

# 遺傳檢驗及諮詢一般倫理準則

## 前言：

**背景說明：**本倫理準則之制定，經考察英、美、澳、日本等生命倫理先進國家之醫學專業組織、醫學遺傳學、人類遺傳學專業組織、國家倫理委員會，以及世界衛生組織、歐洲人類遺傳學會等全球性或區域性醫學、醫學遺傳學專業組織有關遺傳檢驗、遺傳諮詢所發佈之倫理準則、建議或報告，加以比較、分析、彙整，以歸納遺傳檢驗及諮詢的主要倫理議題，以及學界及實務界在這些議題上的共識與爭議。同時並透過對本土遺傳檢驗及諮詢臨床專家之訪談，以瞭解我國遺傳檢驗及諮詢之實務現況與本土典型、常見倫理情境。最後綜合文獻分析與臨床實務觀察結果，草擬本倫理準則；並經研究團隊內部多次討論修改，及先後於2006年11月台灣神經學學會神經遺傳學組專家會議、2007年6月台大醫院臨床醫學倫理委員會臨床倫理工作坊中發表並徵詢回饋意見，參酌修訂而成。

**本準則適用範圍：**本倫理準則係針對一般臨床執業上基於醫療目的而應用遺傳檢驗所可能涉及的倫理議題擬定處置建議，以供臨床倫理決策參考或依循；有關從事基因研究（例如尋找致病基因、家族遺傳模式或發展遺傳檢驗技術等之研究）、親子血緣鑑定、刑事調查等非臨床醫療目的而施行之遺傳檢驗，不屬本準則建議事項範圍。

## 綱要

- 一、 檢驗應配合遺傳諮詢施行之
- 二、 遺傳諮詢的目的
- 三、 檢驗機構、諮詢人員與方式
- 四、 自主與知情同意
- 五、 遺傳諮詢應兼顧受檢者的需求及專業自主
- 六、 拒絕或延後施行檢驗
- 七、 告知及討論的資訊
- 八、 選擇是否聽取結果的自由
- 九、 告知結果
- 十、 非指示性諮詢
- 十一、 檢體及遺傳資訊的後續使用
- 十二、 諮詢人員有維護受檢者隱私的倫理法律義務

### 一、 遺傳檢驗應配合遺傳諮詢施行之

施行遺傳檢驗前，應對受檢者及法定代理人進行檢驗前諮詢，包括家族史詢問、欲檢驗疾病之基本臨床檢查、心理與精神評估及決定能力之確認等。如施行遺傳檢驗，檢驗後亦應提供遺傳諮詢服務與支持。

### 二、 遺傳諮詢的目的：

1. 檢驗前諮詢的目的在使受檢者及法定代理人瞭解檢驗之意義，並思考遺傳檢驗對他們生理、心理、家庭、社會生活等各方面可能產生的利益和風險、除該遺傳檢驗之外尚有何其他檢驗選擇，以協助受檢者對是否進行檢驗作出自願、知情的決定。
2. 檢驗後諮詢旨在協助受檢者及法定代理人瞭解檢驗結果，協助其因應自身遺傳狀態及處境，做出自願、知情之決定，而有良好的適應。

### 三、 檢驗機構、諮詢人員與方式

1. 遺傳檢驗所使用的技術必須是獲得科學上證實且臨床上適用之檢驗。進行檢驗的實驗室或機構應符合實驗室品管標準，確保診斷之正確性。
2. 遺傳諮詢人員應具備醫學遺傳學與遺傳諮詢的知識與能力，並熟悉遺傳檢驗可能涉及的心理社會影響與倫理議題。
3. 諮詢方式應面對面為之，書面說明資料、電話和郵件溝通可作為輔助方式，但不可取代面對面的諮詢。
4. 諮詢人員應瞭解自己專業和能力上的限制，在照護受檢者或對受檢者提供諮詢所需的相關專業知識及能力若有不足之處，應將受檢者轉介給具備相關專業知識及能力者。

### 四、 自主與知情同意：

1. 應該提供受檢者及法定代理人即時、相關、正確的資訊，使其能進行知情、自願的決定。唯有取得具有決定能力之受檢者本人或無決定能力者之法定代理人有效、具體、明確的知情同意，才可對受檢者施行遺傳檢驗。檢驗前並應取得其書面同意，惟同意書本身並不能取代面對面之詳細解釋和討論過程。
2. 應由個人自行選擇是否接受檢驗，而非在配偶、親屬、朋友、醫師、雇主、保險公司、政府或其他人脅迫或施壓下接受檢驗。諮詢人員也應向受檢者說明，其接受檢驗與否將不會影響其所接受醫療照護的品質。
3. 應讓受檢者有足夠的時間吸收所獲得之資訊，並思考其可能面臨的倫理法律社會問題。

五、 諮詢服務雖以受檢者的需求為導向，但若受檢者或其他人士的要求違反倫理、法律與專業判斷，或逾越「諮詢人員-受檢者」專業關係的本質，諮詢人

員得委婉拒絕該請求，並告知拒絕的理由。若受檢者之請求僅違反諮詢人員個人的價值或道德觀點，諮詢人員雖得拒絕其請求，仍應轉介病患給其他願提供該服務之人員或機構。<sup>1</sup>

## 六、 拒絕或延後施行檢驗

1. 當諮詢人員考慮是否拒絕或延後檢驗時，必須根據臨床觀察及受檢者過去的病史進行專業判斷；拒絕或延後檢驗應為特別狀況。
2. 當受檢者因為某些因素（例如因為疾病、變故、心理壓力而情緒不穩定）導致諮詢人員認為不宜施行檢驗時，應該優先選擇「延後」、而非「拒絕」的作法，諮詢人員並應盡可能協助受檢者達到「可接受檢驗」的條件，以重新考慮是否接受檢驗。只有在不可能改變不利因素時，才可採取「拒絕」的作法。<sup>2</sup>
3. 如果準受檢者呈現出有自殺的高度風險，或是罹患可能嚴重減損其適應檢驗結果能力的精神疾病，應延後檢驗。
4. 如果諮詢人員依專業判斷，認為受檢者對於是否接受檢驗仍有所猶豫或懷疑，或因受到旁人的壓力才尋求檢驗，則應延後檢驗。
5. 受檢者如果缺乏做出自願、知情同意的能力，且施行遺傳檢驗非其目前醫療診斷或治療所必要，則應延後檢驗，待其具備或恢復決定能力時再進行決定。
6. 受檢者若為永久無決定能力之人，醫師得根據受檢本人的整體最佳利益而同意或拒絕之。如檢驗並非促進無決定能力人本身健康所必要，而是為確定其血親之遺傳狀態所必要，擬對無決定能力人施行遺傳檢驗時，應根據檢驗對該無決定能力人整體福祉的影響而決定。此類決定應審慎為之，若可能的話，宜徵詢機構倫理部門或倫理法律專家之建議。<sup>3</sup>
7. 若檢驗結果對受檢者的親屬有重大意義，但受檢者不願告知親屬其檢驗結果時，醫療人員不應僅因如此就拒絕或延後對受檢者的檢驗。但若(1)相關親屬與受檢者間有極密切的關係，或(2)該親屬亦為諮詢人員的病患，且(3)該親屬如無法獲得對其很重要的資訊，將會蒙受立即或嚴重的風險或傷害，則得暫緩施行檢驗並行進一步溝通。<sup>4</sup>
8. 若受檢者接受遺傳檢驗將顯示其他親屬的遺傳資訊，但有關親屬不願意知道自己的遺傳狀態，醫療人員不應僅因為如此就拒絕或延後對受檢者的檢驗。<sup>5</sup>  
但若(1)相關親屬與受檢者間有極密切的關係，或(2)該親屬亦為諮詢人員的病患，且(3)該親屬獲知其不想要的資訊，將會使其蒙受立即或嚴重的風險或傷害，則得暫緩施行檢驗並行進一步溝通。<sup>6</sup>

9. 在以上二項延後檢驗的情形中，延後的目的與時間長度僅限於提供受檢者諮詢，並讓受檢者充分瞭解資訊及考慮。

## 七、告知及討論的資訊

1. 諮詢人員提供相關資訊時，宜避免使用專業術語，應以清楚、符合受檢者心智、理解能力和教育程度的語言進行說明。
2. 諮詢人員應提供並與受檢者討論下列資訊：
  - (1) 有關疾病的資訊：如疾病的發生率、自然史、再發率、基因型、表現型、預後及一般的治療反應。
  - (2) 有關檢驗的資訊：除有關檢驗施行方式、利益與風險、所需時間、正確率、預測性、限制等訊息外，並應盡可能事先告知伴隨檢驗所帶來的各種可能發現（包括血緣不符、發現檢驗標的以外的其他遺傳變異或疾病），和準受檢者討論當發現這類意料外資訊時的處理方式。
  - (3) 有關心理、家庭、社會影響的資訊：
    - i. 檢驗可能帶來的心理、家庭與社會影響，包括檢驗結果是否讓親屬分享、有無分享對相關親人及親屬關係的可能影響。
    - ii. 受檢者在就學、就業、保險方面的風險、受歧視的可能性。<sup>7</sup>
  - (4) 倫理議題：

諮詢人員事先應盡可能評估受檢者於後續過程中可能面臨的倫理兩難，並於檢驗前諮詢過程中和受檢者討論，瞭解受檢者對發生這些兩難時希望的處置方式。<sup>8</sup>

## 八、選擇是否聽取結果的自由

1. 一般而言，受檢者可拒絕知道檢驗結果和其他診斷資訊，受檢者接受檢驗不代表其一定必須聽取結果。<sup>9</sup>也應讓受檢者瞭解其拒絕知情並不會影響他們所接受的醫療照護品質。
2. 受檢者拒絕知道檢驗結果的權限不應因檢驗結果不同而有所改變。諮詢人員強行告知受檢者其認為好的消息和壞的消息都一樣是不適當的。
3. 諮詢人員如果肯定「受檢者若不知道該訊息，可能會做出危及他人的行為」，檢驗前應就此與受檢者討論知道檢驗結果之重要性與必要性。<sup>10</sup>

## 九、告知結果

1. 只有當有具體明確的證據顯示「受檢者聽取檢驗結果後會做出像自殺等無可挽回的重大決定」，才可以暫不告知檢驗結果。但諮詢人員同時也應給予受檢者相關的協助與支持，以助其及早有能力面對自身的檢驗結果。當諮詢人員判斷受檢者不致因獲知檢驗結果而產生重大自我傷害時，即應完整告知結果。

2. 檢驗結果之告知必須配合適當的諮詢與支持。檢驗後諮詢至少應進行一次，並視受檢者的需求而增加。
3. 即使檢驗失敗或得出不一致的結果，仍須向受檢者告知此結果。

#### 十、 非指示性諮詢

諮詢人員不應將自己的意見或喜好強加於受檢者，但應確保受檢者瞭解其決定對自己和他人的影響。諮詢人員亦得就其「專業範圍內」提供意見。

#### 十一、 檢體及遺傳資訊的後續使用

1. 在獲取知情同意的過程中，應和受檢者討論未來對於所採集到檢體及資訊的可能運用與處置，於受檢者瞭解、同意特定用途後，方可依其同意進行運用。
2. 當對特定遺傳疾病發展出新的、更進步的檢驗方法時，不得逕行對先前為特定臨床或研究目的而採集、貯存的樣本進行分析，除非原受檢者已概括授權，或重新就新檢驗做出知情同意。當重新檢驗後，應讓受檢者有聽取新結果的機會，若受檢者拒絕，應尊重其意願。

#### 十二、 諮詢人員有維護受檢者隱私的倫理法律義務<sup>11</sup>

1. 一般而言，諮詢人員不應未經受檢者同意而將其資料告知第三人，包括口頭或書面溝通、臨床觀察及檢驗、遺傳檢驗、其他診斷程序所取得之資訊，均應保密。
2. 當有其他專業人員參與遺傳診斷與諮詢，需要有關受檢者的資料以做診斷或照護，而受檢者也知情時，則諮詢人員、檢驗團隊得提供這些人員受檢者的資料。
3. 若為維護公共安全而必須違反為病患守密之義務時，可能構成醫療人員違反守密義務之例外情況。此「公共安全之需」必須是真實、迫切、審慎評估並且可證明的；諮詢人員應先嘗試與受檢者共同尋求「不必違反隱私而能維護公共安全」的作法，只有在事出緊急或是協議失敗的情形下，才可違反守密義務。<sup>12</sup>
4. 諮詢人員在檢驗前後均應與受檢者討論其遺傳資訊對相關親屬的重要意義、有無告知對該親人及親屬關係的可能影響，並尊重受檢者的最終決定。
- 4-1 惟在極少數情形中，若符合下述條件，諮詢人員得違反保密義務告知親屬：
  - (1) 已經盡了合理的努力勸說病患自願告知親屬，但未成功；
  - (2) 如果不告知親屬，其可能發生重大、立即性的傷害，但告知資訊將有助其採取預防或干預措施以避免或減少傷害；
  - (3) 可以明確指出有哪些親屬會受傷害；
  - (4) 已採取適當的防護措施，確保只會透露為診斷/治療親屬該疾病所需

的遺傳資訊。

其他次要的考慮因素還包括：受檢者與該親屬關係親密的程度、檢驗的預測性、親屬是否知道自身有遺傳風險、受檢者拒絕分享之理由、告知與不告知資訊之傷害/利益評估、違反保密義務是否會導致受檢者受到不當的壓力...等。

4-2 如未獲病患同意而要告知相關親屬，必須：

(1) 在聯繫親屬前先告知病患將這麼做及其理由。

(2) 應盡可能避免受檢者的身份曝光。<sup>13</sup>

5 一般而言，當雇主、準雇主向諮詢人員詢問員工的基因狀態時，除非經該員工同意，否則諮詢人員應拒絕提供資訊。但法令強制規定，或涉及確切、重大、迫切公共安全問題時，可能構成例外。諮詢人員不應給予雇主/準雇主錯誤或誤導性的資訊，也不應建議受檢者那麼做。

6 如果受檢者曾投保健康險或壽險，並授權保險公司調閱其健康紀錄，諮詢人員應誠實回答其問題，而不應試圖誤導保險公司。但諮詢人員沒有義務在保險公司未詢問時主動提供訊息。諮詢人員也不應建議受檢者採取誤導保險公司的策略。

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。

#### 主要參考文獻：

- Australasian Society of Genetic Counsellor (ASGC), Code of Ethics (2000)
- Australia- National Health and Medical Research Council(NHMRC), Ethical Aspects of Human Genetic Testing: an Information Paper (2000)
- British Medical Association (BMA) : Human Genetics: Choice and Responsibility. (Oxford: Oxford University Press, 1998)
- European Society of Human Genetics (ESHG) , Provision of Genetic Services in Europe—Current Practices and Issues (2000)
- Human Genetics Society of Australia(HGSA) , Guidelines for the Practice of Genetic Counselling (1999)
- Human Genetics Society of Australia (HGSA) , Guidelines for the Structure of Clinical Genetics Units in Australasia (1999)
- Smith, D.H., et al: Early Warning: Cases and Ethical Guidance for Presymptomatic

Testing in Genetic Diseases.(1998)

The Japan Society of Human Genetics(JSHG), Guidelines for Genetic Testing( 2000)

The Japan Society of Human Genetics(JSHG), Guidelines for Genetic Testing( 2003)

The National Society of Genetic Counselors (NSGC), Code of Ethics (1991)

WHO, Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and Genetic Services (1997)

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

American Society of Human Genetics (ASHG), Policy Papers: Professional Disclosure of Familial Genetic Information (1998)

---

<sup>1</sup> 本條旨在指出：遺傳檢驗與諮詢雖然應以受檢者的需求為首要考量，但遺傳諮詢人員並非必須對受檢者有求必應。關於受檢者或其親屬、陪伴者……對醫療人員、諮詢人員所提出的請求，除了考量受檢者的意願與需要，也必須考慮其請求是否違反法律、專業倫理、專業判斷，是否逾越專業關係的要求，又是否違反該醫療、諮詢人員的價值或道德觀點，綜合考量這些因素後，有些情形中是可以決定「雖違反受檢者的意願與需要，仍允許醫療人員、諮詢人員拒絕其請求」的。

(A)諮詢人員有權拒絕違反專業判斷、專業倫理規範的請求：首先，醫療做為一門專業，具有「執業上的自主權」(autonomy in practice)，亦即他們在從事專業判斷、控制執業環境、專業自我管制方面具有專業的自主權，專業處置建議與倫理規範對專業內部成員具有約束力，並為外部人士所承認，一般而言不會進行干涉。因此，當醫療、諮詢人員基於專業，認為準受檢者或其他人的要求違反其專業判斷或違反專業組織之政策、倫理準則時，有權拒絕該項請求。

(B)如病患的要求逾越專業關係的本質，諮詢人員亦得予以拒絕。當受檢者那方的請求超出遺傳諮詢人員（或相關醫療專業）與受檢者之間基於遺傳檢驗、諮詢等專業事項而形成的關係時，可能會造成遺傳諮詢人員（或相關醫療專業）私人生活上的困擾，甚至有礙醫病關係、醫病界線(boundary)繼續維持。例如準受檢者因為極擔心自己的隱私，用朋友的名義掛號，並拒絕留下自己的姓名、電話、地址，要求諮詢人員要找他時就聯絡他朋友，等諮詢人員下班後他再打到諮詢人員家中，此要求不僅可能違反諮詢人員任職機構的行政規定，也可能過度干擾諮詢人員的私人生活。

(C)如病患所要求的處置違反諮詢人員個人的價值觀與道德觀點，諮詢人員有權加以拒絕；但為避免影響病患權益，應告知病患拒絕的理由，並告訴他們其可向其他願提供所要求處置的專業人員尋求服務。

此處的考量是醫療人員、遺傳諮詢人員也是獨立的道德主體(moral agent)，他們有權拒絕做違反自己道德觀與價值觀的事情；惟有別於A、B兩種情形，此時為避免因個別醫療人員之個人觀點而影響病患權益，仍應轉介或告知病患其他可取得其所要求服務的管道。

有關醫療專業有權拒絕違反其個人信念之請求，咸為醫學專業與醫學遺傳學專業組織所肯定。可參見加拿大醫學會倫理守則第12條(Canadian Medical Association Code of Ethics, update 2004)、英國醫師公會優良醫療執業(General Medical Council Good Medical Practice, 2006)第8條：「如果施行或建議某措施有違您的宗教或道德信念，而那可能影響到您提供的治療或建議，您必須跟病患解釋，並告訴他們他們有權看別的醫師。您必須確信病患有充足的資訊可以行使該權利。如果要病患安排看另一位醫生是不可行的，您必須確保安排了另一位資格適切的同事接下您的角色。」以及日本人類遺傳學會遺傳檢驗準則(Japan Society of Human Genetics, Guidelines for Genetic Testing, 2003)II-4-(1)：「當主持的醫師認為從倫理和/或社會層面看來，檢驗是不適切的，或是檢驗有違其個人原則、道德原則或倫理原則時，即使受檢者要求遺傳檢驗，他在經過徹底解釋後，可以拒絕施行之。另外，醫師應引介受檢者尋求其他醫療照護者

的服務。」

<sup>2</sup> 何謂協助受檢者達到「可接受檢驗」的條件？例如對於因病、遭逢變故、心理壓力而情緒不穩的受檢者，提供專業上協助而使其控制病情、瞭解壓力源……等，從而控制或除去這些不利因素對其自主決定的影響。

<sup>3</sup> 「整體最佳利益」並不等於、也不限於醫療上最佳利益。根據ACGT(1998)，整體最佳利益須考慮醫療上利益、心理健康、福祉、生活品質、倫理道德和靈性宗教方面的福祉、與其他親屬的關係、經濟方面利益。

<sup>4</sup> (1)此極密切的關係，可以是血緣或非血緣（如生活上）的密切關係；反之，如果彼此的關係越遠（例如彼此不認識的堂表兄弟姊妹），延後檢驗的理由可能就越薄弱。相關專業組織與學者咸認為：檢驗前諮詢應與受檢者討論和相關親屬分享資訊的議題；尤其當相關親屬與受檢者間有極密切關係時（例如為夫妻、父母、兄弟姊妹等），更應提醒受檢者審慎思考不告知對彼此關係的可能影響，因為將來隨著受檢者或相關親屬自己出現病徵、或生下有病的孩子，該親屬也可能發現受檢者未分享遺傳資訊一事，導致彼此尷尬、心生嫌隙或關係變差甚至破裂，另一方面，受檢者也可能因為未告知相關親屬而心懷歉疚、苦惱要不要說，或日後見親屬發病、生下有病孩子而懊悔、痛苦。

(2)醫護專業對病患負有首要責任；如果諮詢人員和該名親屬間亦存在專業關係，將使諮詢人員對該親屬亦負有照護責任，而有別於對一般病患親屬的情形。

(3)親屬若不知自己遺傳風險，將蒙受立即或嚴重風險的情形例如：倘若對某重大、具有效之預防、監測或治療方式的疾病（如家族性大腸癌、家族性乳癌），已有高預測性、具臨床效度之遺傳檢驗，有風險之親屬若檢驗發現為陽性，將可避免疾病或減緩疾病之傷害，或避免將疾病遺傳給下一代，但若不知情則可能因未早期診斷、治療而延誤病情，或未採取任何預防措施而生下有病孩子。

因此本準則建議在符合該三項條件時，得延後檢驗，讓受檢者再充分考慮。

<sup>5</sup> 例如在同卵雙胞胎的情形中，一人欲檢驗，另一人卻不願知道自身的遺傳狀態。又如已知父親的家族有某晚發型體染色體顯性遺傳疾病之家族史，父親目前健康、不願做該疾病之預測性檢驗；然而若對胎兒進行該疾病之基因分析，而結果為陽性時，勢必透露父親的遺傳狀態。

<sup>6</sup> (1)縱使受檢者並沒有將檢驗結果告知不欲知情的相關親屬，但當其知道自己的遺傳狀態時，同時也知道了該親屬的遺傳狀態，此雖然一方面是行使自己自主、知情的權利，另一方面卻也侵犯了該親屬的隱私，從而可能影響彼此的關係。而受檢者在獲知自己（亦是親屬）的遺傳狀態後可能在彼此應對的行為、態度上產生轉變，由於彼此往來密切，親屬也可能對受檢者的言行很敏感，妄加猜測自己的遺傳狀態。

(2)同註4(2)。

(3)例如該不欲知情的親屬在知道自己遺傳狀態後，因嚴重適應不良而導致自殺、自殺未遂、精神疾病住院等不幸的結果。

<sup>7</sup> 尤其像是遺傳疾病之診斷可能會影響現有之保險，或產生未來加入保險之困難性。

<sup>8</sup> 後續可能的倫理兩難如：檢驗結果是否告知其他有風險親屬、若檢驗揭露血緣不符如何告知、產前遺傳診斷發現胎兒罹患遺傳疾病之後續處置……等。

在檢驗前諮詢和受檢者討論這些議題應有助諮詢人員後續面臨此類兩難情境時之決策，也有助受檢者事先充分思考其決定。

<sup>9</sup> 例如在受檢是為了協助其他親屬確認基因狀態的情形、參與基因研究、或是在檢驗後、聽取結果前反悔不欲知道結果者。

<sup>10</sup> 例如受檢者有HD、遺傳性癲癇或其他會導致智力退化之疾病的遺傳風險，但因為不瞭解自身的遺傳狀態或風險，而擔任大眾運輸動力交通工具駕駛（飛機師、客運駕駛等）的情形。

<sup>11</sup> 本節肯定遺傳諮詢人員及相關醫療專業對病患負有守密義務（原則），然而在極少數情形中為了維護更大的他人利益或公共利益，得違反守密義務警告第三人或通報主管機關（例外）。惟判斷一個案是否構成守密義務之例外，應極審慎為之，必要時並應尋求機構倫理委員會或倫理法律專家之建議。在違反守密義務而警告第三人或通報的情形中，仍應盡可能維護病患隱私。

<sup>12</sup> 例如：某 35 歲民航飛機師有HD家族史，自行（而非在航空人員體格檢查中）尋求HD發病前遺傳檢驗，結果為陽性，醫師考量若其發病將影響飛航安全甚鉅，建議其主動告知雇主，但經諮詢、討論後該機師仍拒絕。從倫理上來看，有些情形確實可能基於公共利益而允許違反守密義務；從法律上來看則較為複雜。

首先，守密不僅是醫療人員的倫理義務，也是其法律義務，我國醫療法第 72 條明訂「醫療機構及其人員因業務而知悉或持有病人病情或健康資訊，不得無故洩漏。」刑法第 316 條亦規定「醫師、藥師、藥商、助產士、心理師、宗教師、律師、辯護人、公證人、會計師或其業務上佐理人，或曾任此等職務之人，無故洩漏因業務知悉或持有之他人秘密者，處一年以下有期徒刑、拘役或五萬元以下罰金。」因此無故違反守密義務的醫事人員將受到行政罰、專業懲處及刑罰制裁。此外並可能構成民法上侵權行為（因故意或過失「不法」侵害他人之權利），而須對受害人負損害賠償責任（民法 184 條）；並因不法侵害隱私而應對受害人精神上損害給予慰撫金（民法 195 條）。

惟如果是法律規定強制通報，或是基於其他正當理由，則不屬「無故洩漏」，不成立犯罪或侵權行為。在法律明文規定須通報的情形中較無疑義，例如依「人類免疫缺乏病毒傳染防治及感染者權益保障條例」第 13 條，醫事人員發現感染者有向地方主管機關通報之義務；又如依「民用航空法」、民航局「航空人員體格檢查業務委託辦法」、「航空人員體格檢查標準」，於受委託進行航空體格檢查之醫療機關團體，醫師應負責執行航空人員之體檢，並須簽署檢診結果，再以其醫療機關團體的名義向民航局提出應否發給體格檢查及格證之建議。在法無明文的情形中，經權衡病患隱私、第三者的利益或公共利益，仍可能在倫理上證成警告第三者的情形，惟是否並非「無故」，法律上可能有爭議，遺傳諮詢人員或相關醫療專業如遇有此類情形，為求審慎判斷避免濫用公共利益或保護第三人之名侵害受檢者權益，並減少法律爭議，應優先加強與受檢者之溝通，盡可能徵得受檢者同意而告知他人，其次可尋求機構倫理委員會或倫理法律專家之建議，惟尋求建議時亦應注意並維護受檢者之隱私。

<sup>13</sup> 有關極少數情形中得違反保密義務警告親屬的情形，諸多醫學會、專科醫學會（含醫學遺傳學專業組織）之倫理準則或政策均持肯定見解，如BMA、JSHG、ASHG，但對於這類情形亦採極嚴格之條件限制。至於此做法能否獲得法律上的證成，由於我國法律上的模糊空間，或有一些小爭議。我國法令一方面肯定醫療機構及其人員對病患病情或健康資訊有保密義務，不得無故洩漏（醫師法第 23 條、醫療法第 72 條），另一方面對於實施手術、侵入性檢查或治療、病理檢查結果，亦規定「應向病人或其法定代理人、配偶、親屬或關係人說明」（醫療法第 63~65 條），「醫師診治病人時，應向病人或其家屬告知其病情、治療方針、處置、用藥、預後情形及可能之不良反應。」（醫師法第 12-1 條）因此當醫師評估即使未獲病患同意仍有必要警告相關親屬，或許未必違反法律上的保密義務。惟相關醫療專業仍應審慎權衡其決定對受檢者及親屬的利弊，優先加強與受檢者之溝通，盡可能徵得受檢者同意而告知相關親屬，次而可尋求機構倫理委員會或倫理法律專家之建議，惟尋求建議時亦應注意並維護受檢者之隱私。