

<Secretary's Advisory Committee on Heritable Disorders in Newborns and Children response to the President's Council on Bioethics report: The changing moral focus of newborn screening >

與時俱進的新生兒篩檢道德焦點議題

【摘錄自美國新生兒及兒童遺傳性疾病諮詢委員會對總統生命倫理委員會報告書之回應】

## 序

從 2001 年到 2009 年間，總統生命倫理委員會（President's Council on Bioethics）（簡稱倫委會）發行一連串專題著作及報告書，藉以向總統及社會大眾告知與生物醫學和生物技術進步相關的倫理議題。倫委會成員包括：經濟學、倫理學、法律學、醫學、哲學、政治學和心理學專家。其對新生兒篩檢所做的報告書，目的在於培養社會大眾對於三件事情的關注：（1）新生兒篩檢施行方法；（2）截至目前為止的新生兒篩檢倫理準則及（3）新生兒篩檢於當前和未來擴張後可能帶來的倫理問題。該份報告書試圖回答一首要問題－應該由怎樣的倫理準則主導美國新生兒篩檢施行策略？倫委會更指出，一個健全的新生兒篩檢公共政策倫理規範應涵括七大要素。在此，美國新生兒及兒童遺傳性疾病諮詢委員會（Secretary's Advisory Committee on Heritable Disorders in Newborns and Children, SACHDNC）（簡稱諮詢委員會）從新生兒篩檢政策指導原則之歷史沿革到美國當前現況，針對各個要素進行討論。

## 要素一及要素二

要素一：重申Wilson及Jungne經典篩檢原則的重要性。

要素二：強調納入新生兒公告指定篩檢項目的疾病應滿足經典篩檢原則。

在過去40多年來，新生兒篩檢政策一直遵循1968年世界衛生組織所出版的「疾病篩檢原則與實踐」專題報告為準則。此報告中，Wilson及Jungner確立出10項篩檢

準則，其亦可推行至族群篩檢專案中。Wilson及Jungner篩檢準則中主要最常被引用的三項標準為：特定且敏感的篩檢試驗、對疾病自然史的充分理解和提供具有效用之治療方法。倫委會認為，提供具有效用之治療方法指的是直接的藥物治療，而且，Wilson及Jungner篩檢準則乃唯一適用於新生兒公告指定篩檢項目的篩檢準則。雖然倫委會對於目前被列為建議全面篩檢之群組（Recommended Uniform Screening Panel, RUSP）中的重點疾病項目並未表示贊同或反對，但他們擔心有部分疾病並未符合Wilson及Jungner篩檢準則，而且，目前用來做決策的實證醫學可能還不適合評估一疾病是否適合新加入重點疾病項目。倫委會並指出，部分篩檢疾病缺乏隨機對照試驗的治療評估報告。但諮詢委員會認為，涵括在建議全面篩檢之群組（RUSP）中的重點疾病項目確實皆符合Wilson及Jungner篩檢準則。

### **Wilson 及 Jungner 經典篩檢原則**

1. 所偵測的疾病應屬於一重要的健康議題。
2. 確診疾病已有可被接受的治療方式。
3. 如不及時治療會急速惡化導致嚴重的後遺症。
4. 該疾病在潛伏期或發病初期症狀不明顯。
5. 應具有合適的篩檢或檢測方法。
6. 檢測方法應為大眾所接受。
7. 對疾病自然史（從潛伏期至發病的發展過程）應有充分了解。
8. 對判定某人是否為患者應有一致的決定。
9. 發現病例所需的費用（包括診斷和治療患者）以及與疾病相關的醫療照護支出可以平衡。
10. 發現病例應為一持續性的過程而非僅此一次的專案計畫。

### 要素三

要素三：對於無法達到經典篩檢原則之篩檢疾病項目，贊同各州政府可以用研究的方式提供給家長自由選擇篩檢與否。

諮詢委員會贊同且鼓勵各州政府在新生兒篩檢項目範圍內從事相關研究，強化篩檢技術，探討其他可能納入篩檢平台的疾病項目。這類的研究應接受聯邦政府及州政府所規範，並且透過專門的機構進行適當審查。

### 要素四

要素四：申明當某些疾病的診斷會同時檢測出其他瞭解甚少的疾病時，這些結果不應該告知病人的醫師或家屬。

倫委會認為在新生兒篩檢過程中發現一已知、少見且嚴重但現階段無法治療的疾病時，州政府應該隱瞞結果，或使用知情同意的方式運作。這樣的知情同意應在家長接受篩檢時即進行，才能讓家長選擇不要知道結果。倫委會主張對於重點項目的篩檢不需要知情同意，諮詢委員會亦贊成新生兒篩檢不需要知情同意。諮詢委員會認為，單為了強調伴隨而來的結果而引入知情同意的過程，將會導致家長的紊淆，並可能影響新生兒篩檢。諮詢委員會認為告知將成為父母或是新手父母們新生兒篩檢的目的及可能需要進一步確認是否為患童是非常重要的。除此之外，諮詢委員會再次強調，這些伴隨而來的結果是篩檢過程中無法避免且為其不可缺少的一部分。告知新生兒家庭這類篩檢結果有下列幾項重要且合理的理由：

1. 避免痛苦且昂貴的漫長診斷過程。
2. 提供未來生育決定之參考。
3. 提供新生兒治療處理方式。
4. 提供早期介入以支援孩童及其家庭。
5. 或許有臨床試驗研究可以讓這些家庭參與。
6. 隱瞞這些結果就本質上而言是不公平的。

## 要素五

要素五：鼓勵州政府間對於公告指定篩檢項目達成共識。

諮詢委員會同意建立一個具有一致性的重點篩檢項目群組。因為沒有任何一個州政府具備足夠的專業知識去評估所有的罕見疾病，因此有經過國家審查的必要。以SCID為例，當SCID被納入建議全面篩檢之群組，代表這是新生兒篩檢項目的國家標準，全美各州須盡速納入這項篩檢作為指定篩檢項目。

## 要素六

要素六：敦促州政府機關全面並持續地對現行強制篩檢項目進行重新評估，確認其是否符合經典篩檢原則。

諮詢委員會已被授權並正進行對全國新生兒篩檢專案持續性的評估，如此將可確保此公共衛生成果的臨床有效性。

## 要素七

要素七：拒絕任何技術層面上的純粹應用（例如：僅是因為能藉由多重檢測的方式進行疾病篩檢，而不管對該疾病不甚了解也沒有治療方法）。

諮詢委員會同意，單純地為了擴張新生兒篩檢或任何篩檢專案而採用一項技術是不明智的。假設其他所有條件都可以滿足，諮詢委員會在審查過程中需就技術層面回答三個問題：

1. 是否有適當的檢驗法？
2. 檢驗方法是否符合國家公共衛生需求？
3. 篩檢方法在經濟條件上是否可行？