

基因醫學倫理

～臺大醫院臨床倫理工作坊紀要（中）

引言人 / 臺大醫院基因醫學部 簡穎秀
與談人 / 臺大醫院婦產部 李建南
臺大醫院神經部 李銘仁
整理 / 臺大醫院倫理中心 杜俐瑩

壹、前言

為慶祝臺大醫院院慶暨倫理中心成立兩週年，臺大醫院倫理中心於 2025 年 6 月 13 日在臺大醫學院 102 講堂舉辦「臨床倫理工作坊」，本次活動共安排三場主題，包含生命末期照護、基因醫學與生殖醫學領域，旨在探討各領域臨床進展中所觀察到的倫理議題以及社會與政策制度上的挑戰，透過案例分享與專家學者對談，促進臨床、政策與學術間的跨域交流與合作。

前期季刊已分享首場「生命末期照護倫理」之精彩內容，本篇為第二場「基因醫學倫理」紀要，邀請臺大醫院基因醫學部簡穎秀主任擔任引言人，與談人為臺大醫院婦產部李建南教授及臺大醫院神經部李銘仁教授。引言人簡主任長期在罕見疾病鑑別診斷、相關處置流程制定以及基因檢測所帶來的倫理困境等方面，皆均具有深厚貢獻與關鍵影響力，本場次從產前、新生兒及罕見疾病基因檢測之發展回顧為起點，進一步探討晚發型疾病、退化性疾病及家族病史等情境下，基因檢測所涉及的知情同意、隱私保密、資訊揭露，以及個人與家庭權益保障等倫理議題。以下紀要內容均經發言人確認，提供讀者參考。



引言人簡穎秀主任分享
基因醫學的倫理與法律議題

貳、基因醫學的倫理與法律議題

簡主任先就臨床實務展開討論，現今基因檢測方法多元，從傳統的染色體核型分析、基因晶片技術，到近十年快速普及的次世代基因定序（next-generation sequencing, NGS）及第三代定序技術，各具不同優勢與侷限，由於各種檢測方法所引發的倫理關注並不相同，醫療團隊必須依據臨床問題與檢測目的，審慎選擇最合適的技術。傳統基因定序因目的明確、揭露資訊相對有限，通常較少引發額外倫理爭議，然而，NGS 與第三代定序技術可一次分析大量基因序列，常會揭露超出原始檢測目的之外的資訊，使後續的醫病溝通、結果解釋與倫理判斷更形複雜。

在基因檢測日益普及的今日，各國均面臨偶然發現及意義未明之變異等複雜的倫理問題，當檢測揭露與原檢測目的無關的潛在疾病風險時，醫療團隊必須決定哪些資訊需要告知、哪些資訊應尊重病人拒絕知悉的權利[1]。簡主任進一步以醫學倫理的四大原則作為分析架構，檢視基因檢測所帶來的倫理議題：

一、尊重自主原則（Respect for Autonomy）：

基因檢測常能揭露致病基因或風險基因，因此諮詢與檢測前的知情同意至關重要。知情同意的過程中，主要挑戰在於如何向病人說明檢測過程中可能出現的偶然發現、次要發現結果，以及其臨床意義的不確定性，並避免其對檢測結果有誤解[1]。

二、行善原則（Beneficence）：

基因定序有助於早期發現疾病風險，對預防與早期介入具有潛在益處，但「獲取更多資訊」並非毫無代價，部分病人可能因結果而承受心理壓力或焦慮，甚至面對尚無治療方案的疾病風險。上述可能產生的心理與社會影響，均應在檢測前充分討論，以確保其利益大於潛在傷害。

三、不傷害原則（Nonmaleficence）：

意義未明之基因變異尤具挑戰性，因現階段科學證據有限，無法直接用於臨床決策依據，但其變異致病性判定可能隨研究進展而改變。如何讓病人理解「不確定資訊」，並避免因尚未確立的基因資訊造成不必要傷害，是基因諮詢過程中的核心任務。

四、正義原則（Justice）：

基於正義與公平原則的考量，基因檢測前及檢測後，均應提供個人可負擔之管道，應確保所有受檢者都能獲得適當的資訊、指引與支持。

最後，簡主任將討論延伸至新生兒階段的基因資訊使用，雖然基因檢測可於出生時完成，但結果往往與父母的遺傳背景或家族風險密切相關，而非新生兒本人即

時的健康需求，因而引發諸多倫理疑慮，包括父母是否能代表新生兒做出知情同意、孩子成年後是否有權利重新決定資訊揭露內容、基因資料應如何儲存與共享，以及可能帶來的保險、就業或婚姻影響等議題。

基因技術的快速發展拓展了醫療診斷與預防的可能性，也同步帶來前所未有的倫理挑戰，各類基因檢測雖廣泛應用於臨床診斷、疾病風險預測與生育規劃，但每項檢測背後皆牽涉不同的決策目的、檢測能力與潛在的醫療後果。臨床團隊在面對各類基因資訊時，必須在醫療決策、病人權益與社會規範之間取得適切平衡，透過完整的知情同意流程、適切的基因諮詢，以及跨領域的對話與合作，方能協助病人與家庭在複雜的遺傳資訊中做出最合宜的選擇。

參、綜合討論

一、周產期遺傳疾病篩檢的演進

優生保健法於 1984 年公布施行，為產科醫師在遺傳疾病與重大異常妊娠的評估與處置奠定重要基礎，其中最具爭議、也最寬泛的條文，是以「影響身心健康或家庭生活」作為考量終止妊娠的理由，留下相當大的臨床判斷空間。在 2000 年以前，產前診斷主要依賴超音波，由於早期醫療資訊不足、手術風險與醫療可行性未被充分理解，只要超音波顯示胎兒異常，許多孕婦便選擇終止妊娠，甚至造成新生兒外科手術量大幅下降。經醫院內部討論與臨床經驗累積，逐漸形成共識，醫師不應以模糊或恐懼式資訊引導過度終止妊娠，而必須提供完整、具體、客觀且可行的醫療選項。

在單基因疾病方面，例如脊髓性肌肉萎縮症 (Spinal muscular atrophy, SMA) 等疾病的產前帶因篩檢在推動初期曾受到質疑，部分意見認為第二、三型多於青春期後才發病，不應納入必要篩檢，然而，產前帶因檢測的目的並非鼓勵終止妊娠，而是協助家庭理解疾病特性、照護挑戰與可能的醫療需求，使其得以在資訊充分的前提下作出決策。

隨著檢測範圍逐步擴張，遺傳諮詢的角色愈加關鍵，產前診斷不再只是技術判讀，而是協助孕婦在充分理解的基礎下作出最合適的選擇。本院跨專科團隊包括小兒部與基因醫學部等，在複雜病例中提供重要協助，使產前諮詢得以更全面。面對



與談人李建南教授分享
周產期遺傳疾病篩檢的演進

科技迅速演進，醫療團隊應秉持「尊重生命、提供完整資訊、維持中立立場」之態度，持續保持倫理敏銳度，確保每一項決定皆建立在誠實、透明與充分理解之上。

（李建南教授，臺大醫院婦產部）

二、後基因體時代基因檢測在神經疾病領域的倫理分析

神經科疾病與基因高度相關，約半數以上的罕見疾病涉及神經系統，使基因診斷在神經領域具有關鍵地位，同時，基因治療與RNA治療等新技術快速發展，治療模式已從過去的植物萃取或化學合成藥物，轉向精準治療，臨床照護的重大轉變，同時引發新的倫理議題，包括是否應在症狀尚未出現前即開始治療？部分病人希望能在疾病最有效的階段提前介入，以爭取最大效益，亦有病人期望在得知基因資訊後，得於生育計畫、家庭角色與財務安排上做更充分的準備，以獲得更完整的心理與社會支持。

早期診斷可能帶來沉重壓力，曾有青少年在得知基因結果後無法承受而輕生，也有家長希望替年幼子女進行亨丁頓舞蹈症基因檢測，使家庭承受極大心理負荷，即便檢測結果為陰性，仍可能產生倖存者罪惡感，影響手足關係。鑑於部分神經遺傳疾病至今仍缺乏有效治療，因此在討論檢測時，必須尊重病人知情拒絕權的權利。

基因資訊的揭露可能導致保險與就業等領域的歧視，並影響家庭互動與財產分配，對於外顯率差異極大的晚發性疾病，有些帶有基因突變的人終身不會發病，因此是否進行檢測始終存在爭議。此外，醫療資源分配也需考量，基因檢測成本雖相對低廉，但相關治療費用往往極為高昂，若將所有帶因者皆納入治療範疇，恐致醫療體系負荷沈重。

面對上述的複雜情況，應建立完善的醫病溝通流程，病人無需在首次門診做出決定，經充分思考後，分別於檢測前後接受遺傳諮詢，清楚理解風險、效益與限制，避免心理創傷。

健全的心理與社會支持至關重要，長期照護資源有限，更需要跨領域合作，共同協助病人面對基因診斷後的照護需求，於確保隱私並避免基因歧視的前提下，病



與談人李銘仁教授分享後基因體時代基因檢測
在神經疾病領域的倫理分析

人自主決定仍應是核心原則，期盼未來持續完善相關流程與支持系統，使病人獲得更妥適且具倫理敏感度的照護。

(李銘仁教授，臺大醫院神經部)

肆、總結

邁向個人化醫療與預測醫學時代，基因檢測之倫理抉擇正面臨前所未有的複雜與挑戰。主持人蔡甫昌主任指出，隨著檢驗工具日益敏感、可偵測變異急速增加，基因檢測衍伸之特殊倫理、法律及社會議題，包含獲致遺傳資訊發現、孩童檢測與親屬通知等考量[1]。另由於基因資訊之遺傳性特質，對於家庭與家族影響深遠，涉及生育抉擇、家庭結構與生活規劃等層面，且因基因本身的複雜與不確定性，病人及家屬在難以充分理解資訊的情況下，可能加重心理與社會負擔，故檢測範圍之界定評估亦有其必要。

為審慎處理基因檢測過程中之臨床倫理議題，基因檢測前後的遺傳諮詢不可或缺，其目的在於落實知情同意、協助理解、提供情緒支持與陪伴，而非僅以數據作為決策依據，透過心理師、社工師與醫療團隊之有效合作，持續完善遺傳諮詢制度，以增益病人、家庭及社會之最大福祉，將成為基因醫學進展之重要倫理基礎。（感謝各發言人授權記錄演講內容與季刊刊載，其著作權與智慧財產權歸屬發言人本人。）



主持人蔡甫昌主任為本場次進行總結
(左 - 蔡甫昌主任、右 - 簡穎秀主任)

參考資料

1. 蔡甫昌、莊宇真、簡穎秀、李妮鍾、王洪執佑、林炫沛、胡務亮：次世代定序基因檢測與諮詢之倫理與準則。台灣醫學 2020 ;24(2):125-141。