的問題。因此本文所訪談之臨床醫師有提到，來接受遺傳諮詢多為父母或法定代理人，未成年子女沒有被要求一定要參與。但這會產生問題，未成年人在不知道的情況下，接受了基因檢驗，這是否影響了未成年人的自主權及隱私權，且檢驗的結果呈現陽性反應，可能會對其未來人生產生重大的變化，例如受教權受到剝奪、工作機會減少，或遭到保險公司的拒保等，且可能提早被貼上標籤，而遭到歧視。

關於國內未成年人基因檢驗實務，由受訪者醫師實際經驗觀察，可發現未成年人本人通常不是扮演主動參與角色，而在諮詢過程中也常沒有實際發言、表達想法的機會。在這種實務現況下，未成年人的自主權與其他權益保障，可能會面臨的困境如下：

### 一、未成年人未充分行使自主權

「不會跟小孩解釋，事實上你可以試著解釋，但有時候你也要尊重父母的態度，甚至有些親子鑑定有的小朋友帶來，父母還會跟我們(醫生)說，你不要告訴他們我們要做這些。」

「這通常都是父母親在作主，小孩子本身常常五、六歲，或十幾歲，他沒有作主的能力，他也不瞭解這些事情。」

「通常諮詢多是父母來諮詢，小孩子都不參與。」

「你沒有權利要求他參與，因為他未成年，你的知情同意要做什麼情況？法律上規定他的監護人是可以這樣子做的啊。」- D01

## 二、未成年人自我形象認知受影響

「而且比較小的時候去做有一個很大的 risk，假設他是 positive，可能會一輩子被貼這個標籤，或者他自己會認為以後就一定怎麼樣，所以就不要唸書。」-D05

## 三、基因歧視風險

「我們的保險愈來愈難買了，因為以前我們那個年代，不要身體檢查，因為風險愈來愈大，所以會要求你去做健康檢查，甚至你的家族他都要知道，現在因為疾病愈來愈多，像 Huntington's Disease，保險公司會回溯，看你的病歷，看你哪一天來抽血，當初你就懷疑你家族有這樣的疾病，你沒告知，他可以一句話，就給你拒保了，這就會衍生很多基因倫理問題，那你這個檢查，相對的就是對他貼上 mark。」-D02



### 第三節 國內臨床遺傳學家之態度

對於未成年人基因檢驗之議題，國際間已有高度之共識，對於尚無有效預防及治療方法之晚發性遺傳疾病，各國倫理則準則建議延遲檢驗，待未成年人成年後，再自行決定是否接受檢驗。國內臨床遺傳學家大都同意準則上之規範，但認為每個國家的文化脈絡、風俗民情及環境等各因素不同，國外倫理準則不一定適用於國內現況，因此認為每個個案仍需進行個別評估及討論。

本文所訪談的臨床醫師中，同意進行未成年基因檢驗者，均強調，基因檢驗的大前提是，一定要透過遺傳諮詢，讓受檢者及其家屬充分瞭解基因檢驗的內容、可能獲得的結果及基因檢驗的好處和壞處。因為基因檢驗不是單純的醫療問題，也不是單純的檢驗問題，其牽涉層面廣泛，如就醫、就學、就業，跟家庭和其他人的互動，甚至基本的權益都會影響或剝奪，這些都要整體的考量，要做適當的提醒。經過遺傳諮詢後，再由父母做決定是否為未成年子女進行基因檢驗。

對於未成年人基因檢驗之看法，國內臨床並沒有達成共識，所以大多都是根據醫師個人的專業評估，本文訪談的五位臨床遺傳科醫師，有同意，也有反對，有三位醫師傾向同意，其中一位醫師認為：基因檢驗可以解除父母的焦慮，若一味的禁止，將可能將基因檢驗推到地下化；另一位醫師是站在遺傳學立場，認為生物科技不斷地進步，雖然目前沒有有效的醫學治療方法，但因為知道有這疾病，而進行研究找出疾病的原理，而發明可以治療的新藥；三位醫師均論述到，因國內沒有訂定相關法律規範，所以沒有立場拒絕父母的要求。有兩位醫師持反對立場，其考量因素為：遵照國際準則、目前沒有有效的醫學利益，提早知道，只是提早擔心，沒有任何幫助。

## 一、同意未成年人基因檢驗

### (一) 解除父母的焦慮

「我個人贊成基因檢驗，就是我覺得檢驗基本上我贊成的，因為第一個，可以清除父母親的疑慮，因為父母親帶有這些疑慮，就是懷疑他們的孩子，我覺得這長期不可能不影響到孩子，而且對父母親本身也是一個很大的折磨。」

### (二) 避免基因檢驗地下化

「就像小腦萎縮症，我也可以從小教育他，人生的長短不是問題，所以這中間的關節，每個人的看法，其實是差異的，但是我覺得，你沒有道理去禁止，我覺得你真的去禁止反而會有一點矯情，也做不到，同樣的也是把這些事情推到地下化而已，但他們會做的比我們好嗎？」-D01

### (三) 國情不同，外國倫理準則不適用於台灣

「國外那些 guideline 是不是適用於台灣，其實不見得，因為他們站在的立場是保護未成年人，因為他們國外比較重視自我，在台灣，絕大部分父母可能會更疼惜這個小孩，所以我覺得這是東方社會和西方社會的不同，所以在這樣的情況之下，到底做，有什麼不好嗎？我也不知道，我也沒有覺得有什麼不好，所以我沒立場去說不用做，但，我還是必須去宣示 guideline，其實我們對成年人做比較好，那如果他講出一個理由，說他還是想做，那他也瞭解，那我們就會幫他做，這是我們今天的基本態度。」-D01

### (四) 遺傳學立場

「我自己本身傾向於想先知道，因為我們學遺傳的，我們知道遺傳這東西是代代相傳的，這會對我們社會、國家造成負擔，那我也很想去知道說，去瞭解這個家庭，到底有什麼疾病存在，這對我而言，如果我有這個能力，我一定會去做，那就像我們一再強調的，科學在進步，以往根本不知道有這些疾病，也不會去預防，那現在已經慢慢的知道了，也許我現在沒有能力治療，可是我現在診斷了，我可能十年、八年也許有新的藥，也許科學家會去因為知道你這疾病，知道疾病就會知道原理，我知道你這個基因，有這個基因測試，我就會知道你身體裡面那一個缺失，那我知道你這個原理，我就知道你會引發哪個器官的問題，那麼也許我們有藥物幫你，在原頭做治療。」-D02

### (五) 缺乏法律規範

「如果我該做的都做了，對方的資訊也有了，他們當然有權利要求對小孩做檢驗，我們的法律並沒有拒絕或禁止的條例。」-D04

## 二、反對未成年人基因檢驗

### (一) 遵照國際準則

「對於未成年人基因檢驗，若目前沒有有效的治療方法，我們是遵從國際標準，一般情形不做，像國外也是這樣的政策，你沒有治療方法，你對於未成年人，會影響他們的成長，受教育，他們有工作權。」

「國際上，這樣子有共識，一定是考慮到很多他的結果，所以父母親，我們也碰過，我們跟他講，現在國際態度是這樣子，父母親也瞭解，然後父母親後來也很感謝，他們說，還好，當時沒有做，做了，心裡面會真的不好受，卻能做什麼呢？等小孩成熟以後，教育完備了，他的工作，或者他真的是有那個需要之後再來做，而且是有很好的心理支持以後。」-D03

### (二) 目前沒有有效的醫學利益

「我是比較傾向未來沒有什麼治療方式的，可能還是等小孩子成年之後，當然之前要做一些電腦 test，可能要做一些心理的評估之類的。因為如果做出來假如是不好的，被 test 的人跑去自殺的話怎麼辦？所以滿十八歲之後，他的心智年齡比較成熟。」-D05



## 第四節 病友團體之角色

醫師雖可以提供專業的知識與治療，但可能無法真正體會到病患的感受，而病友團體卻能開闢一個讓病友們可分享彼此生活經驗與獲取醫療資訊的空間，增加病人和醫生之間的溝通管道，提供病友家庭互動聯結、支持與鼓勵，並提供相關資訊；集合病友家屬及社會資源，藉由團體與社會的力量，協助病友及家屬解決醫療、就學、生活上的困難，提昇病友的生活品質，加強自我調適與自我照顧的能力，增進照顧的經驗，並減輕新病友的焦慮及無助，為患有相同疾病的病患提供心裡支持與關懷，進而提昇病友健康層次及生活品質並喚起社會各階層人士及全民對病友的認識與重視。

「我常常會做的是轉介，讓他們聽聽看其他家長的想法，或一些家庭遇到同樣類似的情況是怎麼做的，介紹他們互相認識，或者病友協會。讓他們去參與，去分享互相的經驗，大家做參考，看有沒有辦法有共識，但是也僅作參考。如果還有疑惑，還是要找專業的醫師或相關的人員。有正式的病友協會，基本上整個團隊的結構和方向是正向的，比較不會有一些民俗療法或不相干的事物，至少對疾病本身的就醫診療和未來的狀況，以及整個家庭資源的相關整合，如何運用，如何面對情緒上的挑戰，如何面對難關，如何面對未來，在整個同病類的病友團體，總會有一些比較堅強，或已經走出來的家長，可以當作模範。」-D04

「病友團體還蠻重要的，有很多小的問題，其實醫生不會注意到，就是有些生活上照顧的細節。另外一個就是支持的力量，人都是這個樣子，有人跟我一樣，就比較不會那麼沮喪。」

「病友團體可以做一些醫生沒有辦法做的事情。就是他們要有什麼權利、什麼利益，醫生去講絕對沒有人會理，還是要病友團體去講比較會有。」-D05

## 第六章 結論與建議

### 第一節 研究結論

由各國目前制訂之倫理準則內容可清楚知道，國際間對於未成年人基因檢驗已具高度共識，即認為「醫學利益」應做為未成年人進行無症狀及預測性基因檢驗之主要理由，檢驗結果可以使未成年人獲得直接的利益，若沒有立即或可預見之利益，則建議延遲對未成年進行基因檢驗，應待其成年後或有能力之後，再自行決定。其不建議之理由：(一)保護未成年人自主權。(二)保護未成年人隱私權。(三)預防傷害。(四)避免受到污名化及基因歧視等。

基於尊重病患自主權，醫師在執行醫療行為時，應主動、詳細告知病患與其病情有關之重要資訊，並取得病患「知情同意」後，方得進行醫療行為。「知情同意」主要目的在保護病患之醫療自主權，但對於未成年人而言，由於其心智發展不一定夠成熟，當他們無法清楚瞭解複雜的基因概念、目的及影響時，則可由父母或法定代理人代為決定。但對於具有溝通能力和識別能力之「成熟未成年人」，應鼓勵其參與討論基因檢驗的決策過程，因為這項決定攸關未成年人未來的人生，所以應讓未成年人充分表達自己的看法、疑慮及所擔憂的問題。

關於醫學上無法治療的疾病，也有不同的理由支持對未成年人進行症狀前或預測性基因檢驗：(一)在基因檢驗後獲得好消息，例如受檢者沒有自父母遺傳有致病基因，有助於個人免於懷疑憂慮，並積極規劃人生。(二)早期檢驗可使人及早接受並適應個人基因特性，若在人生後期才得知基因資訊，反而會衝擊個人自我形象。有研究指出，個人年輕時比其晚年時較易處理高危險的消息 (Skirton, 1998)。(三)某些人可能認為，不確定性比知道正面或負面檢驗結果更令人煩惱，因而有些父母會同意子女進行症狀前或預測性基因檢驗。(四)並無相

關研究足以證明基因檢驗對未成年人造成不利的影響。因此，對於症狀前及預測性基因檢驗之利弊分析不能一概而論，如對於未成年人或其家庭具有心理利益或社會利益時，可考慮進行基因檢驗。

Borry 等人指出，每個國家文化、法律背景不同，不應將某個準則直接轉譯至另一國家使用 (Borry et al., 2006: 379)。西方社會強調個人主義所以強調病患自主權，進而強調「告知後同意法則」。然而，我國風俗民情與文化價值不同於西方社會，我國深受儒家思想之影響，特別重視倫理道德及家庭和諧，認為個人只是家庭中的一部分。因此當個人在做重大決定時，時常會受到家屬間的意見所影響；若家中有人生病時，受影響的通常不只是病患個人而已，還包括病患家屬。這種以家屬為中心的決策模式，其強調家庭和諧之價值勝過家庭成員個人之自主權。然而此種以家屬為中心之決策模式，並非否認個人的自主性，而是以更寬廣的觀點去看「自主性」(楊琇茹，2004: 69)。因此，當我們繼承西方許多文化事物時，應該再與台灣固有的風俗民情及文化價值相結合，進一步形塑出台灣社會特有的法律意識與法律文化 (楊琇茹，2004，138)。

未成年人基因檢驗涉及倫理、心理、法律與社會等複雜因素的考量，父母的親權、未成年子女的最佳利益，及醫師專業的考量，這三方面可能發生衝突。這些衝突，往往涉及許多社會或倫理的兩難，在每一個具體個案中的考量與情況，也都不盡相同。當父母的親權與醫師專業發生不同意見時，本論文建議，醫師應依其專業，以非指導性方式提供受檢者或父母有關基因檢驗之資訊，包括檢驗的方式、利益與風險，以及檢驗可能帶來的心理、家庭與社會影響，及可能受到的歧視 (如就學、就業、保險) 等，並進一步提供心理諮商與輔導，介紹病友團體使其認識，讓受檢者或父母充份瞭解檢驗後可能發生的所有影響。當未成年受檢者已具有溝通能力和識別能力時，應尊重未成年人自主性，



並由其知情同意後做決定；若未成年受檢者不具有識別能力，則由父母親或法定代理人依據未成年人整體之最佳利益做為考量，代為決定是否進行預測性基因檢驗。

非指導性(non-directive)是目前國際遺傳諮詢學界的基本原則 (Bartels et al., 1997)。根據這個原則，醫師應以中立態度向提供病患資訊及可能的所有選擇，正、反面之訊息均要告知，但不幫病患做決定，由病患或其家屬做選擇。因為人都有意識型態，醫師也有主觀意識，認為什麼是該做的，什麼是不應該做的。但在未成年人預測基因檢驗之議題尚未達成共識前，醫師應提供病患或其家屬所有可能的結果，讓病患自主做決定，而非傳統的醫事父權方式，依照醫師自己主觀意識提供訊息，以誘導病患做決定，這將與現行之基因檢驗原則相抵觸。

在台灣，成年人之遺傳諮詢架構已趨於完整，但在未成年人部分仍有爭議，因為擔心父母親的親權會影響子女的權利，而欲讓醫師扮演最後裁判官的角色，這對醫師而言，其責任太過沉重。因此，本論文認為應由法律明確規定，依據醫師和父母親之平衡點，制定一個客觀中立的規範，以避免雙方產生衝突時，沒有依循的標準。除了制定法律之外，應該設置一個機制評估這家庭是否符合進行未成年人基因檢驗，其針對受檢者或其家屬之心理、情緒管控能力及危機處理能力等方面進行專業評估，若評估結果認為不適宜，則應延後檢驗或婉拒，若評估結果認為該家庭確實以未成年人整體之最佳利益做為考量，方可進行檢驗。

## 第二節 研究限制與建議

本論文除了搜集國內、外關於未成年基因檢驗之倫理準則、期刊、書籍及網路資料外，為瞭解國內臨床實驗者對此議題之看法及態度，因而加入質性訪談內容，但因為時間與人力有限，加上國內遺傳科醫師接受訪談之意願不高，所以訪談數只有五位。因此本論文對於國內臨床實驗者對此議題之看法及態度推論有限。

此外，本論文原計劃加入未成年受檢者及其家屬之看法及態度，但礙於保護病患隱私權之由，作者無法進一步與相關當事人聯繫，因此本研究缺乏相關之經驗分享。期盼往後的研究能就受檢者或其家屬之受檢前、後之差異進行深入性探討，探討檢驗結果對受檢者或其家屬生活、價值觀，或對患病小孩的態度是否產生改變？以及檢驗前所想像之可承受力與檢驗後證實帶有異常基因的心情反應之落差？病友團體與不願意公開之病患或其家屬，其檢驗前、後之態度及感受是否有所不同？若能加入以上之內容，將有助於未來制訂未成年人基因檢驗之法規範時，可以更周詳的考量到受檢者及其家屬之真正需求。

本論文根據研究結果，提出下列建議：

### 一、制訂「未成年人基因檢驗」相關法規範：

本研究訪談之臨床醫師反應，對於未成年人基因檢驗台灣目前沒有相關法律規定，因此醫師在透過遺傳諮詢告知其檢驗相關的資訊後，若父母執意要為未成年人進行預測性基因檢驗，醫師沒有理由拒絕他，因為台灣並沒有禁止的條例。國內中華民國人類遺傳學會（2007a）已提出「單基因晚發型疾病遺傳檢驗及諮詢倫理準則」，但此準則係屬倫理規範性質，不具實質的法律效力，建議我國立法單位制訂相關法律，於條文中載明具體的罰則，

以確實保障受檢者及醫師之權利。

## 二、遺傳諮詢制度之完善：

由於基因檢驗結果不僅影響受檢者個人，甚至影響至廣泛的家族，所以在進行基因檢驗前，必須透過遺傳諮詢的過程，讓受檢者及其家屬充分瞭解基因檢驗的內容、可能獲得的結果，及檢驗的侷限性，應其知情同意，方得進行檢驗。本文所訪談之遺傳科醫師談到，因為科技的發展，基因檢驗並不是那麼困難，最困難的是基因檢驗常要伴隨著遺傳諮詢，這遺傳諮詢的落實，才是基因檢驗的靈魂，沒有遺傳諮詢，這基因檢驗不具任何意義，沒有透過遺傳諮詢，其實是件非常危險的事情。由此可知遺傳諮詢之重要性。

訪談中有多位醫師反應，在台灣，遺傳諮詢制度並不完善，健保不給付，缺乏配套措施，遺傳諮詢需要運用很多資源來做諮詢，但政府給付遺傳門診之費用與一般門診相同，所以並不是所有醫院可以負擔。而在目前國內遺傳諮詢實務，往往由醫師自己諮詢，缺乏專業遺傳諮詢師與醫師共同合作。因此，如何在國內建立完整遺傳諮詢制度，以團隊方式對病患當事人提供最佳服務，實為今後要務，而這便有賴於政府、專業學會、病患團體之合作與共識，才能逐步建立完善制度。

因此，本論文建議政府應重視建立健全的遺傳諮詢師認證和管理制度，以提升臨床遺傳諮詢的專業品質。

## 三、醫學倫理觀念之養成及落實

隨著生物醫學科技的日益增進，醫療層面不再侷限於單一的醫病關係，其涵括道德、宗教、法治、生命倫理、基因倫理與研究倫理等觀念，而因倫理所衍生的問題日益受到重視。各醫學校院急起改革，期望於醫學教育中，

融入人文教育，培養出德術兼修的醫師。且藉由繼續教育，加強醫療人員對醫學倫理之重視，並規範醫療行為以符合醫學倫理及法規，以藉此保障病患及其家屬之權益與尊嚴。進而透過研習營、研討會，探討醫學院校有關人文社會與倫理法律教育之環境與結構性問題，從制度面提出改進方案。



## 參考文獻

### 一、中文部分：

中華民國人類遺傳學會 (2007a)，單基因晚發性疾病遺傳檢驗及諮詢倫理準則。

中華民國人類遺傳學會 (2007b)，遺傳檢驗及諮詢一般倫理準則。

王乃鋒 (2007)。解讀生醫晶片。于天網路印刷有限公司，頁 54-61。

王作仁 (1993)。醫學遺傳學。聯經出版事業公司，頁 1-5。

王美仁、林秀娟 (2009)。草擬台灣基因檢測倫理指導綱領。法律與生命科學，第 3 卷第 4 期，頁 1-21。

王智弘 (1996)。諮商未成年當事人的倫理問題。輔導學報，19 期，頁 287-321。

何建志、呂千佩 (2009)。歐洲人類遺傳學會未成年人基因檢驗準則評述。法律與生命科學，第 3 卷第 4 期，頁 35-45。

李震山 (1999) 從生命權與自決權之關係論生前預囑與安寧照護之法律問題。國立中正大學法學集刊，第 2 期，頁 325-355。

邱文達、侯勝茂、石崇良 (2004)。病人安全與醫學倫理-建構以病人為中心的醫療體系。台灣醫學人文學刊，第 5 卷第 1&2 期，頁 66-96。

胡淑貞、莊茹潔 (2004)。常見遺傳疾病。國立成功大學，頁 12-27。

張文貞 (2004)。打開潘朵拉的盒子之後-基因篩檢的挑戰。科學發展，378 期，頁 13-21。

楊秀儀 (2002)。病人，家屬，社會：論基因年代病患自主權可能之發展。國立台灣大學法學論叢，第 31 卷第 5 期，頁 1-31。

楊琇茹 (2004)。從病患自主權看病患家屬參與醫療決定之權限。中原大學財經法律學系碩士論文。

劉宏恩 (2009)。基因科技倫理與法律：生物醫學研究的自律、他律與國家規範。

五南圖書出版股份有限公司，頁 241。

蔡甫昌 (2006)。生命倫理四原則方法。收錄於戴正德、李明濱編，醫學倫理導論，頁 41-58，2006 年，台北：教育部。

鍾竺均、陳偉 (2007)。生物技術概論。新文京開發出版股份有限公司，頁 189-191。

## 二、英文部分：

Bartels, Dianne M., Bonnie S. LeRoy, Patricia McCarthy, Arthur L. Caplan. (1997).  
Nondirectiveness in genetic counseling: A survey of practitioners. *American Journal of Medical Genetics*, 72(2):172-179.

Babul, Riyana, S. Adam, B. Kremer, S. Dufrasne, S. Wiggins, M. Huggins, J. Theilmann, M. Bloch, and M. R. Hayden. (1993).  
Attitudes Toward Direct Predictive Testing for the huntington disease gene. *JAMA*, 270(19): 2321-2325.

Bioethics Committee Canadian Paediatric Society. (2003).  
Guidelines for genetic testing of healthy children. *Paediatr Child Health*, 8(1): 42-45.

Borry P, Stultiens L, Nys H, Cassiman J-J, Dierickx K. (2006)  
Presymptomatic and predictive genetic testing in minors: a systematic review of guidelines and position papers. *Clin Genet*, 70: 374-381.

Borry, Pascal, Gerry Evers-Kiebooms, Martina C Cornel, Angus Clarke, and Kris Dierickx. (2009).  
Genetic testing in asymptomatic minors: background considerations towards ESHG recommendations. *Eur J Hum Genet*, 17: 711-719.

Clarke, A. (1994).  
The genetic testing of children. Working Party of the Clinical Genetics Society (UK). *J Med Gene*, 31(10):785-797.

Duncan, Rony E., Julian Savulescu, Lynn Gillam, Robert Williamson, and Martin B. Delatycki, (2005).  
An international survey of predictive genetic testing in children for adult onset conditions. *Genet Med*, 7(6):390-396.

European Society of Human Genetics. (2009).  
Genetic testing in asymptomatic Minors: recommendations of the European Society of Human Genetics. *Eur J Hum Genet*, 17: 720-721.

Human Genetics Society of Australasia. (2008).

Pre-symptomatic and predictive testing in children and young people. Retrieved June 30, 2010, from the World Wide Web: <https://www.hgsa.org.au/website/wp-content/uploads/2009/12/2008-PS02.pdf>.

Holland, Julie. (1997).

Should parent be permitted to authorize genetic testing for their children? *Family Law Quarterly*, 31:321-353.

National Human Genome Research Institute. (2010).

Frequently asked questions about genetic testing. Retrieved June 30, 2010, from the World Wide Web: <http://www.genome.gov/19516567>.

Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society. (2008).

U.S. system of oversight of genetic testing: a response to the charge of the Secretary of Health and Human Services.

Skirton, H.(1998).

Telling the children; in: Clarke A (eds): *The genetic testing of children*. (pp. 103-111). Oxford: Bios.

The American Society of Human Genetics Board of Directors and The American College of Medical Genetic (1995).

Points to consider: ethical, legal and psychosocial implications of genetic testing in children and adolescents. *Am. J. Hum. Genet*, 57:1233-1241.

