

# 基因科技發展下的生育與醫病互動

## Reproduction and Patient-professional Interaction in the Time of Geneticization

黃怡瑾<sup>1</sup> 胡淑貞<sup>2</sup> 王瑤華<sup>3</sup> 林秀娟<sup>4,5</sup>

<sup>1</sup>國立台南師範學院社會教育系

<sup>2</sup>國立成功大學醫學院公共衛生研究所

<sup>3</sup>國立成功大學醫學院護理系

<sup>4</sup>行政院衛生署國民健康局 <sup>5</sup>成功大學醫學院小兒部

### 摘要

台灣社會中婚姻與生育的關連性、優生與人權間的對立、與醫病知識的不對等，因基因科技加速發展，將帶來生育行為與醫病互動的諸多新挑戰。本研究以遺傳疾病病患家屬及執行產前遺傳檢測之相關醫護人員兩方為主要研究對象，去探討針對遺傳資訊、知情同意及結果告知過程，醫病兩方的態度、經驗、行為準則及彼此之間互動的方式。

因本研究為探索性研究，以訪談為主要研究方法。訪談對象包含：八位遺傳疾病病患家屬與十七名產前篩檢相關醫護人員。結果發現：（一）在遺傳資訊方面：醫護人員提出專業訓練、相關輔助衛教教材與面臨外籍新娘溝通能力等不足處；病患家屬則有遺傳教育之欠缺、等待貴人出現與透過組織自力救濟等因應過程。醫病之間有著責任歸屬的歧異與期待落差。（二）在知情同意方面：因基於自我保護，醫護人員著眼於同意書與拒絕同意書的使用。醫護的態度影響病患家屬，而為了保護自我與相對不信任感造成醫病關係的緊張，甚至於遺傳疾病的無法痊癒的事實，造成病患家屬對醫生是「保護病人還是醫師？服務醫學還是病人？」的疑惑。（三）結果告知方面：醫療院所抱持著「沒有消息就是好消息」，結果異常時才通知；病患家屬面對結果時有著說與不說與基因權限的困惑。

實務上的建議包含遺傳諮詢課程的提供、遺傳諮詢員的設立與其證照制度的建立、統一衛教資料的更新強化與推廣應用、及利用大眾媒體對民眾作產前遺傳檢測的正面宣導。學術研究上則建議：加強因應外籍配偶家庭需求的研究、遺傳疾病補助方式效益的研究及人權與宗族主義交錯分際的探討。

**關鍵詞：**基因檢測、遺傳疾病、醫病互動

## **Abstract**

If genetic services are more and more accessible, what moral dilemmas will be confronted regarding decisions of pregnancy? How will it affect the interactions among physicians and patients? In Taiwan, prenatal genetic testing has been conducted for years. As one of the earliest applications of genetic technologies, utilization of prenatal genetic testing is contributed to the observation and analysis of impacts. This study was to explore and compare the perspectives of persons with a family history of genetic disease as well as those of health professionals working for prenatal genetic testing with regard to genetic information, informed consent and results disclosure.

Data were collected by the in-depth interviews. Informants were asked to express their experience and subjective feelings regarding genetic testing.

Findings: (1) Genetic information: Shortage of regular in-service education programs and materials of genetic testing, and difficulties of communication with foreign brides were reported by the health professionals. On the other hand, families with a genetic disease suggest that genetic information should be included in our education systems. (2) Informed consent: Based on the concerns of negligence, agencies of prenatal genetic testing implement the consent form and the dissent form to protect them. Due to the lack of effective communication, there is no mutual trust among patients and physicians. Patients' families give a doubt about whom do physicians protect or serve? (3) Results disclosure: According to the rule of "no news is good news", agencies of prenatal genetic testing would not disclose results of genetic testing routinely unless abnormal findings were indicated. Be a mother or family, "to say or not to say" becomes a tough decision. Furthermore, being a family of patients having genetic disease, they were usually confused about the lines of privacy in terms of genetic information. Suggestions are included in the end.

**Keywords:** genetic testing, genetic disease, physician-patients' interaction



## 楔子

### 遺傳疾病者的一生

我的表弟是一位肌肉萎縮症的患者。在他出生時並沒有明顯的徵兆，一直到他3、4歲時，大家才慢慢發覺他走路有點奇怪，沒有正常人那麼自然。記得小時候他來我們家玩，在一起追逐時，他總是跑最後一個，老是跟在後頭，大叫我們等他！小時候根本沒想那麼多，只覺得他怎麼動作那麼慢。直到6、7歲開始，他走路更不穩了。不！應該說是非常容易跌倒。走到哪裡都非常的吃力，而且必須有人隨時扶著他。由於我們住得很近，所以從小學到高中都是唸同一所學校。在我的記憶中，他從小學三年級便開始坐輪椅了。小學期間，都是由他同學幫他推輪椅；也因為大家都是小孩子，玩心比較大，根本不懂要謹慎的照顧病患。同學將他由高處向下推，並將它視為一種遊戲……也因此我的表弟在小學把他的三顆牙齒給撞斷了！上了國中之後，我受阿姨之託，開始照顧他。由於得到肌肉萎縮症的中度患者是活不過十六、七歲的，所以他在我唸高二下，也就是他高一下期末考時，因為得了重感冒，痰卡在氣管而不治。醫師說他的肺其實已經萎縮得不像樣了，所以能活到那時已經很不容易。

### 醫病互動

『肌肉萎縮症』這個可怕的遺傳疾病，根據醫學研究，99%都是由女性帶原病變基因，也就是說只有母親才帶有這一類疾病的遺傳因子。也因為這個沉重的研究數據，使我的阿姨始終得不到我姨丈的諒解。但是姨丈只是盲目的相信醫生的話，而從來不向一個矛盾的事實存疑—『肌肉萎縮症』是一個家族性的遺傳疾病，常理下應該是我母親這邊的姊妹所生下的兒子都該是患者，可是卻只有我表弟得了這個病，這又是為什麼呢？我們所居住的地方是工業區，又有誰能肯定他的疾病不是那1%的例外—突變來的呢？為了證明媽媽這裡的遺傳因子沒有問題，我的母親、甚至外婆都去驗血了，縱使姊妹們都去抽血檢查過，但唯獨害怕檢驗報告會出問題的阿姨卻打死都不去，一直到表弟去世的當天，媽媽跟阿姨說：「再不驗，以後永遠都不能驗了！」阿姨才答應去驗血。檢驗結果出來後，果然我表弟正是那99%以外的1%—基因突變所造成的，而非家族遺傳。

### 告知、自主與家人互動

有時候家族遺傳的輕重病症是否要告訴小孩，我覺得是非常掙扎的事。像我表弟，從來就不知道自己得的是那種治不好的病。我想，大概是我阿姨不忍心告訴他真相，才一直欺騙他說：「等將來哪天，你的病好了，我們就……」諸如此類的話。但我覺得，表弟其實愈大愈感到不對勁，哪有人病會生那麼久的？有時候

去他們家作客，聽到他們的對話會有點惆悵。

多年來，全心全意將自己的精力付出在表弟身上最多的，就是阿姨了。今天的社會真的是沒有主觀的觀念說女人要帶小孩嗎？姨丈雖然偶爾有幫忙，但大部分的起居都是阿姨在為表弟料理（表弟還有二個弟弟），可見阿姨的操勞程度並非常人能比。

（個案 C）

## 研究緣起與目的

### 基因科技時代的來臨與挑戰

「基因工程代表了人類最美好的希望，也是最黑暗的恐懼。因為生物科技展現了人類控制大自然的力量——我們要如何塑造我們自己、我們的後代子孫、和大自然界千千萬萬的其他物種。」

《生物科技世紀》(The Biotech Century)，瑞夫金(Jeremy Rifkin)

經由人類基因解讀計畫 (The Genome Project, HGP)，人類將有機會瞭解人體中 23 對染色體構造的基因資訊。人們可以透過基因測試的進行，得知個人的基因資訊，倘若發現人體中可能帶有某些有缺陷的基因，或是這些基因缺陷證明可能有罹患某種遺傳性疾病或是罕見疾病的可能時，基因資訊的掌握將可幫助我們瞭解本身的健康情形而能及早治療以及預防。醫療及基因檢查技術精進下，基因篩檢 (genetic screening) 的範疇逐漸擴大，未來我們的體檢證明書可能不再是「聽力：正常、眼睛：正常……」，而是「肝癌可能性：60%、乳癌：80%、鼻咽癌：30%、老人痴呆症罹患率：30%、……」。疾病密碼正一點一滴解密，用基因「卜生死」，並非天方夜譚。基因化時代 (Geneticization) (Lippman, 1994) 對於我們婚姻選擇、養兒育女的觀念，與對家人互動的期待會形成何種改變？更完美的未來？還是充滿歧視與不安的困境？醫病互動間將面臨如何的挑戰？醫護人員如何因應基因隱私的問題？如何告知？告知的對象與方式及其準則為何？

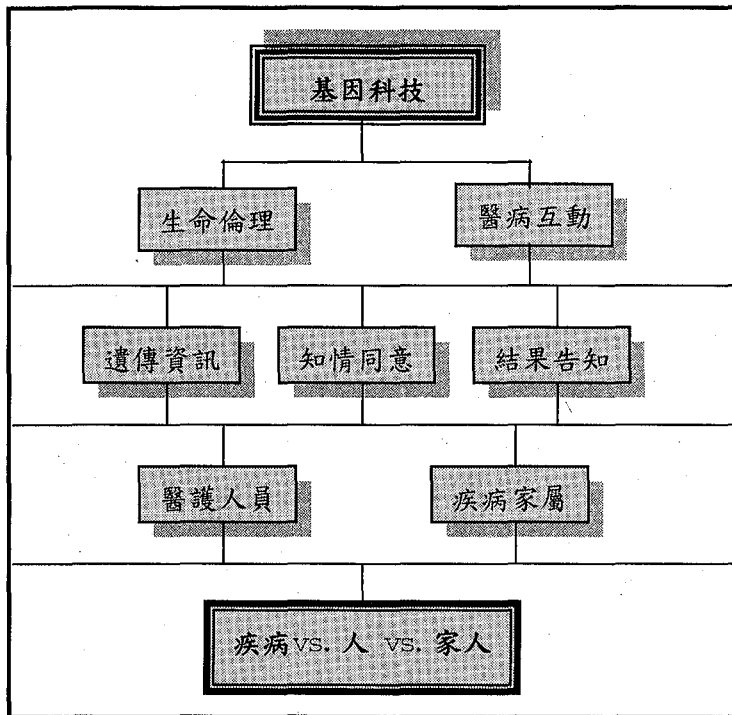
### 研究目的

基因科技這股巨大的浪潮正在我們身邊隱隱鼓動著。事實上，科學家早已找到了亨廷頓舞蹈症 (Huntington's chorea)、與在楔子中提及肌肉萎縮症等遺傳疾病的致病基因；在台灣，產前基因篩檢<sup>1</sup> (prenatal genetic screening) 也已行之有年。歐美學術界探討基因科技對於社會的衝擊，往往從產前基因篩檢，做為一個有力的切入點 (Landsman, 1998)。這個研究取向是著眼於，產前基因篩檢為基因科技最早的應用之一，其普遍性應用有助於研究者觀察分析已然造成的社會改變。本研究以遺傳疾病病患家屬及執行產前遺傳檢測之相關醫護人員兩方為主要研究對象，去探討面臨遺傳疾病及相關訊息，針對遺傳資訊、知情同意及結果告

---

<sup>1</sup>行政院衛生署自民國七十四年元月公佈實施「優生保健法」，民國八十九年五月修正實施，制定此法的目的為「實施優生保健，提高人口素質，保護母子健康及增進家庭幸福」。產前診斷為優生的途徑之一，可以知道胎兒是否有染色體異常、代謝異常或發育畸形。

知過程，醫病兩方的態度、經驗、行為準則及彼此之間互動的方式（見下圖）。這些訊息對我們如何去因應基因科技時代的來臨與挑戰，是值得探索、體會且極具參考價值的起點。



## 相關文獻

### 生命倫理與醫病關係

生命倫理學主要的目的不是建構一套理論，而是發展出可以幫助我們做道德分析與決策的原則與理據。道德分析像其他各種分析一樣，需要運用適當的道德理由來衡量一行為的道德性質（Feldman, 1978）。

從希波克拉底誓言（Hippocrates Oath）、「紐倫堡法典」（the Nuremberg Code）到美國 Beauchamp 與 Childress（2001）生命倫理四原則：（一）行善原則（The principle of beneficence），（二）不傷害原則（The principle of nonmaleficence），（三）正義原則（The principle of justice），（四）尊重自主原則（The principle of respect for autonomy）。正是現代醫病之間醫學倫理互動所產生的新思維，同時也提供給我們另一種思考醫病關係的價值判斷。

有關各種議題的討論，倫理向來是先於法律而存在，故有關「病患自主」在醫學倫理上的發展，乃是不容忽視。傳統以醫師為中心的醫學倫理思維，使得病患自主權長期受到漠視。直到近代各種人權運動的興起以及醫學科技的進步，醫病關係才逐漸發生改變，病患的自主性也開始受到重視。美國近代新醫學倫理中

「尊重自主原則」(The principle of respect for autonomy)的發展，受到廣泛的討論，因而建立起此一原則在醫學倫理中的地位。但由於尊重自主原則在實際的運用上，常會與其它醫療倫理原則產生衝突的情形，而且源自於西方的尊重自主原則與我國傳統醫學倫理並不相容，使得尊重自主原則在實踐上面臨許多的困難。此外，因為醫學倫理是屬於一種有系統的哲學思考，本質上並不具有強制的拘束力，使得其與醫療臨床上的運作有很大的隔閡（王志傑，2003）。

## 醫病互動中的觀點：基因決定論？

推動人類基因圖譜的一個動力是相信許多嚴重又難以治療的疾病，或多或少都與基因有關。這一種信念來自一些家族遺傳病的跟蹤研究，如亨廷頓舞蹈症、泰薩氏症（Tay-Sachs disease）等，在癌症的研究中又發現所謂「腫瘤基因」（oncogene）和「非腫瘤基因」（anti-oncogene）等。這使很多人包括著名的科學家、基因專家和醫學家，相信一切病症都或多或少可以追溯到人類的基因上。但是，不單是一些生理疾病被認為是基因出了問題，許多其他心理或社會的病狀，如狂躁抑鬱型精神病（manic-depressive disease）、酗酒病（alcoholism）、精神分裂症（schizophrenia）等都被認定是出於基因的病變，而且，由此推展到許多社會的行為與表現，如性暴力犯、工作能力，以至看電視的習慣等，都會被稱為與基因有關。基因決定論是一種哲學上所謂「化約主義」（reductionism），即意圖把眾多不同現象歸因為一單一的原因或原素。基因決定論即是這一類型的理念（李瑞全，1999）。

雖然基因決定論的理據和事實的支持都不足，但是，這卻是許多基因專家或心理學家、社會學家等進行研究工作所採取的一種態度。這種態度如果與基因優生學結合起來，將是基因科學為政治或種族偏見服務的重現，如二十世紀初的「優生學家」（eugenicists）之為納粹黨推行優生學和種族清洗的學理依據。雖然現代民主社會比較不容易讓政府推行類似的計劃，但仍有一些政府或地區進行類似消極優生的政策，而科學家在此所提供的助力不可低估（李瑞全，1999）。基因決定論會把許多直接和間接影響個人生命健康的環境因素忽視，而以個人的不良基因作為代罪羔羊，不積極尋求改善環境，如把肺癌強調為某些人所具有的某些基因成份是其主因，而吸煙只是一種觸媒等。人類基因圖譜的解碼是具有正面價值和重大突破的研究，但是，相隨而來的基因決定論則是所有人一包含醫生、律師、教師、社會人士應注意與關切的。

## 醫病關係中的知情同意

隨著民主的進步與資訊的普及，病人對就醫時應該獲得之醫療資訊的要求與日俱增（李宜珊，2002）。當現今的醫療選擇無論是量上或是質上，均較過往顯著增加時，告知後同意法則，既是肯定病人有受告知始為同意的權利，為病人解決醫療市場資訊不對稱的弱勢問題，也宣示了醫師有為病人提供資訊的義務，強化資訊溝通的可能（許純琪，2002）。

專業人員需幫助考慮作遺傳檢測的病人去作一個好的知情決定（well-informed decision），包括醫療的複雜性及社會、經濟後果。而身為病人必



需知道：(1)他們應該被告知，即使檢驗為保險業者付費，保險公司也將獲得檢驗結果；(2)若病人在保險上提供假的資訊，將構成詐欺；(3)基於法律，醫師需負責告知病人的親屬，以利他們早期診斷與治療。因此，知情同意需為一個過程 (process)，而非事件 (event)。

基於尊重個人的自主性，任何基因篩檢都應是出於自願的，雖然某些篩檢可能由於涉及第三者的基因病情，有必要進行篩檢，仍是原則上以當事人的自主自願決定為主。但是，如果一旦進入篩檢，當事人應知道所得出的基因資訊不只是自己的，實是所有相關親屬所共同擁有的，因此，如果得出的資訊對其他成員有重要影響時，應予以適當的知會，以尊重彼此對這共同的秘密應有的知情權。

### 醫病關係中的結果告知：個人與家族基因私隱權與知情權

由於基因的跨個人的連結性，個人的基因常不只帶有自己的基因資訊，而常是意含其他的家族成員會有怎樣的基因，而且常只是某種機率的訊息。許多時需要更多家族成員接受檢驗才有可能確定每個成員所具有的機率，因此，個人是否有權利要求家族成員提供相關的基因資訊？反過來說，個人可不可以隨便洩露自己的基因資訊，因為，這即是同時洩露其他成員的私隱。因此，在基因方面，個人並不具有完全的私隱權。另一方面，由於這些有缺陷的基因不一定會發病，只是一種傾向，一種預測性的，因此，個人也有理由不因這種只有一定機率的預測作篩檢，以免影響自己的生涯規劃，或因此在工作上受到影響，如雇主取得這些可能發病的基因篩檢的結果等，因而有權拒絕進行篩檢和知悉相關的基因情況。同時，由於到目前為止，許多基因遺傳的疾病還沒有醫療的方法，提早知悉往往只是讓當事人在未發病之前即生活在死亡的陰影之下，許多人寧可讓自己生活在無知之中。換言之，當事人也可以有拒絕知情的權利，這種拒絕知情權和其他家族成員是否可以獨自把個人的資訊透露出來，甚至進行篩檢的權利等，都可能產生衝突。

在台灣病人就醫時獲得醫療資訊的來源大多是經由醫師主動告知而獲得的，而醫師發現患有礙優生之遺傳性疾病者，只需將實情告知患者或其法定代理人，對其他親屬並無告知的權利與義務，這也導致在隱私權與優生上有相當的爭議（蔡達智，1996）。

### 研究方法

本研究以質性研究中的深度訪談 (indepth interview) 為主。為了探究遺傳疾病中的醫病互動，本研究資料來源分兩方面：一為遺傳疾病病患家屬，另一則是醫療院所。訪談架構包括產前遺傳檢測資訊提供、知情同意及檢查結果的告知過程。

## 研究對象

醫療院所的研究對象取自民國 91 年台南市之「執行產前遺傳診斷--羊膜穿刺」之醫療院所名單中，執行產前遺傳檢測之相關人員，名單共有 26 家醫療院所，扣除醫院經營已改為婦科為主和拒訪者，再加上一家地區醫院，總計訪問 17 家。每一家皆有執行產前遺傳檢測（海洋性貧血、母血唐氏症篩檢和超音波），只有三家未執行羊膜穿刺。在醫療院所方面，首先以電話聯絡名單上之醫療院所，經院方同意後，再接觸執行人員，並將訪談過程錄音；若不願接受當面訪問者，則以電話訪問或以書面方式回答相關問題。除了兩家電訪，兩家以書面回覆之外，其餘 13 家醫療院所人員同意接受訪問。訪談對象共計有 8 位醫師、10 位護士和 3 位其他健康照護人員（1 位藥師、2 位工作人員）接受訪問。遺傳疾病病患家屬方面則採立意取樣，見表一。

表一：遺傳疾病病患家屬

編號	性別	年齡	婚姻	學歷	其他
I	女	49	已婚	高中	有兩個小孩，小兒子經由新生兒篩檢確診為半乳糖血症患者，媽媽為主要照顧者，特別在飲食費盡心血。
J	女	50	未婚	大學	J 為 I 的姊姊，職業是幼稚園教師，協助 I 照顧其小兒子（遺傳病患），特別是病患本身的心理建設。
L	女	31	已婚	國中	病人為頭一胎且已死亡，媽媽確診為帶因者，現考慮是否再生育。
N	女	26	未婚	研究所	為遺傳教育工作者，因常接觸遺傳疾病病患家屬，對生育的無常感到擔心。
R	女	50	已婚	高中(現為國小代課老師)	任職啟智班教師，本身帶有黏多醣症的遺傳基因。育有一子一女，兒子為黏多醣第二類型患者，後來因手術前的一個簡單療程失敗而去世。現積極地參與黏多醣協會事務。
S	女	40 幾歲	已婚		只生一女，女兒為楓糖尿症患者，不打算再生育。夫妻雙方都是隱性帶原者，之前由她外出工作，先生在家照顧女兒，現女兒已進入幼稚園就讀。
K	男		已婚	老師	女兒出生三天即出現症狀，後確定為患有高血氨症。夫妻兩人均有工作，女兒現在特教班就讀。
C	女	20 歲	未婚	學生	表弟是肌肉萎縮症的患者。曾受其阿姨之託，負責照顧他。

## 資料分析的歷程

資料分析的歷程簡單說是從大量的逐字稿、觀察筆記和相關文件資料，透過反覆的閱讀、理解、綜合和系統性組織過程，以便從中找出事件的意義並完整呈現研究結果。整體上資料的分析與資料蒐集是同時進行的持續歷程。在本研究中，參考 Huberman 和 Miles (1998) 主張，將資料分析分為資料簡化、資料呈現及結論與查核三步驟。

在資料簡化部分，首先對所蒐集的資料，依據概念性的架構進行摘要、編碼與分類，並進一步將各類別加以叢聚 (cluster) 以形成組型 (pattern)。透過逐句逐段方式反覆閱讀訪談逐字稿，並將逐字稿內容與研究主題有關的重點標示出來後，編上暫時性的類別。編碼完後，依照小類別的屬性加以比較、串聯並聚集形成中類別，再暫時歸類到研究架構所欲呈現的遺傳資訊、知情同意及結果告知過程三個面向中。

接著將簡化後的資料加以組織、組合並賦予資料意義(賦予資料意義即為「詮釋」)。步驟為組織類別形成組型 (pattern)、整合發現結果、找出主軸 (theme) 賦予意義。最後針對抽繹出的組型、規律加以詮釋並做成研究結論。文本的分析步驟依循一個概念性的循環架構「整體—部份—整體」(whole-parts-whole) 的循環解析 (高淑清, 2000)。

## 分析的信度

質的研究與量的研究同樣重視研究的信度與效度，由於質性研究多傾向於探索性分析，較常採取開放性、無結構性的設計，常被認為研究者個人主觀意識所致。在質的研究過程中，研究者多須藉由個人的認知去詮釋研究對象所表現出來的意義，如何降低研究者主觀意識的影響，則是在研究態度中所須反省的，在此藉由對信度與效度的討論，冀望能降低研究者主觀意識的影響，使本研究能更趨近於研究對象的本質。

質的研究信度有外在信度 (external reliability) 和內在信度 (internal reliability) 之分，內在信度係指對相同的條件，蒐集、分析和解釋資料的一致程度 (王文科, 1995)。因此內在信度的癥結在於所蒐集的資料是否具有的一致性，為事實的完整表現。至於外在信度則是研究者是否能在相同或類似的情境中複製研究的問題。如果該研究是可信的，即具有信度，研究者應用相同的方法與條件，應能獲致相同的結果。

本研究以「說明選取受訪者的原因」、「說明社會情境與處境」、「說明分析的構念與前提」、「交代資料的收集和分析過程」(LeCompte, et al., 1993) 等方法來提升外在信度。而為了提高內在信度的，本研究採「多位研究者同時進行研究」、「請研究對象審閱逐字稿」、「同儕檢視」、「使用機器記錄資料」(LeCompte, et al.,

1993) 等方式。此外，在本研究中，也使用分析者三角檢定 (triangulation) 增加研究的內在效度 (Patton, 2002)。

## 資料編碼與分析

在進行深度訪談之後，將訪談過程的錄音帶整理與分類，貼上標籤，並註明受訪者的編號與日期。接下來將所得的錄音資料一一轉為逐字稿，每一頁的左邊均預留空白，以便進行編碼。編碼代號舉例說明如下：

表二：醫療院所部份編碼代號說明（以醫 1-護-1-42 為例）

編碼代號	醫 1	護	1	42
說明	第幾家醫療院所	受訪者身分（護士）	第幾次的訪談（第一次訪談）	被訪談者回答的次序（回答的第 42 句）

表三：遺傳疾病病患家屬部份編碼代號說明（以個 R-1-28 為例）

編碼代號	個 R	1	28
說明	病患家屬編碼	第幾次的訪談（第一次的訪談）	被訪談者回答的次序（談話的第 28 句）

## 研究發現

資料分析以遺傳疾病病患家屬及執行產前遺傳檢測之相關醫護人員為兩個對應的團體，整合雙方觀點，共同來探討分析面臨遺傳疾病及相關訊息，針對遺傳資訊、知情同意及結果告知過程，醫病兩方的態度、經驗、行為準則及彼此之間互動的方式。

### 一、遺傳資訊

#### （一）醫護人員扮演資訊提供者之不足處：專業訓練、輔助教材與溝通能力

醫護人員身為資訊提供者有專業訓練不足、輔助教材缺乏與面對外籍配偶溝通能力尚待加強等困擾。在專業訓練方面，除了區域以上的醫院有提到之前曾接受過衛生署舉辦的優生保健等相關課程外，大部分負責提供資訊的人員沒有接受正式遺傳諮詢的訓練。遺傳資訊的主要來源為之前的學校訓練和院內自行舉辦的課程。

「開講習會頒證書，跟患者解釋時……她比較會接受。」(醫 1-護-1-42)

「大醫院舉辦訓練課程，小醫院或診所不可能有這個訓練……因為才幾個人，所以我們(護理人員)要藉由大醫院，派人去參加訓練或是課程。」(醫 2-護-1-19)

關於產前遺傳檢測的資訊方面，提供者方面：大部分由醫師和護理人員在門診診間提供資訊，區域以上醫院則有專人負責提供資訊，地點則在醫院的衛教室中進行。提供的資訊內容主要有產前遺傳檢測的檢驗目的、過程、疾病的說明等等。進行時間大部分是在前一次產檢時即會對孕婦提供資訊，說明時使用的輔助教材有衛生署製作的衛教單張和海報，有的則依據院內自製衛教單張進行解說。在門診或衛教室中，少數診所或醫院有舉辦媽媽教室；通常媽媽教室也是資訊提供的另一主要來源。因為目前母血唐氏症篩檢，每一家醫院都有執行，因此他們希望衛生署能統一製作有關母血唐氏症篩檢、羊膜穿刺和神經管缺損等的衛教單張和海報，使得他們在面對孕婦及其家屬時，有個統一說明之依據。此外，他們也希望能多利用大眾媒體對產前遺傳檢測做正面的宣導，使得民眾對產前遺傳檢測有較正當的概念。

「衛生署沒有做母血唐氏症篩檢的單張，希望能夠製作相關單張。且羊膜穿刺單張上沒有提到母血唐氏症篩檢的部分，媽媽手冊也沒有提到。」(醫 3-護-1-36)

「第二胎的媽媽比較知道唐氏症，第一胎的媽媽很多都不曉得，所以電視、廣告、宣傳海報，在宣傳方面多加強。」(醫 1-護-1-22)

經查證，其實目前衛生署已有相關衛教單張的提供。所以對醫護人員而言，促使其了解現有的資料，並推廣使用是必須努力的方向之一。

再者，台灣外籍配偶日益增多，如越南籍、泰國籍等等，當這些外籍配偶遇到產前遺傳檢測時，醫療院所的人員通常因為語言溝通不良，致使他們在對這些外籍配偶家庭進行說明時，需要用簡單的國語或台語，再加上一點「肢體語言」來溝通。因為語言溝通的障礙，使得外籍配偶本身不易直接獲得遺傳檢測資訊。

4 醫院之護理人員指出「很多外籍的溝通不是很好，有時候先生又沒有來，根本就搞不清楚狀況，你跟她(外籍孕婦)講什麼都不懂，我們就會請先生來(聯絡)!……因為她們台語、國語不會聽!有時候就是用比的!怎麼跟她講，沒有辦法溝通!」(醫 4-護-1-51)

2 醫院之護理人員也表示「現在外籍產婦太多了，自己都聽不懂，……診所越南新娘好多。溝通上一定會有困難，搞不好連聽都聽不懂，先生還能夠聽得懂。」(醫 2-護-1-46)

## (二) 病人家屬成爲資訊尋覓者之感嘆：主流教育中欠缺、等待貴人、自力救濟

遺傳教育的來源不足，與醫學常識的欠缺，對經驗遺傳疾病者而言，常感觸遺傳教育的遲到，而無此遭遇之人更不知其匱乏，再再顯現遺傳教育的空洞與迫切需求。

從我懂事以後，我的弟弟就是又聾又啞，重度的智能不足，所以有人問我的時候，我都會依照大人給我的回答模式，他們生病了，燒壞腦袋，發燒嘛！這個在當時的社會，這個回答是合理的，沒有人會再質疑，他們頂多就是說，運氣不好啦，所以兩個孩子都這樣，沒有人會去懷疑什麼，真的沒有人會去懷疑什麼！（個 R-2-45）

我的兒子從出生開始，他就不停的哭鬧，他不停的生病，沒有人告訴我為什麼……（個 R-1-28）

面臨遺傳疾病，身爲大學教授的遺傳疾病病患家屬 K，則提出對主流教育未能提供重要相關知識的質疑。

所以當時候對這種遺傳性疾病的認知不夠，雖然受過高等教育。……像我們受過高等教育的人對這個都不太了解，那一般社會人士根本就不可能了解嘛！（個 K-1-37）

懊惱遺傳教育的欠缺外，大多的家屬便開始一場艱辛的資訊尋覓之旅，藉由大眾傳播媒體、網路資料或醫院中尋覓相關訊息。有的家屬更透過資料，尋找協會或相關的病友團體，然後決定就醫的方向與獲得支援。

像罕見疾病基金會也是我壽險的朋友告訴我的，她從網站上看到告訴我的。……我的習慣是會先去找一些資訊，我才能夠判斷，那我的壽險朋友就幫我去罕見疾病的網站找。剛好黏多醣進行骨隨移植成功是在台大醫院，這都是我後來知道的資料。……後來很多資料都是由黏多醣協會由國外蒐集給國內各大醫院（個 R-1-89）。

而我在隔年 81 年的 2 月份才認識周遭媽媽，而成立協會……就像我在帶我自己的孩子○○到十一歲，我從來沒有看過跟我一樣的人在哪裡？這就是我為什麼會成立協會的原因，因為一個人獨行很辛苦。…要是黏多醣症的孩子，進入協會後就可以免費做篩檢。只要繳費就可以享有協會完全的服務。（個 R-2-56）

## (三) 遺傳資訊中的醫病互動：責任歸屬與期待落差

在就醫的歷程中，病患家屬發現一般醫師對遺傳疾病並不熟悉，需經過多次

檢查才能確定病因。這對於期待醫師能幫助他們解除疑惑的病患家屬而言，期望與實際接收到的資訊間的落差是很大的。

因為大部分的醫師都不知道有這樣的病，真的很多護理人員也都不曉得……那醫師覺得這個小孩很奇怪喔！……後來醫師就跟我講說是腦性麻痺，那我覺得不太像耶！（個 S-1-35）

醫師說這可能是敗血症，可是敗血症也不太可能啊！因為也沒什麼傷口啊！（個 K-1-12）

一歲半兩歲他沒有語言能力，剛開始是兒童精神科語言治療先介入，他的膝蓋外翻，走路有點八字腳，我是從兒童骨科介入的，後來就這樣一步步的才會走到這所 L 醫師的門診。（個 R-1-20）

我在民生報的醫藥版看到了一篇演講，他是一個黏多醣的父母，他帶著他十二歲的兒子到英國去求醫的經驗，他上面有他們家的電話，我就打電話過去，我們兩個媽媽就這樣痛哭了兩個鐘頭，因為我們家所經驗的慘痛經驗，我從來沒有看到一個跟我一樣的人在哪裡，我真的沒有看到，看到跟我一樣的人在哪裡，都沒有看過，竟然在我兒子過世以後，我看到有人跟我一樣！（個 R-2-10）

關於遺傳疾病的認識，不論醫師或是一般大眾，普遍都對遺傳疾病認識不足，一般民眾通常都是已經育有罹患遺傳疾病的小孩之後，才會積極蒐集資料以認識遺傳疾病，而且相關的資料搜尋不易，通常只能在醫院或相關專業書報、網站中才能見到。國外的資料較為豐富，可提供相關治療方式。從另一方面來說，若一般沒有接觸到遺傳疾病的大眾，並不具備這樣的知識，甚至是高等教育中也缺乏相關知識的傳授，這也可為借鏡，因為一般人疾病何時纏身並不可知，但相關的常識卻如此缺乏，實在可慮！

## 二、知情同意

### （一）醫護人員的知情同意：同意書與拒絕同意書的使用

孕婦在接受產前遺傳檢測之前都應曾給予口頭或書面解釋遺傳檢測，但不同的產前遺傳檢測，因為其性質不同，因此在簽署同意書的部分，不同醫院有不同的做法。海洋性貧血篩檢因為已列入一般產前常規血液檢查中，因此受訪的醫療院所中皆無製作同意書。母血唐氏症篩檢部分則約七家醫療院所所有製作同意書，沒有製作同意書的醫院則是認為母血唐氏症篩檢為非侵入性檢查，因此不需有同意書。懷孕中期詳細大型超音波則僅有兩家醫院有製作同意書。羊膜穿刺因為大部分醫院認為此為侵入性檢查，17 家醫療院所中扣除未作羊膜穿刺之醫院後，約十家皆有製作同意書。

同意書的形式方面，大部分醫院的同意書上都有對於該檢測的說明，如檢測目的、檢測率、可以檢測的疾病及檢測可能的後遺症等，再請孕婦簽名，大部分同意書上有配偶簽名欄，但有的同意書沒有，在到底需不需要配偶簽名此項，仍存有一些爭議。

若遇到孕婦及其家屬拒絕接受產前遺傳檢測，醫療院所爲了避免醫療糾紛的發生，會在病歷上註明，經醫師說明後孕婦仍拒絕接受羊膜穿刺，部分醫療院所還會要求孕婦在病歷上簽名，甚至有些醫療院所還會製作拒絕同意書。

「有一些 case(孕婦)沒有安全感，她覺得小診所的安全感不夠，會到大醫院去做(羊膜穿刺)。」(醫 4-護-1-6)

「她(孕婦)拒做(羊膜穿刺)……我們(醫院)沒有(羊膜穿刺)同意書，會建議她轉診去大醫院。」(醫 6-護-1-10)

「如果她(孕婦)不願意做(羊膜穿刺)，我們(醫院)就會讓她簽放棄(接受羊膜穿刺的同意書)。……簽在這張表(同意書)，或註明拒抽羊水，這樣子也是保護我們自己。」(醫 7-護-1-9)

「我們(醫護人員)會在她(孕婦) (羊膜穿刺)的。」(醫 8-護-1-8)

「她(孕婦)不願接受(羊膜穿刺)，我們(醫護人員)會跟她說在病歷上簽名，表示妳不願意去做檢查，……這樣比較不會有醫療糾紛發生。」(醫 1-護-1-8)

## (二) 家屬的知情同意：保護病人還是醫師；服務病人還是醫學

知情同意過程依所遇到的醫師、性別及本身是否爲帶原者而有所不同的詮釋方法與態度。不過對遺傳檢測皆持正向、有必要的看法，但是病患家屬認爲唯有經驗遺傳疾病影響的人，才對遺傳檢測有明確的瞭解。所以在討論強制檢測合理性之前，必須有相關的先備知識。

對於先備知識，醫護人員也提及一般人對產前遺傳檢測的誤解。很多第一線接觸孕婦及家屬的醫療人員表示，孕婦及家屬常常認爲「篩檢即等於診斷」，當母血唐氏症篩檢的結果出來時，即使在接受篩檢之前已經強調過篩檢不代表診斷，需再進一步進行產前遺傳診斷，但仍常常遭到誤解，而導致孕婦及其家屬過度擔心篩檢結果，所以在篩檢和診斷之間不同的意義需多作說明，以使孕婦及其家屬釐清觀念。

「你(醫師)說我(孕婦)母血唐氏症篩檢正常，怎麼生出來唐氏症？醫療糾紛出來了！……這只是機率而已！我(醫師)一直強調說不要跟病人說正常。」(醫 4-醫-1-10)



「像我們(醫護人員)通知，我們都跟病人(孕婦)說唐氏症的機率比較低，就算抽完羊水都不敢跟病人說你絕對正常，說話要保護自己，因為現在醫療糾紛越來越多了！」(醫 5-護-1-11)

當以保護自己為原則，又無時間、動機、能力完成開放有效醫病溝通，信任感在醫病之間就無法建立，病人對於醫師的行為會產生質疑，個案 K 就認為醫師對遺傳疾病病患的治療大都採取消極的方式處理。

他有時候是站在研究的立場……畢竟有時候這是醫師的教學醫院，教學醫院來講的話他背後來要做一些研究嘛！…後來醫師就不給藥，我們也覺得這樣不行…他只是一直抽血，如果很高，就把牛奶減半；再過一陣子又抽血，又很高，又把量減半，一直減減減，減到後來沒辦法再減，那時候才開始給藥。…那其他就沒有什麼比較積極性的治療，大部分都屬於比較消極性的治療嘛！  
(個 K-1-70)

醫師對病患也許因為疾病罕見，或因對疾病了解太少，會從研究的立場著手，有時會因此延誤對病患的診治，而治療上通常也採取較為保守的態度，有時甚至會讓家屬產生質疑。

在諮詢與決策過程中，醫師的態度影響病患家屬。不僅肇因於為了保護自我與對對方的不信任感造成醫病關係的緊張，甚至於因遺傳疾病的無法痊癒的事實，造成病患家屬對醫生是「服務醫學還是服務病人？」的疑惑，以致於因遺傳疾病的特性使醫病之間的三角關係—醫師、病患、家屬更形複雜。尤其是當病患無決策能力時，他的人權的保障便成為可爭論的灰色地帶。

### 三、結果告知：面對的不僅是「病」、更是病「人」與其「家人」

#### (一) 醫療院所：「沒有消息就是好消息」，結果異常時才通知

在結果告知方面，醫療院所會依不同檢驗項目有不同的做法，例如母血唐氏症篩檢，醫療院所採取的做法是「沒有消息就是好消息」，只有在結果異常時才通知家屬<sup>2</sup>；而在羊膜穿刺方面，一般診所不論任何結果皆通知，地區以上醫院則只有結果異常才通知<sup>3</sup>。

<sup>2</sup> 受訪醫療院所中執行母血唐氏症篩檢的共有 17 家，其中 13 家的醫院是以電話通知異常結果，佔 76.5%，正常結果的則留到下一次產檢時再看報告，或是由孕婦自行打電話回來詢問結果，僅有少部分結果正常異常皆通知。

<sup>3</sup> 羊膜穿刺方面，17 家醫療院所中共有地方診所 12 家和地區以上醫院 5 家，扣除沒有執行羊膜穿刺的醫療院所後，共有 10 家診所和 4 家地區以上醫院有執行羊膜穿刺的業務，約 80% 的診所只要結果出來即打電話通知；4 家地區以上醫院中則只有 1 家，佔 25% 結果出來後即打電話通知。地區以上醫院中則有 3 家，佔 75% 是異常結果的才通知，正常結果則請孕婦自行打電話來詢問

本研究發現產前遺傳檢測一般而言通常是由電話通知，或是門診時再回來看報告。電話通知的優點是預約羊膜穿刺的時間會較快速，但文獻曾提到以電話通知會導致孕婦焦慮，所以建議即便是使用電話通知結果，仍需利用門診時間針對檢測出來的結果解釋與說明，以免造成誤解和增加焦慮 (Gekas, et al., 1999)。

## (二) 病人家屬的困惑：說 vs. 不說與基因的權限

有時候家族遺傳的輕重病症是否要告訴小孩我覺得是非常掙扎的事。像我表弟，從來就不知道自己得的是那種治不好的病。我想，大概是我阿姨不忍心告訴他真相，才一直欺騙他說：「等將來哪天，你的病好了，我們就……」(個 C-1-68)

遺傳疾病病患家屬對於本身生出這樣的小孩，心裡其實充滿矛盾與不安的，大多數的家庭在得知結果之後，通常即需獨自面對診斷的衝擊和一連串有關孩子發展、療育等專業問題的疑惑，在資源不足且未統整情形下，大多數家長甚至必須自行主動摸索、尋求協助與調適自己壓力的方式 (黃怡瑾, 2003)。

在家庭中，個人與家族基因私隱權與知情權，是我們需面對的主要挑戰之一。由於基因的可以遺傳的特性，因此，一個人的基因實在與整個家族，或家庭中的各個份子，有許多共通的内容。個人的基因固然是構成個人許多性徵的基礎，是個人的私隱，但是，其中絕大部份也同時是家庭其他成員所共有的私隱，甚至是整個家族所共有的特徵。而且由於基因遺傳的方式，使得家庭或家族的份子之間有各種相互關連的情況，特別關鍵的是，在不良基因方面，有不同的遺傳的機率，尤其是，個人與家族基因引出一種特殊的私隱權與知情權的問題 (李瑞全, 1999: 149)。

由於這種共有性，基因資訊也對取得這些資訊的當事人自己和醫護人員構成另一種義務的壓力。因為，當事人知悉自己有某種基因疾病時，即同時知道其他相關的家屬有多大的機率患有同樣的疾病，他即有一是否應告知其親友的困惑。因為，不是每一個人都希望知道自己有缺陷的基因的資訊，由於這可能被當事人視為不一定有利的資訊，於是與親屬擁有的拒絕知情權相衝突。

另一方面，當醫護人員知道相關的資訊，如果這又可能涉及其他人同樣的資訊和隱伏的嚴重基因疾病，而知情的醫護人員有不傷害或保護這些第三者的當事人的義務，即，當委託人的其他家屬有知道這一資訊的權利的時候，醫護人員常可能陷於道德兩難中：一方面要保密，一方面也要對這些其他人作出預警，以免造成嚴重的傷害，於是陷於進退兩難的境地。

---

或是下次產檢時再來看報告；地方診所中 10 家僅有 2 家，僅佔 20%。

另外，基因發展到某一程度，不排除保險公司可能依照個人基因圖譜調整保費，公司也可能歧視有較大危險致病機率者；醫療機構有保密義務，基因檢測的結果只能限於本人同意使用的範圍。如因基因資訊洩露而影響工作權及保險權益，都屬隱私權受損。不過一旦基因檢測成爲常規，民眾應認識基因檢測之相關權益，以避免遭歧視，並催促立法，對雇主及保險業加以規範（胡恩蕙、薛桂文，2003）。

### （三）醫病互動：醫生面對的不僅是病，更是處於脈絡複雜中的一個人

當檢測出帶有遺傳疾病因子時，醫護人員是否要告知當事人？當事人應否將這個結果告訴他未來的配偶，他的兄弟姊妹？當結果告知時，醫生所面對絕非一單純的病症，而是處於一家庭、社會與文化脈絡的人。所以如何告知成爲必須謹慎處理的過程。

『肌肉萎縮症』這個可怕的遺傳疾病，根據醫學研究 99% 都是由女性帶原病變基因，……。也因為這個沉重的研究數據，使我的阿姨始終得不到我姨丈的諒解。但是姨丈只是盲目的相信醫生的話，而從來不向一個矛盾的事實存疑—『肌肉萎縮症』是一個家族性的遺傳疾病，常理下應該是我母親這邊的姊妹所生下的兒子都該是患者，可是卻只有我表弟有了這個病，這又是爲什麼呢？我們所居住的地方是工業區，又有誰能肯定他的疾病不是那 1% 的例外—突變來的呢？爲了證明媽媽這裡的遺傳因子沒有問題，我的母親、甚至外婆都去驗血了，縱使姊妹們都去抽血檢查過，但唯獨害怕檢驗報告會出問題的阿姨卻打死都不去，一直到表弟去世的當天，媽媽跟阿姨說：「再不驗，以後永遠都不能驗了！」阿姨才答應去驗血。檢驗結果出來後，果然我表弟正是那 99% 以外的 1%—基因突變所造成的，而非家族遺傳。（個 C-1-70）

性別的差異，是醫護人員結果告知必須考量的面向之一。「遺傳疾病」勢必會造成家庭關係的緊張，尤其是母親。而在探討不同階級、族群、年紀、生育經驗的女性時，發現她們對於產前基因篩檢的經驗也有所差異。以階級爲例，研究者相當一致地發現，低社會經濟地位的女性因爲資源與資訊的缺乏，以及健保制度依照貧富而產生的差別設計，最少使用產前基因篩檢（Lippman, 1991; Mahowald, et al., 2001）。即使同受基因篩檢，中下階層的婦女，也較無人工流產（或是極少數的例子，基因治療）的資源。某些文化上或宗教上反對墮胎的族群，也一樣接受例行性的篩檢；然而不論篩檢的結果如何，都不可能有更進一步的處置，是以負面的篩檢結果往往只是徒增婦女本身的壓力。因此，Rapp(1994)就提出，在基因篩檢資訊因爲文化價值或是經濟資源而無法採取什麼行動的情況下，基因篩檢就無法看做是增加這些弱勢婦女的選擇，而只是成爲監控這些邊緣族群的資訊。

除了科技面，社會如何看待基因科技與遺傳的方式，基因篩檢是不是促成階級複製？是不是加重婦女生育「良品」的壓力與剝奪其選擇的權利呢？

文化的差異，也是醫護人員需考量的。在美國的社會，「告知」在於提供他們共同思考未來如何去做預防，以減少傷害，但我們的文化卻常是要找出「原罪」，是誰的錯？是誰要對這個小孩負責任？我們看的是過去，一旦找出是誰害的，這個人在家族的地位就巍巍不保，而在家族中形同罪人。在美國會將遺傳疾病視為一個試煉，而台灣則會將它視為一種罪，這是兩種文化最大的差異。因此在告知方面，我們不能一味的模仿美國的形式，要考慮在我們的文化中所深植的思考模式，考慮我們會不會去傷害這裡面的女性，所以某些台灣的醫生主張單獨告知當事人，由他自己來做決定。

## 結論與建議

以遺傳疾病病患家屬及執行產前遺傳檢測之相關醫護人員為兩個對應的團體，針對遺傳資訊、知情同意及結果告知過程，對十七名產前篩檢相關醫護人員，及八位遺傳疾病病患家屬進行面對面訪談，研究發現如下：

(一)在遺傳資訊方面：醫護人員提出專業訓練、相關輔助衛教教材與面臨外籍配偶溝通能力等不足處；病患家屬則有遺傳教育之欠缺、等待貴人出現與透過組織自力救濟等因應過程。醫病互動之間有著責任歸屬的歧異與期待落差等問題。

從病患家屬的觀點中，因缺乏醫療知識或諮詢管道，總是一心想依賴醫師。但診所第一線醫生，或因遺傳疾病罕見，或因缺乏遺傳專科知識與治療經驗，在檢驗及治療上卻無法表現如病患家屬所預期的「萬能」與「快速」，甚至，從家屬眼中有時甚至於顯得毫無頭緒！事實上任何疾病，尤其是遺傳疾病常是經由一連串複雜的檢驗、轉診才能確定其病因，但在醫病溝通上是否醫師有這意願、時間與能力（如面對外籍配偶時）完成有效的互動呢？如因醫病間溝通不良，而導致病患家屬從將醫師視為濟世救命的聖人到無法信任、甚至於懷疑的對象，這對治療疾病所必須維持彼此互信的醫病互動而言，將是一大致命傷。

(二)在知情同意方面：因基於自我保護，醫護人員著眼於同意書與拒絕同意書的使用。醫護的自保態度使病患家屬產生不信任感。而因保護自我與相對不信任感造成醫病關係的緊張，再加上遺傳疾病的無法痊癒的事實，造成病患家屬產生對醫生治療過程是「幫助病人還是保護醫師？」；決策依據是「發展醫學還是服務病人？」的疑惑。

知情同意的行使是爲了保障當事人的身體自主與決策權。但由於孕婦及家屬常常對遺傳檢測的不了解，或當病患無決策能力時，所謂人權的保障便成爲易產生爭論，甚至醫療糾紛的灰色地帶。在知情同意方面，當經歷種種不愉快，爲了自保，醫護人員便更注意同意書與拒絕同意書的使用。事實上，醫病之間的信任建立，除法律之外，促進雙方瞭解的溝通是必要的。溝通不良有時可能是醫生表達的問題，有時則是病患家屬理解的能力。如何加強醫院的溝通機制是不容逃避的任務，而遺傳諮詢員的設立應是可行的方式。

(三) 結果告知方面：醫療院所抱持著「沒有消息就是好消息」，結果異常時才通知；病患家屬面對結果時，有著說與不說與基因權限的困惑。文獻上指出，無論母血唐氏症篩檢結果爲陽性或陰性，父母皆需個別從醫師獲得立即且正確的篩檢結果，且父母應被提供進一步確認結果之處置的相關資訊，包括接受羊膜穿刺或流產，這些資訊有助於當父母親面對異常篩檢結果時做好心理準備 (Carroll, et al., 2000)。因此建議醫療院所無論結果正常或異常，都應該通知父母，以利於他們做好準備。

如同病歷是屬於病人還是醫生，病情要不要告訴病人，還是需要隱瞞家屬？基因資料的擁有及使用、告知權限將是我們面臨的一大挑戰。台灣基因科技正在萌芽，各方投入的人力、物力不可計數，研究成果也頗爲可觀，但是，對基因科學所帶來的醫學、倫理、法律、文化與宗教的衝擊，我們卻只有「叢林法則」。研究取樣、方式與結果發表與個人基因資料的保護、告知等規範，均聽任「市場法則」主宰 (張耀懋，2003)。但是，檢體當事人本身卻不知在何時，可能被揭露或公開自己的身體最高機密。尤其是這類的遺傳資訊會不會爲學校、雇主、保險公司和政府所用，來決定你受教和受雇的機會、保險金額，而形成了社會上另一種歧視呢？對於基因科技時代的來臨，在科技發展之外，對社會的衝擊及個人的隱私權，我們似乎在法律訂定與生命倫理的教育上應有更積極的作爲與投入。

就整體研究結果提出下列實務與學術上的建議：

#### 一、實務上

1. 遺傳諮詢課程提供：基因科技的發展，不論醫病，終身學習是我們必須認知的責任，相關的管道也應推廣建立。對醫護人員課程建議由衛生署、醫院或相關學會提供最新遺傳疾病和相關遺傳諮詢的相關課程。對於民眾，在主流教育（如學校教育與婚姻家庭教育<sup>4</sup>）中必須提供遺傳疾病的基本常識（如篩檢的意義）；另外，除網路上有查詢網站，在圖

<sup>4</sup>中華民國九十二年二月六日頒布家庭與教育法，規定直轄市、縣（市）主管教育行政機關應針對適婚男女，提供至少四小時婚前家庭教育課程。

書館與一般小兒科與婦產科診所應提供諮詢管道訊息的單張，以便利無法上網民眾之利用。

2. 遺傳諮詢員的設立與其證照制度建立：如何加強醫院的溝通機制是不容逃避的任務，在醫生看診時間有限的情況下，專業訓練的遺傳諮詢員的設立應是可行的方式。此外，建立遺傳諮詢員證照制度，以利相關人員在對孕婦及其家屬進行解說時，能夠更有說服力，也可使此服務成為常態與制度化。
3. 統一衛教資料或網站的更新強化與推廣應用：訪談中曾有護理人員提出希望衛生署統一製作關於母血唐氏症篩檢、羊膜穿刺和神經管缺損等的衛教單張或海報，經查證，這些資料已有提供。所以建議，應促使醫護人員了解其所能應用的資料或網站；相對的，資料應經常更新與強化(如：不同語言版本的選擇、語音資料的提供、檔案可編輯下載的功能、動畫說明檔的設計等)，藉以提升醫護人員使用的便利性與意願。
4. 對民眾作產前遺傳檢測的媒體正面宣導：對一般民眾而言，可利用大眾媒體對產前遺傳檢測作正面宣導，使他們對檢測有較正確的概念與基本知識。

## 二、研究上

1. 加強因應外籍配偶家庭需求的研究：本研究發現醫療院所人員因為語言障礙，使得外籍配偶本身無法直接獲得遺傳檢測資訊。事實上，現已有 31 萬的外籍與大陸配偶嫁入台灣家庭，且生育率逐年上升，外籍配偶家庭將成為台灣提高生育率的主要生力軍<sup>5</sup>。外籍配偶因婚姻移民到台灣之後，常在極短的時間內懷孕生子。因生育開始接觸醫護環境，進行產前檢查、生產服務等；部分的家庭更可能面臨到家族遺傳、不孕症、不明流產、基因檢測知情同意及結果告知等問題。再加上醫病雙方醫療資訊的不對等、媒體所建構的刻板印象、語言與文化的差異，是否會使家屬覺得醫護人員不自覺的歧視或刻意閃躲？或侷限只與陪同家屬溝通，而忽視當事人之意願或權限？所以建議加強對外籍配偶家庭的遺傳資訊需求的相關研究。
2. 補助方式效益的研究：在本研究中，R 個案由於黏多醣協會團體的協助使她勇於面對、積極因應兒子為遺傳疾病患者的事實，而提出醫療補助

<sup>5</sup> 內政部統計處·九十四年第五週內政統計通報·內政統計資訊服務網·取自 <http://www.moi.gov.tw/W3/stat/home.asp>.

團體的建議。事實上，在資源不足且未統整情形下，大多數家長甚至必須自行主動摸索以尋求協助。因此，經由研究去評估將經費補助於相關團體之效益是有必要的。

3. 人權與宗族\家庭主義交錯分際的探討：由於個人與家族基因關連性，所引出的特殊的私隱權與知情權的問題，因此在研究上須持續探究與辯論，如在華人文化中個人與家庭私隱權與知情權分際為何？醫護人員在告知的過程如何拿捏，才符合生命倫理的原則？畢竟醫護人員所面對的不僅是病，更是一個與家人、社會、文化緊緊關連的人。對基因科學所帶來的對社會的衝擊，無論在法律訂定或生命倫理的教育上應有更積極的作為與投入，而此類的探索是必需的。

## 參考文獻

- 王文科 (1995)。質的教育研究法。台北：師大書苑。
- 王志傑 (2003)。病患自主權理論基礎之研究—兼論病患自主權對我國安寧緩和醫療條例之啓示。國防管理學院法律研究所，未出版，台北市。
- 中正大學教育學研究所主編 (2000)。質的研究方法 (初版)。高雄：麗文。
- 李宜珊 (2002)。病人就醫時獲得醫療資訊的相關因素之探討—以台北市婦產科醫療院所為例。國防醫學院公共衛生學研究所碩士論文，未出版，台北市。
- 吳芝儀、李奉儒 (譯) (1999)。M. Q. Patton 著。質的評鑑與研究。台北：桂冠。
- 李瑞全 (1999)。儒家生命倫理學。台北：鵝湖。
- 胡恩蕙、薛桂文 (2003)。基因篩檢 可測出致病機率。民生報，2003 年 9 月 26 日。
- 高敬文 (1996)。質化研究的方法。台北：師大書苑。
- 高淑清 (2000)。質的研究方法—現象學方法及其在教育研究上的應用。高雄：麗文。
- 張耀懋 (2003)。基因科技與倫理的拔河。民生報，2003 年 9 月 26 日。
- 許純琪 (2002)。醫病關係中的告知後同意。國立台灣大學法律學研究所碩士論文，未出版，台北市。
- 黃光雄譯 (2001)。質性教育研究—理論與方法。嘉義：濤石。
- 黃怡瑾 (2003)。婚姻、生育與遺傳疾病的認同與差異。「權力、主題、認同與差異研討會」學術研討會論文集 (頁 153-172)。高雄市。
- 黃政傑 (1998)。質化研究的原理與方法。載於黃政傑 (主編)，質的教育研究：方法與實例 (頁 1-44)。台北：漢文。
- 潘淑滿 (2003)。質性研究：理論與應用。台北：心理。
- 蔡達智 (1996)。生命科技的發展對基本人權的影響。中興大學法律學系碩士論文，未出版，台北市。
- Beauchamp, T.L. & Childress, J. F. (2001). *Principles of Biomedical Ethics*, (4th), Oxford : Oxford University
- Carroll, J.C., Brown, J.B., Reid, A.J. & Pugh, P. (2000). " Women's experience of maternal serum screening." *Canadian Family Physician*." 46: 614-620.
- Ely, M., Anzul, M., Friedman, T., Garner, D., & Steinmetz, A. M. (1997). *Doing qualitative research: Circles with circles* (4th). New York: The Falmer Press.
- Feldman, F. (1978) *Introductory Ethics*, Englewood Cliffs, N.J.:Prentice-Hall.
- Gekas J, Gondry J, Mazur S, Cesbron P, Thepot F (1999). *Informed consent to serum screening for Down syndrome: are women given adequate information?* Prenatal



- Diagnosis. 19(1): 1-7.
- Huberman, A. M., & Miles, M. B. (1998). Data management and analysis methods. In N. K. Denzin & Y. S. Lincoln (Eds.), *Collecting and interpreting*.
- Landsman, Gail H. (1998). "Reconstructing Motherhood In the Age of the 'Perfect' Babies: Mothers of Infants and Toddlers with Disabilities." *Signs*24(1):69-100.
- LeCompte, M. D., Preissle, J., & Tesch, R. (1993). *Ethnography and qualitative design in education research* (2nd ed.) . New York: Academic Press.
- Lippman, Abby (1994). "Prenatal Genetic Testing and Screening: Constructing Needs and Reinforcing Inequities." *American Journal of Law and Medicine*, 17(1 and 2):15-50.
- Mahowald, Mary B. et al. eds.(2001). *Genetics in the clinic: clinical, ethicaj, and social implications for primary care*, St. Louis: Mosby.
- Patton, M. Q. (2002). *Qualitative research and evaluation methods* (3<sup>rd</sup>). Oaks, California: Sage.
- Rapp, Rayna (1994). "Women' s Responses to Prenatal Dianosis: A Sociocultural Perspective on Diversity." pp.219-233 in *Women and Prenatal Testing: Facing the Challenges of Genetic Technology*, eds. Karen Rothenberg and Elizabeth J. Thomson. Columbus: Ohio State University Press.

