

## BRCA 遺傳檢驗及諮詢倫理準則

- 一、符合以下條件之一之乳癌、卵巢癌患者，或依家族遺傳分析顯示有罹病風險之親屬，建議其進行 BRCA 基因檢驗，以採取積極醫療監控、預防措施：
  - (1) 家族中罹患乳癌或卵巢癌的人數在兩人以上；
  - (2) 近親中被診斷出早發性乳癌（45 歲以下）；
  - (3) 家族中一人以上罹患卵巢癌，而且該卵巢癌病患的家族，至少有一人罹患乳癌；
  - (4) 家族中同一人具有多發性乳癌，或是先後罹患乳癌及卵巢癌；
  - (5) 家族中有男性乳癌病患。
- 二、已患有乳癌或卵巢癌的病患，可建議其考慮進行 BRCA 基因檢驗以確定病因，並可藉此推斷其家族是否具有罹病傾向，以利其家族成員及早防範。
- 三、若受檢者並無明顯乳癌或卵巢癌家族病史，則應探詢其要求進行 BRCA 基因檢驗的原因，瞭解其是否受到第三者(例如家屬、保險公司或雇主)的壓力而非出於自願地要求進行基因檢驗。如果受檢者本身意願強烈，則應進一步向其解釋 BRCA 基因檢驗的預測性與限制何在，務使其對檢驗內容有相當程度的瞭解，以獲得充分的知情同意。
- 四、充分的知情同意，有賴於完善的檢驗前諮詢，在檢驗前諮詢中，醫師應與病患討論下列事項：
  - (1) 瞭解受檢者做 BRCA 基因檢驗的動機；
  - (2) 清楚記錄家族病史，確認診斷無誤；
  - (3) 講解 BRCA 基因突變與乳癌、卵巢癌的關係；
  - (4) 講解 BRCA 基因檢驗的預測價值。這部分尤其要提醒病患的是：
    - i. BRCA 基因檢驗並非檢驗受檢者有無罹患乳癌，而是檢驗罹病風險是否比一般人更高；
    - ii. 陽性結果並不代表受檢者一定會得癌症，但足以提醒受檢者必須更注意自己的健康狀況，並採取積極的醫療監控、預防措施；
    - iii. 陰性結果並不代表受檢者一定不會得癌症，而只是說明受檢者的罹癌風險與一般人無異；
    - iv. 即使結果是陰性，仍然無法排除存在基因突變的可能性；
  - (5) 討論除了基因檢驗之外，還有哪些風險評估方式；
  - (6) 討論各種醫療監控、預防措施的效果與限制，並徵詢受檢者對這些監

控、預防措施的接受度如何；

- (7) 討論遺傳檢驗對保險、就業所可能帶來的風險；
- (8) 徵詢受檢者對於各種檢驗結果所可能出現的心理反應、所採取之因應措施，並瞭解其是否已經做好心理準備；
- (9) 討論將基因突變遺傳給小孩的風險，並討論檢驗結果是否會影響受檢者的生育計畫；
- (10) 討論保密問題，並徵詢受檢者對於將檢驗結果告知其親屬的意見；
- (11) 討論檢驗細節，如：檢驗項目、諮詢費用、檢體取得過程、檢驗所需時間...等；
- (12) 提供書面資料與文件。

五、在檢驗前諮詢與獲取知情同意過程中，遺傳諮詢人員宜遵守「非指示 (non-directiveness)」原則，讓受檢者對接受檢驗與否做出自主決定。受檢者有權在諮詢的任一階段提出問題或改變想法，而在檢驗前諮詢與獲取知情同意之間，要有一段時間讓受檢者就接受檢驗與否問題再次進行沈澱與思考。如果在這段期間受檢者遭逢重大變故或是精神失常，則檢驗有必要延後甚至取消。

六、檢驗後諮詢的內容重點，可依結果之不同歸納為三類：

(1) 陽性結果：

- i. 告知受檢者目前所建議的監控與預防方式，包括其內容、效果及利弊。
- ii. 如有需要，應為受檢者轉介其他專科醫師，以提供醫療或心理上之支援。
- iii. 提醒受檢者遺傳資訊對家族的意義，並可鼓勵受檢者與親屬討論此一資訊。

(2) 陰性結果：

- i. 陰性結果並不代表癌症不會發生，僅代表受檢者的罹癌風險與常人無異，後續之監控措施亦屬必要。
- ii. 若受檢者選擇的並非全面 BRCA 基因序列分析，且其家族成員並未參與過 BRCA 基因檢驗，則陰性結果既不代表受檢者不帶有 BRCA 基因突變，也不代表其家族成員不帶有 BRCA 基因突變。
- iii. 若受檢者家族成員多數帶有 BRCA 基因突變，陰性結果可能造成受檢者之「倖存者罪惡感」，諮詢人員宜慎察之。

(3) 發現影響不明的突變：

- i. 若受檢者家族中有乳癌或卵巢癌的患者，且已知他們多數帶有同型突變，則此一突變可能提高受檢者罹癌風險，可建議其進行追蹤，並採取

更積極的監控措施。

ii.承上，若不確定受檢者家族中罹患乳癌或卵巢癌的患者是否帶有同型基因，則此一突變的影響仍難以論定，必須做進一步的探究方可釐清。

iii.此一結果可能為受檢者帶來焦慮、不確定感等心理負擔，諮詢人員於告知結果之後，宜關注受檢者之心理反應，並適時提供必要支持。

七、遺傳資訊亦屬醫療資訊，應視同醫療資訊一樣予以保密，在未獲受檢者同意之前，不應向第三者透露。但若檢驗結果為陽性，則應鼓勵受檢者與親屬討論此一資訊，以提醒其親屬可能的罹病風險，讓他們有機會採取必要的醫療監控或預防措施。

八、乳癌和卵巢癌皆屬晚發型疾病，為孩童或青少年做 BRCA 基因檢驗，並無法為其帶來立即的健康利益，即使檢驗結果為陽性，也不宜為其施行預防性手術。而另一方面，為孩童或青少年作基因檢驗，不僅侵犯了他們未來的自主權，也侵犯了他們的隱私權，並且對其日後身心發展可能造成不良後果。因此不建議為十八歲以下的孩童或青少年進行 BRCA 基因檢驗。

九、BRCA 基因檢驗屬於罹病傾向檢驗，並無法完全確定帶因者一定會發病，此外，目前對於乳癌或卵巢癌的治療，已有一定成果，而未來醫學的發展，應能帶來更好的治療方式。因此，不建議對胎兒就 BRCA 基因突變進行產前檢驗。

十、雖然病患可能因為保險、就業顧慮，而要求醫師勿將基因檢驗結果納入病歷，但考慮到病患後續醫療及病歷紀錄合法性的問題，都應將病患的遺傳資訊如醫療資訊一般納入病歷。然而也須與病患討論遺傳資訊雖將予以保密，但在病患授權或法律要求的情形下(例如某些醫療保險契約會授權保險公司調閱被保險人之病歷)，資訊仍可能外漏而引起相關後果。

聲明：本準則之擬定為蔡甫昌、胡務亮、楊智超等所執行國科會基因體國家型研究計畫「遺傳諮詢的倫理原則與規則-以原則主義為進路」之部分研究成果，經人類遺傳學會修訂後採納。

本準則發表於：蔡甫昌、朱怡康、黃天祥，遺傳檢測與諮詢的倫理議題與執業準則--罹病傾向之遺傳檢測：以 BRCA 檢驗為例，醫學教育 2007; 11:1: 69-88.

### 主要參考文獻

American Medical Association: BRCA檢驗教育網站，<http://www.ama-assn.org/cmeselec/ethics>。

Markman, Maurie: Genetic Discrimination Arising from Cancer Risk Assessments: A Societal

Dilemma, Cleveland Clinic Journal of Medicine 71.1(2004): 12-18。

AMA CSA: Mammographic Screening for Asymptomatic Women ◦ JAMA 1989 May  
5;261(17):2535-42

Lerman C, Narod S, Schulman K, et al.: BRCA1 testing in families with hereditary breast-ovarian  
cancer: A prospective study of patient decision making and outcomes. JAMA. 1996; 275(24):  
1885-1892 ◦

NIH Consensus Conference. Ovarian cancer. Screening, treatment and follow-up. NIH Consensus  
Development Panel on Ovarian Cancer. JAMA. 1995; 273(6): 491-497 ◦

WHO, Review of Ethical Issues in Medical Genetics: Report of Consultants to WHO (2003)

ACMG 1999, Genetic Susceptibility to Breast and Ovarian Cancer: Assessment, Counseling and  
Testing Guidelines: D. Guidelines Justification ◦

<http://www.health.state.ny.us/nysdoh/cancer/obcancer/pp24-27.htm>

de Wert, Guido, Rund ter Meulen, Roberto Mordacci, Mariachiara Tallacchini, Ethics and Genetics: A  
Workbook for Practitioners and Students, N.Y.: Berghahn Books 2003

ACGT, Report on Genetic Testing for Late Onset Disorders(1998) ◦

ASCO, Genetic testing for cancer susceptibility (Update) J Clin Oncol June 15, 2003;  
21:12:2397-2406

de Wert G. Ethics of predictive DNA-testing for hereditary breast and ovarian cancer. *Obstet  
Gynecol.* 1996; 87: 306-309 ◦

NSGC 1997, Predisposition Genetic Testing for Late-Onset Disorders in Adults: A Position Paper of  
the National Society of Genetic Counselors: II. Pretest Education and Genetic Counseling ◦

American Cancer Society, Recommendations for Early Breast Cancer Detection(1997)

HGSA, Guidelines for the Practice of Genetic Counseling: The Process of Genetic Counseling ,  
Conveying test results, 1999

ASHG 1998, Policy Papers: Professional Disclosure of Familial Genetic Information: II Background A.  
Ethical Frameworks for Disclosure of Otherwise Confidential Information ◦

President's Commission for the Study of Ethical Problems in Medicine and Biomedical and  
Biobehavioral Research, Screening and Counseling of Genetic Conditions: The Ethical, Social,  
and Legal Implications of Genetics Screening, Counseling and Education Programs. Washington,  
DC: US Government Printing Office;1998 ;

Institute of Medicine Committee on Assessing Genetic Risks. Assessing Genetic Risks: Implications  
for Health and Social Policy. Washington, DC: National Academy Press; 1994 ◦

BMA, Confidentiality and Disclosure of Health Information: Examples of Disclosure in the Public  
Interest (1991) ◦

<http://www.bma.org.uk/ap.nsf/Content/Confidentialitydisclosure~examplespublic>

## BRCA 遺傳檢驗及諮詢倫理準則

AMA, Code of Medical Ethics, E-2.131 Disclosure of Familial Risk in Genetic Testing(2003) ◦

AMA, Code of Medical Ethics, E-5.05 Confidentiality(1994)

CGS, The Genetic Testing of Children: Report of a Working Party of the Clinical Genetics Society (1994) ◦

WHO, Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and Genetic Service (1998): Executive Summary ◦

ASHG & ACMG, Report: Points to Consider: Ethical, Legal, and Psychosocial Implications of Genetic Testing in Children and Adolescents (1995) ◦

ESHG, Provision of Genetic Services in Europe: Current Practices and Issues (2003) ◦

FIGO, Ethical Issues Concerning Prenatal Diagnosis of Disease in the Conceptus (1991), in FIGO, Recommendations on Ethical Issues in Obstetrics and Gynecology(2003) ◦

ACGT, Prenatal Genetic Testing: Report for Consultation (2000) ◦

FIGO, Ethical Aspects of Termination of Pregnancy Following Prenatal Diagnosis(1991), in FIGO, Recommendations on Ethical Issues in Obstetrics and Gynecology(2003) ◦

ESHG, Genetic Information and Testing in Insurance and Employment: Technical, Social and Ethical Issues(2000) ◦

BSHG, Statement on Genetics and Life Insurance(1998) ◦

ABI, Genetic Testing Code of Practice, Principle 2 (1999) ◦