

繁複而虛幻的真實：由對遺傳檢驗之認識開展 ELSI 研究

陳仲嶙 2003/8/18

1	前言.....	1
2	遺傳檢驗與篩檢的概念.....	2
3	遺傳檢驗的科學基礎—基因突變的形式與疾病.....	4
4	遺傳檢驗的方法.....	7
5	對簡化的科技事實之反省.....	9
5.1	概說—基因決定論及其問題.....	9
5.2	基因與疾病間的複雜關係.....	10
5.3	遺傳檢驗結果的多樣面貌.....	14
5.4	科技客觀真實的脆弱神話.....	15
6	結語.....	18

1 前言

隨著基因科技的進展，人們愈來愈能透過遺傳檢驗技術探索、了解個人的身心狀態，也使遺傳檢驗相關的倫理、法律及社會意涵（Ethical, Legal and Social Implications, ELSI）愈為人所重視¹。圍繞著遺傳檢驗，最引人注目者厥為基因隱私和基因歧視這二項議題，國外相關論述已多如繁星；產前篩檢伴隨而來的墮胎，在西方世界亦存在極大爭議；兒童階段的檢驗，由於兒童「在黎明與白晝之間」的自主能力，使告知後同意的對象與程序發生疑問，也有待探討；大規模且制度性，甚至可能強制實施的新生兒篩檢，則讓吾人不得不去思考，國家任務與個人自主間的糾葛。除此之外，還有檢驗的可近性涉及的醫療資源分配，遺傳諮詢涉及的非指導性或指導性諮詢等問題，而這不過是相關議題一些例示。相對於問題的繁雜困難，國內對遺傳檢驗倫理、法律及社會意涵的耕耘，卻顯得有些貧乏，這有待吾人加緊努力。

而在從事這方面研究之前，對基礎事實的認識恐怕是首先要做的功課，畢竟「好的倫理和好的法律始於好的事實²」。本文的目的，即在嘗試呈現遺傳檢驗的基礎事實，像是遺傳檢驗是什麼？其科學根據是如何？其方法種類及結果是哪些？等等。不過在此之上，本文其實還有一個更深層的目的，在於突顯遺傳檢驗相關事實的複雜與虛幻。當那些看來如此乾淨、合理而單純的科學陳述呈現在我

¹ 例如基因體醫學國家型科技計畫 ELSI 組網頁中，「檢測與資訊」即為其所列舉的議題之一。參照 <http://gene-program-office.mc.ntu.edu.tw/data/page-005.htm#h>（2003/4/25 瀏覽）。

² GRAEME LAURIE, GENETIC PRIVACY: A CHALLENGE TO MEDICO-LEGAL NORMS 86 (2002).

們眼前時，我們能否意識到相較於這個複雜的現實世界，它們的簡化傾向有可能帶著誤導的指引？因而，本文從另一角度，去探索相關事實的形貌，呈現出基因與疾病間的複雜關係、遺傳檢驗結果的多樣面貌，並挑戰科技客觀真實的神話。在這樣的認識底下，可以澄清簡化之事實所造成的誤解，也鬆動科學專業詮釋的權力。對於與遺傳檢驗相關的許多 ELSI 議題，或將能開啓更深刻而熱烈的辯論。

2 遺傳檢驗與篩檢的概念

許多冠上「遺傳」或「基因」的詞彙，常常被混淆地使用，不同的使用者可能意指不同的意涵，也可能並未意識到自己所討論的是什麼，因而造成困擾。這些概念之理解，應該要被有意識地加以處理³，在遺傳檢驗此處當然也是如此。

提及遺傳檢驗或基因檢驗的中文文獻中，本文並未發現有明白的界定者。而英文稱為 genetic testing 之概念，在不同組織、法規及學者見解中並不一致。例如，範圍最狹窄的定義或許是以色列基因資訊法 (Genetic Information Law)：「『基因檢驗 (genetic testing)』意指爲了對 DNA 序列描繪特徵及比較而對一個人的 DNA 樣本進行的檢驗。」⁴而範圍較寬廣的定義，是例如美國第 13145 號總統命令 1-201(d)：「遺傳檢驗 (Genetic test) 意指爲偵測疾病相關的基因型或突變，而對人類 DNA、RNA、染色體、蛋白質或特定代謝物的分析。當代謝物的過多或缺乏是指向一個或多數突變之存在時，對代謝物的檢驗落在『遺傳檢驗』的範圍內。由非以顯示突變存在爲意圖的部門或機關進行的代謝檢驗實施，不被認爲違反本命令，不論檢驗的結果爲何。然而，顯示突變的檢驗結果爲本命令所規範的對象。」⁵

一般而言，採取較廣泛概念——也就是爲偵測是否存在疾病相關的染色體或基因變異（而非僅限於取得或比較 DNA 序列），而對人類組織樣本的各种成分（而非僅針對 DNA）進行分析——的見解，較爲普遍。這也是本文贊同的界定。畢竟 DNA 分析固然特殊，其他形式的遺傳檢驗也值得關注；同時，這裡只是介紹遺傳檢驗的技術知識，對於不同形式的檢驗方法均予說明，也是較妥當的做法。

在採取較廣泛之概念的同時，本文選擇將此一概念稱作「遺傳檢驗」，而把「基因檢驗」之名讓給下位的 DNA 分析之型態。因爲基因一詞本多連結到分子生物層次的概念，而遺傳一詞則常代表較廣泛的意涵。況且在實際的使用上，一般對基因檢驗的認知也是 DNA 分析的層次，而會和其他型態的遺傳檢驗尤其是生化檢驗的概念格格不入。關於各種形式遺傳檢驗的介紹詳見下述第 4 章。

³ 筆者對於界定此類概念的初步看法，以及在遺傳資訊、基因資訊上的概念處理，可參照陳仲麟，〈從新生兒篩檢探討隱私權的法之規制〉，台大法研所碩士論文，頁 3-5, 66-69 (2003/7)。

⁴ Genetic Information Law, 5761-2000, available at <http://www.justice.gov.il/MOJHeb/resources/geneticinformationlaw.pdf> (last visited June 6, 2003).

⁵ 65 Fed. Reg. 6877 (2000).

值得特別提出來的是，體細胞基因突變（somatic mutation）可能改變個體的表現型，但此種突變的結果僅限於該個體，而不會傳遞到子代⁶。因此在中文中，一般使用的「遺傳性疾病」⁷一詞，既然稱「遺傳性」，也就不會納入體細胞突變所引致疾病的情形。然而，英文中的 genetic disease，由於 genetic 一詞本來就可以包含“of genes”及“of heredity”二種意義，因而固然有文獻似乎將之與 inherited illness 不相區分⁸，而和中文的遺傳性疾病一致，但也有些文獻中明白包括體細胞基因疾病（somatic cell genetic disease）⁹，使不具有遺傳原因單純因為體細胞突變造成疾病之情形，也屬於 genetic disease。在本文的此處，採取哪一種範圍的概念其實並不是太重要，因此以中文文獻中一般所使用的「遺傳性疾病」概念作為討論的詞彙。與此相連結，本文對遺傳檢驗所採取的定義，排除體細胞突變的檢驗。也就是說，所欲偵測的對象，限於具有遺傳性質者¹⁰。

另外，同樣常被提及的遺傳篩檢（genetic screening）一詞，又是意指為何？值得在此特別說明。遺傳篩檢與遺傳檢驗常被當作同義詞般地混用。但也有許多論著將二者作明確的區隔：前者係在對個人缺陷或狀態的存在沒有預先證據的情況下，檢查一群體的所有成員；後者則是在有其他證據（例如家族病史）暗示缺陷或狀態可能存在時，對個人實施的檢查¹¹。即便許多法規或組織對遺傳檢驗的直接定義，並不特別限制使用的時機與對象，而可以成為上位概念，不過至少遺傳篩檢的概念，應該是限定在對個人缺陷或狀態的存在沒有預先證據的情況下，檢查一群體所有成員的情形。而這裡的「群體」一詞，可以被適用到不一定是地

⁶ ROBERT F. WEAVER & PHILIP W. HEDRICK 著，周中興等譯，《彩色圖說遺傳學》，頁 296（2001/9）。

⁷ 在法規中也是使用「遺傳性疾病」一詞，例如優生保健法（第六、九、十、十一、十五條）、人工協助生殖技術管理辦法（第五、六條）。

⁸ See, e.g., RICKI LEWIS, HUMAN GENETICS: CONCEPTS AND APPLICATIONS 10-11 (4th ed. 2001)。另外也有文獻特別表明，只有遺傳性的突變才是其所關注的，See, e.g., ADVISORY COMMITTEE ON GENETIC TESTING, GENETIC TESTING FOR LATE ONSET DISORDERS 8 (1998), available at <http://www.doh.gov.uk/pub/docs/doh/lodrep.pdf> (last visited June 15, 2003)。

⁹ See, e.g., LEROY WALTERS & JULIE GAGE PALMER, THE ETHICS OF HUMAN GENE THERAPY 13-14 (1997)；又如 On-Line Medical Dictionary 定義 genetic disease 為“A disease, such as cystic fibrosis, that has its origin in changes to the genetic material, DNA. Usually refers to diseases that are inherited in a Mendelian fashion, although noninherited forms of cancer also result from DNA mutation.”而會包含非遺傳形式的癌症。On-Line Medical Dictionary, at <http://cancerweb.ncl.ac.uk/omd/> (last visited June 12, 2003)。

¹⁰ 例如美國的遺傳檢驗工作小組（the Task Force on Genetic Testing）—由國家衛生院和能源部的人類基因體 ELSI 聯合工作團隊所召集—就將 genetic test 定義為「為臨床目的去偵測遺傳疾病相關的基因型、突變、表現型或核型，而對 DNA、RNA、染色體、蛋白質或特定代謝物的分析……」（粗體為本文所加），並且明白排除「對體細胞的（相對於遺傳的）突變的檢驗」。See NEIL A. HOLTZMAN & MICHAEL S. WATSON EDs., PROMOTING SAFE AND EFFECTIVE GENETIC TESTING IN THE UNITED STATES: FINAL REPORT OF THE TASK FORCE ON GENETIC TESTING 6 (1998)。

¹¹ See NUFFIELD COUNCIL ON BIOETHICS, GENETIC SCREENING: ETHICAL ISSUES 3 (1993); Darren Shickle, *The Wilson And Jungner Principles Of Screening And Genetic Testing*, in THE ETHICS OF GENETIC SCREENING 1-2 (Ruth Chadwick et al. eds., 1999); Judit Sandor, *Genetic testing, genetic screening and Privacy*, in THE ETHICS OF GENETIC SCREENING 183-184 (Ruth Chadwick et al. eds., 1999); BRITISH MEDICAL ASSOCIATION, HUMAN GENETICS: CHOICE AND RESPONSIBILITY 34-35 (1998). See also Kimberly A. Quaid, *Genetic Information, Ethics, Informed Consent to Testing and Screening*, in ENCYCLOPEDIA OF ETHICAL, LEGAL, AND POLICY ISSUES IN BIOTECHNOLOGY 397, 401 (Thomas H. Murray & Maxwell I. Mehlman eds., 2000).

理性定義的次級群體，例如年齡、性別，或種族來源¹²。例如，以在生命週期中的實施時機來看，可以分為產前篩檢、新生兒篩檢、兒童篩檢和成人篩檢；而它們可能涉及不同的倫理、法律和社會議題。

3 遺傳檢驗的科學基礎—基因突變的形式與疾病

遺傳檢驗的基礎，是建立在「基因突變造成疾病」此一因果認識上，因此在說明遺傳檢驗的方法之前，即須先了解基因什麼樣的改變造成了遺傳性疾病。

基因突變有著多種多樣的形式，最常見的是取代突變，即一種鹼基被另外一種鹼基所取代，另外一類突變則會改變基因的長度，如缺失突變和插入突變，前者基因的一部份 DNA 序列在遺傳過程中遺失了，後者則是有一段 DNA 序列插入一基因內部¹³（參照表 3-1）。而這些突變的模式使序列產生許多不同的變化，對基因表現更呈現千變萬化的影響，例如 Human Genetics 一書中即以英語句子作類推描述（參照表 3-2）。

野生型	CAT	CAT	CAT	CAT	CAT
取代	CAT	CTT	CAT	CAT	CAT
缺失	CAT	CTC	ATC	ATC	ATC
插入	CAG	TCA	TCA	TCA	TCA

表 3-1 DNA 鹼基改變的基本形式

本文製表

由三個字母的字¹⁴所組成的句子，可以提供一基因序列上突變效果的類推

正常 (normal)	THE ONE BIG FLY HAD ONE RED EYE
錯義 (missense)	THQ ONE BIG FLY HAD ONE RED EYE
無意義 (nonsense)	THE ONE BIG
移碼 (frameshift)	THE ONE QBI GFL YHA DON ERE DEY
缺失 (deletion)	THE ONE BIG HAD ONE RED EYE
插入 (insertion)	THE ONE BIG WET FLY HAD ONE RED EYE
重複 (duplication)	THE ONE BIG FLY FLY HAD ONE RED EYE

¹² Shickle, *supra* note 11, at 1.

¹³ 參照杜寶恒,〈基因治療概論〉,收錄於杜寶恒編,《基因治療的原理與應用》,頁 21-22(2001/3)。

¹⁴ 按在基因序列中,三個鹼基構成一密碼子 (codon),代表一種胺基酸。

擴張中突變

(expanding mutation)

第一代 (generation 1)	THE ONE BIG FLY HAD ONE RED EYE
第二代 (generation 2)	THE ONE BIG FLY FLY FLY HAD ONE RED EYE
第三代 (generation 3)	THE ONE BIG FLY FLY FLY FLY FLY FLY HAD ONE RED EYE

表 3-2 基因突變的形式—以類推英語句子加以描述

來源：RICKI LEWIS, HUMAN GENETICS: CONCEPTS AND APPLICATIONS 191 (4th ed. 2001).

相關的疾病例如：引起鎌刀型紅血球症 (sickle cell disease) 的就是一種錯義突變的情形，DNA 序列 CTC 對應 mRNA 密碼子 GAG，製造麩胺酸 (glutamic acid)，在該疾病情形，突變改變 DNA 序列為 CAC，對應 mRNA 的 GUG，製造纈胺酸 (valine)，因而改變了蛋白質的型態，改變了它的功能。因子 XI 缺乏症 (factor XI deficiency) 最常見的原因則為一種無意義突變，原本製造麩胺酸 (glutamic acid) 的密碼子 GAA 變為表徵「停止」的 UAA，被縮短的凝血因子無法阻止因手術或受傷造成的大量出血。有三分之二的裘馨氏肌肉失養症 (Duchenne muscular dystrophy)，是因為製造一種蛋白質失養素 (dystrophin) 的基因的大段漏失所造成。一種形式的高雪氏症 (Gaucher disease)，因為一單一鹼基的插入，阻止了一種在正常情況下會分解溶小體 (lysosomes) 中醣脂 (glycolipids) 之酵素的產生，醣脂堆積的結果，造成肝臟和脾臟腫大、容易骨折以及神經損傷。串聯重複 (tandem duplication) —好像印刷上錯誤地重複了一個字—引起了一種形式的夏柯—馬利—杜斯氏病 (Charcot-Marie-Tooth disease)，一百五十萬個鹼基對在基因中重複，造成了麻痺的手腳。強直性肌肉營養不良症 (myotonic dystrophy) 是擴張中的三連體重複疾病 (expanding triplet repeat disorder) 的例子，此疾病的基因位於第十九號染色體，有一區域存在許多 DNA 三核苷酸 CTG 的重複，正常人通常有五到十七個重複，帶有疾病的人則有從五十到數以千計的重複，因為基因處於擴張中，此一疾病會隨著每一代而愈來愈嚴重。¹⁵

另外，人類有三十七個基因位在粒線體中，同樣掌管遺傳卻往往會被忽略。粒線體 DNA 的二個主要功能是合成蛋白質及製造能量，由粒線體基因突變形成的疾病當然也就會影響此二重要的程序；這些疾病有影響帶著許多粒線體之組織—例如骨骼肌—的傾向，主要的症狀常是嚴重的疲勞，例如粒線體性肌肉病變 (mitochondrial myopathy)，會產生肌肉衰弱無力及無法承受活動，這些異常型態的粒線體會以紅色及不規則形狀在顯微鏡下呈現；而在與能量相關的基因上的缺陷，可能有除了疲勞之外的症狀，例如萊伯氏視神經病變 (leber's hereditary optic neuropathy)，通常在成年早期有中央視線喪失的症狀，隨著視神經中央部

¹⁵ See LEWIS, *supra* note 8, at 190-193.

分的退化，造成視力惡化與顏色視覺消失；而在粒線體上編碼 tRNA 或 rRNA 的基因之突變可能是毀滅性的，因為它減損了細胞製造蛋白質的能力，例如 MELAS 症候群，患病的琳達史奈德在四十多歲時開始產生症狀，最後死於該症¹⁶。依照臨床診斷來看，已知可能與粒線體缺陷相關的疾病多達五十多種¹⁷。

拉高到染色體的層次，一個生物體的染色體體質可能改變或突變，造成和原物種其他個體有所不同。由於染色體是由 DNA 摺疊而成，因此我們可以說染色體的變異即表徵了大量基因的變異。每一個染色體都是由 DNA 分子非常緊致地壓縮而成，平均而言，每一個染色體包含一千個基因，每一個染色體帶 (band) 可能包含一百個基因，因此即使是非常小的改變，也有可能產生毀滅性的結果¹⁸。染色體可以以二種基本方式改變—改變結構或改變數目 (參照圖 3-1)。

而這些染色體改變的現象，可能產生一些問題。例如染色體結構改變的異型合子個體通常有較低的受孕率，染色體數目改變的個體可能不能生存或不孕。同時，許多遺傳性疾病是由染色體的變異所造成。例如在「缺失」的情形，一個廣為人知的例子是第五對染色體短臂 5p 的相當大部分的缺失，在異型合子時會造成貓哭症候群 (cri du chat 即 cry-of-the-cat)，有此症候群的新生兒，一般而言有特別的高音調像貓哭的聲音、小頭和嚴重的智能發育不足，通常他們會在新生兒期或孩童早期死亡。又如，有 5% 的唐式症起因於有一個雙親是「移位」的異型合子，大部分的唐式症則是由於第二十一對染色體的「三體性」造成，唐式症的一般特徵是智能發育遲緩、斷掌指紋和一種常見的顏面外觀，一般來說死亡率會比正常人高。¹⁹

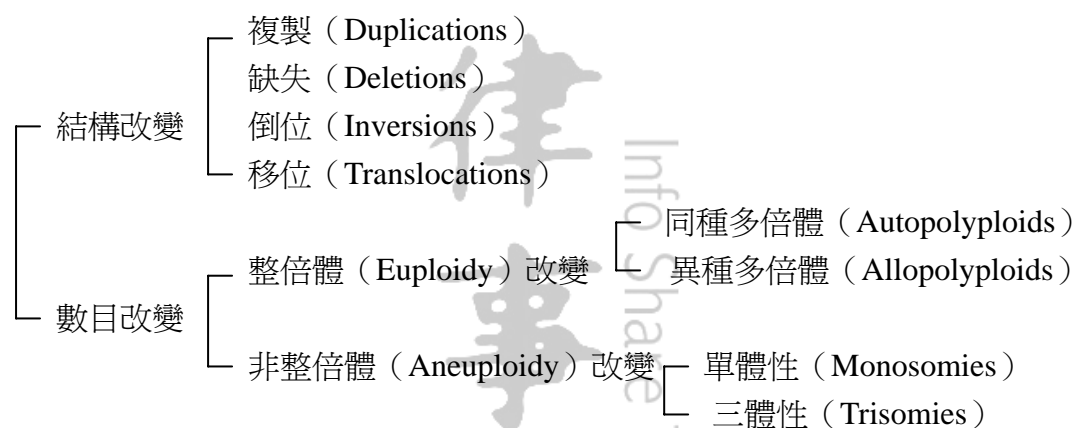


圖 3-1 染色體改變的形式

來源：Robert F. Weaver & Philip W. Hedrick 著，周中興等譯，彩色圖說遺傳學，頁

¹⁶ See id. at 93-94 .

¹⁷ 行政院衛生署、財團法人罕見疾病基金會，粒線體缺陷，認識罕見遺傳疾病系列十五折頁。

¹⁸ Angela E. Scheuerle, *Diagnosis of Genetic Disease*, in GENETICS IN THE CLINIC: CLINICAL, ETHICAL, AND SOCIAL IMPLICATIONS FOR PRIMARY CARE 23 (Mary B. Mahowald et al. eds., 2001).

¹⁹ 參照 ROBERT F. WEAVER & PHILIP W. HEDRICK 著，周中興等譯，《彩色圖說遺傳學》，頁 88-98 (2001/9)。關於各種染色體異常的說明，本文不擬引述，詳細內容可參照該書之介紹。

4 遺傳檢驗的方法

遺傳檢驗方法之分類，不同論著中並不完全相同。一般而言，可以分為染色體檢驗、基因檢驗、生化檢驗三種類型。在第 3 章提及基因改變的形式，可能發生在大範圍的染色體數量或結構上，也可能發生在小範圍的個別基因乃至個別鹼基上。對於前者的檢驗即染色體檢驗，對於後者，可能使用直接查看 DNA 的技術，也可能透過生化的方法加以察知，即基因檢驗及生化檢驗。此一分類本文所使用的中文名稱，是來自優生保健法施行細則第二條附件一的第四點，該點將遺傳性疾病檢查分為：「(一)家族疾病史問診。(二)染色體、基因、生化檢查。」至於(一)在概念上應不被包含於「檢驗」之內，故將之略去。以下分述之：

1. 染色體檢驗 (cytogenetics)：

對染色體 (核型²⁰) 的分析是一項十分重要的遺傳檢驗。將染色體鋪排開後加以染色，然後進行攝影或電腦掃描，染色體即被整理為一核型。染色體的「帶狀」(banding) 圖形在一物種中是一致的，因此可以比較一個病患的核型與人類標準型態的差異以決定是否存在異常。隨著顯微鏡及分子技術的進步，使發現染色體結構上小的複製和缺失成為可能。²¹

例如原位螢光雜交法 (fluorescence in situ hybridization, FISH) 及描繪技術使核型的測定變得更加容易而快速。所謂原位螢光雜交法，是將標記著螢光分子染色體標籤的「探針」(probe) 雜交進完整的染色體，在適當的條件下，它會雜交進特定的染色體位置，然後可以藉螢光顯微鏡加以偵測。這種技術除了使用在單一基因的研究中外，也可能集合一系列跨越整個染色體的探針，藉以快速識別特定的染色體，這被稱為「染色體描繪」。連結原位螢光雜交法的描繪技術，對於快速的染色體分析、染色體異常的細部研究、染色體計算、運用電腦科技說明染色體型態，提供相當大的保證。²²

2. 基因檢驗 (DNA testing)：

基因檢驗，係直接查看 DNA 上的改變以診斷疾病之檢驗。這當中有很多的技術，而且有些是為某些特定疾病所量身定作。

在這許多技術當中，有的論著分為直接偵測有問題的基因與非直接偵測有問題的基因二種。前者使用在該基因為已知且其突變可被標準技術所辨識之情形，

²⁰ 核型 (karyotype)，指某種細胞的染色體特徵，包括染色體外型、數目、斑紋以及這些特徵的任何異常現象。參照 MARK L. STEINBERG & SHRON D. COSLOY 著，顏瑞鴻譯，《生物技術暨遺傳工程辭典》，頁 164 (1995/12)。

²¹ See Scheuerle, *supra* note 18, at 22-23.

²² See GEORGE H. SACK, JR., MEDICAL GENETICS 21, 42 (1999).

例如以稱為 ASO 之技術檢測鐮刀型紅血球症、囊性纖維化症 (cystic fibrosis)，不過在囊性纖維化症情形，因為增加的突變數量限制了檢驗的敏感度；又如對三連體重複擴張疾病像是亨丁頓舞蹈症、X 染色體脆折症 (fragile X syndrome) 等的檢驗亦屬之，不過報告結果僅為問題基因中重複的大小，而不可能預測出準確的疾病進程。後者—非直接偵測有問題的 DNA—最常見的態樣為連鎖分析 (linkage analysis)，使用於該基因未知，或突變難以檢測出一貫的結果，或可能的突變數量超過容易檢測出來的數量時。連鎖分析要求取得家庭成員且至少一人為受疾病影響者之樣本，觀察基因多型性 (polymorphisms) 並分析它們如何在家族中傳遞，藉以診斷下一個小孩或其他親屬患病的風險。²³

有的論著則分為掃描方法和診斷方法，掃描方法不需要預先知道鹼基序列，只是要回答在某一個 DNA 片段上有沒有突變出現，並不回答突變出現在哪一個位置和是什麼突變，例如 SSCP、DGGE、CCM、RCA、EMC、RED 等方法。診斷方法則回答在某一個 DNA 片段上有沒有某些突變，在哪一些位置，例如序列分析 (sequencing)、AS-PCR、LMA 等方法。²⁴

隨著科技的發展，新穎的技術不斷發明出來，人類已有能力設計容納大量探針組合的基因晶片 (gene chips)，在單一自動化程序中檢驗出愈來愈多的突變。也有能力測定出一個人的基因組序列，使借助資訊科技的電子搜尋成為可能²⁵。因此將來基因檢驗的面貌，可預期將有更高的靈敏度、檢測密度、輸出量，而愈來愈有威力。

3. 生化檢驗 (biochemical testing)：

這一類檢驗並不檢測基因本身，而是針對基因功能的某一面向。其中最直接的就是以基因所製造的特定蛋白質為對象，而當基因產物不容易被檢測到時，也可能測量其他在某疾病中數量被改變的物質。

在蛋白質方面，檢驗可能顯示該蛋白質並不被產生，或以減低的數量出現，或被改變以致於無法適當地作用，例如運用在地中海型貧血症或鐮刀型紅血球症。²⁶在方法上，可以去探知蛋白質的大小 (分子重) 或預期的電荷，這二種特徵都可以藉由電泳來測定²⁷。

在其他物質方面，主要就是代謝物質的檢驗。基因的蛋白質產物可能是一種酵素，而由代謝酵素缺陷所造成的先天性代謝異常，可以用此類技術檢測。當一

²³ See Scheuerle, *supra* note 18, at 26.

²⁴ 參照曹維國，〈基因突變的檢測方法與進展〉，收錄於杜寶恒編，《基因治療的原理與應用》，頁 73-88 (2001/3)。

²⁵ 關於基因晶片，以及 Craig Venter 博士對基因組光碟運用之預想，可參照 Kevin Davies 著，潘震澤譯，《基因組圖譜解密》，頁 306-310 (2001/8)。基因晶片另可參照 Curtis R. Naser, *High Speed Genetic Testing Technology and the Computerization of the Medical Record*, in *GENETIC INFORMATION: ACQUISITION, ACCESS, AND CONTROL* 107-8 (Alison K. Thompson & Ruth F. Chadwick eds., 1999); Venter 燒錄光碟的計劃及期盼的成本降低，可參照基因體圖譜 一人一光碟，中國時報，國際新聞 (2002/10/4)。

²⁶ NUFFIELD COUNCIL ON BIOETHICS, *supra* note 11, at 12.

²⁷ See SACK, JR., *supra* note 22, at 44-45.

生物物爲一受質（substrate）時，其量的增加就指出了酵素的功能障礙，在此同時也會有相應的酵素之產物濃度減少現象，這就成爲生化檢驗的基礎²⁸。例如一般使用在新生兒針對苯酮尿症（phenylketonuria, PKU）的篩檢，就是以測量血液中變得更多的苯丙胺酸（phenylalanine）爲基礎²⁹。

上述這三種分類及其下多樣化的檢驗技術，提供人們不同的選擇。它們能檢測出的疾病、花費的成本、需求的時間、結果的準確性、能提供該技術的機構等等，都不完全相同。因此在現實狀況中，勢必針對所懷疑的疾病、願負擔的成本、願承擔的風險、技術提供的可能性等因素加以考量，在不同的需求與情況下，將有不同的結果。而隨著科技發展、政策考量、社會條件等因素的改變，最適的技術組合也就隨時處於變動之中。

5 對簡化的科技事實之反省

5.1 概說—基因決定論及其問題

本文到此，其實已經完成一般理解下，遺傳檢驗的科學技術背景介紹。基因突變造成了疾病，透過偵測基因突變本身或其效果來獲知疾病的存在，看起來是如此合情合理，順理成章，但卻也使我們對世界的認識潛藏著過於簡化的危機，尤其是，連結到基因決定論（genetic determinism）的誤解。

基因決定論是這樣的主張：生物體之生理與心理特徵完全是其基因引致的結果³⁰。也就是說，將基因視爲與個人特性與生命過程唯一相關的因果特徵³¹。或淺白地說，基因是我們的命運，終極地控制我們的生命如何前進尤其是如何終結³²。對此，一般的共識是，基因決定論是錯的³³，筆者的看法也是如此。將人的

²⁸ See Scheuerle, *supra* note 18, at 27-28.

²⁹ NUFFIELD COUNCIL ON BIOETHICS, *supra* note 11, at 12.

³⁰ Robert Wachbroit, *Genetic Determinism, Genetic Reductionism, and Genetic Essentialism*, in ENCYCLOPEDIA OF ETHICAL, LEGAL, AND POLICY ISSUES IN BIOTECHNOLOGY 353 (Thomas H. Murray & Maxwell I. Mehlman eds., 2000).

³¹ Celeste M. Condit et al., *Principles, and Practices of Communication Processes for Genetics in Public Health*, in GENETICS AND PUBLIC HEALTH IN THE 21ST CENTURY: USING GENETIC INFORMATION TO IMPROVE HEALTH AND PREVENT DISEASE 558 (Muin J. Khoury et al. eds., 2000).

³² Søren Holm, *There Is Nothing Special about Genetic Information*, in GENETIC INFORMATION: ACQUISITION, ACCESS, AND CONTROL 98 (Alison K. Thompson & Ruth F. Chadwick eds., 1999).

³³ Wachbroit, *supra* note 30, at 353。並參照前三個註所引文獻，並參照 Emilio Mordini, *Linear Destiny and Geometric Fate*, in GENETIC INFORMATION: ACQUISITION, ACCESS, AND CONTROL 310 (Alison K. Thompson & Ruth F. Chadwick eds., 1999); Jacquelyn Ann K. Kegley, *A New Framework for the Use of Genetic Information*, in GENETIC INFORMATION: ACQUISITION, ACCESS, AND CONTROL 322 (Alison K. Thompson & Ruth F. Chadwick eds., 1999); Sherwin Chen, *Negotiating a Policy of Prudent Science and Proactive Law in the Brave New World of Genetic Information*, 53 HASTINGS L.J.

一切簡化為僅由基因決定，而忽視其他影響的因素，其荒謬性應該不須贅言。

然而，或許因為必須找出清楚的規則，科學總有一種簡化的傾向。在主流科學社群眼中，分子遺傳學似乎就愈來愈以「好的科學」(sound science)之印象浮現；而在傳統上關注遺傳現象的傳遞遺傳學或是關懷生命現象的臨床醫學，則或許就不得不愈往「不好的科學」(unsound science)之方向移動，或是面臨改革。在這樣的趨勢底下，即便表面上沒有人贊同基因決定論，卻仍然可能再理解科學事實時，不知不覺地忽略了，現實世界畢竟是極為複雜的，基因與疾病的關係、遺傳檢驗的結果並非如此單純；同時也可能忽視，事實與價值係糾纏在一起的，事實認知的過程中無法避免價值的涉入。

因此，以認識科學技術背景這些「事實」為目的的本文，還是要對前述所呈現的簡化陳述加以反省，或許才能真正地對「事實」有所認識。

5.2 基因與疾病間的複雜關係

在第3章的介紹中，說明了基因的改變可能如何影響原有的功能，進而造成了疾病，似乎也同時表明了基因突變造成疾病的一種簡化的線性關係，好像基因有突變就當然產生疾病，且突變在基因上所以一定會傳給下一代。然而，事實上並非如此單純。這種分子生物層次的理解固然有其真實性，也是作為遺傳檢驗的科學基礎十分清晰的呈現，但卻容易造成誤導，忽略了遺傳上的複雜圖像。

基因是遺傳訊息的載具，影響了人的遺傳特徵—當然也包括遺傳性疾病，但是，疾病的形成與徵狀參雜了環境的因素。同時在不同的疾病中，基因的因素扮演著不同戲份的角色，其間的關係是極為複雜的。因為這樣的複雜性，所謂遺傳性疾病的概念也產生歧異³⁴。不過重要的不是遺傳性疾病如何界定，而是基因因素如何參與在疾病之中，藉由下述的說明，希望初步地呈現基因與疾病之間複雜的關聯性。

首先，基因突變未必均會導致不良的後果。基因突變有時可以改良基因，使生物體發揮更大的效能，或使生存或生殖功能更完備；基因突變也可能是所謂的緘默突變，不會對基因表現有所影響，例如UCA變成UCG，雖然確實發生突變，但二個密碼子都會製造出相同的胺基酸（絲胺酸 serine）；基因突變也可能恰好補償了另一個突變所帶來的效應，而回到原本的表現型³⁵；而且，許多突變發生

243, 252 (2001); 連俐婷,《建構科技社會的個體責任—以異種移植為中心》, 台大法研所碩士論文, 頁 89-90 (2003/5)。

³⁴ 例如學者 Don W. Brock 提及二種路徑—因果的路徑, 認為基因的因素比環境的因素更重要者為 genetic disease; 環境的路徑, 則以正常環境與正常基因, 對比不正常環境和不正常基因, 形成的四種可能性來作為分類的基準, See Don W. Brock, *Implications of Genetics for Concepts of Disease*, in *GENETICS IN THE CLINIC: CLINICAL, ETHICAL, AND SOCIAL IMPLICATIONS FOR PRIMARY CARE* 78-82 (Mary B. Mahowald et al. eds., 2001); 學者 Jacquelyn Ann K. Kegley 則提及三種已被提議但也皆有其問題的定義, See Kegley, *supra* note 33, at 325-326。

³⁵ 參照 ROBERT F. WEAVER & PHILIP W. HEDRICK 著, 周中興等譯,《彩色圖說遺傳學》, 頁 296,

在對於不可或缺的基因產物的結構或功能並不重要的 DNA 序列上³⁶；甚至從另一個角度來說，我們所遺傳到的基因中大部分的差異，表現出正常的遺傳變化，而與疾病無關³⁷。

其次，固然有些基因突變有害且能引起嚴重的疾病，但所呈現的態樣其實極為多樣。在許多情況中，突變的效果嚴重到使胚胎無法存活而流產。在另一些情況中，小孩可能出生也可能長大，卻帶著某一形式的身心障礙。在另一些情況中，個人可能完全不受影響，但他的小孩卻處於有疾病的風險中。事實上，所有人都帶著具有潛在傷害性的突變基因，但在帶著這些基因的個人身上的效果如何，將視許多因素而定：

1. 該疾病的遺傳模式。
2. 該疾病的外顯性（penetrance）程度。
3. 該疾病是否為：
 - (1) 因單一基因的錯誤而造成（單一基因缺陷）。
 - (2) 多基因疾病（polygenic disorder）— 意即對於罹患該疾病係存在超過一個的錯誤基因。
 - (3) 多因子疾病（multifactorial disorder）— 意即基因的錯誤增加了個人罹患該疾病的風險，但實際上是否得到該疾病須視環境因素— 例如飲食、運動、抽煙習慣等— 而定。³⁸

對於上述各點，可以說明如下：

1. 該疾病的遺傳模式：

所謂遺傳模式，即解釋遺傳特徵透過家族傳遞的通常型態之法則；了解遺傳模式，使計算特定夫妻將有一個遺傳到特定情狀的小孩之機率成爲可能³⁹。

在單一基因疾病中常見的遺傳模式及其特性如下：

 - (1) 體染色體顯性遺傳：因爲基因是位於體染色體上，因此特徵在男性或女性皆會發生。由於是顯性遺傳，只要遺傳到一個有缺失的對偶基因就會受影響；反過來說，小孩有該特徵則父母至少有一人有該特徵；同時，如果一代中無人受影響時，表示子代都只遺傳到該基因的隱性形式，因此該特徵遺傳停止。此類疾病例如未梢先天指（趾）骨關節強直（distal symphalangism）。
 - (2) 體染色體隱性遺傳：因爲基因是位於體染色體上，因此特徵在男性或女性皆會發生。由於是隱性遺傳，因此必須遺傳到二個缺失的對偶基因才會受影響，如果遺傳到一個缺失基因一個正常基因則成爲帶因者（carrier）。我們可以假設父母分別爲受影響、帶因或既不受影響也不帶

309-310 (2001/9)。

³⁶ WALTERS & PALMER, *supra* note 9, at 15.

³⁷ BRITISH MEDICAL ASSOCIATION, *supra* note 11, at 30.

³⁸ *Id.*

³⁹ LEWIS, *supra* note 8, at 72.

因，而產生多種排列組合，例如帶因者與帶因者生育子女，其子女有 1/2 機率成爲帶因者，1/4 機率成爲受疾病影響個體，1/4 機率既不受影響也不帶因，也因此可能出現隔代遺傳的情形。此類疾病例如溶小體性儲積症（lysosomal storage disease）。

- (3) X 連鎖隱性遺傳：因爲基因是位於 X 染色體上，且爲隱性遺傳，因此在女性身上須二個對偶基因均有該特徵才會表現出來，但在男性身上只要一個缺失基因即會受影響（因爲男性只有一個 X 染色體）。因此常見的情況是由異型合子的母親遺傳到兒子身上。如果該疾病不是致命的，男性也可能遺傳它，即受影響的男性與正常女性生育帶因的女性，該帶因女性生育出受影響的男性。此類疾病例如鱗癬、色盲等。
- (4) X 連鎖顯性遺傳：因爲基因是位於 X 染色體上，且爲顯性遺傳，因此遺傳到一個顯性連鎖對偶基因的女性就有相關的特徵或疾病，而遺傳到該對偶基因的男性通常受到更嚴重的影響，因爲他沒有另一個對偶基因去補償它，由於在男性身上的早期致命性造成高比率的流產。大部分的 X 連鎖特徵是隱性的，僅有一些是顯性。此類疾病例如色素失調病（*incontinentia pigmenti*）。⁴⁰

上述遺傳模式的簡單介紹，其實不敢說已經清楚呈現這些模式遺傳特色上的複雜性。而在另一方面，這些在單一基因疾病上常見的遺傳模式，也並非已經窮盡所有遺傳模式的可能性，例如還有 Y 連鎖遺傳，因爲基因位於 Y 染色體上，故該特徵必定僅由父親傳給兒子，女性不會受影響⁴¹；又如複對偶基因（multiple alleles）之情形，也對遺傳模式有所影響，這種情形是指一個基因在族群中存在超過二種對偶基因形式，例如苯酮尿症，已知存在超過三百種對偶基因（突變），組合成四種基本的表現型：典型苯酮尿症、中度苯酮尿症、輕微苯酮尿症，及單純的尿中排泄過多胺基酸；又如顯性與隱性的分類，其實略過了不完全顯性（incomplete dominance）、等顯性（codominance）等型態，所謂不完全顯性，是指異型合子的表現型介於二種同型合子之間，例如家族性高膽固醇血症（familial hypercholesterolemia），等顯性則指在一異型合子中的二個不同對偶基因均表現出來的情形，例如 ABO 血型；再如粒線體基因的遺傳模式，與細胞核基因不同，它是母系遺傳，即僅會透過母親傳遞，因此一個母親傳遞其粒線體特徵給所有小孩，但小孩中受影響的男性並不會傳遞該特徵給任何他的子女⁴²。最後附帶提及，關於疾病的遺傳模式，一般書上均放在單一基因疾病下來談，不過事實上，其他的遺傳性疾病尤其是染色體結構改變所造成的疾病，以及這裡已提及的粒線體疾病，也可藉由遺傳模式來推測其遺傳狀況。甚至多基因或多因子疾病，理論上也是遵循遺傳的法則來傳遞，只不過其複雜性已使預測極爲困難，多基因疾病在現實中

⁴⁰ See *id.* at 72-76, 108-113; BRITISH MEDICAL ASSOCIATION, *supra* note 11, at 31-33.

⁴¹ Y 染色體僅帶有很少的基因，一個公認的人類 Y 連鎖遺傳爲形成有毛耳廓的基因，參照 ROBERT F. WEAVER & PHILIP W. HEDRICK 著，周中興等譯，《彩色圖說遺傳學》，頁 53（2001/9）。

⁴² See LEWIS, *supra* note 8, at 86-88, 93.

是依靠「經驗再發生危險性」，也就是由大量病歷研究計算得來的危險值來預測⁴³。

2. 該疾病的外顯性程度：

在某些基因，一個基因型並不一定就會表現出那種表現型，這種現象稱為此基因的外顯性。例如，假設有八個特別基因型的個體，而其中五個表現出疾病的表現型，外顯性的程度就是 $5/8$ ，也就是 0.625 。另一個應予區別的概念是表現度（expressivity），也就是一個特定基因型顯示出其表現型的程度。例如亨丁頓舞蹈症在發病年齡的特徵上呈現多樣的表現度，這疾病一般發生在中年早期，平均發作年齡是三十歲，但偶爾也可能發作得非常早，或在年老的個體中才發現，有些人在表現出此病前就死於其他原因，造成這個基因不只是有多樣的表現度，也顯示不完全外顯性。⁴⁴

3. 該疾病為單一基因、多基因或多因子所造成：

單一基因疾病應已無須贅述，而所謂多基因及多因子的疾病，則是更為複雜的疾病態樣，其並非在引起問題的單一基因上有錯誤，而是在許多不同基因上發生突變以及這些突變間交互作用的結果（多基因的），此種疾病通常是由基因及環境因素—例如飲食、運動、抽煙習慣等—的結合所造成（多因子的）。也因此對它們實施遺傳檢驗的結果，一般而言不如對單一基因疾病的輪廓清晰。但可能有一些利益在於，可以辨識出處於此種疾病的較高風險中的人以採取適當的預防行動，例如改變飲食或生活模式去避免其他風險因素。這樣的疾病例如冠狀動脈心臟病、某些癌症、糖尿病及高血壓等。⁴⁵此一分類，也可以用穿透性—有基因者表現某疾病之機率—來說明。穿透性愈高，表示表現疾病之機率愈大，例如鐮刀型紅血球症等單一基因疾病。然而，多數常見的疾病，現階段科學界均認為僅與穿透性低的易感性基因有關，這些易感性基因通常需要與其他易感性之環境因素（如感染原、環境化學藥物、營養條件等）交互作用，才會發病。⁴⁶

如此繁複的科學現象，是一八五九年達爾文發表物種起源說，一八六五年孟德爾提出分離定則及獨立分配定則以來，一百多年無數研究者耕耘的結果。也因此我們可以想見，隨著科學的進展，上述的知識不會減少，只會愈來愈堆積如山、盤根錯節。

從上述的說明可以知道，固然基因的變異可能造成疾病且具有遺傳性，因此

⁴³ 例如幽門狹窄（pyloric stenosis），如果沒有患病的近親，危險性只有 0.3%，如果有二個患病兄弟姊妹且雙親皆患病，則危險性超過 40%。參照 ROBERT F. WEAVER & PHILIP W. HEDRICK 著，周中興等譯，《彩色圖說遺傳學》，頁 67（2001/9）。

⁴⁴ 參照 ROBERT F. WEAVER & PHILIP W. HEDRICK 著，周中興等譯，《彩色圖說遺傳學》，頁 46-47（2001/9）。

⁴⁵ See BRITISH MEDICAL ASSOCIATION, *supra* note 11, at 30, 34; NUFFIELD COUNCIL ON BIOETHICS, *supra* note 11, at 9; WALTERS & PALMER, *supra* note 9, at 14.

⁴⁶ 參照何美鄉，基因研究與研究倫理，「探索基因科技」系列研討會單元一：分子生物，台北，基因體醫學國家型科技計畫 ELSI 組，頁 28-29（2002/11/30）。

可以透過遺傳檢驗來加以察知。但是，遺傳性疾病的成因、發生率、嚴重程度、可預測性、可避免性、遺傳到後代的傳遞路徑、在個別子代身上的發生率、嚴重程度、可預測性、可避免性、從個體推測其他家族成員狀況的可靠性……等，呈現高度的多樣面貌。

因此當我們說「你這個是遺傳的啦」或「你有遺傳疾病」時，一般人心中所浮現的意義，有可能和個別存在的情狀相去甚遠。在光譜的這一端，可能是外顯性極高、症狀嚴重甚至致命的某單一基因疾病；在光譜的另一端，可能像是透過基因檢驗檢查出來，因為某基因的突變，比正常人多百分之五的機會對黴菌產生過敏性鼻炎之類的情形。在後者，機率的增加本不代表發生的必然，何況此類疾病極為常見，所增加的機率可能被稀釋得微不足道，再加上其發生與症狀可以透過環境的改變而改變，以及症狀的輕微性，使這樣的基因因素不太具有重要性。而即便是前者的情形，也還是牽涉複雜的遺傳模式，也就牽涉複雜的風險評估，並非憑藉著直觀，或是簡化的因果關係認知，能夠盡其面貌。

5.3 遺傳檢驗結果的多樣面貌

從第 3、4 章的說明可知，在概念上遺傳檢驗的對象可能是個人或群體；可能運用在有或無疾病嫌疑時以及不同的年齡階段；偵測的成分，可能是 DNA、RNA、染色體、蛋白質或特定代謝物等等不同的組織成分；而採取的技術種類更是多種多樣。不同型態與技術的遺傳檢驗具有不同的特性，因此在醫療領域的現實狀況中，勢必針對不同的因素與需求，例如檢測的對象（例如個人或群體）、實施的時機（例如人生命週期中的時點—產前、新生兒、兒童、成人）、所懷疑的疾病（如果有的話）、願負擔的成本、願承擔的風險、技術提供的可能性等等，來考量適宜採取的遺傳檢驗。而隨著科技發展、政策考量、社會條件等因素的改變，最適的技術組合也隨時處於變動之中。

在這多種多樣型態與技術種類的遺傳檢驗中，有些能具體地指名突變的位置乃至獲得 DNA 序列，而更多則是從各種不同角度去推測基因突變的存在。因此，遺傳檢驗所獲得的結果，其實絕非單一形式，更多半不是許多論者假想的一個人全部的基因組訊息（隨著技術成本的降低，這種檢驗結果未始不可能在將來成為普及化的現象，不過就現今實務而言，這種情形是十分罕見的。）而存在相當多的變化。同時，不同檢驗所能提供的判別選項不同，可能是「陽性、疑陽性、陰性」，可能是「肯定、否定、不確定」，但通常不會是非黑即白的答案。更重要的是準確性不同，有的高，有的低，但幾乎不可能是百分之百的準確無誤。綜而言之，我們從遺傳檢驗中能獲得多少、什麼樣的的訊息，實非可一概而論。再加上，在前一小節 5.2 我們已經認識到，基因因素與疾病之間關係的複雜性，檢驗出來的結果究竟代表什麼意思，勢必須要細緻地理解與呈現。

也就因為這些原因，醫療上遺傳檢驗的施行前後，需要專業人員提供遺傳諮

詢 (genetic counseling)，幫助個人或家庭 1.理解醫學事實，包括診斷、疾病的可能路線，及可獲得的處理；2.體會遺傳影響疾病的方式，及在特定親屬身上發生的風險；3.了解應付疾病發生之風險的可能選擇；4.選擇行動的方式；5.使之對於受疾病影響的家庭成員身上的疾病，及（或）該疾病再發生的風險，的調適達到最可能的境地。因此，從事遺傳諮詢者不僅需有醫學遺傳學上的專業知識，也需要具備能使不具醫學知識的一般人理解相關的複雜資訊之能力。還有最具挑戰性的任務，是幫助家庭應付遺傳疾病的情緒、心理、社會和經濟結果。⁴⁷

甚至，即便提供了遺傳諮詢，根據幾項最近的研究顯示，病患仍常對理解遺傳在疾病上的角色以及遺傳檢驗的結果有困難，特別是在估計他們得到遺傳疾病的實際風險上，例如一項一九九九年對二百位罹患乳癌及/或卵巢癌女性的調查，發現有 60% 對帶有 BRCA1/2 突變的機會評估過高，其他的研究則顯示了可比較的錯誤計算；而且，改善病患理解的努力只達成有限的成果，例如一項二〇〇一年的研究顯示，在諮商講習之後，對 BRCA1/2 突變之風險的誤估只有輕微的改善，仍有超過一半的受測者評估過高或過低⁴⁸。在新生兒篩檢的情形，也有證據表明許多母親不清楚檢驗的目的，一項針對新科母親在苯酮尿症及甲狀腺低能症血液檢驗之知識的研究顯示，雖然有三分之二的人表示檢驗已經充分被解釋，但大部份的人事實上並不知道它是做什麼的，且相當多的人不正確地相信該檢驗可以偵測比實際上更多的疾病⁴⁹。

這顯示了基因與疾病間關係的描述，以及遺傳檢驗結果的呈現，是一盤根錯節、千頭萬緒的圖像，充滿難以估計的可能。同時，也暗示了在這中間不可避免評價和詮釋，人的價值早已糾結其間，而引出下一小節的討論。

5.4 科技客觀真實的脆弱神話

不論是在 5.2 中對基因與疾病間關係的理解，或是在 5.3 中對遺傳檢驗結果的解讀，其中所充斥的繁複與不確定，已在在暗示了評價與詮釋涉入其間，建基於科技的「純粹客觀真實」不禁令人產生懷疑。

許多科技社會學的論述表明，傳統路徑將事實認知與價值評斷二分，認為科學知識不涉及價值因而係純粹客觀，此一見解是高度有問題的。利益取向的路徑 (interested-based approach) 指出，科學知識是由在不同社會利益間鬥爭與協商之結果所形塑的；更文化取向的路徑則更進一步，也考慮那些超過能稱為「利益」之範圍的特定文化及道德價值或認同之方式，它們會被科學知識所引進和增強，

⁴⁷ See Shelly A. Cummings, *Genetic Counseling in the Primary Care Setting*, in GENETICS IN THE CLINIC: CLINICAL, ETHICAL, AND SOCIAL IMPLICATIONS FOR PRIMARY CARE 124-29 (Mary B. Mahowald et al. eds., 2001).

⁴⁸ See Pamela Sankar, *Genetic Privacy*, 54 Annu. Rev. Med. 393, 400 (2003).

⁴⁹ NUFFIELD COUNCIL ON BIOETHICS, *supra* note 11, at 19.

文化和社會模式形塑並埋藏於科學之中，需要被解釋及批判地爭論⁵⁰。人類學家和社會學家已經向我們顯示，事實極度依賴被接受的社會前提架構。而即使是科學知識，也許不是完全流動的，但從它是社會商議的（科學是一種社會活動）以及被各種不同價值所塑造的角度觀之，它確然是可塑的。⁵¹知識不是完整確證的，不是由實證的自然所決定的。在人的不同認知架構下，就產生了不同的事實，事實與價值無法完全和清楚地區分。因此，科學知識是永遠向社會評價與商議開放的。⁵²

對於此一論述，學者已舉了不少例證加以說明，而在本文事實認識的脈絡底下，也可以有一些好例子。首先，在衛生署的網頁上關於新生兒篩檢的疾病項目有這樣的文句：「……專家們針對特定的幾種遺傳性疾病做檢查，原因是：（以下四項標準從略）」⁵³暗示了專家在決策中的份量。但細究所要回答的問題，什麼類型的疾病應納入新生兒篩檢項目？極度需求價值選擇；哪一特定的疾病符合所列標準？也不可能完全脫離價值判斷，也就不會有必然的結果。舉一個制度設計上的例子來說：我們是否要針對不同的族群設計篩檢項目？一方面，不同族群有他們自己的高頻率遺傳性疾病，似乎是一個客觀的科學事實；但另一方面，上述事實認知的過程中，卻可能是被帶著有色眼光去從事的。像是鐮刀型紅血球檢驗在美國發展的歷史就是一個例子——雖然鐮刀型紅血球症在其他群體例如希臘人、南義大利人、阿拉伯人、南伊朗人和印度人中，也很盛行，但在教育小冊或篩檢政策中，卻常顯示了該疾病特別被連結到黑人身上⁵⁴。更不要說族群的劃分與界定、以多高的患病比率作為納入篩檢之標準等問題，更是人為的建構。事實上，從納粹社會計畫，到美國這樣的民主政治體系下也存在的優生學運動，使得學者指稱，公共衛生遺傳計劃的歷史不可否認是被巨大邪惡所污染的⁵⁵。由此更可見從現實角度觀之，所謂專業判斷不可能全然脫離個人或社會的價值。

再往前一步，什麼樣的生理狀態被認定是疾病，也不是一種自然現象。正常與異常、疾病與健康，本就有社會建構的成分在內。固然，不可否認有些生理狀

⁵⁰ See Brian Wynne, *Scientific Knowledge and the Global Environment*, in *SOCIAL THEORY AND THE GLOBAL ENVIRONMENT* 184-87 (Michael Redclift & Ted Benton eds., 1994).

⁵¹ MICHEL SCHWARZ & MICHAEL THOMPSON, *DIVIDED WE STAND: REDEFINING POLITICS, TECHNOLOGY AND SOCIAL CHOICE* 19 (1990).

⁵² See Wynne, *supra* note 50, at 183; SCHWARZ & THOMPSON, *supra* note 51, at 36, 107-8. See also Jerome R. Ravetz, *Recombinant DNA Research: Whose risk*, in *THE MERGER OF KNOWLEDGE WITH POWER: ESSAYS IN CRITICAL SCIENCE* 64 (Jerome R. Ravetz, 1990); 林國明，〈風險政治與基因科技政策的民主參與：基因重組技術發展初期的風險爭議〉，收錄於林子儀、蔡明誠編，《基因技術挑戰與法律回應——基因科技與法律研討會論文集》，頁 304，台北，學林（2003/5）。

⁵³ 行政院衛生署，新生兒篩檢，<http://www.hmlife.com.tw/health/a2.htm>（2002/12/5 瀏覽）。

⁵⁴ See James E. Bowman, *Cultural and Ethnic Differences in Genetic Testing*, in *GENETICS IN THE CLINIC: CLINICAL, ETHICAL, AND SOCIAL IMPLICATIONS FOR PRIMARY CARE* 103-4 (Mary B. Mahowald et al. eds., 2001).

⁵⁵ See Condit et al., *supra* note 31, at 549-50。關於優生學作為一種科學的起源，以及它如何連結於政府政策的歷史，特別是在美國、納粹德國等，可參照 Arthur J. Dyck, *Eugenics in Historical and Ethical Perspective*, in *GENETIC ETHICS: DO THE ENDS JUSTIFY THE GENES?* 26-30 (John F. Kilner et al. eds., 1997); Hans-Peter Kröner, *From eugenics to Genetic Screening: Historical Problems of Human Genetic Applications*, in *THE ETHICS OF GENETIC SCREENING* 135-37 (Ruth Chadwick et al. eds., 1999)。

態帶給人許多痛苦，在所有人的認知當中千真萬確地屬於疾病，就像法蘭西斯·福山所說的，「只有從沒生過病的人，才會主張疾病和健康基本上沒有差，要是你染過病毒或斷過腿，想必很清楚身體出了問題。」但是，在許多臨界情狀中，疾病與健康的分界就產生了模糊。例如注意力缺失過動障礙（Attention Deficit-Hyperactivity Disorder, ADHD）症候群⁵⁶，我們可以想見，在農業社會時代它的醫療化與否不會成為問題，是到了專業分工的現代社會，我們愈來愈希望小孩乖乖坐在課堂裡，這樣的爭議才被社會需求所「創造」出來。從主張是否將之醫療化的正反陣營，就已可以看出價值觀與利益的衝突糾葛其間。從歷史上觀之，同性戀從被歸類為精神障礙到去病態化，也展現這樣社會建構的性格。⁵⁷這樣的觀察，從更久遠時代至今的歷史長流中會顯得更為清晰。因為在古典床邊醫學典範、醫院臨床醫學典範、實驗室醫學典範、當代醫學典範下，對疾病的概念與認識歷經了巨大的演變⁵⁸。

隨著基因科技的進步，人類似乎對基因與生理、心理狀態之關聯有更多的認識，好像也愈能把正常與異常的區別連結到某某相關的基因，而愈朝向自然的、決定性的那一端。但姑且不論所謂「更多的認識」與未知的部分相較，仍是滄海一粟，從事實與價值之糾纏的觀點觀之，既存的這些不確定（indeterminacy），是永遠不可能有全然確定的一天⁵⁹。在分子遺傳學的層次，一切似乎是十分精準確實，而非常「科學」的。但事實上，它仍是不可避免價值評判的。像是在基因型上，用「野生型」（wild type）一詞來代表正常的基因型，對應出基因突變的型態，或許就已經是一個很好的例子。這個詞彙當初的由來，據說是遺傳學家在野外觀察或採集，對於大部分的個體所具有的型態的指稱，因此所謂的正常，並不是根據自然定律從基因型可以直接界定的，而是根據外在表現所做的價值判斷。基因科技的發展，並不能將我們帶離價值，反而我們必須小心翼翼地面對它給我們帶來的誤導。有學者就指出，偵測基因或影響代謝的物質之檢驗的發展，為創造無數新的身心障礙與疾病打開了門，任何在人群中有正常分布的特徵，就會有些人被認為有「太多」而其他人「不足」，且製藥公司與醫生站在從創造新疾病—建基於人不符合某一「基準」—中去賺取大量金錢之立場的速度，會像能

⁵⁶ 通常的徵狀是注意力無法集中和運動功能過度活躍。倡言對其醫療化受到若干利害攸關者的大力支持，例如沒有（或不願花費）時間和精力薰陶、導引或接納桀驁不馴的孩子，卻又強求他們乖乖坐在課堂上的家長或老師，想要減少為自己行為負責的人，以及製藥業者；另一方面，也有認為注意力缺失過動障礙是鐘型曲線末端的正常現象，不是疾病，演化對小男孩的設計，原本就不是在課桌旁坐上好幾個小時聽老師講課，而是跑跳、玩耍和從事其他的體力活動。

⁵⁷ 一些討論及上述舉例，可參照 FRANCIS FUKUYAMA 著，杜默譯，《後人類未來：基因工程的人性浩劫》，頁 77-89, 259-260（2002/6）。

⁵⁸ 各醫學典範時期對疾病的概念，參照邱文聰，《由醫療資訊談國家對醫療權力的管制》，台大法研所碩士論文，頁 17-20, 27-28, 33, 37-39（1998/7）。

⁵⁹ Indeterminacy 和一般在科學和政策討論中議論的 uncertainty 有根本性的不同。「自然的」語彙和規則的真實意義必須被商議，這是一個科學建構根本性地更開放的過程，而傳統觀點視科學知識為完全由自然決定，視科學不確定（uncertainty）為暫時的病狀，See Wynne, *supra* note 50, at 176-77。

使用去發現或預測疾病發生的診斷工具被發展出來的速度一樣快⁶⁰。

這些在在顯示了正常與異常、健康與疾病的分野，充滿社會建構與價值決定的成分，一點也不因為基因科技的進展而改變。

6 結語

本文將遺傳檢驗界定為，為偵測是否存在疾病相關的染色體或基因變異，而對人類組織樣本之成分進行的分析；而遺傳篩檢則為，在對個人缺陷或狀態的存在沒有預先證據的情況下，檢查一群體所有成員的遺傳檢驗。並在遺傳檢驗的概念下，簡單地呈現其科學基礎，也就是基因如何之改變可能造成了疾病；以及遺傳檢驗的三種主要形式：染色體檢驗、基因檢驗、生化檢驗，它們各自的技術原理。

更重要的是，本文以為，「好的科學」那種簡化的傾向，或許只能呈現事實的部分面向。因而，有意識地帶著檢視、反抗基因決定論潛伏之幽魂的眼光，組合出另一面向的事實。在這樣的觀照下，基因與疾病間的關係極為複雜、遺傳檢驗結果呈現多樣的面貌、科技客觀真實僅係一脆弱的神話，即一一浮現。

這篇文章的嘗試，應該可以為遺傳檢驗的 ELSI 研究提供一點點踏腳的憑藉。當許多學者在為基因資訊的概念及基因特殊論（genetic exceptionalism）大加爭辯的時候，與基因或遺傳相關的資訊是哪些？遺傳檢驗或基因檢驗所得出的資訊又是哪些？這些資訊有什麼樣的特性（預測性、遺傳性、決定性、誤解性、關聯性、發展性、辨識性）？當我們在從事有關基因歧視之思考時，基因決定論是否正確？非專業者的認識又可能有如何之落差？當我們試圖運用既有的回應機制時，個人係自己隱私之主人的預設，以及個人能做最好決定的期待，遭受到什麼樣的挑戰？……這許許多多問題，都或多或少倚賴著本文前述事實的理解。而打破科技客觀真實的神話，更使科學社群對科技事實的所有權發生動搖。雖然專業障礙甚巨，任何人，都還是可能帶者不同的眼光去努力挖掘、呈現不完全一樣的事實觀察。將科學從科學社群中解放出來，科學社群與人文社群的相互跨界（科學社群思考人文議題、人文社群認識科學知識），以及更深刻而熱烈的辯論，正要展開。

【本文主要係修改自拙著，《從新生兒篩檢探討隱私權的法之規制》，台大法研所碩士論文（2003/7），第三章部份內容】

⁶⁰ Ruth Hubbard & Elijah Wald, *Genetic Testing Threaten Society*, in BIOMEDICAL ETHICS: OPPOSING VIEWPOINTS 195-96 (Tamara L. Roleff ed., 1998).