

# 新生兒次世代基因篩檢 諮詢倫理準則與政策綱要



# 目錄

01	前言與目標	2
02	方法	3
03	篩檢前遺傳諮詢與知情同意	6
04	變異詮釋、報告與後續照護	8
05	資料管理與隱私保護	9
06	家庭與親屬知情權	10
07	健康平權策略	11
08	落實與監測機制	12
09	結語	13
10	參考資料	14

# 1 前言與目標

新生兒基因體篩檢 (newborn genomic screening) 作為公共衛生領域的創新實踐，透過次世代定序 (Next-Generation Sequencing, NGS) 早期偵測遺傳性疾病並促成即時介入治療，為改善兒童健康預後與提供家族健康決策資訊提供重要契機。儘管 NGS 具有顯著的臨床效益，實施過程卻面臨多重挑戰，包括大量基因體資料的詮釋不確定性、結果回報的倫理爭議、基因資訊對家庭造成的心理負荷，以及資料隱私與基因歧視的潛在風險。這些複雜的倫理、法律與社會 (ethical, legal, and social implications, ELSI) 議題，對政策制定者、醫療專業人員與公共衛生主管機關構成重大挑戰。

有鑑於 NGS 在臺灣醫療體系中的重要性日益增長，以及國際間對於新生兒基因篩檢倫理議題的深度關注，建立符合臺灣醫療環境與社會文化脈絡的倫理準則已成為迫切需求。本政策綱要以傳統生命醫學倫理學原則為基礎，並考量基因醫學的特殊性，旨在為醫療專業人員與衛生政策制定者提供系統性的倫理指引，確保新生兒次世代基因篩檢的推行能夠在維護兒童最佳利益、尊重父母自主權、促進社會公平與保障資料安全的前提下順利實施。

本綱要涵蓋新生兒次世代基因篩檢倫理考量的理論基礎，闡述生命醫學倫理學原則在基因篩檢情境下的應用，並深入探討篩檢前遺傳諮詢與知情同意的核心要素，分析基因變異詮釋與臨床報告的標準化需求。接著檢視資料治理與隱私保護的關鍵議題，以及基因資訊對家族成員的影響與相關倫理考量。最後提出健康公平的實現策略與 NGS 的實施監測機制，期能為臺灣建構完善且可行的新生兒基因篩檢倫理架構。

## 2 方法

為制訂新生兒次世代基因篩檢諮詢倫理準則與政策綱要，由中華民國人類遺傳學會邀集全台共 18 位在新生兒基因篩檢經驗豐富的臨床醫師出席綱要討論會議。綱要內容主要參考英國衛生及社會關懷部 (Department of Health and Social Care) 下負責實施基因組計劃的 Genomics England 公司所發布之新生兒基因體定序倫理報告以及各國發表之相關文獻，亦將台灣醫療現況納入考量。委員會針對各項關鍵共識分別討論，其中包含篩檢前遺傳諮詢與知情同意、變異詮釋、報告與後續照護、資料管理與隱私保護、家庭與親屬知情權、健康平權策略以及落實與監測機制等重要主題。綱要內容資訊經由出席 2025 年 7 月 16 日及 2025 年 9 月 30 日所舉辦之綱要討論會議的本國專家討論，且內文所有特定面向皆需獲得至少 80% 與會專家委員同意才可視為高度共識。投票程序依先前所述方式進行。綱要關鍵聲明統整如表一所示。

表一、台灣新生兒次世代基因篩檢倫理準則與政策綱要關鍵聲明表

h 聲明內容	同意百分比
<b>檢測內容</b>	
1 檢測內容應該只篩檢孩童期發病之重大可治療疾病，並僅回報是否罹病（不包括帶因狀態）	72.2
2（承上）為使父母有充分時間與資訊進行決策，建議知情同意流程建議採用分層（tiered）或分階段（staged）的同意模式進行	83.3
<b>篩檢前遺傳諮詢與知情同意</b>	
3 檢測前至少需進行檢測前知情說明或進行遺傳諮詢。	100
4 知情同意說明內容須涵蓋檢測的目的、基因清單與相關疾病項目，並說明是否包含是否告知次要發現以及成人期發病疾病的檢測。	100
5 知情同意過程中應詳細解釋 NGS 僅能篩檢特定基因清單中的疾病，技術上存在偵測限制，且存在 VUS 等無法明確詮釋的結果。	100
6 知情同意內容應明確說明哪些類型的次要發現會被回報、回報的判定標準，以及父母對於接受或拒絕此類資訊的選擇權。 （因在關鍵聲明一中已明確定義檢測內容範圍，故與會專家基於前述確認不會有次要發現，故不同意本項，詳細說明請參見內文）	11.1
7 知情同意內容應涵蓋基因體資料的保存年限、未來再分析的可能性、資料移除或分享的程序，以及隱私保護措施。	100
<b>變異詮釋、報告與後續照護</b>	
8 變異詮釋應參考國際公認的美國醫學遺傳學會與臨床基因組學會（American College of Medical Genetics and Genomics/Clinical Genome Resource, ACMG/ClinGen）分類系統進行。	100
9 VUS 等臨床意義不確定的變異應避免做為新生兒篩檢的後續臨床決策參考。	100
10 VUS 結果可納入新生兒篩檢報告，但應提供審慎的檢測前諮詢以及提供受檢者家屬理解檢測結果的相關資源，以避免家屬對 VUS 結果產生之誤解。 （因前一關鍵聲明中已明確 VUS 不作為後續臨床決策參考，為避免受檢者家屬產生誤解及心理負擔，且本項確有窒礙難行之處，故不同意本項，詳細說明請參見內文）	16.7

聲明內容		同意百分比
11	結果報告內容應包括檢測項目、檢測結果、檢測方法的限制、結果的臨床意義。	100
12	結果報告內容得包括建議的後續處置，以及再次諮詢的管道。	100
家庭與親屬知情權		
13	檢測後陽性個案應進行遺傳諮詢。	100
14	考量基因資訊相較其他醫學檢驗數據具備家族性特質，建議遺傳諮詢應審慎考量關於告知其他親屬時的倫理規範（相關倫理規範細節請參見本文）。	100
15	報告結果內容告知與否以及如何告知其他親屬的最終決定權應保留給當事家庭。	94
16	得轉介遺傳諮詢以支持複雜的家族溝通需求。	100
資料管理與隱私保護		
17	基因體資料管理應實施標準化的資料保存、加密與角色分權管理制度，確保僅有授權人員能夠存取相關資料。	100
18	基因體資料的再利用應建立在透明的法律框架與機構審查委員會（Institutional Review Board, IRB）的倫理審查評估。	100
健康平權策略		
19	新生兒基因篩檢實施之政策推動應考量健康公平，以弭平地理、社經與族群差距。	100
落實與監測機制		
20	考量新生兒基因篩檢具有較高複雜性與資源需求，政策推動建議採用分階段推行策略。	100
21	新生兒基因篩檢之推行目標，應逐步建立完善的品質管制機制以及定期收集陽性率與偽陰性率、追蹤完成率、家長滿意度、健康結果改善程度等監測指標體系並進行定期分析以支持持續的品質改善努力。	100
22	建立臨床醫師、實驗室技術人員與遺傳諮詢師的持續教育計畫有其必要，以確保 NGS 服務的品質一致性與專業水準。	
<ul style="list-style-type: none"> <li>· 高度共識：≥ 80% 專家委員同意</li> <li>· 達成共識：≥ 50% 專家委員同意但不超過 80% 專家委員同意</li> <li>· 專家建議但未達共識：&lt;50% 專家委員同意</li> </ul>		

# 3 篩檢前遺傳諮詢 與知情同意

新生兒次世代基因篩檢的複雜性使得篩檢前遺傳諮詢成為確保倫理實施的關鍵要素。遺傳諮詢的目標在於協助父母充分理解新生兒次世代基因篩檢的目的、範圍、限制與潛在後果，使其能在知情的基礎上做出符合家庭價值觀與偏好的決策。有效的遺傳諮詢應涵蓋檢測的基因清單與相關疾病項目，明確說明是否包含成人期發病疾病的檢測。諮詢過程中應詳細解釋報告結果的呈現方式與可能意義，包括陽性及陰性結果。並且針對在知情同意過程中，應詳細解釋 NGS 僅能篩檢特定基因清單中的疾病，技術上存在偵測限制，且存在意義未明變異（variants of uncertain significance, VUS）等無法明確詮釋的結果。以下為知情同意的三大核心要素：

## ① 檢測範圍與限制的說明

為知情同意的基礎，父母需要理解 NGS 僅能篩檢特定基因清單中孩童期發病之重大可治療疾病，以及說明公費篩檢的範圍與自費的可能選項。此外，也須說明 NGS 技術上存在偵測限制，以及存在 VUS 等無法明確詮釋的結果，並且這類 VUS 結果並不會涵蓋在檢測內容範圍當中。同時也應明確告知對於無治療選項或成人期才發病疾病的回報政策。

## ② 次要與偶發發現的處理

基因體定序可能揭露與檢測主要目的無關的次要或偶發結果，特別是涉及成人期發病或意義不明的發現時，更凸顯是否及如何回報的倫理複雜性。因此，在知情同意流程應明確說明篩檢涵蓋範圍為孩童期發病之重大可治療疾病。其他不在範圍內的篩檢主要考量其結果為次要發現或偶發結果，可能存在無法明確詮釋的部分、不具臨床治療方法、亦或是臨床意義未明等狀況，使得該結果的臨床價值十分有限。本次專家共識會議經討論與綜合考量後，建議篩檢時應僅限孩童期發病之重大可治療疾病，故不會有次要與偶發發現之處理。

### ③ 資料儲存與隱私政策

父母應了解基因體資料的保存年限、未來再分析的可能性、資料移除或分享的程序，以及隱私保護措施。考量到基因體資料的敏感性與潛在的保險或就業歧視風險，應特別強調相關保護措施與法規規範。

除此之外，為克服產後短時間內取得真正知情同意的挑戰，建議採用分層（tiered）或分階段（staged）的同意模式，尤其是成人期發病之疾病可以考慮採用此方式取得知情同意。此方法允許父母在不同時間點對不同類型的檢測或資訊回報做出選擇，避免在產後壓力下匆忙決策。同意程序應結合口語說明與書面資料，並可適當運用多媒體輔助工具以提升理解效果。重要的是預留充分的決策時間，避免在產後立即壓力下要求家長簽署同意書。此外，應建立持續的諮詢支持窗口，讓父母在篩檢過程中能隨時獲得專業協助，降低焦慮與誤解。

# 4

## 變異詮釋、報告 與後續照護

新生兒次世代基因篩檢結果的臨床價值高度依賴準確的基因變異詮釋。許多在新生兒篩檢中偵測到的基因變異其臨床意義未定，可能導致偵測出良性、低外顯率或永不發病的狀況，進而造成過度診斷的問題。為倫理性地處理此不確定性，篩檢內容應該僅包含孩童期發病之重大可治療疾病，並且僅回報是否罹病。變異詮釋必須依據國際公認的美國醫學遺傳學會與臨床基因組學會（American College of Medical Genetics and Genomics/Clinical Genome Resource, ACMG/ClinGen）分類系統進行。此系統將變異分為五個等級：良性、可能良性、意義未明、可能致病，以及致病性變異。在 NGS 的臨床應用中，建議僅回報「致病性」或「可能致病性」且具有明確臨床可行動性的變異。

另一方面，對於 VUS 等臨床意義不確定的變異，考量到參考價值十分有限，並且有窒礙難行之處，這些變異不應作為臨床決策的依據。為避免受檢者家屬產生誤解及心理負擔，建議避免納入在篩檢範圍當中，應只篩檢孩童期發病之重大可治療疾病，以避免在缺乏確切證據的情況下進行不必要的醫療介入。

在臨床報告呈現方面，應以清晰、準確的語言呈現檢測結果，避免使用可能造成誤解的專業術語。報告內容應包括檢測方法的限制、結果的臨床意義、建議的後續處置，以及再次諮詢的管道。對於陽性結果，應提供疾病的自然史、可用的治療選項、預後資訊，以及家族篩檢的建議。

# 5

## 資料管理 與隱私保護

基因體資料的敏感性要求建立嚴格的資料安全措施。實驗室與醫療機構應實施標準化的資料保存、加密與角色分權管理制度，確保僅有授權人員能夠存取相關資料。資料傳輸過程中應採用安全的加密通訊協定，並建立詳細的存取記錄以供稽核。資料儲存的期限與條件應在知情同意過程中明確告知父母。考量到基因體資料的長期價值與兒童未來的自主權，建議制定彈性的資料保存政策，允許父母或成年後的個人要求資料移除或限制使用。

資料再利用與研究倫理是新生兒次世代基因篩檢資料管理的另一重要議題。基因體資料在促進科學研究與改善公共衛生方面具有重要價值。然而，資料的再利用必須建立在透明的法律框架與倫理審查基礎上。任何超出原始篩檢目的的資料使用都應經過適當的倫理審查程序，並在可能的情況下重新取得當事人的同意。對於去識別化資料的研究使用，應建立明確的去識別化標準與再識別風險評估機制。研究計畫應經過機構審查委員會（Institutional Review Board, IRB）或類似倫理審查機構的評估，確保研究的科學價值與倫理適當性。

除此之外，為防範基因歧視，政策制定者應推動立法禁止保險公司與雇主基於基因資訊進行差別待遇。這類法律保護應涵蓋不僅是個人的基因資訊，也包括家族成員的基因狀態。此外，應建立獨立的申訴與監督機構，處理可能的基因歧視案件並執行相關法律規範。

# 6

## 家庭與親屬知情權

基因資訊與其他醫學檢驗數據相比具備家族性特質，因此 NGS 的結果不僅涉及受檢新生兒，亦可能揭露父母或手足的攜帶者狀態或罹病可能性。這種家族性特質可能帶來潛在益處，包括能夠識別臨床表現輕微而未被診斷的受影響親屬，以及為家族未來的懷孕與生育決策提供重要資訊。然而，基因資訊的揭露亦可能對家庭動態產生複雜影響。父母可能因為攜帶某些基因變異而產生內疚感，家庭關係可能因檢測結果而產生張力或壓力。更複雜的情況包括可能無意中揭露非預期的血緣關係，如非父性或非母性等敏感議題。

因此在新生兒次世代基因篩檢諮詢中，親屬告知的倫理是必須一併納入考慮的。政策上必須建立適當的親屬告知機制需要在個人隱私權與家族知情權之間取得平衡。醫療專業人員應協助家庭理解基因資訊對其他家族成員的潛在重要性，並提供適當的溝通指導。然而，陽性結果是否告知以及如何告知親屬的最終決定權應保留給當事家庭。對於具有重大健康影響且可以預防或治療的遺傳疾病，醫療專業人員可能面臨是否主動聯繫高風險親屬的倫理兩難。這種情況下，應依循既定的倫理指引與法律規範，並考慮設立遺傳諮詢專案以支持複雜的家族溝通需求。

# 7 健康平權策略

除了前述幾個關於個人及家庭層面的倫理考量因素外，在公共衛生層面，新生兒次世代基因篩檢的實施不應加劇既有的健康不平等，反而應成為促進健康公平的工具。然而，研究顯示基因體醫學的近用性存在顯著的地理、社經與族群差距，特別是在新生兒加護病房（NICU）資源分布不均或偏遠地區醫療資源不足的情況下。有鑑於此，政府應透過公共資金挹注、基礎設施建設與政策支持，確保所有新生兒都能公平獲得高品質的新生兒次世代基因篩檢服務。這包括提供篩檢費用補助、建立遠距諮詢機制、強化偏鄉地區的醫療運輸網絡，以及培訓足夠的遺傳諮詢專業人員。

另一方面，當前基因體醫學研究與臨床應用主要基於歐洲裔人群的資料，導致其他族群的基因變異詮釋準確度較低。為確保新生兒次世代基因篩檢對所有族群都具有相同的臨床效益，政策制定者應積極支持收集與分析欠代表族群的基因體資料，以確保基因體資料的多樣性。這不僅有助於改善變異詮釋的準確度，也體現了健康公平的基本原則。透過建立多元化的基因體資料庫，可以確保新生兒次世代基因篩檢的效益能夠公平地惠及不同族群的新生兒與家庭。

最後，新生兒次世代基因篩檢的實施應反映社會價值觀並獲得公眾信任。應建立有意義的公眾參與機制，包括定期舉辦公民論壇、焦點團體討論與多元文化觀點的納入。公眾參與不僅有助於政策的民主正當性，也能識別不同社群的需求與關切，進而優化 NGS 的設計與實施。

# 8

## 落實與監測機制

考量到新生兒次世代基因篩檢的複雜性與資源需求，建議採用分階段推行策略。初期應透過試點計畫驗證篩檢流程、評估成本效益，並鎖定具有高度臨床可行性的疾病進行篩檢。試點階段應特別注重建立完善的品質管制機制、評估家長滿意度，以及監測健康結果的改善情況。基於試點計畫的成果評估，政策制定者可以逐步擴大新生兒次世代基因篩檢的實施範圍，包括增加篩檢的基因數量及疾病種類、擴展服務覆蓋區域，以及整合更多的醫療機構。這種漸進式的推行方式有助於及時識別並解決實施過程中的問題，確保 NGS 能夠安全有效地服務更多的新生兒與家庭。

另一方面，建立全面的監測指標體系對於確保新生兒次世代基因篩檢品質至關重要。關鍵績效指標應包括偽陽性率與偽陰性率、追蹤完成率、家長滿意度、健康結果改善程度，以及健康差距縮減的情況。這些指標應定期收集與分析，以支持持續的品質改善努力。此外，應建立事件報告與分析機制，及時識別與處理可能的品質問題或不良事件。透明的品質監測與報告制度不僅有助於維護公眾信任，也為持續改善新生兒次世代基因篩檢服務提供重要的實證基礎。

新生兒次世代基因篩檢的成功實施也需要跨部門的協調合作。建議設立包含臨床醫師、實驗室專家、生命倫理學者、法律專家、公共衛生專業人員與社會代表的跨部門委員會，負責政策指引的制定、倫理議題的審議，以及實施效果的評估。此委員會應具有定期檢視與更新政策的職責，確保新生兒次世代基因篩檢的實施能夠跟上科學技術的進步與社會價值觀的演變。透過制度化的治理機制，可以確保新生兒次世代基因篩檢的長期可持續發展與社會接受度。

最後，新生兒次世代基因篩檢的有效實施有賴於充足且合格的專業人力。政策制定者應支持針對臨床醫師、實驗室技術人員與遺傳諮詢師的持續教育計畫，確保他們具備最新的專業知識與技能。這包括基因變異詮釋的更新指引、溝通技巧的培訓，以及倫理議題的討論。為完善專業教育與能力建構，應建立認證機制以確保提供新生兒次世代基因篩檢服務的機構與專業人員符合品質標準。透過完善的教育訓練與認證制度，可以確保新生兒次世代基因篩檢服務的品質一致性與專業水準。

# 9

## 結語

新生兒次世代基因篩檢作為精準醫學時代的重要公共衛生工具，具有改善兒童健康預後與促進家庭健康決策的巨大潛力。然而，其實施過程中涉及的複雜倫理、法律與社會議題，要求政策制定者與醫療專業人員採取謹慎而負責任的態度。基於上述考量，建立在嚴謹倫理框架基礎上的新生兒次世代基因篩檢實施策略顯得至關重要。此策略應優先考慮兒童最佳利益，確保篩檢範圍限定於具有明確臨床可行動性的疾病。透過高品質的遺傳諮詢與分層同意程序，可以保障父母的自主決策權，同時保護兒童未來的選擇自由。標準化的基因變異詮釋與臨床報告機制，則有助於確保檢測結果的準確性與臨床實用性。

在實施策略的基礎上，完善的制度保障機制同樣不可或缺。資料治理與隱私保護的健全制度，對於維護公眾信任與防範基因歧視至關重要。同時，積極的健康公平策略與公眾參與機制，可以確保新生兒次世代基因篩檢的效益能夠公平地惠及所有社群。透過分階段的實施策略、全面的品質監測，以及跨部門的協調治理，新生兒次世代基因篩檢可以成為促進兒童健康與社會福祉的有效工具。

展望未來，隨著基因體科學的快速發展與技術成本的持續下降，NGS 的應用範圍與效益將持續擴大。這樣的發展趨勢同時要求持續的倫理反思與政策調適，確保科技進步始終服務於人類健康與社會正義的目標。透過醫療專業人員、政策制定者、倫理學者與公眾的共同努力，新生兒次世代基因篩檢可以在維護倫理原則的前提下，為下一代的健康福祉作出重要貢獻。

## 參考資料

1. Morley, K. I., Leach, B., Hocking, L., Dawney, J., MarciniakNuqui, Z., & Stephanie Stockwell, S. (2022). Exploring the ethical dimensions of sequencing newborns' genomes: rapid literature and evidence review. Genomics England, Final Report.
2. Knoppers, B. M., Bonilha, A. E., Laberge, A. M., Ahmed, A., & Newson, A. J. (2025). Genomic sequencing in newborn screening: balancing consent with the right of the asymptomatic at-risk child to be found. *European Journal of Human Genetics*, 33(2), 182-188.
3. Downie, L., Halliday, J., Lewis, S., & Amor, D. J. (2021). Principles of genomic newborn screening programs: a systematic review. *JAMA network open*, 4(7), e2114336-e2114336.
4. Lynch, F., Best, S., Gaff, C., Downie, L., Archibald, A. D., Gyngell, C., ... & Vears, D. F. (2024). Australian public perspectives on genomic newborn screening: risks, benefits, and preferences for implementation. *International journal of neonatal screening*, 10(1), 6.
5. Cao, M., Notini, L., Ayres, S., & Vears, D. F. (2023). Australian healthcare professionals' perspectives on the ethical and practical issues associated with genomic newborn screening. *Journal of genetic counseling*, 32(2), 376-386.
6. Tong, F., Wang, J., Xiao, R., Wu, B. B., Zou, C. C., Wu, D. W., ... & Zhao, Z. Y. (2022). Application of next generation sequencing in the screening of monogenic diseases in China, 2021: a consensus among Chinese newborn screening experts. *World Journal of Pediatrics*, 18(4), 235-242.



# 新生兒次世代基因篩檢諮詢倫理準則與政策綱要

發行單位 | 中華民國人類遺傳學會、臺大醫院遺傳諮詢中心

主 編 | 陳乃琦、簡穎秀

作者群 | (按姓氏筆劃)

牛道明、吳家鳳、李妮鍾、林炫沛、林清淵、林翔宇、邱寶琴、  
胡務亮、徐瑞聲、陳乃琦、陳沛隆、楊佳鳳、趙美琴、蔡世峯、  
蔡立平、蔡甫昌、蔡輔仁、鄭逸如、簡穎秀、魏耀揮

中華民國人類遺傳學會／電話 | 02-2521-8355

臺大醫院遺傳諮詢中心／電話 | 02-2312-3456 分機 271923

出版社 | 臻呈文化行銷有限公司

地址 | 106082 台北市大安區忠孝東路三段 249 號之一 10 樓

電話 | 02-2778-7711

傳真 | 02-2778-7755

網址 | [www.crossroad.com.tw](http://www.crossroad.com.tw)

ISBN 978-626-92619-2-5 (平裝)

出版日期 | 西元 2026 年 1 月 初版

發行



中華民國人類遺傳學會  
TAIWAN HUMAN GENETICS SOCIETY



臺大醫院遺傳諮詢中心

出版



CROSSROAD  
臻呈文化行銷有限公司

ISBN: 978-626-92619-2-5



9 786269 261925