



特別專題

國際醫學倫理政策與法規瞭望： 加拿大醫學會關於直接售予消費者 之基因檢測之政策聲明

劉宏恩 (國立政治大學生醫倫理與醫事法律研究中心主任)

台灣市面上目前已經出現許多可以透過電話或購物網站下單，不需要透過醫療院所或醫事人員，便可由民眾直接購買且自行採檢使用的「直接售予消費者之基因檢測」(Direct-to-Consumer Genetic Testing)。其中有許多是關於癌症風險、一般疾病風險、藥物效用與不良反應等明顯與醫療相關的檢測，卻未曾申請許可為醫療器材，亦未申請核准為實驗室開發檢測 (LDTs)，便直接以類似一般消費性產品的方式販賣給民眾使用，且未必提供適當的報告解說與遺傳諮詢，其準確性、應用價值、是否可能誤導民眾做出不當的就醫與否判斷等問題，還有業者蒐集的基因資訊等個資的保管利用與流向問題，都讓這類產品在世界各國皆引發許多醫學倫理上的爭議¹，以及各國政府在法律政策上的討論²。

雖然關於基因檢測及其遺傳諮詢的倫理與法律議題已有汗牛充棟的文獻，而且也已有許多專業學會發表相關政策聲明，但是根據學者 Cernat 等人於 2022 年所做的文獻回顧與分析³，發現其中特別是針對「直接售予消費者之基因檢測」做政策聲明，而且是由該國最具全體醫師代表性的全國醫學會所發布的，目前只有加拿大醫學會 (Canadian Medical Association; CMA) 於 2017 年所發布的「關於直接售予消費者之基因檢測之政策聲明」(CMA Policy on Direct-to-Consumer Genetic Testing)。由於加拿大目前市面上也有許多消費者基因檢測，既未取得醫療器材許可，亦非以實驗室開發檢測的方式，便直接販售給一般民眾，引發了許多醫學倫理與政策上的疑問，與我國目前的現況類似，因此加拿大醫學會這一份從醫師專業角度替病人權益與公眾健康喉舌，呼籲政府加強管理與課予業者責任的政策聲明 (2017 年 5 月加拿大醫學會理事會通過)，也特別值得我們參考。

參考文獻

1. 蔡甫昌等，直接販售給消費者基因檢測之相關倫理議題，台灣醫學，21卷3期，2017年5月。
2. Kalokairinou et al., Legislation of Direct-to-Consumer Genetic Testing in Europe: A Fragmented Regulatory Landscape, 9 Journal of Community Genetics 117 (2018).
3. Alexandra Cernat et al., Considerations for Developing Regulations for Direct-to-Consumer Genetic Testing: A Scoping Review Using the 3-I Framework, 13 Journal of Community Genetics 155 (2022).
4. Canadian Medical Association, CMA Policy on Direct-to-Consumer Genetic Testing, at <https://www.cma.ca/sites/default/files/2018-11/cma-policy-direct-to-consumer-genetic-testing-pd17-05-e.pdf> (last visited Oct. 30, 2023).

加拿大醫學會關於直接售予消費者之基因檢測之政策聲明⁴

理由依據

雖然基因檢測通常是在臨床環境中，透過醫療專業人員的轉診或受管制的研究項目而提供的，但現在一些民營公司通過網路直接向消費者提供基因檢測服務。直接售予消費者的基因檢測（以下簡稱「消費者基因檢測」），在底下幾個方面有別於由醫療專業人員訂購的臨床基因檢測：

1. 在加拿大，消費者基因檢測目前未受政府規範。這些檢測的臨床有效性和可靠性，在不同產品間的差異相當大，但消費者基因檢測公司向消費者提供這些產品時，並未清楚區分：哪些是可能對個人健康管理有用的檢測，哪些是僅有一些有限度的健康價值的檢測，以及哪些是純粹用於娛樂的檢測。
2. 許多透過網路宣傳和銷售的檢測並沒有經過臨床評估。
3. 這些檢測的行銷宣傳資料往往暗示它們具有健康價值，但一些提供檢測的公司的業務項目卻顯示，這些檢測是用於娛樂目的，許多販售者不保證檢測結果的有效性或可靠性。
4. 轉售個人健康資訊和（或）DNA 樣本往往是提供消費者基因檢測的公司其商業模式的重要組成部分，這引起了人們對病人隱私的擔憂，以及對於隱私條款揭露不充分或不明確的擔憂。

5. 與醫療專業人員訂購和施行的基因檢測不同，消費者基因檢測是由消費者直接訂購的，他們通常沒有諮詢過醫療專業人員以作為臨床評估的一部分，而且該檢測可能並非依臨床狀況而指示的。有些公司只同意在有醫師醫囑的情況下進行檢測，但如果消費者沒有醫師，他們會提供該公司的醫師（不在加拿大）與其電話交談。當檢測是由醫師訂購時，有時是由病人的個人醫師訂購，在這種情況下便不是真正的消費者基因檢測。
6. 如果沒有醫療專業人員提供適當的檢測前和檢測後諮詢，消費者只能自己解讀他們的檢測結果和採取接下來的行動。如果他們因為消費者基因檢測而高估了自己的疾病風險，他們可能會承受心理上的負面影響。
7. 隨著消費者基因檢測機會的增加，加拿大的醫療專業人員（特別是家庭醫學科醫師）面臨了在病人收到檢測結果時，對病人提供適當諮詢的挑戰。然而，很少有醫師認為他們在基因體學方面受過必要的培訓和知識，讓他們能在這個領域提供充分的照護。此外，這些檢測可能沒有臨床適應症，產生了不確定的結果且臨床上的適用性模糊不清，亦缺乏法律上的定位，但它們確實有可能影響病人的福祉。

一般原則

1. 本會關注於：瞭解與提高大眾對消費者基因檢測的認識，並減輕消費者基因檢測可能帶來的潛在的對於病人和社會的危害。
2. 本會強調保護病人隱私此一原則的重要性，支持加拿大人有權瞭解他們的健康資訊如何被第三方使用，包括保險業者和消費者基因檢測公司。
3. 本會認為，病人有權獲得充分告知：消費者基因檢測能說明和不能說明他們的哪些健康狀況，且檢測所依據的科學證據應該被清楚地說明並使他們易於理解。
4. 本會建議透過全國性的框架，來規範消費者基因檢測及其行銷，此框架將包括政府和業者的規範的結合，並含有來自醫學專家的意見。
5. 本會認為，應避免不必要的基因檢測，以確保更合理地使用醫療資源。即使消費者自己直接支付檢測費用，但任何檢測結果，甚至是沒有臨床認證的消費者基因檢測

實驗室的偶然發現，都可能接續引發一連串的臨床檢查，導致進一步的不必要的檢測和資源的不當使用。

6. 本會支持對所有科別的執業醫師進行消費者基因檢測的教育活動，以便他們能夠回答病人對這些檢測的詢問，並在必要時回答關於其檢測結果的問題。

保護隱私

- 病人個人健康資訊的隱私和機密性必須獲得維護。
- 在病人向消費者基因檢測公司提供樣本之前，該公司應取得病人的明確知情同意，使其瞭解其資料的收集和使用方式、可以接觸到其資料和解釋結果的人員範圍、該公司對之提供何等保障措施，以及未來在公司或實驗室關閉的情況下將對之如何處理。
- 病人有權清楚地瞭解誰擁有其樣本和衍生的資料，特別是他們的資料是否會被出售或與第三方共享。如果轉售個人健康資訊和 (或) DNA 樣本是消費者基因檢測公司商業模式的重要部分，此事應以消費者可以理解的措詞明確說明。
- 招攬加拿大消費者的消費者基因檢測公司應受《個人資訊保護與電子文件法》(PIPEDA) 的規範。
- 本會鼓勵醫師們熟悉：影響保險公司和僱主使用消費者基因檢測的隱私立法。

醫師的角色

- 一般而言醫師應避免使用消費者基因檢測，除非它們已得到臨床和實證的驗證。
- 醫師收到病人的消費者基因檢測結果，應採取以下行動：
 - 他們應該向病人解釋病人使用的特定檢測的限制。如果醫師不知道該檢測之限制的資訊，他應該與病人討論以下事實：消費者基因檢測的結果不一定是從獲認證的實驗室得出的，也不一定是以標準化的方式做解釋。因此，其結果的有效性和臨床用途可能有很大的差異。
 - 他們應揭露自己對於提供準確的結果解釋是否覺得自在。
 - 他們應先綜合該患者的症狀、跡象、病史和家族史，評估該檢測結果是否具有臨

床意義，然後才決定是否應正式諮詢醫學遺傳學家等專業人員。

- 如果醫師希望在臨床評估中使用某項檢測結果，他們應該確保進行該檢測的實驗室能保證分析的可靠性和有效性。
- 關於醫學症狀指示的基因檢測，醫師應確實遵守以下原則：
 - 如果醫師不夠清楚他們所選擇的檢測的有效性與限制，一般而言，便應避免推薦和 (或) 訂購消費者基因檢測。
 - 醫師應遵循最佳醫療實務指引，並在適當的時候使用臨床上有效的檢測、經認證的實驗室和專家轉診。
 - 醫師在訂購任何基因檢測前必須獲得病人的知情同意，協助病人解釋檢測結果，在檢測結果的心理和生理影響方面為個人提供支持，並替病人轉介適當的資源。
 - 許多基因檢測需要進行檢測前和檢測後的諮詢，特別是 (但不限於) 涉及兒童的檢測、確認遺傳疾病帶因者 (carrier) 的檢測，或被認為屬於預測性的檢測。如果醫療服務提供者決定訂購這類檢測，他們便承擔了協助病人獲得檢測前和檢測後諮詢的責任。

政府的角色

- 本會呼籲政府根據 S-201 法案 (基因歧視防治法) 制定法規，為消費者基因檢測的行銷、配送、認證與第三方使用，確立明確的界限。
- 本會認為，政府有責任確保加拿大人得到的都是可靠、準確和與醫學相關的基因檢測服務。
- 本會支持聯邦政府相關機構與各利害關係人 (如遺傳學家和實驗室科學家、遺傳諮詢師、醫師、私人和公共實驗室、業者和病人團體) 一起制定消費者基因檢測的可靠性與有效性的國家標準。
- 本會支持政府制定能夠跟上基因檢測和更廣泛的遺傳學技術創新的快速發展的標準。
- 本會支持政府制定標準，課予公司責任，在使用個人資料與DNA及可能轉售這些材料方面必須透明。

- 本會支持政府制定標準，規定業者必須明確標示檢測類型 (如單核苷酸多態性 [SNP] 分析、標靶突變檢測、基因定序)，並明確解釋可以 (或不能) 從此類檢測中獲得的資訊類型。

系統基礎設施

- 基因檢測和其結果的解釋是高度技術性且複雜的過程。因此本會認為：如果消費者基因檢測公司要宣稱其檢測為有效，則這些公司所使用的臨床檢測實驗室必須得到認證。
- 本會認為，描述消費者基因檢測的有效性和實用性的科學證據應該以易於理解的語言清楚地說明。這些訊息應包括一個明確的聲明，說明該檢測能夠或不能診斷或推斷出什麼，而且關於該檢測的有效性的聲明應得到研究文獻的支持。未保證其檢測的可靠性或有效性的公司，不應允許其明示或暗示宣稱其檢測的潛在醫療效用和 (或) 其改善健康的潛力。

教育和公眾參與

- 本會支持公共教育的措施，以促進病人認識健康目的之消費者基因檢測的潛在影響和限制。
- 本會支持增加對醫師提供遺傳學的訓練，以幫助他們進一步瞭解所涉及的複雜問題並跟上分子遺傳學的快速變化。這樣的訓練將可幫助醫師對尋求消費者基因檢測結果後續瞭解的病人提供諮詢。