

國立清華大學科技法律研究所碩士論文

新生兒篩檢政策之法制分析—
公衛篩檢原則與當事人權利之調和

研究生：鄒孟珍

指導教授：楊秀儀、牛惠之

中華民國九十六月七月

本論文獲罕見疾病基金會
95 年度第八屆碩博士論文獎助

摘要

新生兒篩檢是國家重要的婦幼衛生政策，目前在台灣的篩檢率高於 99%，幾乎所有的新生兒及其家庭都受到該篩檢政策之影響。自 1990 年起，串聯質譜儀的分析技術開始應用於新生兒篩檢，我國也在 2006 年 7 月 1 日開始利用串聯質譜儀的科技推行新的新生兒篩檢政策。串聯質譜儀只需透過一滴血便可快速分析超過 30 種的先天性代謝疾病，然而其中許多疾病仍未有有效的介入方式甚至篩檢效度仍有待進一步的研究。此時國家應如何設計篩檢政策？父母是否可以要求或者拒絕各種疾病的篩檢？如何才能保障新生兒的最佳利益？

父母的親權以及新生兒法定代理人的地位，使得父母親得以對新生兒是否接受篩檢有一決定權，但為求保障新生兒的最佳利益，本文透過不同的公共衛生篩檢原則，分析在不同的情況下，父母拒絕或要求篩檢是否有疏忽子女或濫權的可能，並且在此種情況之下由國家透過強制篩檢或禁止篩檢的方式來加以介入。另外，在父母得以決定的部分，為保護父母在作意思表示時，其客觀的表示與主觀的期望能達到一致，避免因為資訊的落差而造成錯誤的判斷，故透過適當的告知後同意甚至遺傳諮商的方式來幫助父母瞭解新生兒篩檢所能帶來的利益與風險，一方面幫助父母做決定之外，同時一旦篩檢出陽性的情形，也幫助父母做調適的工作。

致謝

三年很快就過去了，很快地，又要寫一次致謝。

首先要謝謝我親愛的家人們，對於我任性的要求，雖然很疑惑，但依然尊重我的想法，讓我有機會進入科技法律所。感謝秀儀老師，從大學時期就引發我對衛生政策與法律的興趣，並且一路的指導我到現在。感謝林秀娟教授與胡淑貞教授，任憑一個在寫碩士論文的學生吵鬧著要再去考一個研究所，而且給予我足夠的時間與最多的支持。

感謝我的指導教授，牛老師以及秀儀老師，對我有最多的信任，除了論文的指導，還要忍耐我生活中的種種情緒，聽我說生活中開心的事，也要忍受我無止盡的碎碎念，要確定我是一個快樂健康而且會乖乖寫論文的好學生。感謝我的口試委員，雷文政老師以及林昀嫻老師，兩位對我論文的用心，到處都是記號的口試本讓這本論文有機會更加「完整」。也感謝雷老師對我這個無法早起的助理的包容，讓我能夠在每天熬夜之餘仍然擁有不太缺乏的睡眠。

感謝欣柔學姐，這本論文的起始，是從學姐請客的星巴克那天開始的，感謝汗曦、芝儀、千雯、佩玲、耀德還有宜樺，我讀書會的好夥伴們，你們的努力與優秀，都讓我更加警惕也更有動力！感謝彥碩、勇智、家梧、冠維、阿亮，寫論文的日子有大家互相督促討論，讓我在遇到瓶頸的時候知道自己不是一個人。

感謝介尊、靜衛、怡欣、秀怡、如欣，我的好同事們，讓我寫論文的日子仍然充滿歡笑，並且幫我承擔許多無聊又瑣碎的行政雜務。感謝珮子、愛吃麵、家菱、鳴鳴、小四、女王、烏賊、筠兒、戲子、依芸、林晏、柏勳……我的好朋友們，陪著我走過每一個歡笑的日子，也陪著我走過每一段爆走的時期。謝謝親愛的彥碩，在每一個我脆弱的時候，都陪在我身邊，讓我至今不曾放棄。

謝謝每一個笑容、支持與包容，讓我的任性與夢想，都能加以堅持，讓我能有勇氣，繼續追尋！

新生兒篩檢政策之法制分析—

公衛篩檢原則與當事人權利之調和

第一章 緒論	2
第一節 研究動機與目的	2
第二節 研究範圍、方法與預期內容	4
第一項 研究範圍	4
第二項 研究方法	5
第三項 章節安排	5
第二章 新生兒篩檢之科學背景與政策發展	8
第一節 新生兒篩檢之科技背景	8
第一項 篩檢	8
第二項 新生兒篩檢	15
第二節 新生兒篩檢之政策發展	21
第一項 英國	21
第二項 美國	22
第三項 澳洲	23
第四項 台灣	24
第五項 新生兒篩檢模式之利益與風險	25
第六項 小結	26
第三章 篩檢原則與新生兒篩檢	28
第一節 篩檢原則之內容	28
第二節 篩檢原則在新生兒篩檢之應用與挑戰	33
第一項 新生兒篩檢原則	33
第二項 新生兒篩檢原則所遭遇的挑戰	36
第三節 篩檢原則與台灣新生兒篩檢政策	38
第四章 父母對未成年子女之醫療決定權與新生兒篩檢	43
第一節 父母對未成年子女之醫療決定權	43
第一項 父母權利（parental right）之發展	43
第二項 未成年人醫療照護中父母權利之限制	49
第二節 父母對新生兒之篩檢決定權	55
第一項 符合篩檢原則之項目	56
第二項 不符篩檢原則之項目	64
第三項 小結	79

第五章 告知後同意與新生兒篩檢	80
第一節 病患自主權與告知後同意	80
第一項 告知後同意之內涵	80
第二項 告知後同意之實務難題	83
第二節 新生兒篩檢之告知後同意	86
第一項 強制新生兒篩檢的告知與新生兒篩檢告知後同意的意義	87
第二項 新生兒篩檢之告知主體	89
第三項 新生兒篩檢之告知內容	91
第四項 新生兒篩檢之相關政策建議	94
第六章 結論	96



第一章 緒論

第一節 研究動機與目的

隨著各式科技的進展，人類的健康也不斷的在進步。在衡量健康的時候，國際上最常使用的指標，就是平均餘命以及新生兒死亡率。因為平均餘命可以看出一國總體的健康情形，而新生兒死亡率，則是可以看出一國的衛生照護提供情形¹。

我國在 1984 年起開始推動新生兒篩檢，透過篩檢苯酮尿症

(phenylketonuria, 簡稱 PKU)、先天性甲狀腺功能低下症 (congenital hypothyroidism, 簡稱 CHT)、高胱氨酸尿症 (homocystinuria, 簡稱 HCU)、半乳糖血症 (galactosemia, 簡稱 GAL) 葡萄糖-6-磷酸鹽去氫缺乏症

(Glucose-6-phosphate dehydrogenase, 簡稱 G6PD 俗稱蠶豆症) 五項先天性代謝異常疾病，目的在透過早期疾病的發現，針對疾病作有效的介入，以降低新生兒死亡率以及身體及智能的障礙²。而這項政策的推展，也自 1984 年 6.7% 的篩檢率，逐年上升在 1992 年超過 90%，至 1997 年超過 99%³，並維持至今，可說是幾乎所有的新生兒都會接受此一篩檢。也因此，此一政策的施行，幾乎是直接影響到每一位新生兒，以及他們的家庭。

從 2001 年起，在罕見疾病基金會的大力推動之下，除了衛生署所篩檢的五項罕見疾病，該基金會所推動的「二代新生兒篩檢先導計畫」，將使用串聯質譜儀技術所篩檢的一些疾病加入自費篩檢的項目，父母可選擇透過串聯質譜儀，篩檢二十項以上疾病⁴。今 (2006) 年的 7 月 1 日，衛生署的新生兒篩檢新制正式上路，即除了原有五項篩檢外，另加入了六項篩檢：先天性腎上腺增生症 (congenital adrenal hyperplasia, 簡稱 CAH)、楓糖漿尿症 (maple syrup urine disease, 簡稱 MSUD)、中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症 (medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency, 簡稱 MCAD)、

¹ 由於新生兒剛離開母體，受到外在環境影響極小，因此新生兒的健康狀況，可能是受到母親身體情形的影響，另一個可能，就是國家是否有良善的衛生照護系統，使新生兒的不良健康能夠早期的被發現以及治療。因此透過新生兒死亡率的比較，可以得知產婦的健康情形是否有差異之外，也可以得知國家衛生照護的提供是否有差異。

² 國民健康局網頁 <http://www.bhp.doh.gov.tw/BHP/index.jsp>，最後到訪日期：2007/6/19

³ 林秀娟，新生兒先天代謝異常篩檢之回顧，代謝性疾病：台灣經驗，國民健康局，2004

⁴ 罕見疾病基金會，「二代新生兒篩檢，罕病基金會先導」，財團法人罕見疾病基金會會訊，第九期，頁 2

戊二酸血症第一型 (glutaric academia 1, 簡稱 GA1)、異戊酸血症 (isovaleric academia, 簡稱 IVA) 與甲基丙二酸血症 (methymalonic acidemia, 簡稱 MMA), 其中有五項乃透過串聯質譜儀⁵進行。

串聯質譜儀技術 (Tandem Mass Spectrometry, 簡稱 MS/MS) 應用在新生兒篩檢, 是 1990 年由 DUKE 大學所提出⁶。透過血液中混合的化合物經酯化 (esterified) 處理後, 透過第一個質譜儀 (MS1) 擊碎各個分子成為離子 (離子化 ionization), 再由串聯一起的第二個質譜儀 (MS2) 進行更精細的離子化, 經由電腦分析這些離子化物質以及偵測系統的整合, 在很低的分析物濃度下即可判讀, 偵測範圍廣泛且自動化, 可大量準確地篩檢 30 種以上的先天代謝異常疾病, 使得篩檢分析的速度加快, 準確性也更高⁷。這項新的技術, 也帶來新的挑戰。由於串聯質譜儀一次可以大量篩檢許多疾病, 這些疾病中有些可以治療, 但多數則否, 因此, 經由篩檢所得知的資訊對新生兒來說, 並非是直接利益⁸。那麼, 在新科技帶來便利的時候, 應如何才能提供新生兒最佳利益, 並且也維護公眾的健康, 同時也保障身為父母的親權即為本論文所欲探討之主要內容。

向來國家的公共衛生政策就很容易在執行的同時侵害到個人的權利, 某些輕微的侵害在考量到公眾利益時是應該被容忍的, 然而其界線為何則需要細緻化的討論。以本論文所欲討論的主題新生兒篩檢而言, 國家在追求公共衛生, 民眾集體健康的同時, 是否就代表強制篩檢有其合法性。如今新生兒篩檢使用串聯質譜儀之技術, 若篩檢的疾病無法做有效的介入, 也就不符合傳統篩檢所欲達成之目的, 同時可能引發新的資源分配問題與更多待保障的隱私問題。在這個時候, 國家身為政策提供者, 更是必須考量政策應如何提供, 以及政策所帶來的意涵, 是否提供了充足的保護? 這些疾病是否會被標籤化、患者是否會被歧視?

新生兒篩檢的對象雖然是新生兒, 但由於新生兒不具行為能力, 必須

⁵ 僅先天性腎上腺增生症 (CAH) 不使用串聯質譜儀做篩檢

⁶ 牛道明、林秀娟, 台灣新生兒篩檢簡介, 代謝性疾病: 台灣經驗, 國民健康局, 2004

⁷ 侯家偉, 新生兒篩檢新利器—串聯質譜儀 (MS/MS), 長庚醫院小兒科網站:

<http://www.cgmh.org.tw/chldhos>, 最後到訪日期: 2006/12/5

⁸ Editorial, NEONATAL SCREENING, NEW TECHNOLOGIES, OLD AND NEW LEGAL CONCERNS, European Journal of Health Law, 11, 140 (2004)

由法定代理人（原則上為父母）代為意思表示。然而新生兒篩檢所關乎的是嬰兒的健康，因此父母的決定權是否會受到部份的限縮⁹？另外，在面對一次可以篩檢大量疾病的技術時，對於無法做有效介入的疾病或者篩檢效度仍不明確的疾病，父母是否擁有知的權利？

事實上新生兒才是新生兒篩檢的主體，然而新生兒必定要依靠第三人來為其做決定，當新生兒無法自主的時候，要如何才能考量新生兒篩檢相關善益與不傷害的問題？要透過什麼樣的制度，才能夠有效的保障新生兒的最佳利益？

由於新生兒篩檢項目眾多，並非非黑即白、全有全無的全面施行或否決。關於制度之施行，也有強制篩檢、推定同意篩檢、透過告知後同意而篩檢以及不得篩檢的方式。本論文希望在檢視國家、父母與新生兒三方觀點後，考量社會最大利益下，針對哪些項目應納入篩檢哪些則不應該、列入篩檢的項目哪些應該強制篩檢、哪些項目則應該透過推定同意或者告知後同意提出一可行之政策方案。

第二節 研究範圍、方法與預期內容

第一項 研究範圍

本論文的議題，乃屬於基因科技的倫理、法律、社會意涵（Ethical, Legal, Social Implication, ELSI）議題之下，探討遺傳篩檢中的新生兒篩檢範圍。除了法學角度關於各種權利之間的衝突與平衡，也同時關注生命倫理原則（自主、善益、不傷害、正義）在新生兒篩檢上的應用，尤其國家以政策推動的方式，大量篩檢於完全無行為能力的新生兒上，該些原則之運用更值得仔細檢視。新生兒篩檢作為一國家政策，目的在於加強公共衛生，促進民眾健康，這裡所談的健康，除了篩檢標的族群新生兒的身體健康外，公共政策所引發的社會意涵，更是直接的影響到民眾的心理以及社會健康，透過這個面向對於新生兒篩檢

⁹ 父母是否可以恣意的決定嬰兒是否接受篩檢？或者在宗教或其他原因之下拒絕篩檢？是否可能造成兒童虐待(忽視)的問題？

做更進一步的討論，更是新公共衛生¹⁰ (the new public health) 所關注，也有非常重要的公共衛生意義。

本論文所欲研究之對象，為行政院衛生署國民健康局所推動之「新生兒篩檢」政策，因是，以研究新生兒之先天性代謝異常篩檢為主，至於聽力篩檢或愛滋篩檢等其他新生兒相關篩檢，並非本論文之研究範圍，在此先做敘明。另外，本研究主要探討篩檢的「父母決定權」問題，關於篩檢樣本貯存以及之後做進一步研究的部分，會牽涉到生物資料庫 (biobank) 等相關更為複雜之議題，另外雖本論文會討論到關於現行政策下，篩檢後追蹤的議題，然而針對疾病篩檢之後進一步確診者是否應強制治療又是另一個不同的議題。為求研究之聚焦，因此這部分也不包括在本論文研究之範圍。

第二項 研究方法

本論文之研究將使用文獻分析、法律分析以及比較法等方式來進行。先透過文獻分析來了解新生兒篩檢的技術與政策發展，接著，探討在公共衛生議題上，國家與個人的權利衝突如何找出彼此間恰當的權利界線，尤其在新生兒篩檢的議題上，除了國家與個人的權力衝突外，更涉及了父母子女關係，父母在子女醫療上的決定權以及父母本身知的權力還有子女最佳利益的保障應如何取捨。也透過比較法來分析比較美國、英國、澳洲等國家關於新生兒篩檢的政策擬定，包含哪些疾病應納入篩檢、是否強制篩檢、MS/MS 是否應用在篩檢上，或應用之範圍等等。最後，希望藉由上述的整理與討論，找出在新生兒篩檢下，考量公共衛生、父母權益與新生兒最佳利益，釐清國家、父母與新生兒三方關係之權利界線，並提出適當的衛生服務與政策建議。

第三項 章節安排

就第二章至第五章之預期內容，分別說明如下：

第二章新生兒篩檢之科學背景與政策發展

¹⁰ FRAN BAUM, THE NEW PUBLIC HEALTH, 2nd ed., p17 (2002)

為使本論文之後的討論能夠切合現今科技，並瞭解新生兒篩檢之意義，本章主要介紹新生兒篩檢之科技背景以及其公共衛生意涵。從篩檢的科學背景談起，並瞭解篩檢在政策上有哪些提供的模式，之後進入新生兒篩檢的介紹，包含了所篩檢的內容、流程、技術以及相關的限制。在政策發展的部分則是回顧英國、美國、澳洲與台灣的新生兒篩檢政策，從不同的篩檢模式提供、篩檢內容、篩檢率等等，來瞭解新生兒篩檢政策的發展趨勢。

第三章 篩檢原則與新生兒篩檢

在對於新生兒篩檢有了初步的認識之後，在第三章將進入篩檢原則的探討。一般而言，篩檢作為一個國家所推行的公共衛生政策，必須能夠符合篩檢原則，如此推行該篩檢方有公共衛生的意義。因此，本章將先介紹篩檢原則的內容以及意義，之後分析新生兒篩檢時相關原則的應用，以及隨著科技的發展，目前新生兒篩檢在政策推展時所遇到的挑戰為何，並且以台灣目前的新生兒篩檢政策，來分析篩檢原則在新生兒篩檢上所扮演的角色。

第四章 父母決定權與新生兒篩檢

在上一章中，分析了新生兒篩檢在政策推行時所遇到的難題，因此在第四章中，將討論關於父母決定權的議題。首先將回顧父母權利 (parental right) 的建立與限制，之後進入醫療的情境，在醫療中父母對於未成年子女的醫療決定權有什麼樣的權利與限制。最後回到新生兒篩檢的議題，探討面臨現在新生兒篩檢無法完全符合篩檢原則的時候，父母是否具有篩檢的決定權。

第五章 告知後同意與新生兒篩檢

第四章中，所探討的是父母對於新生兒篩檢是否具有決定權的問題。在本章中，將討論當父母在具有決定權的前提之下，父母是否有能力作決定。在一開始，所介紹的是告知後同意的內涵，告知後同意是當代醫病關係的重要議題，也是病人自主權的顯

現，但告知後同意在實務上會面臨一些困難，同樣的，在新生兒篩檢當中，又應該如何在實務可及的範圍內，保障新生兒父母的自主權，推行告知後同意。



第二章 新生兒篩檢之科學背景與政策發展

新生兒篩檢讓一些先天代謝疾病得以早期被發現，並且早期治療，其中政策的制訂與執行，牽涉到國家、父母與新生兒三方的利益與衝突。尤其在串聯質譜儀的分析技術應用於新生兒篩檢之後，因為串聯質譜儀一次得以分析超過 30 種疾病的特性，使得許多疾病都可能被納入篩檢範圍，但在利益增加的同時，也讓三方之間的衝突更加被凸顯。本章的目的，在提供新生兒篩檢的相關背景，透過科學的背景，更瞭解其發展的過程、應用的可能以及相關的限制，並且分析其所帶來的利益與風險。同時也透過瞭解政策的發展，知悉各國新生兒篩檢推動的現況以及台灣新生兒篩檢政策實施的情形。

第一節 新生兒篩檢之科技背景

本節將從篩檢的科學背景談起，介紹篩檢的相關科學意義，所帶來的利益及可能引起的不利益，以及篩檢執行時不同的模式。之後更詳細的介紹新生兒篩檢，包括新生兒篩檢的主要內容—先天性代謝疾病、新生兒篩檢的施行流程、新生兒篩檢所用的分析技術以及新生兒篩檢在應用上的限制。

第一項 篩檢

公共衛生上，為了中止或延緩疾病自然史，會使用三段五級預防來避免病原的侵襲。在初段預防以促進健康和特殊保護的手段，是針對疾病的可感受期與症狀前期而設計；二段預防是針對疾病的早期，希望做到早期診斷與適切治療；末段預防則是在疾病已經進入臨床期及殘障期的時候藉由臨床治療的方法，達到限制殘障以及復健的功能。而篩檢正是三段五級¹¹中，二段預防所經常使用之手段。

(一) 篩檢之定義

¹¹請參見陳建仁，「流行病學：原理與方法」，頁 20，聯經出版，1999 年

篩檢是指：「利用檢驗、測驗、或其他方法，很快地從看似健康的人當中，分辨出可能有病和可能沒病的人」¹²。正因篩檢乃是公共衛生促進健康之手段，不同於治療或檢測以「個人」為對象，篩檢以「族群」為對象 (population-based)，特別是無症狀之群體。其目的在於分辨出高危險群，使能早期發現、早期治療，或做有效之介入。

(二) 篩檢對象

篩檢雖然針對「族群」加以實施，但並非所有的群眾都會被納入篩檢族群，不同的疾病篩檢，會針對不同的目標族群來加以施行。所謂「目標族群」(target population) 是為了在篩檢施行時，能夠迅速的找到最有可能發病的人，在族群的挑選上，會選取高風險族群，而在此所指的族群並不單指以民族 (ethnic) 分類，也可能以性別、年齡、職業或行為特徵等作為目標族群的分類方法。例如新生兒篩檢的目標族群是甫出生的新生兒、子宮頸抹片篩檢的目標族群指 30 歲以上有過性行為之婦女、職業性肝病篩檢則針對醫療、礦工或化學工人等特殊職業作為目標族群。

(三) 篩檢目的

篩檢希望能夠透過快速、廣泛、簡單的施行，辨別出群體中的高風險族群，而非透過篩檢找到病患。對於高風險族群，也並非以發現疾病為足，而是在發現疾病之後還能做有效的介入。對於得以治癒的疾病，例如子宮頸癌，及早透過藥物、手術或其他化學療法，讓疾病在惡化前早期治癒；對於無法治癒的疾病，如高血壓、糖尿病等慢性疾病，則是透過醫療或其他生活形態的轉

¹² 陳建仁，前揭註 11，頁 149

變加以控制。因此透過篩檢，受篩檢的「族群」，也因為早期發現、早期治療，而使得群眾的健康得到提升。

(四) 篩檢之方法

由於篩檢的大量施行，且希望能夠快速的找到高危險群，因此在篩檢的方法上，希望能夠透過簡易、便宜、相對準確且為大眾所接受的方式來進行。常見的篩檢方式如照 X 光、抽血、驗尿等等，而比較特殊者如子宮頸癌篩檢，需要透過子宮頸抹片的方式進行，由於較具侵入性，民眾接受度較低，也因此普及率較差。

除了採檢方式外，分析的方式則可能透過儀器的判讀，或者加入試劑、使用試紙來作分析。同樣的為求經濟快速，這些判讀多半不會有精準的數值出現，而是與正常值做比較，看是否落在正常的區間，也由於這樣的粗略性，檢體採集時的狀況、檢體保存、分析試劑的情形都可能影響到判讀的結果。

(五) 篩檢之原則簡介¹³

從公共衛生的角度，為了使篩檢能夠有效達成其目的，也為使資源在運用上能做有效的分配，所以在決定是否推行篩檢時，篩檢原則是很重要的判斷依據。目前關於篩檢原則最基本的概念並廣泛被各國家運用者，是由英國篩檢委員會所提出，其概念為疾病需具有重要性、有可靠且為人接受的篩檢方法、對於所篩檢的疾病必須具適當的介入方式以及篩檢能夠合乎成本效益¹⁴。

(六) 篩檢之利弊

篩檢帶來利益的同時，也可能引起一些相對的不利益：(1)在

¹³ 篩檢原則將於第三章有詳細介紹，在此為使在後續閱讀的理解方便，僅作一簡單說明

¹⁴ WALTER W. HOLLAND, SUSIE STEWART & CRISTINA MASSERIA, POLICY BRIEF 6 (WHO 2006)

無法治癒的疾病上，例如肺癌，早期發現疾病，只會使已知的病程拉長，並使疾病率變高¹⁵；(2)在疾病早期發現時，可盡早治療，然而對於某些未確認為有病，但篩檢結果有異常者可能會造成過度的治療，甚至對健康帶來負面影響；(3)早期發現的疾病及早治療的狀況下，可節省後段嚴重疾病治療的資源，但同時篩檢的投入以及相關的治療仍有其花費；(4)篩檢對於呈現陰性結果者，有一種確保自己健康的效用，只是在結果是偽陰性時，也可能因為錯誤的確認反而延遲了發現疾病的時間，對於結果是偽陽性的個案，也可能造成其心理上的焦慮甚至疾病；此外，篩檢雖然大多以無侵襲性的方式進行，然而仍可能帶來傷害或危險¹⁶。

(七) 篩檢的成效評估工具

由於篩檢的大規模應用於族群，為符合成本考量並達到快速找出高危險群的目的，使用的方式和臨床診斷相較之下，準確性較低。因此必需強調的是，篩檢所呈現的結果並不是百分之百準確，陽性結果都仍須經由進一步的檢驗診斷來確認罹病情形，而非「確認有病」。同樣的，篩檢出陰性時，也可能有偽陰性¹⁷的發生，並不代表必然沒有病。也因為篩檢上述的特性，在篩檢工具的選擇上，必需使用無侵襲性、迅速、價廉、簡便易行之外，同時考量篩檢的信度、效度與成效（即可預測性）¹⁸。

篩檢的信度表示篩檢方法的可靠性，指以同樣方法對同一對

¹⁵ 當不透過篩檢時，僅有在病患自己感到身體不適而就醫時，才有機會診斷出疾病。但一旦篩檢，原先沒有症狀的疾病會提早被發現。當發現個案，而個案無法治癒時，所代表的意義就是患者數量的上升，此時發生率雖然不變，但是在盛行率上就會因此提升。因此在流行病學上，面對盛行率上升時，就有必要考慮上升原因是否是真的患者人數增加，抑或只是透過不同的篩檢或診斷工具，使得數字有所改變，以避免在研究上做出錯誤的推論。

¹⁶ 例如只是照 X 光片也是讓自己多暴露在放射線的環境下

¹⁷ 篩檢出陰性，但實際上有病之結果稱之為偽陰性

¹⁸ 陳建仁，前揭註 11，頁 149

象進行兩次以上檢定所得結果的一致程度，信度通常受到機器精確性、檢驗標準化程度¹⁹影響。效度是指篩檢結果與實際有病狀況相吻合的程度，通常以敏感度²⁰(sensitivity)和特異度²¹(specificity)來表示，從上述數值，也就能夠推算出偽陽性²²率及偽陰性²³率。在最理想的狀況下，當然是希望敏感度與特異度都達到百分之百，然而，實際上絕大多數的情形都是無法達成。在同一個篩檢工具之下，判斷標準的調整會造成敏感度或特異度單一值的上升，然而同時也會造成另外一值的下降，若要同時提高二者，則必需從改善篩檢工具著手。但是除了篩檢工具對效度造成影響外，受檢者的特性也會影響到篩檢的效度²⁴。另外，當篩檢應用於盛行率調查的時候，還必需考量成效的問題，也就是陽性預測值²⁵與陰性預測值²⁶，一般而言，篩檢工具的效度越好，成效也會越好，此外，篩檢的頻率與民眾的接受度，也都會影響到篩檢的成效。

由上述可知，篩檢的目的在於快速找出高危險群，然而由於科技的限制，必然會存在偽陰性與偽陽性。偽陰性會造成病患誤以為篩檢結果是陰性就容易對疾病掉以輕心；偽陽性則容易造成心理上的壓力，同時若沒有進一步確診的動作就開始介入，也可能危及受檢者的健康²⁷。因此，審慎的評估哪些篩檢工具適當、哪些篩檢應該被施行等等篩檢的標準，就有建立的必要。

¹⁹ 檢體的採集與保存、檢驗試劑的純度、檢驗標準化流程、檢驗人員的經驗等等

²⁰ 實際有病的受檢者中，被篩檢出有病的比率

²¹ 實際沒病的受檢者中，被篩檢出沒病的比率

²² 篩檢出有病，但實際上是沒病稱為偽陽性

²³ 篩檢出沒病，但實際上有病稱之為偽陰性

²⁴ 陳建仁，前揭註 11，頁 150-153

²⁵ 篩檢出陽性結果的受檢者中，實際有病的比率

²⁶ 篩檢出陰性結果的受檢者中，實際沒病的比率

²⁷ Chamberlain Jocelyn M, *Which Prescriptive Screening Programmes are Worthwhile?*, 38 JOURNAL OF EPIDEMIOLOGY AND COMMUNITY HEALTH 270 (1984), reprinted in WALTER W. HOLLAND, SUSIE STEWART & CRISTINA MASSERIA, POLICY BRIEF 5 (WHO 2006)

(八) 篩檢之提供模式

為了達成公共衛生的目的，在推行篩檢時，一般希望能夠普遍施行於目標族群，使得篩檢的效益能夠達到最大，然而此時除了公眾的健康，也必須考量民眾的權利保障。在不同的疾病、不同的目標族群、不同的篩檢方式下，便可能採取從強制篩檢到自願篩檢等依強制程度有所不同的篩檢模式。目前在各類文獻中，對於篩檢模式並沒有清楚的定義，有些模式，雖然名稱互異，然則內容一致²⁸。為求後文討論便利，在此本文重新整理定義依強制程度自低至高將篩檢分為自願篩檢、同意篩檢、推定同意篩檢、條件篩檢與強制篩檢五種。以下分別說明之：

1. 自願篩檢 (Voluntary Screening)²⁹：自願篩檢完全出自於個人的意願，必需在完全的瞭解篩檢的內容後，自願性的同意接受篩檢，若有資訊或諮商的提供，也都以「非指導性諮商」(Nondirective counseling)³⁰為原則。但必需說明的一點是，自願篩檢的提供，仍需符合公共衛生的目的與篩檢的原則。台灣目前所推動的篩檢中，像是子宮頸抹片檢查、愛滋病匿名篩檢等等，皆是屬於自願篩檢。
2. 同意篩檢 (Opt-in)：同意篩檢模式，也常見於常規醫療篩檢的項目中，不同於推定同意篩檢的地方是，通常同意篩檢會有一個比較完整的告知程序，讓民眾得以瞭解篩檢的目的、方法等等，而目標受檢族群會被告知這是一個常規性質的篩檢，但他們有決定是否參加的權利。

²⁸ 除了各文章對定義有細部不同外，對於篩檢模式的名稱也有所不同，例如 opt-out 與 informed refusal 在定義上大多類似。

²⁹ LAWRENCE O. GOSTIN, PUBLIC HEALTH LAW: POWER, DUTY, RESTRAINT 195 (University of California Press 2000)

³⁰ 指在諮商時，諮商人員不特別鼓勵受檢者參加篩檢，也不特別鼓勵受檢者拒絕篩檢。

3. 推定同意篩檢 (Opt-out)：通常推定同意模式都用於常規篩檢的項目，指在受檢者沒有明確拒絕的情況下，就會接受篩檢。雖說民眾對於是否接受篩檢有選擇權，但是這類型的篩檢模式通常不會有明白的告知，有時民眾甚至不知道自己將接受篩檢，縱使對於篩檢有透過衛教單張等方式作宣導通知，其訊息並不盡然能夠讓民眾得以有充足的瞭解，也大多不會有告知得以拒絕篩檢的程序，所以僅有少數對該項篩檢有清楚認知的民眾才享有選擇的權利，其他民眾多在不知情的狀態下即已接受篩檢。目前台灣的新生兒篩檢政策，正是以此種模式來進行。
4. 條件性篩檢 (Conditional Screening)：條件篩檢指為了達成某目的（例如移民、外國人在境內工作等等）而必需接受的篩檢。民眾擁有的選擇權其實僅止於這個目的，但若該目的對於個人的影響重大（如結婚），其選擇權依然趨近於零³¹。
5. 強制篩檢 (Compulsory Screening)：強制篩檢指國家可以在未經民眾的告知後同意之下，強制民眾接受篩檢。由於這樣的強制力，因此必需要有明確的法律授權。這樣的篩檢大多應用於傳染性疾病。在立法中，必需接受強制篩檢的人多半為高危險族群、從事高危險行為者，也規範衛生主管機關必需遵行的程序，以及不配合的罰則³²。目前台灣僅有後天免疫缺乏症候群有強制篩檢的規定³³。

³¹ LAWRENCE O. GOSTIN, *Supra* note 29, at 193

³² *Id*

³³ 後天免疫缺乏症候群防制條例第八條：「各級衛生主管機關應通知左列之人，於限期內至指定之醫療機構，免費接受人類免疫缺乏病毒有關檢查；逾期未接受檢查者，應強制為之：

從上述分類中，可以發現在台灣的政策制訂當中，僅有在對於有傳染性疾病的散佈有高危險時，才使用強制篩檢的模式，對於目標族群過廣³⁴、篩檢方式較為侵入性³⁵、疾病可能在社會上有污名化現象者³⁶則傾向以自願篩檢的方式進行。至於同意或推定同意篩檢，同樣都是屬於常規篩檢，本文認為其差異並不在於考量疾病、篩檢方式、受檢族群的不同，主要在考慮制度執行的可能性。由於醫療人力有限，故雖然認為告知有益於民眾做選擇，但實際上不必然有足夠的資源來進行完整的告知，故在將疾病列為常規篩檢時，實也應更為謹慎，以避免民眾權利受到損害。然而在法律上，由於推定同意篩檢、同意篩檢以及自願篩檢三種模式同樣的都是由個人得以自主選擇是否接受篩檢，僅在政策推行時基於各種公共衛生考量，而有不同的篩檢模式，因此從法律的層面，實際上只有強制篩檢、告知後同意篩檢以及禁止篩檢三種模式。

第二項 新生兒篩檢

新生兒篩檢在我國行之有年，然而對於詳細的內容、流程與技術，許多新生兒父母仍然不甚了解，更遑論一般民眾。在這個部分，本文將介紹新生兒篩檢的主要內容：先天性代謝疾病，瞭解醫學知識的發展、先天性代謝疾病的成因、疾病的預後以及早期發現所帶來的

一 接獲報告或發現感染或疑似感染人類免疫缺乏病毒者。

二 與感染人類免疫缺乏病毒者，共同生活或有性接觸者。

三 其他經中央衛生主管機關認為有檢查必要者。

前項第三款有檢查必要之範圍，由中央衛生主管機關公告之。

第一項所列之人，亦得主動前往衛生主管機關指定之醫療機構，請求免費定期檢查。」

³⁴ 如許多癌症篩檢，由於癌症的危險因子極多，且致病成因複雜，目標族群其實並不容易明確定義

³⁵ 如子宮頸抹片篩檢，婦女在受檢時必須接受內診

³⁶ 如愛滋病匿名篩檢，雖然在民眾屬於愛滋病的高風險族群時可能必須接受強制篩檢，但在考慮社會觀感，社會環境對於愛滋病的不友善，因此匿名篩檢仍然列為自願篩檢的範圍。

助益；其後說明新生兒篩檢的流程，從採檢的告知、採檢時間與方法，到結果的通知，以及疑陽性或陽性的後續追蹤與治療等等；再來介紹新生兒篩檢所使用的分析技術，這部分會簡單的列出傳統所使用的技術，主要在介紹目前應用於分析技術上最先進的串聯質譜儀，其相關儀器與操作上所需的專業技術，還有串聯質譜儀所帶來的技術突破。最後一部份則是在介紹了相關的新生兒篩檢所能帶來的利益後，也能瞭解新生兒篩檢目前所面對的科技限制與困難。

(一) 內容：先天性代謝疾病

新生兒篩檢的項目有先天性代謝疾病、聽力篩檢、愛滋篩檢等等不同的種類，在本研究中，所提的新生兒篩檢僅專注於先天性代謝疾病篩檢的部分。先天性代謝疾病的概念起源於英國牛津大學醫學教授加洛(Sir Archibald E. Garrod)，他在 1903 年發表了先天性代謝異常的著作(The Inborn Errors of Metabolism)，認為先天性代謝異常與化學或生化學個體有關³⁷。但先天性代謝疾病的學理基礎，卻在二十世紀的後半才逐漸確立，從瞭解代謝路徑(metabolic pathway)，逐漸發現蛋白質缺損，到突變因子的認定以及分子病變等等進展，至今，有超過三百種的先天性代謝疾病被提出³⁸，而這方面的研究仍然不斷的在發展當中。

代謝疾病的特性是遺傳性、罕見性與治療困難性³⁹。雖然具有遺傳性，然而由於大多代謝疾病以隱性遺傳居多，因此從父母親身上並不容易觀察，同時也因為具遺傳性，該特徵傳承自上一代⁴⁰且會遺傳給下一代，具有家族性，故一旦被發現有代謝疾病，除了病患本人，其家屬也有可能帶有此種基因。罕見性則是從發生率而言，在我國定義為發生率在萬分之一以下者稱之為罕見疾

³⁷ 見李明亮，緒論，代謝性疾病：台灣經驗，頁 1，國民健康局，2004

³⁸ 同前註

³⁹ 趙美琴，遺傳性代謝疾病的一般治療原則，「代謝性疾病：台灣經驗」，頁 363，國民健康局，2004

⁴⁰ 也有屬於基因突變的情形，必須透過精密的診斷分析之後才能得知。雖然在基因突變的情形，異常不一定來自上一代，但是一旦帶有此種基因，就會遺傳給下一代。

病⁴¹，但雖然疾病罕見，然而由於種類繁多，總體發生率仍有約三千分之一⁴²。只是從單一疾病來看，由於疾病罕見，病例數少，醫學知識的累積不易，因此臨床醫師要診斷疾病時，難度也比較高。尤其是在臨床上，患病的嬰兒剛出生的時候多半沒有明顯症狀，等接觸了蛋白質或脂肪之後，才可能有一些輕微的症狀出現。由於酵素的缺陷，使得該酵素的任務中斷，造成不正常的代謝產物，而這些產物往往會對人體的器官（尤其是神經系統）有毒性，若沒有儘速適當的處理，就會留下後遺症⁴³。只是這些症狀，多半只是吐奶、厭食、睡眠時間拉長、活動力變差...等，並不特別惹人注意，縱使注意到了，也不會令人立刻與代謝異常疾病聯想在一起，直到發生昏迷、抽搐、呼吸障礙等其他重症出現，此時發現，需要花費時間診斷是何種代謝疾病外⁴⁴，在治療上也更加困難⁴⁵，也容易留下後遺症，在嚴重的情形會造成智能障礙，甚至死亡的發生。

相較於治療的困難與嚴重的後遺症，事前的預防則簡易許多，在某些已知得以介入的疾病上，若能在嬰兒攝取蛋白質或脂肪之前，就透過篩檢得知，那麼只要避免接觸造成代謝困難的物質，並加以適當的治療，都可以有效的阻止疾病的發生⁴⁶。因此，新生兒篩檢將會是一個非常重要的預防方式，若篩檢的內容能善加設計，將更能使效益發揮至最大，有效的維護新生兒健康。只是，由於疾病都帶有遺傳性，故在不同的種族中，代謝異常的特

⁴¹ 罕見疾病防治及藥物法第三條第一項：「本法所稱罕見疾病，係指疾病盛行率在中央主管機關公告基準以下或因情況特殊，經第四條所定委員會審議認定，並經中央主管機關指定公告者。」，依照國民健康局定義，為萬分之一以下，請參照國民健康局網站：

<http://www.bhp.doh.gov.tw/BHP/do/www/faqList?themeParkId=922>，最後到訪日期：2007/1/31

⁴² 蔡輔仁，「與基因共舞－遺傳疾病淺說」，頁 37，罕見疾病基金會，2002

⁴³ 同前註，頁 19

⁴⁴ 各種代謝疾病在剛發病時的症狀都類似，造成在診斷時的更加不易

⁴⁵ 雖然疾病的症狀類似，但是治療方式卻有很大的不同，治療的時機也是稍縱即逝。請參見李明亮，前揭註 37，頁 2

⁴⁶ 呂宜珍等，新生兒篩檢之社會衝擊與倫理考量，台灣醫誌第 7 卷第 5 期，頁 776，2003

質也相異⁴⁷，所以國人的資料必須透過國人的研究來做累積，而無法僅僅依賴他國的研究。

(二) 流程

新生兒採檢，多於⁴⁸出生後 48 小時（且哺乳後 24 小時）後至 72 小時之內施行⁴⁹，一般建議不晚於出生後一個月⁵⁰內採檢，採檢單位^{51,52}在登記篩檢名冊之後進行採檢⁵³，同時有醫護人員對產婦進行衛教（提供宣傳單張），若未採檢，也會登記在名冊中，並對新生兒做追蹤⁵⁴，若已採檢，也應登記，並列為新生兒出院常規查核項目⁵⁵。採檢後會將檢體寄至篩檢中心⁵⁶，並在篩檢名冊上登寄送檢日期。檢體送出後，通常採檢單位在一個月內會得到初檢報告，若一個月內沒有收到初檢報告，採檢單位也會主動聯繫篩檢中心。對於初檢的結果，分為陰性、陽性以及疑陽性三種，陰性結果者，將結果登載於病歷中便歸檔；陽性結果除了登載於病歷歸檔外，另外篩檢中心會以電話或書面方式通知新生兒家長，除了 G6PD 以外的篩檢疾病都應至轉介醫院報到，來進入診斷治療系統；至於疑陽性的個案，則會在病歷登載歸檔後，通知個案回到初檢採檢單位做複檢。在無法採集檢體的個案中，會將資料轉給各地公共衛生護士，若仍無法聯繫，也將失聯或拒做篩檢的資料提供與篩檢中心。篩檢後，若複檢結果為陰性，則將報

⁴⁷ 見李明亮，前揭註 37，頁 2

⁴⁸ 如長期無法進食之新生兒、早產兒、經輸血個案等等，依各採檢單位不同而會有些微不同的規定

⁴⁹ 採檢方式是由新生兒腳後跟兩側處採取一滴血液，並塗抹於血片上使其陰乾

⁵⁰ 由於所篩檢的疾病許多在出生後數日便會發病，因此晚於一個月才接受新生兒篩檢其意義將會有大幅的降低

⁵¹ 採檢單位包括所有的接生系統，至 2002 年止全國共有 840 家。見林秀娟，前揭註 3，頁 6

⁵² 採檢單位的流程可能各異，本文採檢單位流程以國立成功大學附設醫學院為例做說明。其詳細流程請參照：<http://www.nursing.ncku.edu.tw/meay/nbs/index.htm>。最後到訪日期：2007/1/24

⁵³ 在新生兒腳後跟兩側採取少量血液，陰乾後封入由任袋內保存，並儘速寄出

⁵⁴ 此處並無說明未採檢的原因，除了因特殊個案無採檢外，應也包含父母拒絕新生兒接受篩檢。而追蹤指的應是在臨床症狀上有無代謝異常表現的追蹤

⁵⁵ 從此部分可以得知，該些登記主要目的在於確認新生兒是否接受此一常規篩檢，其重點並不在於新生兒父母對於該篩檢的同意與否，而無論同意與否，從資料中都沒有顯示父母需留下書面的同意或者不同意

⁵⁶ 目前台灣檢驗作業系統由台大醫院、台北病理中心以及中華民國衛生保健基金會三家新生兒篩檢中心負責。參見林秀娟，前揭註 3，頁 7

告登載於病歷並歸檔，若結果為或再度呈現疑陽性，則會轉介至轉介醫院進入診斷治療系統。對於所有進入轉介醫院的個案，也都會再由地方公共衛生護士收案，並且進一步的對該些個案作追蹤管理。

(三) 技術

分析新生兒代謝疾病的技術，依疾病而有所不同，通常是透過血液中的，乳酸、胺基酸、脂肪酸等來進行分析。傳統上，會以酵素法來進行定量，若要更進一步的測試特殊代謝物質，則會以層析法、免疫法等等來作分析。然而這類反應會因為其他物質的干擾，而產生不完全或者交叉反應，因此反應的準確度，也受到分析儀器的設備而有不同。以層析法而言，在串聯質譜儀的應用之前，使用的多是氣相層析質譜儀（Gas Chromatography/ Mass Spectrometry，簡稱 GC/MS），但是層析法分離過程需要加熱，對於加熱不穩定的生物樣品不利，而且單一樣本從處理上機到結果判讀，需要一至二個工作天，不適合做大量樣品的篩檢⁵⁷。

但在 1990 年，美國 DUKE 大學研究團隊提出了以串聯質譜儀（Tandem Mass Spectrometry，簡稱 MS/MS）進行新生兒篩檢的可行性研究報告^{58,59}。在這樣的技術下，一張血片僅需 2-3 分鐘，即可篩檢超過 20 種有機酸、胺基酸、脂肪酸代謝異常的疾病⁶⁰，大幅加速了篩檢的效率。同時，其篩檢的效度在 PKU、苯酮尿症、高胱氨酸尿症三種疾病上，相較傳統篩檢方式來說，更為精準⁶¹。

⁵⁷ 見林瑋德、賴建成、蔡輔仁，實驗室的診斷，「代謝性疾病：台灣經驗」，頁 347-351，國民健康局，2004

⁵⁸ 牛道明、林秀娟，前揭註 6，頁 19

⁵⁹ 此項技術，透過血液中混合的化合物經酯化（esterified）處理後，透過第一個質譜儀（MS1）擊碎各個分子成為離子（離子化 ionization），再由串聯一起的第二個質譜儀（MS2）進行更精細的離子化，經由電腦分析這些離子化物質以及偵測系統的整合，在很低的分析物濃度下即可判讀，請參見侯家偉，新生兒篩檢新利器—串聯質譜儀（MS/MS），長庚醫院小兒科網站：<http://www.cgmh.org.tw/chldhos>，最後到訪日期：2007/1/20

⁶⁰ 牛道明、林秀娟，前揭註 6，頁 19

⁶¹ American College of Medical Genetics/American Society of Human Genetics Test and Technology Transfer Committee Working Group, *Tandem Mass Spectrometry in Newborn Screening*, 2(4) GENETICS IN MEDICINE 267, 267(2000)

也因為 MS/MS 的分析技術，使得原先不常被納入常規篩檢項目的疾病，也有機會被一併篩檢，這些疾病當中，更包含了像是 MCAD、GA1 這類發生率相對較高，但症狀發生前原先難以偵測的疾病⁶²。雖然串聯質譜儀的技術同時可以分析多種疾病，但對於所要分析的疾病卻可以透過設定來做區隔，意即民眾可以選擇所欲篩檢的疾病，而無須被迫得知不欲得知的疾病項目分析結果⁶³。

(四) 限制

串聯質譜儀帶來的科技進步，使得篩檢的效率大幅的提升，尤其透過這種方式，還能夠增加許多過往所無法篩檢的項目。然而，在已知的幾項疾病篩檢效度之外，仍有許多疾病篩檢的效度是目前知識無法提供，或者效度仍不佳者⁶⁴，雖然有爭議認為這必須在建設了足夠的科學知識之後才能提供，但是在沒有提供篩檢的情形下，卻也沒有辦法獲知相關的效度⁶⁵。

雖然串聯質譜儀對篩檢的效率有莫大的助益，但是相關電腦與自動注射器的設備是很昂貴的，光是硬體配備一套就要 40 萬美金⁶⁶，操作上也需要受過訓練的專業實驗室人員。但平均下來，每個篩檢檢體，大約會多出 10 美元的成本⁶⁷，只是除了篩檢成本的增加，對於所能篩檢的疾病其後所需要的診斷與治療費用提升，就會隨著不同的疾病而有所差異，澳洲曾有研究顯示，平均確診

⁶² Linda L. McCabe & Edward R.B. McCabe, *Genetic Screening: Carriers and Affected Individuals*, 5 ANNU. REV. GENOMICS HUM. GENET. 57, 59(2004)

⁶³ 此部分透過詢問國民健康局婦幼衛生組承辦人員所得，電話訪問日期：2007/6/13

⁶⁴ 德國曾有研究顯示使用 MS/MS 篩檢 250,000 新生兒的 23 種疾病，有 0.33% 的偽陽性率，See Linda L. McCabe & Edward R.B. McCabe, *Supra* note 62, at 60(2004)

⁶⁵ American College of Medical Genetics/American Society of Human Genetics Test and Technology Transfer Committee Working Group, *Supra* note 61, at 268

⁶⁶ Donald h. Chace, Theodore A. Kalas & Edwin W. Naylor, *Use of Tandem Mass Spectrometry for Multianalyte Screening of Dried Blood Specimens from Newborns*, 49 CLINICAL CHEMISTRY 1797, 1799(2003), reprinted in Lauren E. Fisher, *The Use of Tandem Mass Spectrometry in Newborn Screening: Australia's Experience and its Implications for United States Policy*, 15 PAC. RIM L. & POL'Y J. 137, 147 (2006)

⁶⁷ American College of Medical Genetics/American Society of Human Genetics Test and Technology Transfer Committee Working Group, *Supra* note 61, at 268(2000)

一個案例需要 217 美元⁶⁸，其餘相關疾病的營養照護、疾病諮詢、醫藥提供等等，也會需要更多的投注。

第二節 新生兒篩檢之政策發展

新生兒篩檢始於 1961 年，微生物學家 Robert Guthrie 以便宜簡單的血液對新生兒測試苯酮尿症⁶⁹。英國、美國、澳洲等國家都從苯酮尿症開始⁷⁰，對新生兒進行篩檢，並逐漸增加篩檢的項目。如今，各國針對新生兒篩檢，也都有各自的立法。在本節裡，將介紹各國新生兒篩檢政策以及我國的新生兒篩檢政策推展，並且也分析新生兒篩檢政策所會帶來的利益與風險。

第一項 英國

英國和美國在 1969 年即開始了對 PKU 的篩檢，至今在英國，全國性的篩檢只有 PKU 與 CHT 兩項，由國家篩檢委員會（UK National Screening Committee）下的新生兒篩檢計畫中心（UK Newborn Screening Programme Centre）來計畫執行，至於非全國性的則在各地略有差異，但項目也只是增添 SCD、CF 與 MCAD 三項⁷¹，在國家篩檢的提供中，並不使用串聯質譜儀。

英國採取 opt-in 的方式推動新生兒篩檢，對於每一位新生兒父母都有詳盡的告知後同意過程⁷²，但是政策也僅僅提供至多五項疾病的篩檢，新生兒父母並無法另外要求其他項目的篩檢⁷³。以英國的政策提供模式，仍然遵循傳統的方法，所有的篩檢提供都能夠經過篩檢原則的考驗。也就是疾病有一定的盛行率、有可靠的篩檢工具、對篩檢的疾病有良好的介入方式以及所費成本合乎經濟效益。

⁶⁸ Wilcken B et al., *Screening Newborns for Inborn Errors of Metabolism by Tandem Mass Spectrometry*, 348(23) NEW ENGLAND JOURNAL OF MEDICINE 2304, (2003)

⁶⁹ Lauren E. Fisher, *THE USE OF TANDEM MASS SPECTROMETRY IN NEWBORN SCREENING: AUSTRALIA'S EXPERIENCE AND ITS IMPLICATIONS FOR UNITED STATES POLICY*, 15 PAC. RIM L. & POL'Y J. 137, 141 (2006)

⁷⁰ 苯酮尿症是第一項發展出得以篩檢的先天性代謝疾病

⁷¹ 見 <http://www.newbornscreening-bloodspot.org.uk/>

⁷² 請參見 UK NEWBORN SCREENING PROGRAMME CENTRE, *NEWBORN BLOOD SPOT SCREENING IN UK: POLICIES AND STANDARDS* (2005)

⁷³ 在此所指新生兒篩檢時的篩檢項目，若可能是高風險家族，父母仍然可以透過基因檢測（genetic testing）的方式來進行檢測

在 2005 年新生兒計畫篩檢中心所提出的報告⁷⁴中，其重點仍擺放於篩檢計畫執行的流程、對父母的告知與諮商等等，在告知的部分，也有給醫護專業人員的相關守則，告知內容從介紹篩檢疾病、講解篩檢意義、採檢方式、篩檢流程等等非常完整。對於每種疾病篩檢結果的認定與之後的確診轉診追蹤事宜，也都有完整的標準。

對於 MS/MS 科技隨著在各國日漸增加的運用，英國政府也開始推動串聯質譜儀的相關評估，這些相關的報告都指出，可以選擇一些特定疾病來做一些先趨研究，但推行時仍需要附加警示，且定時加以評估追蹤⁷⁵。對照現行英國新生兒篩檢制度的告知、篩檢後確診轉診等事宜的詳盡程度，勢必在推動新的項目時，要投注更多的人力與相關研究，因此，在開放的進度上，雖已在進行，但速度可能會較為緩慢。

第二項 美國

在新生兒篩檢上，美國 Department of Health and Human Services (HHS)、Health Resources and Services Administration (HRSA)、Center of Disease Control and Prevention (CDC)、Centers for Medicare & Medicaid Services (CMS) 以及 National Institutes of Health (NIH) 等單位皆參與部分的新生兒篩檢政策，雖各單位所負責的重點不同，但聯邦政府的角色主要在於蒐集並提供資訊、推動品質確認、以及財務上的資助⁷⁶，篩檢的實施內容與流程仍交由各州自行決定，而各州的衛生主管機關多半是透過諮詢委員會來建議設定篩檢的項目⁷⁷。

篩檢疾病的項目上，各州篩檢疾病數自 4 種至 36 種不等，但普遍而言均少於 8 種⁷⁸，雖然在項目的選擇上有所差異，然而在考慮包含哪些疾病項目時，所採取的標準是相當一致的，同樣都會考慮疾病

⁷⁴ See *Supra* note 72

⁷⁵ See Pandor A. et al., *Clinical effectiveness and Cost-Effectiveness of Neonatal Screening for Inborn Errors of Metabolism Using Tandem Mass Spectrometry: A Systematic Review*, 8 HEALTH TECHNOLOGY ASSESSMENT 1, 3(2004)

⁷⁶ See GAO, NEWBORN SCREENING: CHARACTERISTICS OF STATE PROGRAMS, at 5-7 (2003)

⁷⁷ *Id.*, at 2

⁷⁸ *Id.*, at 2

發生率、篩檢效度以及疾病是否得以治療^{79,80,81}，只是各州的諮詢委員會⁸²在項目的選擇上還是可能會有不同的建議。對於篩檢項目的決定，有 6 個州必須透過立法，另外 45 個州則是由衛生主管機關決定⁸³。然而從美國 GAO 的報告中指出，有許多州在考慮項目時，也會將財務的負擔列為重要的考量，並期待有更多的財務補助⁸⁴。

對於串聯質譜儀在新生兒篩檢上的應用，各州的政策依然是有所差異，目前有 21 個州在篩檢計畫中使用串聯質譜儀的技術，在這些州中透過串聯質譜儀所篩檢的疾病項目自 1 項至 28 項不等。由於串聯質譜儀所能篩檢的疾病大多不能符合現有篩檢原則的要求，因此也有一些州正在對是否修改篩檢原則而做討論⁸⁵。除了上述常規篩檢項目之外，有些州會對特定族群進行特定疾病的篩檢，或是另外對某些疾病進行先趨性篩檢，再或者是對於某些疾病，父母可以額外要求篩檢^{86,87}。

第三項 澳洲

澳洲與許多其他的國家一樣，在 1960 年代晚期開始了新生兒篩檢的計畫⁸⁸，在 1970 年代時，全國性的新生兒篩檢計畫開始施行⁸⁹，實行上，政策採取 opt-in 的模式⁹⁰；在財務方面，則是完全由公家資助⁹¹。雖然串聯質譜儀在應用上還是在科學上或倫理上有所疑義之處，但在 1998 年時，澳洲的新南威爾斯省還是將串聯質譜儀加入新

⁷⁹ *Id.*, at 9

⁸⁰ 事實上這些標準也就是一般的篩檢原則

⁸¹ 雖各州皆考慮篩檢的原則，然而聯邦並沒有提供一個哪些疾病應納入篩檢的合適綱領。見 GAO, *Supra* note 76, at 10

⁸² 諮詢委員會的委員背景也依各州法令有所不同，但多半由專科醫師、實驗室人員、小兒科或基層醫療提供者、研究人員、病患或其家屬、倫理學家與其他人員組成

⁸³ See GAO, *Supra* note 76, at 11

⁸⁴ GAO, *Supra* note 76, at 2

⁸⁵ See GAO, *Supra* note 76, at 10

⁸⁶ 雖父母可要求，但所能篩檢的疾病仍以各州所提供的項目為限。

⁸⁷ GAO, *Supra* note 76, at 8

⁸⁸ HGSA Policy Statement 2004, HGSA-RACP Newborn Screening Joint Subcommittee, at 1 (2004)

⁸⁹ Diane Webster, *Newborn Screening in Australia and New Zealand*, 34 SOUTHEAST ASIAN J. TROP. MED. & PUB. HEALTH 69, 69 (2003)

⁹⁰ *Supra* note 88, at 1

⁹¹ Diane Webster, *Supra* note 89, at 69

生兒篩檢計畫⁹²，共篩檢 31 項代謝性疾病⁹³。

雖然各州、省政策會有所不同，但不同於美國沒有一個共同可遵循的原則，自新生兒篩檢政策施行以來，澳洲皆透過 Human Genetics Society of Australia (HGSA) 與 Royal Australasian College of Physicians (RACP) 發佈政策聲明 (policy statement)，在其中提供所依循之原則綱領⁹⁴。目前澳洲在新生兒篩檢的提供上，採取推定同意的方式，但對於父母的同意有嚴格的說明要求，當父母拒絕篩檢時，也必須簽署瞭解拒絕可能的風險的聲明⁹⁵。

第四項 台灣

雖然新生兒代謝異常篩檢在 1960 年代即已發展，但我國卻遲至 1983 年通過優生保健法的隔年，行政院衛生署始推動新生兒代謝異常篩檢的先期作業。隨後自 1985 年七月起開始正式對全國施行新生兒篩檢。以挑選疾病發生率較高者、新生兒期無明顯症狀、有可靠篩檢方法以及有治療方法為原則⁹⁶，挑選初期篩檢項目有五項，分別是苯酮尿症 (PKU)、先天性甲狀腺功能低下症 (CHT)、高胱氨酸尿症 (HCU)、半乳糖血症 (GAL) 以及葡萄糖-6-磷酸鹽去氫缺乏症 (俗稱蠶豆症，G6PD)。

從第 1984 年開始 6.7% 的篩檢率⁹⁷，逐年上升在 1992 年超過 90%，至 1997 年超過 99%⁹⁸，並維持至今，可說幾乎所有的新生兒都會接受此一篩檢，為我國非常重要的婦幼衛生政策。根據國民健康局的資料顯示，歷年來的篩檢都有相當不錯的成效，共計發現 G6PD 患者七萬餘人、CHT 患者一千八百餘人、PKU 患者 131 人、HCU 患者 21 人以

⁹² Bridget Wilcken et al., *Screening Newborns for Inborn Errors of Metabolism by Tandem Mass Spectrometry*, 348 NEW ENG. J. MED. 2304, 2305 (2003)

⁹³ *Id.*, at 2308

⁹⁴ 目前最新版為 HGSA Policy Statement 2004, HGSA-RACP Newborn Screening Joint Subcommittee (2004)

⁹⁵ 此部分詳見第五章

⁹⁶ 林秀娟，前揭註 3，頁 7

⁹⁷ 1984 年的篩檢是屬於先驅性篩檢計畫，因此並非全國性的普遍實施，故篩檢率較低。

⁹⁸ 林秀娟，前揭註 3，頁 7

及 GAL 患者 7 人⁹⁹。

在財務部分，篩檢費用為兩百元（不含醫院行政費用或相關材料費），其中由衛生署補助一百元，但若是列案低收入戶或者於山地、離島或偏遠地區醫療機構出生者，衛生署則有全額的補助。

自 2001 年起，在罕見疾病基金會的大力推動之下，除了衛生署所篩檢的五項罕見疾病，該基金會所推動的「二代新生兒篩檢先導計畫」，將串聯質譜儀也加入了自費篩檢的項目，父母可選擇透過串聯質譜儀，篩檢二十項以上疾病¹⁰⁰。衛生署也委託學者，針對新生兒篩檢項目增減進行可行性探討，到了去（2006）年的 7 月 1 日，衛生署的新生兒篩檢新制正式上路，即除了原有五項篩檢外，另加入了六項篩檢：先天性腎上腺增生症（CAH）、楓糖漿尿症（MSUD）、中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症（MCAD）、戊二酸血症第一型（GA1）、異戊酸血症（IVA）與甲基丙二酸血症（MMA），其中有五項乃透過串聯質譜儀（僅 CAH 不是）進行。

在費用部分，則由本來的兩百元上升為五百五十元，其中由衛生署補助兩百元，自付三百五十元，相同的，在列案低收入戶或者於山地、離島或偏遠地區醫療機構出生者，依然有全額的補助，而罕見疾病基金會對於原住民以及台北市政府對於新移民，也都有另行的補助¹⁰¹。

第五項 新生兒篩檢模式之利益與風險

在不同的地區，新生兒篩檢以不同的方式來推行，在不同的模式之下，國家、父母與新生兒三方可能得到不同的利益，但同時也面臨不同的風險。

當國家以強制篩檢的模式來推行篩檢政策時，目標族群別無選擇

⁹⁹ 林秀娟，前揭註 3，頁 7

¹⁰⁰ 前揭註 2，頁 2

¹⁰¹ 楊永祥、陳冠如，新生兒篩檢新制，盼家長做出「正確」選擇，財團法人罕見疾病基金會會訊第 27 期，頁 3，2006

的必須接受篩檢，對國家而言是最有行政效率的作法，對公共衛生而言，多半也能促進公眾的健康¹⁰²，但以新生兒篩檢來說，部分所篩檢的疾病沒有辦法早期發現、早期治療，此時強制篩檢就不一定能夠帶來公共衛生的效益。除了從國家的角度，強制篩檢使得父母無從選擇是否參與篩檢，可能會造成父母的親權受到侵害，同時因為不得拒絕篩檢，因此父母也必須得知所有的篩檢結果，就喪失了其「不知的權利」。對新生兒而言，是篩檢的受檢者，但新生兒行為能力的欠缺，使得強制篩檢並沒有侵害其自主權，只是仍然必須承受所有因篩檢而來的利益與風險，包含了生理上疾病得以介入的利益、篩檢偽陽性、偽陰性的風險；心理社會的風險則可能包含了資訊對家庭所造成的衝擊、與父母親的關係等，以及醫療資訊一旦得知，將來在於保險或者就業上的歧視風險等。

若篩檢的提供需要透過父母的同意，此時對國家而言，已提供該向篩檢服務，但篩檢的公共衛生意涵則必須視民眾參與的程度才能決定其成效¹⁰³。而父母即可在考量後選擇是否參加新生兒篩檢，但新生兒篩檢在某些項目對於新生兒無直接利益時，父母親參與篩檢可以滿足其知的權益，但新生兒此時依然有可能必須承擔生理、心理以及社會的相關風險。雖說父母被推定會依子女之最佳利益為子女做決定，但新生兒篩檢屬於遺傳篩檢，相關的資訊與醫療的專業相關，而其影響又不僅限於新生兒個人，給予其基因的父母甚至其家人、族群，都有可能受到影響¹⁰⁴。為了確保父母在行使篩檢決定權時，是理性並且完全瞭解相關資訊的自主決定，如此才算是自主權的有效行使，若父母無法得到充分的資訊就貿然做出決定，不但父母親的決定權受到侵害，也可能因而影響到新生兒的最佳利益。

第六項 小結

¹⁰² 當篩檢能夠符合篩檢原則時，即可達到早期發現早期治療的結果，單就該疾病而言，的確能夠在公共衛生上有所貢獻。

¹⁰³ 參與篩檢對於個人而言，當然有其健康上的意義。但公共衛生講求族群的健康，參與者眾時方能有效降低疾病率，對於可能透過不同途徑散佈之傳染病或遺傳性疾病，也必須靠足夠的參與才能夠達到保護以及族群免疫的目的。

¹⁰⁴ 此影響包括將來保險的資訊揭露、或者可能在社會上所受到的標籤化（labeling）影響等

在新生兒篩檢的推行上，各國都從 PKU 開始，逐漸的將計畫普及於全國，也隨著科技的進步，基於各國不同的需求，發展出不同的新生兒篩檢計畫，這些差異顯現在篩檢項目的不同外，也在篩檢模式的採行上。然而由於科技的限制，所能篩檢的疾病數目都不多，而無論是採取哪一種模式，篩檢哪些項目，總體來說，篩檢率都相當的高。雖說看似政策不同，但以結果而言，並沒有太大的差別。

只是在串聯質譜儀的分析技術出現之後，是否採用串聯質譜儀來分析、採用後應包含哪些疾病、篩檢模式是否改變等等，卻讓各國（甚至各州）政策之間的差異瞬間拉大。有些地方還在評估、有些地方有部分的開放、有些則是很快的接受新科技，在同一個國家出生的嬰兒，可能就會因為出生地的不同，而接受到完全不同的新生兒篩檢服務。



第三章 篩檢原則與新生兒篩檢

篩檢有其效益，但同時也具有風險¹⁰⁵，在利益與不利益之間，為求能夠透過篩檢的手段以達到公眾健康的目的，就必須透過篩檢原則的檢視。在不同的篩檢計畫發展過程中，不同的組織會透過不同的原則標準來決定哪些疾病應納入篩檢計畫¹⁰⁶。在本章中，將透過瞭解篩檢原則的內容，並討論篩檢原則在新生兒篩檢之應用與所面臨之挑戰，最後檢視篩檢原則在台灣新生兒篩檢政策中所扮演之角色。

第一節 篩檢原則之內容

當政府將篩檢做為政策推行的時候，必須考量該篩檢是否能有效的達成篩檢的目的，因此在研議篩檢計畫的時候，經常透過設計不同的原則來幫助決定哪些疾病應該納入篩檢，使得篩檢的目的能夠有效達成，也促使資源的投入在分配上更為有效率。

對篩檢原則有全面性的檢視，首見於1961年，但是關於篩檢原則的建立，最重要的里程碑還是1968年由Wilson與Junger所提出¹⁰⁷。

這份「疾病篩檢與實施原則」¹⁰⁸中，提出了十點篩檢原則：

1. 所偵測之疾病應是健康上之重要問題
2. 對於確診之病患應有可接受之療法
3. 有適合之進行診斷或治療設備之場所
4. 有可辨識的潛伏期或早期症狀
5. 有適當的檢測方法
6. 該檢測方法應為群眾所接受
7. 對該疾病之自然史，含疾病發展的進程，應有適當之瞭解
8. 對於病患的定義應有共識
9. 發現案例的成本（含確診病患之診斷與治療）在經濟上應與整體可能之醫療照護花費得相互平衡

¹⁰⁵ 請參見第二章

¹⁰⁶ Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 143 (2006)

¹⁰⁷ WALTER W. HOLLAND, SUSIE STEWART & CRISTINA MASSERIA, *Supra* note 14, at 2

¹⁰⁸ J. M. G. WILSON & G. JUNGER, PRINCIPLES OF EARLY DISEASE DETECTION 26-27 (WHO 1968)

10. 案例之發現應為一持續之進程，而非針對全體、一次性完成（once and for all）之專案。

其後，McKeown 教授針對篩檢的運用，認為必需符合這十項原則中的至少六項原則，而現今篩檢不符合的部分，也應繼續加強¹⁰⁹。同時，透過使用這些原則，篩檢只有在疾病對嬰兒帶來顯著的健康危害，且當陽性結果出現時得以治療時才加以施行¹¹⁰。

自 1968 年至今，對於篩檢的原則有更多的討論與概念的填充，目前關於篩檢原則最基本的概念並廣泛被各國家運用者，是由英國篩檢委員會所提出，其概念簡化為只看疾病重要性、篩檢方法、具介入方式以及合乎成本效益¹¹¹。

在疾病重要性部分，篩檢的疾病必需是重要的健康問題，科學上對於該疾病的進展應有適當的瞭解，並且，該疾病在潛伏期或臨床前期就得以辨識¹¹²。所謂重要的健康問題，通常表示在疾病率¹¹³或者疾病嚴重度上，對國人的健康產生影響。在疾病率高者，由於影響者眾，因此一般會認為是具有疾病重要性¹¹⁴；若疾病率低，但嚴重度高者，例如癌症等十大死因常見疾病，除了病患本身所受到的病痛折磨外，也會對國家醫療體系以及社會家庭造成負擔，因此也認為是重要疾病，而有篩檢的價值。但若疾病率過低，則容易產生兩個問題：首先，過低的疾病率往往成本效益已然不高，同時在一般民眾心裡，篩檢的意願也容易隨之降低¹¹⁵。另外則是在疾病率相當低的時候，科學難以提出有意義的數據^{116,117}，對於疾病的瞭解也

¹⁰⁹ WALTER W. HOLLAND, SUSIE STEWART & CRISTINA MASSERIA, *Supra* note 14, at 2

¹¹⁰ Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 143

¹¹¹ WALTER W. HOLLAND, SUSIE STEWART & CRISTINA MASSERIA, *Supra* note 14, at 6

¹¹² WALTER W. HOLLAND, SUSIE STEWART & CRISTINA MASSERIA, *Supra* note 14, at 6

¹¹³ 一般流行病學上所指疾病率為發生率或盛行率

¹¹⁴ 這同時必須參照疾病的嚴重度，比方說在健保門診申報最多的上呼吸道感染（感冒），雖然普遍，但由於疾病嚴重度非常低，因此從篩檢的角度來看就不具有疾病重要性。

¹¹⁵ 以新生兒篩檢的代謝性疾病來舉例，某些疾病可能數十年來僅有不到十個確診個案，若單一篩檢此項疾病，縱使疾病嚴重可能致死，民眾也會因為機率過低而沒有意願接受篩檢

¹¹⁶ 在此指在統計上達到顯著水準，由於個案過少，因而變異性高，如此一來便無法提供足夠的科學證據

¹¹⁷ See Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at Part V B & D

就不易完善，連帶的會影響到篩檢的效度¹¹⁸。

篩檢方法的部分，一般認為應有可行、安全且為民眾所接受的篩檢方法，對於篩檢的判斷標準以及篩檢的整體流程，也應有一致的標準¹¹⁹。在顧及到民眾健康的部分，因此對篩檢方式的安全可靠有所要求，若篩檢方式的侵入性太強，或可能引起民眾的負面生理反應，則該種篩檢除了不易被民眾接受外，在公共衛生的考量上，也是不被允許的，畢竟大多數來接受篩檢的民眾都是健康的人，若因為接受篩檢而使他們在尚未得知是否有病之前就因篩檢而損害健康，則完全不符合篩檢的意義與目的。而在篩檢的可靠性與篩檢的標準統一部分，則與上一章所提到的篩檢效度相關，篩檢效度不佳所造成的影響可能是心理層面的，但也有可能因而造成對疾病發現的延誤¹²⁰，又或者是不必要的介入對生理或心理產生困擾¹²¹，尤其是在篩檢效度不佳的時候，無法有效的辨識哪些是健康的人，哪些是可能患病的人，簡單的說，無益於篩檢目的的達成，反而造成民眾的困擾。

對於確認罹病或在疾病前期的病患，應有可接受或已存在的治療或介入方式，而這些治療以及相關的醫療設備，都是可行（available）的¹²²。在篩檢之後，對於呈現陽性結果的受檢者，會進一步的去確認疾病的狀態，早期發現之後自然是早期治療，縱使不能治癒或減輕，至少也應有得以適當控制的方法，有益於受檢者，同時能夠達到篩檢的目的。

除了上述所說部分，成本效益也必須評估在內，因此篩檢以及其後診斷與治療的成本，必需與將來可能的整體醫療花費得以平衡^{123,124}，否則在資源分配上將排擠其他選擇。在篩檢施行前後，通常也有適當的評估，來

¹¹⁸ 由於沒有確切的科學證據，因此在設定篩檢陽性的標準值時，就會容易因為不夠準確而使得篩檢效度降低。

¹¹⁹ WALTER W. HOLLAND, SUSIE STEWART & CRISTINA MASSERIA, *Supra* note 14, at 6

¹²⁰ 當篩檢出偽陰性時，受檢者會誤以為自己健康而容易延後疾病發現的時間

¹²¹ 當篩檢為偽陽性時，有時為求時效，在確認結果出現之前便先予介入，除了所費時間心力對受檢者造成困擾外，有些介入反而會影響受檢者本身的健康

¹²² WALTER W. HOLLAND, SUSIE STEWART & CRISTINA MASSERIA, *Supra* note 14, at 6

¹²³ WALTER W. HOLLAND, SUSIE STEWART & CRISTINA MASSERIA, *Supra* note 14, at 6

¹²⁴ 一般也認為若無法符合成本效益的項目，寧願直接將篩檢所費成本投注到相關的醫療資源上，如此成本還得以降低，也就是「等到發病了再來醫治，而無須透過大海撈針的方式尋找可能的病患」，但這種說法近來也受到「可能不合乎倫理」的批評，這也是本段後面所說價值難以評估的難題。

衡量篩檢工作所投資的人力經費，相對於防治的疾病成效，是否值得。但由於生命存亡與生活品質的價值難以評估，因此相關的效益也不易衡量¹²⁵。目前篩檢評估多半包含了篩檢的簡易性、民眾對於篩檢的可接受度、篩檢所花費的成本、篩檢結果的可重複性，以及篩檢的信度與效度來確保篩檢的效果¹²⁶。其中關於篩檢的簡易性與民眾的可接受度，看似與成本效益沒有直接的關係，然而，這兩者會影響到的是篩檢率，若篩檢率因為篩檢的複雜或特殊性¹²⁷，使民眾度接受不高的話，篩檢率下降自然對於固定成本的攤提負擔就會上升。

英國篩檢委員會所提出的篩檢原則，雖然較 1968 年時 Wilson 與 Junger 所提出的版本簡潔許多，但比較各項內容，其實並無差異：所偵測之疾病應是健康上之重要問題、對該疾病之自然史，含疾病發展的進程，應有適當之瞭解，可簡化為疾病重要性；有可辨識的潛伏期或早期症狀、有適當的檢測方法、該檢測方法應為群眾所接受、對於病患的定義應有共識，可簡化為篩檢方法；有適合之診斷或治療設備即是具有效的治療方式；最後發現案例的成本（含確診病患之診斷與治療）在經濟上應與整體可能之醫療照護花費得相互平衡與案例之發現應為一持續之進程，而非針對全體一次完成（once and for all）之專案所指的便是需符合成本效益。而這樣的分類，在應用上也更為簡便。

但以政策施行的角度而言，或許這樣的分類，還能夠再更進一步的精簡，基於英國篩檢委員會所提出的疾病重要性、篩檢方法、具介入方式以及合乎成本效益四點原則¹²⁸，本研究將其再劃分為效果與效率兩類，並在接下來的章節中，以此作為討論分類的依據。

效果，意思是作對的事情（do right things）¹²⁹，當所為方式能達到政策的目標，謂之有效果。而效率，指的是用對的方法作事情（do things right）

¹²⁵ 陳建仁，前揭註 11，頁 157

¹²⁶ WALTER W. HOLLAND, SUSIE STEWART & CRISTINA MASSERIA, *Supra note 14*, at 5

¹²⁷ 如子宮頸抹片，就因為篩檢必須透過內診的方式，使得雖然篩檢效度高，早期發現又幾乎能治癒，但在台灣的篩檢率仍然偏低

¹²⁸ WALTER W. HOLLAND, SUSIE STEWART & CRISTINA MASSERIA, *Supra note 14*, at 6 (

¹²⁹ BATEMAN SNELL, *MANAGEMENT: BUILDING COMPETITIVE ADVANTAGE* 16 (4th ed. Mc. GrawHill 1999)

¹³⁰，在衛生政策上，由於資源的有限，因此在分配的時候，依照經濟學的觀點，選擇機會成本最小者，即符合效率原則¹³¹。這樣的觀念與法律中的比例原則對照之下，效果所強調的，就是適當性（合目的性）原則，而效率所考慮者，類似於必要性原則以及狹義比例原則¹³²。套用這樣的觀念之下，篩檢效度¹³³與具介入方式二者，在分類上，屬於篩檢具效果的部分；而合乎成本效益，則屬於篩檢具效率的部分。至於疾病重要性，其概念廣泛但可整合至其他原則項次，因此在這部分擬不納入。

在前文曾經解釋過，疾病重要性在篩檢原則上所考慮者，為疾病率以及對疾病瞭解的程度¹³⁴。疾病率可能影響到篩檢的成本效益，以及篩檢的效度；而對疾病的瞭解程度則是影響篩檢效度和是否有適當的治療方法，因此在政策評估的時候，其實已然將所考慮的因素分散至篩檢效度與成本效益兩部分，若單獨將其做一考慮因素，則不免有疊床架屋、重複衡量之虞。在篩檢方法的部分，強調篩檢要可靠，即篩檢效度要好，另外則是要為民眾所接受。在篩檢效度的部分，由於影響到結果是否準確，若效度不高導致不夠準確，則無法達到篩檢的目的，因此，篩檢效度屬於檢驗篩檢是否有效果的部分。至於民眾是否能接受，所影響的是篩檢的意願，當篩檢意願過低，參與率不高的情況下，會使得篩檢的成本效益降低，這部分在成本效益中預估篩檢率時也會納入計算，故不再獨立評估。一般在篩檢之後，對於陽性個案期待透過治療或其他介入方式，使能夠恢復健康或預防疾病惡化¹³⁵，對所篩檢的疾病具介入方法，是達到篩檢目的最重要的條件，在分類上，屬於篩檢是否有效果的部分。成本效益評估，關心的是所投入的成本與所得到的成果是否相當，在有多種可能的篩檢方法時，選擇成本最低者。在這部分的考量，並不考慮篩檢的結果為何，所考慮者乃是否能使投資最有效率。

¹³⁰ *Id*

¹³¹ 張清溪等，「經濟學：理論與實際」，二版上冊，翰蘆出版，頁8，1995年

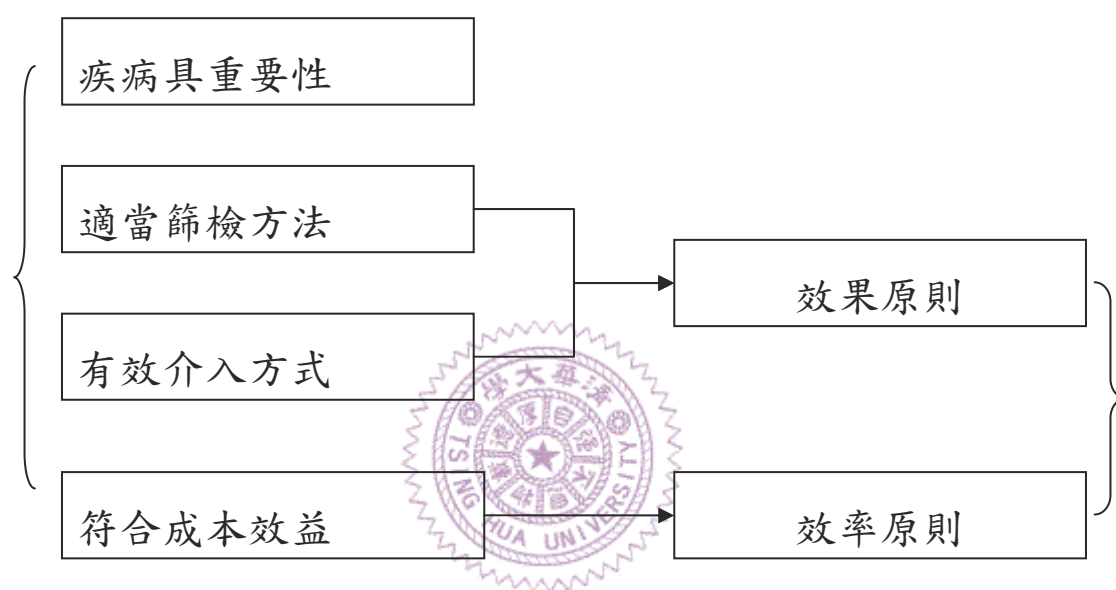
¹³² 效率所考慮者，比較著重在經濟部分的考量，而缺乏對權利侵害完整的概念，因此並不完全相同，只是概念類似。在篩檢中，當多種方式可以達成篩檢效果時，應採取成本最小者，同時，篩檢該疾病的成本也應小於追蹤治療該篩檢疾病所費成本。

¹³³ 在英國的篩檢原則中是「篩檢方法」而非單純的「篩檢效度」，二者有些微差距，在此部分僅有「篩檢效度」屬於效果的範疇，將詳細說明於後

¹³⁴ 見 WALTER W. HOLLAND, SUSIE STEWART & CRISTINA MASSERIA, *Supra* note 14, at 6

¹³⁵ 參見陳建仁，前揭註11，頁20

從公共衛生的角度來評估篩檢是否應該推行，所衡量者當從疾病重要性開始，選擇重要疾病之後才接續發展篩檢的方法以及診斷後的相關治療，最後透過成本效益評估，分析是否該篩檢適合廣泛全面的推行，這樣的篩檢原則是一個完整而且具有邏輯性的分析。但一旦篩檢推行之後，回顧篩檢的推動政策時，則顧慮到前文所提及重複計算以及同樣問題多次考量等狀況，本文認為，僅需將篩檢分為效率與效果二部分，在其下分別討論成本效益原則、是否有可靠篩檢方法以及是否有有效治療方法，如此一來，原有的篩檢原則仍均受到考量，而此種架構將使得在相關的分析中，更為簡便。



圖表 1 篩檢原則

第二節 篩檢原則在新生兒篩檢之應用與挑戰

當篩檢計畫研議時，不同的組織設計不同的原則來幫助他們決定哪些疾病在篩檢計畫中應被納入¹³⁶。在新生兒篩檢，也有許多不同的相關原則，以美國為例，由美國諮詢委員會所提出的新生兒篩檢之原則的目的，在於保護參與篩檢的新生兒最佳利益¹³⁷。在本節裡，將介紹一些新生兒篩檢的原則，此外隨著科技的進步，新生兒篩檢面臨由於對疾病的不熟悉，導致篩檢效度問題以及對於許多疾病縱能篩檢亦無法介入的困境，這時候篩檢原則又面臨怎樣的挑戰？

第一項 新生兒篩檢原則

¹³⁶ Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 143

¹³⁷ Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 143

在 1968 年 Wilson 和 Junger 發佈了第一次的篩檢原則時，同時提到新生兒篩檢的議題¹³⁸。透過使用這些原則，篩檢只有在疾病對嬰兒帶來顯著的健康危害，且當陽性結果出現時得以治療時才加以施行¹³⁹。

在 1975 年，國家科學委員會（National Academy of Sciences）也討論了哪些疾病應納入新生兒篩檢的議題，這些原則較關注於治療的可行性，包含了教育、追蹤照護與諮商等等，也包含了在這個篩檢計畫中所能獲得的公眾利益¹⁴⁰。同時，在對新生兒做任何篩檢時，必須將告知後同意當作一個重要的考慮¹⁴¹。

IOM 在 1994 年公布了下一個版本的原則，在此版本之下，新生兒透過篩檢所獲得利益的重要性大於提供給一般大眾的利益，也就是重視確認疾病的能力以及治療疾病的可行性。委員會同時註記他們並不相信新生兒應該接受一次檢測多樣疾病的篩檢，除非這些疾病能符合所有的原則¹⁴²。

最後，在 1999 年，美國婦幼衛生局（Maternal and Child Health Bureau）成立了「新生兒篩檢任務小組」（Newborn Screening Task Force）¹⁴³，2000 年，該任務小組公布了一個報告，建議篩檢以「仔細設計的方法施行，此謂該設備經評估篩檢的風險與利益，而該評估應包含了對於追蹤的效果以及治療的流程」¹⁴⁴

當這些原則實施數年後，仍然沒有一個統一的標準¹⁴⁵。以結果來說，在美國各州篩檢的數量上還是有很大的差異，每一個新生兒則視他們出生的州別分別會接受 4 至 30 種不同的疾病篩檢¹⁴⁶。雖然各州篩

¹³⁸ J.M.G WILSON & G. JUNGER, *Supra note* 108

¹³⁹ Lauren E. Fisher, *Supra note* 69, at 143

¹⁴⁰ Bradford L. Therrell, Jr., *U.S. Newborn Screening Policy Dilemmas for the Twenty-first Century*, 78 MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM, 64, 68-69(2001)

¹⁴¹ Lauren E. Fisher, *Supra note* 69, at 144

¹⁴² INSTITUTE OF MEDICINE, ASSESSING GENETIC RISKS: IMPLICATIONS FOR HEALTH AND SOCIAL POLICY 5(Lori B. Andrews et al., eds. 1994), reprinted in Lauren E. Fisher, *Supra note* 69, at 144

¹⁴³ American Academy of Pediatrics, *Serving the Family from Birth to the Medical Home*, 106 PEDIATRICS 389, 389-390(2000)

¹⁴⁴ *Id.*

¹⁴⁵ 雖然沒有統一的標準，但篩檢原則的內容所著重之點還是類似，詳見第二章第二節

¹⁴⁶ GAO, *Supra note* 76, at 2

檢的原則不一，但有兩個原則在各州都被接受：第一，對疾病要有完全的瞭解且有準確的測試並對篩檢出陽性者能提供有效的治療；第二，這個檢測應該能對新生兒有益¹⁴⁷。

相較於美國，澳洲有 HGSA 和 RACP 負責建議所有的篩檢政策並提供 policy statement，之後各州運用這些建議來決定他們的計畫，包含所使用的方法以及計畫中所含括的疾病¹⁴⁸。在這樣的方法下，HGSA policy statement 相較於美國的原則發展，提供了一個比較簡單的方式¹⁴⁹。

澳洲以串聯質譜儀進行新生兒篩檢政策之後，在 CoA 與 MCAD 兩項疾病上，被確診的病患有顯著的提升¹⁵⁰，然而，以 MCAD 為例，仍然顯露出其無法符合篩檢的原則¹⁵¹：缺乏對於疾病完整的瞭解以及對兒童無直接利益¹⁵²。回顧新生兒篩檢政策聲明，其實並無要求對疾病要有完整之瞭解¹⁵³，但是，在對兒童無直接利益的部分，澳洲當局對於篩檢的原則，曾做了一個輕微但重要的改變¹⁵⁴。在 1999 年的政策聲明中，新生兒篩檢建議提供於「早期診斷對個人有益」¹⁵⁵之疾病¹⁵⁶，然而在 2004 年的版本中，將之改為「早期診斷對嬰兒有益（對家庭有益也是對嬰兒有益）」¹⁵⁷¹⁵⁸。因此澳洲認為如果篩檢可以對家庭帶來利益，這樣也是被允許的，然而這個改變幾乎是允許所有的遺傳疾病加入新生兒篩檢，因為家庭都可以從知道這個資訊而瞭解自己的身體

¹⁴⁷ Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 145

¹⁴⁸ Diane Webster, *Newborn Screening in Australia and New Zealand*, 34 SOUTHEAST ASIAN J. TROP. MED. & PUB. HEALTH 36, 69(2003), reprinted in Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 152

¹⁴⁹ Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 153

¹⁵⁰ Bridget Wilcken et al., *Supra* note 92, at 2309

¹⁵¹ See Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 145，然需補充的一點是，篩檢原則在各國的應用本有不同，除了 WHO 所提供的原則被普遍列為重要原則外，其他原則會依各地或不同疾病篩檢而有差異，縱使是 WHO 所提供的重要原則，在應用至不同篩檢上時，有時解釋上也會在各國出現些微的差異。在此處所不符合的原則，乃該文作者認為與美國一般遵循的原則不同。

¹⁵² Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 154

¹⁵³ See *Supra* note 88

¹⁵⁴ Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 156

¹⁵⁵ There is a benefit for the individual from early diagnosis

¹⁵⁶ HGSA Policy Statement 1999, RACP Newborn Screening Joint Subcommittee; Newborn Blood-Spot Screening (1999)

¹⁵⁷ There is a benefit for the baby from early diagnosis (benefit to the family may also benefit the baby)

¹⁵⁸ *Supra* note 88

遺傳組成來獲得利益¹⁵⁹。舉例來說，這樣的資訊可以協助父母或其他親戚未來的生育計畫。因此，透過這個原則的改變，澳洲顯然的能夠廣泛的增加新生兒篩檢的疾病項目¹⁶⁰。

在回顧這些新生兒篩檢原則之後，對照一般篩檢原則，不難發現新生兒篩檢由於篩檢對象特定、篩檢疾病範圍可得特定，在對於相關原則的設計上，更為細緻。一般符合原則的篩檢裡，多能直接有益於個人，在新生兒篩檢當中，由於牽涉到遺傳資訊，除了個人利益外，還牽涉到整個家庭，因此誰的利益更為重要，不同的時期與不同的地方，在前面的文章當中也可以發現，會出現不同的討論。此外，在各國制訂新生兒篩檢政策時，相關的原則多少也都提供關於告知後同意、遺傳諮詢教育等等的建議¹⁶¹。

第二項 新生兒篩檢原則所遭遇的挑戰

在澳洲第一個將串聯質譜儀應用在新生兒篩檢的研究裡，研究者的結論是 MCAD 是相較於之前的篩檢方式，增加最多的疾病¹⁶²。而其後美國在新英格蘭的研究也有類似的結果¹⁶³。然而，當使用美國現行的篩檢原則，非常清楚的 MCAD 無法符合兩個必要的原則：對疾病的知識以及對兒童有益¹⁶⁴。

第一，科學家缺乏對這個疾病的完全瞭解。澳洲研究顯示 MCAD 的偵測可以透過串聯質譜儀有顯著的提升，相較於之前所發現的病童，指出最少有部分的孩童和那些重症患者或者猝死孩童比起來，有不同的基因型¹⁶⁵。這些增加是由於使用串聯質譜儀時因為缺乏足夠的

¹⁵⁹ Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 156

¹⁶⁰ Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 156

¹⁶¹ 此部分詳細討論請見本論文第六章

¹⁶² Bridget Wilcken et al., *Supra* note 92, at 2308

¹⁶³ Susan E. Waibren et al., *Effect of Expanded Newborn Screening for Biochemical Genetic Disorders on Child Outcomes and Parental Stress*, 290 JAMA 2564, 2567, 2570-71(2003), reprinted in Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 154

¹⁶⁴ Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 154

¹⁶⁵ Peter T. Clayton et al., *Screening for Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency Using Electrospray Ionization Tandem Mass Spectrometry*, 79 Archives Disease Child 109 (1998); Susan E. Waibren et al., *Effect of Expanded Newborn Screening for Biochemical Genetic Disorders on Child Outcomes and Parental Stress*, 290 JAMA 2564, 2570-71(2003), reprinted in Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 154

知識辨別不同的基因型所造成的過度偵測，而非僅偵測出有嚴重危險的兒童¹⁶⁶。目前我們需要更多的研究來區分這兩種不同的群體，直到這種基因型的差異被清楚的瞭解，否則健康的孩子可能會誤被標籤為有病—而這個診斷可能會影響他將來生活的許多層面¹⁶⁷，這也是篩檢原則之所以需要在將疾病納入篩檢計畫時對疾病完全瞭解的原因¹⁶⁸。

第二，並沒有對兒童有清楚的益處。有許多兒童被篩檢出來但沒有任何症狀也顯現這個風險並沒有之前所相信得那麼高¹⁶⁹。事實上，並非所有篩檢成陽性的孩子都有風險。既然他們並沒有風險，篩檢對他們來說也就沒有益處。MCAD 因此也就不能符合這個原則。以其他無有效介入方式的疾病而言，此時對兒童也仍無清楚的益處¹⁷⁰。

那些倡議在新生兒篩檢使用串聯質譜儀的人認為這個科技可以透過單一篩檢偵測多種疾病，MCAD 正是其中一種最有力的例子¹⁷¹，因為研究顯示串聯質譜儀可以找出更多的患者。然而，先前的討論顯示這樣的篩檢所呈現出新的議題，即這個疾病的篩檢並不能符合現在使用的篩檢原則。若 MCAD 呈現出最好的結果，那麼其他的疾病亦會產生無法符合篩檢原則的問題¹⁷²。

MCAD 引起的議題在於對於疾病認知不足所帶來的問題，而更多串聯質譜儀所能偵測的疾病甚至沒有有效的治療方式¹⁷³，對於這一類疾病，是否能納入篩檢，在不同文化對於篩檢原則的解釋下就產生不同的結果¹⁷⁴。如果希望在新生兒篩檢裡使用串聯質譜儀，面對新的疾病項目無法符合現在的篩檢原則，有兩個方法可以滿足這個問題。第一，選擇維持篩檢原則，除非新的疾病項目得以滿足該些篩檢原則，

¹⁶⁶ Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 154

¹⁶⁷ Ellen Wright Clayton, *Screening and Treatment of Newborns*, 19 HOUS. L. REV. 89, 106-109(1992)

¹⁶⁸ Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 154

¹⁶⁹ Kevin Carpenter et al., *Evaluation of Newborn Screening for Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency in 275,000 Babies*, 85 ARCHIVE OF DISABLED CHILD FETAL NEONATAL EDUCATION F105, F124(2001), reprinted in Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 155

¹⁷⁰ Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 155

¹⁷¹ Bridget Wilcken et al., *Supra* note 92, at 2304, 2311

¹⁷² Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 155(2006)

¹⁷³ Editorial, *Supra* note 4, at 140

¹⁷⁴ 此部分在本節第一項已有說明

否則就不納入篩檢。第二，為了將新的疾病項目納入篩檢而對原有的篩檢原則做改變，就如同澳洲的作法¹⁷⁵。

除了科技上仍有限制之外，利益團體對於政策制訂者也施加許多壓力。以美國為例，一旦這項科技存在，來自倡議團體的壓力就會引導政策制訂者為了增加篩檢的疾病而去摒棄傳統的原則¹⁷⁶。在過去，倡議團體透過遊說各州的政策制訂者，目的在於擴充新生兒篩檢計畫的項目，而他們在相關的議題中也都扮演了重要的角色¹⁷⁷。在最近幾年，類似的遊說活動都被證實是有效的，而且各州在增加疾病到篩檢計畫中也有一個顯著的趨勢¹⁷⁸。來自利益團體的壓力，使得許多州都在新生兒項目中增加了一些之前並未納入篩檢的疾病¹⁷⁹，目前有 34 州已經在新生兒篩檢計畫中加入使用串聯質譜儀¹⁸⁰。因此，去假設接受這項科技會導致相當疾病篩檢數量的增加不僅是安全的，也可以說這是一個幾乎被證明的事實¹⁸¹。

串聯質譜儀使新生兒篩檢項目得以拓展，但同時能篩檢多項疾病的能力也衝擊了已建立的篩檢原則。隨之而來的問題即是對於使用串聯質譜儀，是否有些原則應該或必須隨之改變？究竟哪一種方法才能吻合我國的法律文化，正是本論文所欲探討，因此，在下一節中，將先回顧台灣新生兒篩檢政策的制訂，並檢視所採行的篩檢原則。

第三節 篩檢原則與台灣新生兒篩檢政策

台灣早期在新生兒篩檢政策中疾病的選擇上，主要採用四項篩檢原則：疾病發生率較高、在新生兒期無明顯症狀、有可靠篩檢方法以及該病

¹⁷⁵ Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 156

¹⁷⁶ Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 157

¹⁷⁷ See Neil A. Holtzman, *Expanded Newborn Screening – How Good is the Evidence*, 290 JAMA 2606(2003); March of Dimes, *Recommended Newborn Screening Tests: 29 Disorders*, at http://www.marchofdimes.com/professionals681_15455.asp, reprinted in Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 157

¹⁷⁸ Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 157

¹⁷⁹ Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 148

¹⁸⁰ National Newborn Screening Status Report (Oct. 21, 2005), <http://genes-r-us.uthscsa.edu/nbsdisorders.pdf> (last visited Apr. 16, 2007)

¹⁸¹ Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 157

一旦查出，有治療之方法¹⁸²。在去年所施行的新版政策中，則是透過學者所做的「國內新生兒代謝異常疾病篩檢項目增減可行性之探討」當中，來擬定了常規篩檢的新增項目，以及建議進行先趨性全面篩檢之項目¹⁸³。雖然該研究只是委託研究而不必然影響政策結果，但以最後所推行的政策而言，的確是全盤接受該研究的建議。因此，透過詳細檢視該研究的內容，可以讓我們瞭解新生兒篩檢政策之擬定過程以及考量因素，並更進一步的探討篩檢原則在這之中所扮演的角色為何。

研究的進行方法，透過文獻蒐集、現況調查並舉辦專家學者會議¹⁸⁴。在英美澳等國，雖然不見得有統一的篩檢標準，但在制訂篩檢政策時，多半還是會參考篩檢原則或者所謂的 policy statement¹⁸⁵，但在篩檢原則的適用上，許多還是必須透過一個諮詢委員會來做出建議。英、美、澳洲等國家，也都是透過諮詢委員會來提出新生兒篩檢的項目¹⁸⁶，但在我國的專家學者會議中，邀請的有小兒遺傳或內分泌次專科醫師、各篩檢中心主持人以及國內串聯質譜儀專家。顯而易見所著重者，是在科學與醫療實務上的經驗，而缺乏來自法律學、社會學、倫理學、病友團體或者其他領域的意見，和英美等國相較之下，就有所不同。

在這個研究裡，將新生兒篩檢所可能篩檢的疾病項目分為五類，分別為：常規篩檢項目¹⁸⁷；國外部分地區將此疾病列入新生兒常規篩檢項目，已有良好成效，且在國內有一定之發生率；國外部分地區將此疾病列入新生兒常規篩檢項目，並且有很好的成效，但此疾病國人的發生率不明確；國外已有少部分地區列入 MS/MS 項目，但國內發生率或治療預後情形不明確之疾病；以及其他疾病，可能為目前已有適當篩檢方法但無有效治療方法之疾病，或為已有治療方法但無恰當篩檢方法之疾病¹⁸⁸。這樣的分類標準所參考者，為他國之施行狀況、國人發生率、篩檢效度以及疾病之預

¹⁸² 林秀娟，前揭註 1，頁 7

¹⁸³ 見蔣思慧，蕭廣仁，國內新生兒先天代謝異常疾病篩檢項目增減可能性之探討

¹⁸⁴ 見蔣思慧，蕭廣仁，前揭註 183，頁 10-11

¹⁸⁵ 見 Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 137

¹⁸⁶ 參見 UK NEWBORN SCREENING PROGRAMME CENTRE, *Supra* note 72; GAO, *Supra* note 76, at 5-7; Diane Webster, *Supra* note 89, at 69

¹⁸⁷ 在此所指之常規篩檢項目，即為舊有的新生兒篩檢項目

¹⁸⁸ 見蔣思慧，蕭廣仁，前揭註 183，頁 22-23

後，然而此種分類方式，除了第一類外，其餘皆包含超過一種的因素，所涵蓋的疾病同一性較低。事實上，他國施行狀況多半也都參考了發生率、篩檢效度以及預後的條件，如此一來分類會造成重複考量某些要件的情形。

也因此，在研究中將疾病分成這些類型，在研究的結果裡所呈現的，並沒辦法呼應到這些分類，而是再另行分類，將所有列入評估的疾病共分為六類¹⁸⁹：對現行新生兒篩檢常規項目之檢討、建議考慮納入常規篩檢之新增項目、建議進行先趨性全面篩檢之項目、建議考慮進行先趨性研發評估之項目、建議目前暫不考慮進行篩檢之項目，以及尚待發展及探討之項目。但在這樣的分類下，只有現行新生兒篩檢常規項目以及建議納入常規篩檢之新增項目兩者的標準比較明確，也都是疾病具備簡易可靠的篩檢方法及有效的治療方法，早期發現早期治療成效較發病後治療為佳，且在國內有一定之發生率¹⁹⁰。

但從其他的分類項目來說，分類原因都不甚明確，舉例而言，在「建議進行先趨性全面篩檢之項目」中，提到列為此類的疾病可能是治療成效普遍較差、發生率不明、早期治療成效需求尚不明確¹⁹¹；在「建議考慮進行先趨性研發評估之項目」類別裡，列在此類別的疾病原因是目前無可靠篩檢方法、國內無確診病患和早期治療成效不明確¹⁹²；在「建議目前暫不考慮進行篩檢之項目」部分，可能是發生率低、發病情形不明確、治療成效不佳，以及小兒遺傳專科醫師不建議¹⁹³。在這些條件之間，治療成效不佳同時出現在三個類別，而發生率部分，則將其分為發生率低、發生率不明確、國內無確診個案，在文章中也無清楚的定義，而所擬篩檢之疾病本來就都是罕見疾病¹⁹⁴，這些差異可能更加微弱不易區分。若按照這樣的分類，則不同人在瞭解同一疾病之特性後，可能無法做出同一分類，而造成

¹⁸⁹ 見蔣思慧，蕭廣仁，前揭註 183，頁 28-32

¹⁹⁰ 蔣思慧，蕭廣仁，前揭註 183，頁 28

¹⁹¹ 見蔣思慧，蕭廣仁，前揭註 183，頁 29-30

¹⁹² 蔣思慧，蕭廣仁，前揭註 183，頁 31

¹⁹³ 蔣思慧，蕭廣仁，前揭註 183，頁 31

¹⁹⁴ 新生兒篩檢之相關代謝性疾病的特色，其一即為罕見性，此部分在第二章中已有說明，在此不再重複

不一致性。

且不論分類的適當性，但我們從研究內容可以探知本研究乃至於我國政策施行對於篩檢的態度。首先，從研究中可以看到在篩檢原則部分，綜合了各國與國際組織所發表的原則與指導方針，在評估國內新生兒篩檢常規項目增減可行性時，以國內疾病發生率、確認與鑑別診斷、治療及追蹤治療現況，以及國際新生兒篩檢指導原則來作為依據¹⁹⁵。而這些標準與一般篩檢原則相對照之下，雖說也參考國際新生兒篩檢的指導原則，然而在整篇研究當中，都發現仍然缺乏成本效益的考量，而這或許也和專家學者的背景有關，因此所採取的原則僅著重於效果的部分而不及於效率的考量。

若更進一步的檢視其他三項原則，會發現我國在開放串聯質譜儀所能篩檢的疾病項目上，態度還是偏向保守，僅在具有一定疾病發生率、具有可靠篩檢方法以及有有效的治療方法時，才將疾病納入常規篩檢。總括來說，以所採取的篩檢原則與最後建議施行篩檢的疾病項目相對照，顯然我國到目前為止，還是嚴格遵守篩檢原則，除非所欲篩檢的疾病項目能夠完全符合篩檢原則，否則依然不納入篩檢項目。但由於併行的先趨性篩檢計畫，將來可能會對其他的疾病做進一步的開放，因此本文再次回顧其他項目在篩檢原則上所可能遇到的問題。

在文章前面曾經提過關於分類不一致的問題之外，比較清楚的一點是可以發現在篩檢效度不明的時候，是不會納入篩檢計畫的考慮（甚至是先趨性篩檢計畫）。在發生率的部分，則出現了一個比較混亂的結果，因為依照一般公共衛生的推斷，無確診個案表示在台灣未曾診斷出有該疾病個案；發生率不明確表示由於出現頻率過低，而無法得知發生密度¹⁹⁶；至於發生率低，則是經過時間與經驗的累積，已經算出一個發生率，而這個發

¹⁹⁵ 蔣思慧，蕭廣仁，前揭註 183，頁 14

¹⁹⁶ 由於發生率在計算時，會包含時間的因素在內，因此所計算的時間越長，發生率就會越高。舉例來說，一個班上有 100 位同學，如果計算感冒發生率，所計算的時間為一週，若平均每週感冒同學都是 1 人，則感冒發生率為 1%，但若計算時間為一學期 18 週，則發生率就會立刻上升到 18%（這是假設沒有人重複感冒的情形下）。發生密度則是去除了時間的因素，如此一來與其他疾病才有同樣的比較基準。

生率在與同類型的疾病相較之下比較低。在這樣的比較之下，雖然發生率都很低，但發生率由高而低應該是發生率低、發生率不明確、國內無確診個案，只是反觀該研究報告，卻將發生率低放在建議目前暫不考慮進行篩檢之項目，發生率不明確放在建議考慮進行先趨性研發評估之項目，而將國內無確診個案者放在建議進行先趨性全面篩檢之項目。另外，在治療成效部分，目前若治療成效不佳或者無有效治療方式的時候，也不會列入篩檢項目，但可能會在先趨性篩檢計畫及其他部分繼續評估¹⁹⁷，因此，對於相關類別之設定，仍有繼續探究分析之必要。而在先趨性篩檢計畫當中，由於其目的在於評估未來是否適宜增列為「常規篩檢」項目¹⁹⁸，也開始廣泛施行，對於這些尚未符合篩檢原則的疾病，相關的社會性議題如告知後同意、篩檢是否需直接有益新生兒、所可能引發的歧視等等問題皆未有觸及。再者，由於新生兒篩檢是我國重要的婦幼衛生政策，國家對篩檢也有財務上的補助，故在政策的相關研究當中，也宜加入經濟效益的評估，否則國家在資源分配時將無法有完整的考量，也違反了篩檢的目的。

在國內，對於應用串聯質譜儀於新生兒倡議最力者，非罕見疾病基金會莫屬，該會自 1999 年 6 月成立以來即大力推動罕見疾病的相關立法¹⁹⁹，對於二代新生兒篩檢的推行，也積極的在各地宣導²⁰⁰，透過這樣的方式來讓民眾更加瞭解罕見疾病，並且推廣相關政策意見。在這部分的經驗就如同前文所提到的美國一樣，利益團體的行動對於政策有相當大的影響力²⁰¹，如果我國的篩檢原則不夠明確適當，對於未能符合篩檢原則的疾病對社會可能的影響沒有合理的說明與解釋，則很難在開放上有足夠的能力說服利益團體，甚至就此放寬篩檢項目，但若開放過速，則可能對公眾健康產生不良的影響。

¹⁹⁷ 在研究中，關於治療成效不佳的疾病，在相關的分類中即出現多次

¹⁹⁸ 蔣思慧，蕭廣仁，前揭註 183，頁 29

¹⁹⁹ 請參見罕見疾病基金會網站 http://www.tfrd.org.tw/intro/index.php?kind_id=2&title=社會立法參與，最後到訪日期：2007/4/12

²⁰⁰ 請參見罕見疾病基金會網站 [http://www.tfrd.org.tw/intro/index.php?kind_id=2&title=罕病防治宣導活動\(一\)](http://www.tfrd.org.tw/intro/index.php?kind_id=2&title=罕病防治宣導活動(一))，[http://www.tfrd.org.tw/intro/index.php?kind_id=2&title=罕病防治宣導活動\(二\)](http://www.tfrd.org.tw/intro/index.php?kind_id=2&title=罕病防治宣導活動(二))，最後到訪日期：2007/4/12

²⁰¹ National Newborn Screening Status Report (Oct. 1, 2005), *reprinted in* Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 137

第四章 父母對未成年子女之醫療決定權與新生兒篩檢

暨上一章討論過篩檢原則與新生兒篩檢的關係之後，我們得以瞭解在新生兒篩檢的發展之中，所篩檢的項目由完全符合篩檢原則，到因應串聯質譜儀的發展，得以篩檢的數十種疾病，有許多都不符合篩檢原則。此時在各國的政策發展中，對於篩檢政策如何看待不符合篩檢原則的疾病，也出現了不同的發展。在本章中，將基於上一章的討論與分類，來討論新生兒篩檢中誰來同意、誰做決定的法律應然面問題。

父母除了具有親權之外，也是未成年子女的法定代理人，原則上在新生兒篩檢中，得以代替子女做決定，但是新生兒篩檢的議題牽涉的複雜性，也關係到子女的健康利益以及可能帶來的生理、心理、社會風險，使得在某些情況之下，父母親權會受到部分的限縮。透過瞭解父母在未成年子女醫療的決定權，討論父母權利的發展與相關限制，接著更具體化到新生兒篩檢當中，以上一章所討論的篩檢原則作為分類的基礎，探討在不同情況下，父母對於該決定權的範圍。

第一節 父母對未成年子女之醫療決定權

父母對於未成年子女的醫療決定權，奠基於父母對子女的親權/親職之上，因此在本節將從父母權利之發展談起，瞭解父母對子女有何權利（或從另一角度是責任與義務），在其發展過程當中，發展出哪些相關的限制，接著談論在醫療決定之中，由於醫療的特殊性，以及子女隨著時間成長發展，父母所得以做決定的範圍又將會如何的受到限縮。

第一項 父母權利（parental right）之發展

任何人來到這個世界上時，其日常用度一切所需，都必須由他人照顧提供，而無法自理。在一般的情況下，自新生兒時期起至成年為止，多由父母來負擔起照顧的責任。父母子女的天然聯繫，也使得大多數的時候，父母對與子女的照護並不是透過權利義務的主張，但在對外關係時，如父母意見不同、對抗國家介入

時，父母權利是否會受到限制？此時應以什麼樣的原則作為判斷的基準？本節將回顧父母權利之發展，並探討父母子女關係之變化。

第一款 英美法之發展

傳統英美法對父母權利的起始，來自羅馬法家長式的思想，認為父權是一種自然權（Natural Rights），由於父親是家中經濟的掌控者，對於家屬子女具有如財產般的支配權利²⁰²。英國則承襲了羅馬法的概念，由父母做為自然監護人（Nature Guardian）²⁰³。在傳統的概念之下，只有父親才是對子女有保護教養的權利義務的權利者，子女與母親則無此相對的權利²⁰⁴。英國法院認為在一般情形下，維護父親的利益可以達到子女利益²⁰⁵，在 *In re Agar-Ellis* 判決中，也表示「當子女生而服膺父親，為了家庭及子女之整體利益...」²⁰⁶，這更是充足的顯示出在父權的價值之下，父親的利益即是子女的利益，而母親並不享有對子女的監護權。

英國在 1839 年的「未成年人監護法」（Custody of Infants Act 1939）開始有母親無過失有權請求未滿七歲子女監護權的規定²⁰⁷，19 世紀末葉之後，女性在法律與社經地位的改變，同時也因為工業革命與強制入學等法律，使得兒童勞動力逐漸失去經濟價值，降低離婚父親爭取監護權以取得子女工作酬勞的動機，使得法院在授與監護權時，逐漸放棄父權優先原則²⁰⁸。英國在 1925 年在「未成年人保護法」（Guardianship of Infants Act 1886）的修法中，母親關於子女事項，對於法院有與父同等請求之權利。至 1973

²⁰² 蔡顯鑫，「子女權利與親權制度」，輔仁大學法律學研究所博士論文，頁 169-170，2003 年

²⁰³ 蔡顯鑫，前揭註 202，頁 171-172

²⁰⁴ 見雷文政，以「子女最佳利益」之名：離婚後父母對未成年子女權利義務行使與負擔之研究，台大法學論叢，第 28 卷第 3 號，頁，1999 年

²⁰⁵ 李立如，「兒童保護行政之研究：實現兒童最佳利益」，國立台灣大學法律學研究所碩士論文，頁 94，1995 年

²⁰⁶ 雷文政，前揭註 204

²⁰⁷ 張雅珮，「父母子女關係於未成年人醫療決定中之地位：以未成年人之醫療自主權及最佳利益為中心」，國立台北大學法學系碩士論文，頁 17，2005 年

²⁰⁸ 雷文政，前揭註 204

年，監護法第一條第一項規定，「未成年之監護、養育、財產管理或財產收益之運用，母親享有與父親在普通法上所承認相同之權利，且母親與父親權威平等，任何一方均得行使」，父母於親權上終有完全平等之地位²⁰⁹。美國也隨著監護權由無過失母親擔任的慣例，至1900年代發展成為「襁褓原則」(tender year doctrine)，只要母親適任，年幼的孩子應由母親照顧²¹⁰。但此原則在1970年代受到兩性平權運動的挑戰，因此，襁褓原則在1970-1980年間，逐漸被性別意涵較為中立的「子女最佳利益」取代，時至今日，各州離婚監護相關法律或判例也確立這個酌定監護的「子女最佳利益」原則²¹¹。

至於國家在監護權上的角色，始於英國的封建時期，為了保障傳承諸侯的穩定，英王有所謂的國家監護權(Parens Patriae)，其直譯為國家父母(parent of the country)，對於未成年、或無行為能力之貴族有保護照顧之義務，當貴族的繼承人年幼而發生財產或身心監護糾紛時，由英王介入²¹²。此時的國家監護權行使，雖有保護兒童之目的，但主要目的在於解決私法上的紛爭，逐漸的，國家監護權的行使規範，逐漸的由大法官藉由判例發展出習慣法²¹³。但在對於貧民子女，國家監護權則出現強烈的公法色彩²¹⁴，「濟貧法案」(the Poor Law Act of 1601)頒佈後，為避免民子女置身公共救濟院而承襲貧民父母的「道德敗壞」，授權國家得基於職權將貧民子女帶離父母²¹⁵，而濟貧法案也成為日後達成兒童保護立法、義務教育制度以及少年法院設立等任務之國家基礎

²⁰⁹ 蔡顯鑫，前揭註202，頁170-171

²¹⁰ 雷文政，前揭註204

²¹¹ 雷文政，前揭註204

²¹² Neil Howard Cogan, *Juvenile Law, Before and After the Entrance of "Parens Patriae"*, 22 S.C.L. REV 147, 155-56 (1970)，引自見雷文政，以「子女最佳利益」之名：離婚後父母對未成年子女權利義務行使與負擔之研究，台大法學論叢，第28卷第3號，頁，1999年

²¹³ 見雷文政，前揭註204

²¹⁴ 雷文政，前揭註204

²¹⁵ MARY ANN MASON, FROM FATHER'S PROPERTY TO CHILDREN'S RIGHT: THE HISTORY OF CHILD CUSTODY IN THE UNITED STATES 31-42 (1994)，引自雷文政，前揭註204

²¹⁶。美國在獨立之後，由於美國反封建的立國傳統，國家監護權的觀念並未被援用，但濟貧法案中對於國家為了公益而介入貧民家庭的監護，則延續至 19 世紀末的美國²¹⁷。然而，在濟貧法案下的社會立法，與其說是為了「兒童最佳利益」，毋寧更是為了公共秩序與善良風俗的考慮²¹⁸。但隨著監護權之歸屬逐漸以未成年子女為中心，子女權利漸漸備考量而凸顯未成年人之主體性，在 20 世紀社會公益運動蓬勃的基進時期（Progressive Era），開始也為兒童福利事業奠定基礎，延續各種強制入學條例與童工保護，這些相關立法，從而限制了父母對未成年子女權利義務的行使。到了 1970 年代，更因為許多關於兒童虐待一連串社會事件變化，親子關係所成立的保護構造開始被質疑²¹⁹，美國各州紛紛透過立法，讓國家正式介入家庭內部權利義務關係的行使²²⁰。

由此可知，早期以子女為支配對象的親權概念，隨著社會思想的變遷，已逐漸轉為以未成年子女利益為中心，家庭雖仍擔負子女保護教養的機能，但也受國家之監督與援助，親權實質上包含對子女的義務、責任以及因此所產生對外的權能等多種內涵²²¹。

第二款 我國法之發展

在親屬編中，我國與英美等國一樣，從以父本位逐漸轉為子女本位。我國在 1930 年制訂民法親屬編，透過對於婚姻與父母子女關係的規範，建構了現代親屬身份法上核心家庭的概念與內涵²²²，民法親屬編在施行之後我國政治社會歷經重大變遷，直至 1985 年，方擬全盤修正一部本土化之親屬法²²³。

²¹⁶ 羽月章，アメリカにおける未成年者の墮胎とその決定権（下）：親の同意，通知の法的強制と合衆國最高裁判所，神戸法學雜誌，第 44 卷第 4 號，頁 785，1995 年，引自張雅珮，前揭註 207，頁 17

²¹⁷ 雷文政，前揭註 204

²¹⁸ 雷文政，前揭註 204

²¹⁹ 蔡顯鑫，前揭註 202，頁 66

²²⁰ 雷文政，前揭註 204

²²¹ 張雅珮，前揭註 207，頁 20

²²² 施慧玲，「家庭、法律、福利國家：現代親屬法論文集」，頁 6，元照出版，2001 年

²²³ 施慧玲，前揭註 222，頁 91

在舊民法第一〇八九條即規定「父母對於權利之行使意思不一致時，由父行使之」，顯可看出父本位之色彩，但於1994年時，婦運團體與立法委員謝啟大為梁秋蓉爭取親權行使，對該條文提出釋憲聲請，並於同年9月23日，大法官做出釋字第三六五號解釋，宣告父權條款違憲並要求立法院於兩年內修正。此案也加速了親屬編修正的腳步²²⁴。在修法當中，法務部所擬訂的立法原則是貫徹男女平等原則、維護子女最佳利益、順應世界潮流以及兼顧社會公益（第三人權益）²²⁵，從此可窺知我國親屬法的角度轉往子女本位的思考。

按我國民法中關於行為能力的規定，見於第十三條，因此未婚之未成年人，依年紀為無行為能力或為限制行為能力人。在目前親屬編的體制下，關於父母權利見於民法第一〇八四條第二項，有保護教養未成年子女之權利義務，依第一〇八六條父母並為未成年人之法定代理人。

在學者通說中，將親權內涵分為身體照護及財產照護兩部分²²⁶，在身體照顧方面，相關的權利義務包括居住所的指定（民§1060、民§1084）；保護教養必要範圍內之懲戒（民§1085）；子女交還請求權（民§1060、§1084）；以及身份行為的同意與代理，包括未成年子女訂婚（民§974）、結婚（民§981）、兩願離婚（民§1049）、未成年人出養與終止出養（民§974、§1079III、§1080III）與其他因保護教養所衍生之身上事項的決定或同意，如轉學休學、醫療手術等等。在財產照顧部分，相關規定則不限於民法親屬編，也可見於民法總則，主要是關於未成年子女的特定財產處分允許（民§84）、營業允許（民§85）、與未成年子女特有財產之管理、用益、處分（民§1088）。

在肯認親權的同時，民法第一〇九〇條也規定「父母濫用其

²²⁴ 施慧玲，前揭註222，頁92

²²⁵ 施慧玲，前揭註222，頁96

²²⁶ 施慧玲，「家庭法律社會學論文集」，頁227，元照出版，2004年

對於子女之權利時，其最近尊親屬或親屬會議，得糾正之。糾正無效時，得請求法院宣告停止其權利之全部或一部。」在此所稱的濫用，包括了積極不當行使親權與消極不盡保護教養責任²²⁷。在民法規定中，該糾正或停止，都是透過最近尊親屬或親屬會議來提出，國家並沒有主動介入。但在現行民法第一〇八九條中，除法院在聽取未成年子女重大事項權利時，應依子女最佳利益為裁判準據外，也需參酌未成年子女本身與主管機關或福利機構的意見²²⁸，讓公權力有介入親權行使的機會²²⁹。

除了民法對於親權有相關的規定之外，由於兒童少年人權的伸張，我國也透過特別法，如兒童及少年福利法、兒童及少年性交易防制條例等來保障兒童少年的權益，其中，在兒童及少年福利法（以下簡稱兒少法）第四十八條第一項規定，「父母或監護人對兒童及少年疏於保護、照顧情節嚴重，或有第三十條、第三十六條第一項各款行為，或未禁止兒童及少年施用毒品，非法施用管制藥品者，兒童及少年或其最近尊親屬、主管機關、兒童及少年福利機構或其他利害關係人，得聲請法院宣告停止其親權或監護權之全部或一部，或另行選定或改定監護人；對於養父母，並得聲請法院宣告終止其收養關係。」從兒少法中，更可看出公權力不只可以介入親權的行使，甚至得以聲請停止父母的親權。

從上述英美以及台灣的法制發展，可以看出親權原先就是屬於家庭自治的範圍，雖然逐漸由父母權利的觀點轉往子女利益的保護，對於親權實質上以保護教養未成年子女為中心的職能，不僅為權利，同時也是義務²³⁰。然而父母對於無論是親權或所謂的親職，都是國家認為父母會在符合子女利益的前提下行使，因此正當權利的行使並不受國家不必要的干涉，否則國家的介入並不符合子女之利益。美國聯邦

²²⁷ 高鳳仙，「親屬法：理論與實務」，頁 351，五南出版，2006 年六版一刷

²²⁸ 民法第一〇八九條第二、三項

²²⁹ 施慧玲，前揭註 222，頁 69

²³⁰ 高鳳仙，前揭註 227，頁 329

最高法院 Mayer v. Nebraska²³¹、Pierce v. Society²³²、Prince v. Massachusetts²³³、Wisconsin v. Yoder²³⁴、Parham v. J.R.²³⁵ 等案，均闡明了父母對於子女相關基本權利的決定，受到憲法父母教養子女與家庭隱私權的保障。我國實務現況，除了民法與其他相關特別法的規定之外，歷年的大法官解釋中，也從人格權與人格發展建構了婚姻與家庭制度的憲法規範²³⁶，確認此種關係應受憲法保障，得對抗公權力之侵害²³⁷。但親權雖然受到保障，然而隨著對兒童少年獨立法律人格的確認，以及兒童少年的權益保障²³⁸，從蘇俊雄大法官在釋字五五二號協同意見書中所表示之意見，基於福利國家的理念予以介入，仍有其憲法上的依據²³⁹。

第二項 未成年人醫療照護中父母權利之限制

由前面的文章可以理解，父母對於未成年子女的行為，有代理決定的能力，在醫療行為的決定，也屬此範疇。而這樣的能力，來自於受憲法保障的父母保護教養權利²⁴⁰、父母為子女最佳利益行動推定，對於無行為能力人代行代受意思表示，對於限制行為能力人，補充其能力之不足。然而，醫療有其特殊性，對不同型態的醫療需求以及醫療科技的發展，父母是否仍有完全的決定權？另外隨著未成年子女的心智發展，可能做出與父母不同的醫療決定，此時是否仍以父母的意見為依歸？在本項中，將分析醫療行為的特殊性，並藉此討論父母在行使醫療決定權時的權利與

²³¹ Mayer v. Nebraska, 262 U.S. 390 (1923)，父母雇用教師教授子女母語屬於養育小孩之自由

²³² Pierce v. Society, 268 U.S. 534 (1925)，父母有權決定子女是否在私立學校受教的權利

²³³ Prince v. Massachusetts, 321 U.S. 158 (1944)，父母有依信仰養育子女之權利

²³⁴ Wisconsin v. Yoder, 406 U.S. 213 ()，Amish 教徒有權拒絕讓已完成八年級學業之子女進入公立學校就讀

²³⁵ Parham v. J.R., 442 U.S. 603 (1979)，未成年人僅得依父母自願同意被送入精神療養院，判決中認為父母會依子女之最佳利益行動，強調親子的一體性

²³⁶ 蘇永欽，我國憲法中的家庭：大法官對台灣家庭制度發展的影響，收錄於施慧玲、黃聖展編輯，家庭權之規範圖像：法律社會學的超國界饗宴，頁 197，2005 年，引自張雅珮，前揭註 207，頁 164

²³⁷ 李震山，憲法意義下「家庭權」，中正大學法學集刊，第 16 期，頁 66，2004 年，引自張雅珮，前揭註 207，頁 164

²³⁸ 施慧玲，前揭註 222，頁 23

²³⁹ 張雅珮，前揭註 207，頁 173

²⁴⁰ 張雅珮，前揭註 207，頁 23-4

限制。

第一款 醫療之特殊性

隨著科技的發展，人類仰賴醫療甚深，公共衛生對人的照護是「從子宮到墳墓」，人類一生的健康，與醫療息息相關。對於醫療的觀念，比較屬於公共衛生當中的第三段預防，也就是限制殘障與復健的部分。在第三段預防當中，主要的目的在於透過適當治療以遏止疾病的惡化並避免進一步的併發和續發疾病、提供限制殘障和避免死亡的設備、心理生理和職能的復健、提供適宜的復健醫院設備和就業機會、醫院的工作治療以及療養院的長期照護²⁴¹。

在醫療科技進步之後，除了在限制殘障與復健的部分能提供更好的服務，公共衛生所推動的預防概念，開始普遍深植人心，對於第一、二段的疾病預防²⁴²，即促進健康、特殊保護以及早期診斷適切治療的部分，相關的健康檢查、預防注射、疾病篩檢等等服務也都大量的被提供，也為民眾所接受。這部分的醫療行為，雖然是以促進健康為目的，但從公共衛生的角度而言，由於尚未有徵兆，而需要醫療的介入，因此在概念上並不屬於醫療概念上的必須行為。

在其他甚至不以促進健康為目的的醫療行為當中，像是在儀式割禮、器官摘出、墮胎²⁴³、結紮手術等等，雖非以醫療為目的，但仍須醫療行為的配合。因此在理解當中，可以得知現在普遍為民眾所接受的醫療行為內容，並不以診療目的為限，而泛指醫療行為人對醫療需求人提供醫學之專業服務、診斷及治療等綜合性行為²⁴⁴。而上述無論是不是以促進健康為目的的醫療行為，其性質包含了持續性、侵入性、救命性、潛在危險性，實驗性、倫理

²⁴¹ 陳建仁，前揭註 11，頁 21

²⁴² 陳建仁，前揭註 11，頁 21

²⁴³ 在此所指墮胎為非因醫療目的而進行的墮胎，如因倫理因素或家庭因素等

²⁴⁴ 林洲富，「探討消費者保護法對醫療行為之適用」，國立中正大學法律學研究所碩士論文，頁 27，2002 年

性、專業裁量性、隱私性、機密性以及時效性²⁴⁵。其行為也有著不確定性、保險介入、資訊不對稱、外部性、政府干預、以及非營利性廠商所扮演的角色等等特殊性²⁴⁶。這些特性，尤其是結果的不確定性與資訊的不對稱兩者在醫療的時效考量上，讓民眾在瞭解醫療過程與期待醫療結果上更加的困難，也因此，使得醫療與一般契約行為有所不同。同時，在這些以醫療為目的的醫療行為當中，在基因體計畫發展之後，由於對基因醫療的知識拓展，關於疾病的發現與診斷，都帶來了更不一樣的影響²⁴⁷，疾病的狀態不僅僅屬於個人，相關的資訊也影響到了分享基因的家人，而透過對基因的瞭解，有些疾病甚至可以在發病前數十年透過檢測即可得知²⁴⁸。在這樣的狀況之下，醫療決定已不再是單純的個人決定、自我負責，可能會牽涉到一個家庭，甚至一個族群的資訊與利益，而其影響也不再只限於健康醫療，甚至包括了社會觀感、就業問題等等，當父母要代替子女為醫療決定時，更是要面臨醫療決定的重大、未成年人無法表達自己需求、時間及情感的壓力，以及倫理法律的衝突²⁴⁹，以上種種，都使得醫療決定的本身更加複雜與困難。

第二款 父母為未成年人行使醫療決定權之限制

在前一項中已經討論過，醫療決定原為父母親權所行使的範圍，然而，未成年人才是真正在醫療行為中的主體，當父母所做決定可能違反未成年人最佳利益，或已明白與未成年人所表達的意思有所衝突，此時如何確保父母正確行使決定權，避免侵害未成年人權益？

父母親權在行使時，必須基於子女最佳利益而做決定，但必須理解的是，利益並沒有一定的解釋，且利益之間也沒有一定的

²⁴⁵ 見劉文瑤，「醫事法要義」，合記圖書，頁 176-181，1999 年

²⁴⁶ 盧瑞芬、謝啟瑞，「醫療經濟學」，學富出版，頁 5-10，2000 年

²⁴⁷ See WHO, GENOMICS AND WORLD HEALTH 43 (2002)

²⁴⁸ 如 Huntington Disease

²⁴⁹ Jeannine Wyszowski, *The Legal Rights of Disabled Infants to Receive Life-Sustaining Medical Treatment*, 4 CONN. PUB. INT. L.J. 181, 201 (2004)，引自張雅珮，前揭註 207，頁 105

順位。只要該利益能夠不違反公共政策、為社會所接受、不引起道德或倫理上的極度反感、以及沒有引起道德或社會上的威脅感，法院都可認可為最佳利益²⁵⁰，且也同意利益間不具有當然之順位，然而在涉及生命存亡之時，生命之利益會被推定為具有優先順位²⁵¹。在醫療之情形，關於父母決定對未成年子女所帶來的利益與不利益在衡量時，具體判斷的因素²⁵²包括：該治療所能帶來之利益、疾病本身之重大性、醫療之性質、子女之年齡及表明之意向以及父母之意見。

1. 治療所能帶來之利益：該治療所得以對子女帶來生命、身體、健康上的利益。能否挽救生命、恢復健康、對於疾病症狀的控制（如高血壓無法治癒，僅能維持），也有可能僅是透過醫療來做一些輔助，使身體功能得以正常（如使用眼鏡、植牙等）
2. 疾病本身之重大性：雖說有些治療得以完全回復健康，然而由於疾病常見且輕微（如感冒），縱使不治療，身體機能亦會在一定的疾病週期之後恢復，不至於影響到長期的身體健康。
3. 醫療之性質：各種醫療型態都有不同的性質，包含醫師對該療法的評價、治療所伴隨的風險或副作用、是否為對健康造成最小危害之治療、治療後的復健狀況等等
4. 子女之年齡與表明之意向：由於父母的決定權並非絕對，而會隨著子女的年齡增長，個體得以表達自我之意見與選擇，在英國 Gillick²⁵³事件中，上議院認為子女隨著成長而增加獨立之成熟度，父母之權威逐漸衰退，而其權利也逐

²⁵⁰ IAN KENNEDY & ANDREW GRUBB, PRINCIPLES OF MEDICAL LAW 253 (1998)，引自許純琪，「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，頁 123，2002 年

²⁵¹ 許純琪，「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，頁 123，2002 年

²⁵² 張雅珮，前揭註 207，頁 107

²⁵³ Gillick v. West Norfolk A. H. A 1 AC 112 (1986)

漸縮小，由最初的監督權利縮減為建議程度²⁵⁴。

5. 父母之意見：父母對於子女的保護照顧，絕不僅止於醫療，因此在醫療決定時，父母仍須多方考量其他財務、宗教、家庭、信念，才做出決定。

在考量眾多因素之下，父母醫療決定權的限制²⁵⁵雖應依不同的情形個案判斷。如醫療必須情形，指的是在疾病自然史²⁵⁶中，已經進入臨床期以後，由於各種徵候的出現，使得病患必須開始尋求醫療上的協助。因此，若父母拒絕子女醫療時，會發生是否得介入的情形。

在經醫療能達到較好預後的情形，子女即有健康上的利益，但醫療的不確定性，醫療介入使得預後較佳的狀況，仍會隨著不同的疾病型態與醫療方式，在不同的狀態下有不同的解讀，究竟預後是否較佳，依然需要醫療上專業的建議與判斷。依 *People ex rel. Wallace v. Labrenz*²⁵⁷ 判決中所稱法律中所制訂的需要保護或受疏忽的兒童之定義為「未受父母適切照顧之子女」，在父母不提供必要的醫療而使子女的健康受損時，可以認為該子女並沒有接受到適當的照顧，因此會構成對子女的「醫療疏忽」²⁵⁸，此時公權力即有介入之可能。

在未治療必定死亡的情形，或不治療會造成死亡的高度危險時，由於生命的維持被推定為未成年人的最佳利益²⁵⁹，在 *In re J*、*In re B*、*In the Matter of Elisha McCauley*、*Matter of Cabrera*、*In re Eric B.*等事件中，法院都認為父母的意見應受重視但並非優越意見，在保護子女生命利益時，除在處於疾病末期或預料未來生活

²⁵⁴ 蔡顯鑫，前揭註 202，頁 173-4

²⁵⁵ 隨著未成年子女年齡的增加，對於父母的醫療決定權也會有不同的挑戰，但礙於篇幅與本文重點，故此段主要討論父母醫療決定權的限制，而將忽略未成年人醫療自主權的部分。

²⁵⁶ 請參見陳建仁，前揭註 11，頁 18-21

²⁵⁷ *People ex rel. Wallace v. Labrenz*, 104 N.E.2d 769, 30 A.L.R. 2d 1132 (Ill. 1952)，引自張雅珮，前揭註 207，頁 107

²⁵⁸ 張雅珮，前揭註 207，頁 113

²⁵⁹ 見許純琪，前揭註 251，頁 118

已不具品質外，並不考慮子女的其他利益，維持其生命的利益被視為重大利益（compelling interest）因此大於父母拒絕治療的利益²⁶⁰。然而，對於一些症狀輕微的疾病，縱使有醫療介入的可能，且治療的預後良好，但整體說來，不使用醫療介入也不影響子女的健康，此時既無健康受損，自然也就不屬於醫療疏忽的狀況。雖然健康上的利益對子女而言是重要利益，但在美國各州，仍要求各州雖有提供未成年人必要醫療的義務，但也不得要求父母提供子女違反其宗教信仰醫療的強制要件，此外也多有承認父母得以宗教作為抗辯的法律²⁶¹。因是，父母對於未成年子女在有有效醫療得以提供時有提供的義務，但在尊重宗教信仰的前提下，得有例外的承認，然而一旦牽涉到生命維持的利益時，除特殊情形外，未成年子女生命維持的利益將優於其他的利益，父母無權利拒絕提供該必要的醫療。

對於醫療所帶來的性質或風險，使得預後不確定仍高的情形，同時父母在做醫療決定的相關考量時，也會參照其他因素，做最後的決定，疾病的預後相較於其他選擇的結果，父母依然有可能在衡量其他利益後選擇不接受醫療，由於利益之間的優先性並無一定順序，縱使醫師建議選擇醫療，但只要父母非恣意拒絕，有合理的考慮因素時，在不牽涉到未成年子女生命危險時，應尊重父母權利。

若是在非醫療必須之情形，廣泛的包含了以促進健康為目的，但病患²⁶²實際上未有任何臨床徵候的出現，也包含了非以促進健康為目的的一些醫療行為。

對於非以促進健康為目的的行為，像是儀式割禮或是器官的捐出，其目的在於滿足父母對於宗教信仰的情感或者滿足第三人

²⁶⁰ 張雅珮，前揭註 207，頁 108-109, 117-118

²⁶¹ 張雅珮，前揭註 207，頁 113

²⁶² 在以促進健康為目的的醫療行為中，行為人是否稱為病患在學術上多有爭議，但在此仍簡稱為病患以避免多種用字之混亂，在此說明

的利益，在英美法院所累積的案例中，到目前為止也尚無同一之論調，有認為應保護未成年人身心完整故持反對意見者^{263,264}，也有認為基於考量家庭共同利益，對未成年侵害不高而予以同意的判決^{265,266,267,268}。對於判決的不一致，可以看出在關於這類型的醫療行為父母是否有決定權雖仍無共識，但判決也顯示在此部分的決定權並非絕對，法院有其介入的空間。至於像是墮胎、美容手術這一類的醫療，則因為施行對象雖為未成年人，但已有理解風險並表達想法的能力，關於此類的爭訟事件，雖然如學說及 Gillick 判決所指出父母權利隨子女成長而逐漸縮小，由最初之監督權利縮減至建議的程度²⁶⁹，但在關係到生命與重大倫理爭議時，由於更需要足夠的理解力與成熟度來做判斷，此時未成年人可能因為成熟性不足以及經驗的欠缺，使得父母親的參與所受到承認的機率也就越高²⁷⁰。本文也認同父母的權利只是推定為子女的最佳利益，當子女已經逐漸有能力表達其意思時，父母的權利便隨之限縮。在牽涉到生命與重大倫理爭議時，也是在同樣的概念之下，只是由於嚴重性更高，子女必須更有力的顯現出其成熟度，否則仍然應推定父母親所做之決定是子女之最佳利益。

第二節 父母對新生兒之篩檢決定權

Ross 與 Moon 將遺傳篩檢做了一個簡單的分類（請見圖表 2），作者並提出了對於是否得施行遺傳篩檢的一些看法，所分類的基準，也以篩檢原則為據²⁷¹，其所進行的相關推論，多以醫療實務以及生命倫理的觀點出發，所考慮者包含醫療上的意義以及社會心理層面帶來的影響，但是父母的決定權究竟為何，卻沒有論及。

²⁶³ See *Oliner v. Lenox Hosp.*, 431 N.Y.S.2d 271,272, *In re Richardson*, 284 So.2d 185 (La. Ct. of App. 1973)

²⁶⁴ See *In re Richardson*, 284 So.2d 185 (La. Ct. of App. 1973)

²⁶⁵ See *Re J.* 1 FLR 224

²⁶⁶ See *Masden v. Harrison*, Eq. No. 68651 (Mass. Sup. Jud. Ct., Jun. 12 1957)

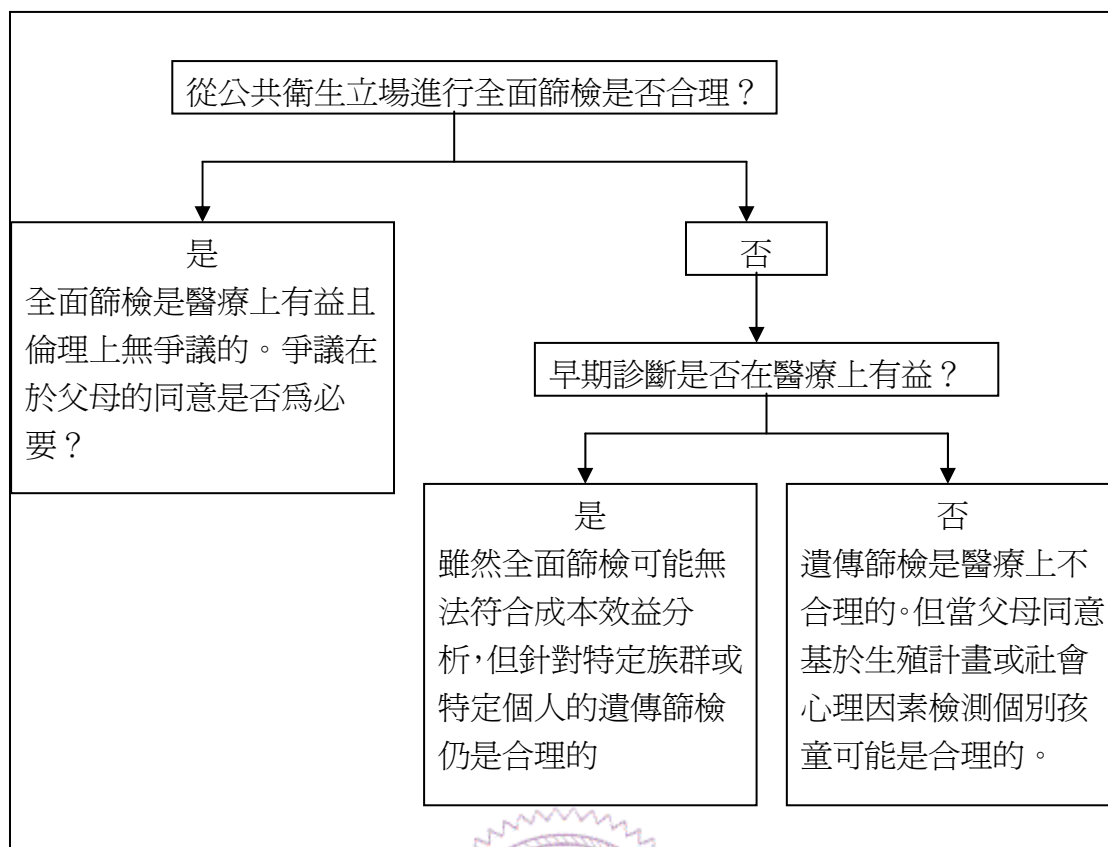
²⁶⁷ See *Huskey v. Harrison*, Eq. No. 68666 (Mass. Sup. Jud. Ct., Aug. 30. 1957).

²⁶⁸ See *Foster v. Harrison*, Eq. No. 68674 (Mass. Sup. Jud. Ct., Nov. 20. 1957)

²⁶⁹ 張雅珮，前揭註 207，頁 97

²⁷⁰ 張雅珮，前揭註 207，頁 96

²⁷¹ 在公共衛生立場進行全面篩檢合理與否即以是否符合篩檢原則為標準



圖表 2

自本章第一節的論述可以得知，父母在醫療決定當中，親權原則上是被尊重，但有時也會透過客觀的檢驗基準來確認父母的決定是出於子女最佳利益，確認是否有造成醫療疏失的情形。新生兒篩檢透過篩檢來早期發現代謝異常是否存在，在醫療上，屬於預防醫學的一環，仍未達到疾病的臨床期，在新生兒的一般生理觀察中並沒有發現症狀。另外，新生兒篩檢的受檢者乃是甫出生之嬰兒，完全沒有行為能力，因此也無法表達自己的意見，全部必須仰賴父母來代其做意思表示。然而，新生兒篩檢又屬於遺傳篩檢的一種，其所得知之資訊關係到整個家庭而非單純新生兒個人，且該資訊將來卻可能對新生兒造成負擔，當篩檢出的結果無法直接有益於個人但其資訊可能有益於家庭的時候，父母親是否有權為相關的篩檢做同意？在上一章中，已然對於篩檢相關原則作分析與討論，因此在本節將以是否符合篩檢原則，來對父母的決定權做進一步的探討。

第一項 符合篩檢原則之項目

符合篩檢原則的項目，表示該篩檢具有效果，且篩檢符合效益。以目前台灣所推行的新生兒篩檢項目，均屬於完全符合篩檢原則的先天性代謝異常疾病。因是，透過篩檢可以早期發現疾病，並藉由適當的介入，讓新生兒的健康得以維持。

以先天性甲狀腺功能低下症為例，患有此症狀而延誤治療者，容易造成智能障礙，但根據研究發現，只要在篩檢後有適當的治療，病患需要接受特殊教育的比例由 40% 大幅降低為 10%，且病患智商通常可高於 100，在學校也有良好的表現^{272,273}。該病在國內的相關研究中，也有類似的結果，凡在篩檢後有定期追蹤治療的患者，都能有正常的生長發育²⁷⁴。當新生兒篩檢能達到早期發現疾病從而早期治療的目的，此時不但疾病死亡率降低、後續醫療成本的減輕、對於父母與社會所付出的照護及相關社會成本，都有大幅的改善²⁷⁵。關於篩檢的方法，目前也僅需透過採取新生兒腳跟兩側的一滴血液陰乾後即可送檢²⁷⁶，所需相關費用自付部分為 350 元，且對於經濟弱勢的民眾也有另行補助²⁷⁷，而採檢機構廣布全台各縣市²⁷⁸，在民眾的可近性上也不成問題。

在世界衛生組織（World Health Organization, WHO）所提出的醫療遺傳學及基因服務之國際倫理指導守則²⁷⁹中指出，雖然遺傳篩檢應出於自願且提供完整的告知後同意，但新生兒篩檢是其中的例外，由

²⁷² Brook CGD, *The Consequences of Congenital Hypothyroidism*, 42 CLIN. ENDOCRINOL. 431, 431 (1995)

²⁷³ Dussault JH, *Neonatal Screening for Congenital Hypothyroidism*, 13 PATHOPHYSIOL OF THYROID DISEASE 645, 650 (1993)

²⁷⁴ 蔡文友，台灣地區先天性甲狀腺低能症新生兒篩檢：台大醫院篩檢中心之經驗，當代醫學，頁 50，1995 年

²⁷⁵ Ciske DJ et al., *Genetic Counseling and Neonatal Screening for Cystic Fibrosis: an Assessment of the Communication Process*, 107 PEDIATRICS 699, 701 (2001)

²⁷⁶ 國民健康局 遺傳疾病諮詢服務窗口

<http://www.bhp-gc.tw/front/bin/ptdetail.phtml?Part=moveB-950921-5&Category=153903>，最後到訪日期 2007/5/22

²⁷⁷ 楊永祥、陳冠如，前揭註 101，頁 3

²⁷⁸ 請參見台大醫院新生兒篩檢系統 <http://ntuh.mc.ntu.edu.tw/gene/nbs/Hospital.htm>，最後到訪日期 2007/5/22

²⁷⁹ WORLD HEALTH ORGANIZATION, PROPOSED INTERNATIONAL GUIDELINES ON ETHICAL ISSUES IN THE MEDICAL GENETICS AND GENETIC SERVICES. Geneva: World Health Organizations (1997)，另外由於發佈此守則時，串聯質譜儀技術尚未被使用，因此在建議中所指的新生兒篩檢項目，應依照傳統篩檢原則，並未包括後來所生無法符合篩檢原則之疾病項目

於早期診斷與治療先天性代謝疾病可促進新生兒健康，因此新生兒篩檢應該是強制的，但仍應告知父母篩檢的意義、目的、可能結果與後續處理方法等相關訊息。在美國小兒科醫學會也提出新生兒篩檢雖需要告知後同意，但主要是在資訊提供，形式上並不一定要包含書面同意書的簽署²⁸⁰。從醫藥衛生領域來看符合篩檢原則的新生兒篩檢項目，幾乎是完全性贊成父母對於篩檢應推定同意，甚至強制同意。在本項中，將主要探討符合篩檢原則的項目是否得以強制篩檢的議題，首先將檢視美國兩個關於強制篩檢的案例，其後討論台灣常規篩檢的現狀，並探討是否得以強制篩檢，最後則是在現今的篩檢實務下，有無強制篩檢之必要。

第一款 美國強制篩檢案例

美國的政策呼應了 WHO 與小兒科醫學會的想法，美國目前的政策雖依各州有所不同，但大多規範於州法之中，推行上則多屬於強制篩檢²⁸¹或者推定同意²⁸²的篩檢。關於新生兒篩檢的強制同意規定，在美國也有案例引發是否違憲的爭議，最新的兩個案件都發生在 Nebraska 州，然而父母的主張均被法院駁回。以下，將針對此二案件作更詳細的說明：

1. Douglas County v. Anaya²⁸³

Rosa Ariel Anaya 在 2003 年 7 月 11 日出生於 Nebraska 家中（並無醫師在場），該年 7 月 17 日，對 DHHS 進行出生通報。DHHS 在同年八月收到出生通報後，發現 Rosa 並沒有依照該州§71-519 規定作新生兒篩檢，因此發通知予 Anaya 闡明此規定與篩檢程序。Rosa Anaya 的父母則以宗教理由拒絕。Anaya 主張從出生通報後迄今已 70 天，法律

²⁸⁰ American Academy of Pediatrics, *Serving the family from birth to the medical home, Newborn Screening: a Blueprint for the Future- a Call for a National Agenda on State Newborn Screening Programs*, 106 PEDIATRICS 389 (2000)，由於美國大多數的州對於新生兒篩檢都是採取強制篩檢或推定同意篩檢，因此告知相關資訊才是其所關心的重點

²⁸¹ 有 5 州不提供任何形式的免除，33 州僅得以宗教理由而為免除，GAO

²⁸² 有 13 州得以任何理由來拒絕篩檢，GAO

²⁸³ Douglas County v. Anaya, 694 N.W.2d 601 (Neb. 2005)

規定通報後兩天應作新生兒篩檢，因此現在才作新生兒篩檢是無意義的。同時也主張該法違反美國憲法第十四修正案。

法院則認為，州在新生兒篩檢上有令人信服的利益，而 Anaya 的宗教信仰並不比該利益重要。同時地方法院也認為新生兒篩檢在此時還不算太晚，因此命令 Anaya 應讓 Rosa Anaya 接受新生兒篩檢。

Anaya 認為，這樣的案件牽涉到親權與宗教自由，屬於混雜的權利 (hybrid right)，應採用嚴格審查基準，但法院認為並非混雜的權利就應使用嚴格審查基準，同時法院也引 *Church of Lukumi Babalu Aye, Inc. v. Hialeah*, 508 U.S. 520, 113 S.Ct. 2217, 124 L.Ed.2d 472(1993) 案，認為一個中性且廣泛應用的法律 (neutral law of general applicability)，縱使會對特定宗教的行使造成負擔，但仍不需要做嚴格審查。另外，法官引述 *San Jose Christian College v. Morgan Hill*, 360 F.3d 1024(9th Cir.2004) 中 Hialeah 法官的意見，認為當一個法律沒有針對人民的宗教行動做侵犯或限制的時候，就是所謂的中性且廣泛運用的法律。在§71-519 中，所有出生於 Nebraska 的嬰兒都應接受篩檢，並無歧視特定需要篩檢的嬰兒，其目的也不在針對宗教信仰或宗教的行使。雖然法律是否違憲是一個法律上的問題，但依據 *Slansky v. Nebraska State Patrol*, 268 Neb. 360, 685 N.W.2d 335(2004)，法律應該被推定為合憲，所有合理的問題都應該傾向於合憲的解釋。

因此總結來說，對於 Anaya 提出的合憲問題，應接受合理審查。證據顯示在法律下所篩檢的疾病是能夠早期治療且使孩童免於失能或死亡。基於兒童安全與健康的考量，同時拒絕篩檢可能造成社會潛在的負擔，因此 Nebraska

州出生的嬰兒，州有其健康與福利上的利益，§71-519 是為了保護這樣的健康與福利。這是一個法律上合理的基準，因此該法是合憲的。

至於 Anaya 所主張的篩檢無意義，法院認為，任何人不得因自己在規定時間內拒絕配合篩檢，之後主張因為超過時間因此篩檢無意義。且在 *Krajicek v. Gale*, 267 Neb. 623, 677 N.W.2d 488(2004)案中曾表明，一個議題在立法的開始就不存在或立法的效果缺乏法律上認可的利益時，為無意義的。本案中專家證人的證詞表示雖然超過規定的 48 小時，部分情況可能已經發生，但仍不妨害發現其他較晚發的疾病並幫助其預防，因此對於孩童的健康與福利仍是重要的。在這樣的想法下，新生兒篩檢並非無意義。

2. *Spiering v. Heinman*²⁸⁴

在 *Spiering* 案中，Nebraska 州的地方法院與父母一同提起新生兒強制篩檢違反憲法第一、第四與第十四修正案的訴訟，由於 *Spiering* 夫妻是虔誠的 Scientology 信仰者（雖非正是教會成員，但皆遵從該教義的教導），在該教教義中要求沈默出生（Silent Birth），認為父母應避免新生兒在出生時與出生後七日內遭受到痛苦，而他們認為新生兒篩檢中採檢的過程會違反該原則，將造成新生兒生理與心理的傷害。此外，該教並不允許採取生育控制，因此關於強制篩檢的規定²⁸⁵將置父母於困境之中。

在本案中，法官對於是否採用嚴格審查基準以及關於違反宗教自由的部分，大多承襲了 *Anaya* 案的看法，認同一個中性且廣泛應用的法律（neutral law of general applicability），縱使會對特定宗教的行使造成負擔，但仍不需要做嚴格審

²⁸⁴ *Spiering v. Heinman*, 448 F.Supp.2d. 1129 (Sep. 2006)

²⁸⁵ Nebraska 關於新生兒篩檢的規定曾做修法，規定所有在該州出生的新生兒必須在出生 24-48 小時內接受新生兒篩檢，且無任何免除條款。

查，甚至認為合理審查基準已足，即其行為與政府目的能有合理連結。對於 Spiering 提出的”Secular Exemption”²⁸⁶，法院認為並未鼓勵醫師忽略應在規定時間內對新生兒做篩檢，且相關法條中雖有關於早產兒或健康有問題以至於在新生兒篩檢上有其他的規定，但該些新生兒其實必須接受兩次篩檢，而非得以免除，因此並不適用。關於混雜權利的部分，法院認同 Troxel V. Granville, 530 U.S. 57, 65-66, 120 S.Ct. 2054, 147 L.Ed.2d 49(2000)中父母對於他們的子女有照顧、監護與管控的基本權利，然而如同 Parham v. J.R., 442 U.S. 584, 603, 99 S.Ct. 2493, 61 L.Ed.2d 101 (1979)判決中所言，在兒童身心處於危險時，州並非沒有憲法上的權利得以超越父母的自主權。當法院在分辨親權之於父母以及兒童安全之於兒童的權利時，認為他們是具有相同的價值，但是在醫學證據指出篩檢關係到嬰兒的生與死，尤其是父母的拒絕都會透過法院的聽證來解決時，並不意外 Spiering 無法提出支持他們立場的先例。同時，法官也採取 Anaya 案中關於新生兒篩檢與州的利益之間有合理關連，此外，在篩檢前父母都會接到相關的通知，而且父母反對後，在法院經聽證下命令之前，亦不得施行篩檢，並無違反憲法第四修正案不當搜索之情形。至於憲法第十四修正案，關於父母權利的部分，法院認為如同先前所提到在最高法院中，並不使用嚴格審查基準來區辨親權之於父母以及兒童安全之於兒童的權利，此時州法的目的又在於保障兒童避免他們受到死亡與嚴重傷害的危險，因此也沒有違反憲法第十四修正案。

從美國的兩個案例中，可以得知法院對於是否違憲的部分都不採取嚴格審查的基準，縱使不考慮是否影響到宗教自由而僅考慮相關不當搜索與親權的部分仍會發現在推定現行法規合憲的情形下，相關的醫學證據也都指出新生兒篩檢可

²⁸⁶ 指若法條中有其他相關得以免除的原因時，政府不能僅以另一個理由是宗教而不得以以免除

有效的避免罹病兒童的死亡與對身體的嚴重傷害，因此父母雖然對新生兒得以主張親權，但在考慮州的利益的形態下，父母並不能拒絕新生兒篩檢的施行。

第二款 台灣之常規篩檢得否以強制方式為之

目前台灣的狀況是屬於推定同意的篩檢，各醫院都將新生兒篩檢列為常規性的篩檢項目，但若詳究台灣相關的法規，能被認為與新生兒篩檢相關的規定，只見於優生保健法第六條：「I. 主管機關於必要時，得施行人民健康或婚前檢查。II. 前項檢查除一般健康檢查外，並包括左列檢查：一有關遺傳性疾病檢查。二 有關傳染性疾病檢查。三 有關精神疾病檢查。III. 前項檢查項目，由中央主管機關訂之。」除此之外，並沒有更具體的法律。同時，在實務推行上，篩檢的資訊提供是相當模糊的，目前大多仰賴衛教單張的提供，少有醫療專業人員的說明，然而，衛教單張卻又以解釋各項疾病的症狀、預後為主，不提及篩檢的意義與治療上的限制²⁸⁷。在這種情況之下，父母可能對於子女會接受新生兒篩檢一事都不甚清楚²⁸⁸，在此種實務操作之下，雖然沒有強制新生兒接受篩檢，但是父母親經常在不清楚有新生兒篩檢或者不知得以拒絕篩檢的情況下，使得我國的新生兒篩檢幾乎已經類似於強制篩檢。

在合乎篩檢原則的疾病項目部分，回顧父母醫療決定權的具體標準，所篩檢的疾病均為可能對新生兒生長發展甚至生命造成威脅的嚴重疾病，篩檢的步驟簡單且為醫療專業所推薦，一旦篩檢出疾病經適當治療，也都能有效保護新生兒的生命與健康，此時新生兒雖無法表達其意願，在父母拒絕

²⁸⁷ 黃美智，透視新生兒篩檢，科學發展第 378 期，頁 25，2004

²⁸⁸ 在針對某醫學中心所做的研究中，僅有 55% 的父母被告知要做新生兒篩檢，但有 73% 的父母認為需要取得同意後，方可進行篩檢，參見黃美智等，遺傳檢測之知情同意與結果告知：新生兒篩檢與羊膜穿刺術，遺傳諮詢與教育之生命倫理議題國際會議專刊，2005 年

篩檢時，雖然新生兒未必罹病，但基於疾病的嚴重度與健康的不可逆性，父母的拒絕即有可能造成新生兒的重大健康或生命損失，如此一來父母是否對於新生兒篩檢有完整的決定權？

新生兒篩檢所檢測的對象是針對「無症狀」之個體進行，而醫療則是對於已產生疾患之症狀進行處理。因此，在醫療方面大多有時間的急迫性，但是否篩檢無症狀的個體，似乎就沒有這樣的急迫性。若父母拒絕讓子女接受篩檢，縱使子女後來發病，也不能說是父母未提供必要醫療而使得子女的健康受損，即不能符合醫療疏忽的狀況。然而配合國家的衛生政策，為保障新生兒健康，在考慮公共衛生的角度，縱使新生兒篩檢在醫療上並沒有急迫性，但是從篩檢的角度而言，在 *Spiering* 案中，醫療專業的相關證詞說明了新生兒在出生後及早篩檢是有必要的，主要是因為隨著新生兒開始攝食，相關的代謝物即開始累積，一旦有代謝異常時，疾病症狀可能很快的就會出現²⁸⁹，因此篩檢在時間上是有急迫性的。透過篩檢後早期發現早期治療能夠有效的保護新生兒的生命健康，此時若立法規定強制篩檢，雖對父母親的權利可能造成一些限制，但早期發現除了在治療上效果卓著外，所費成本也遠低於發病後才開始治療的成本，符合經濟效益²⁹⁰，在衡量此時的子女健康發展與父母在這部分的決定權，當所篩檢疾病項目是符合篩檢原則時，應認為父母的決定權受到限縮並不違反比例原則。

第三款 實務有無強制篩檢之必要

美國曾有研究²⁹¹指出在 Maryland 與 District of Columbia

²⁸⁹ 參見王作仁，先天代謝異常疾病的診斷，代謝性疾病：台灣經驗，國民健康局，頁 343，2004 年

²⁹⁰ *Spiering v. Heinman*, 448 F.Supp.2d. 1129 (Sep. 2006)

²⁹¹ Press Release, National Academy of Science Institute of Medicine, Genetic Testing Policies Must Stress Informed Consent, Confidentiality, and Voluntary Participation (2003), *reprinted in* Francy E. Foral, *Necessity's Sharp Pinch: Parental and State's Rights in Conflict in an Era of Newborn Genetic*

兩州²⁹²在透過父母親取得篩檢同意後，篩檢率²⁹³與採取強制篩檢時相同，甚至更佳。目前台灣現況，已有超過 99%的篩檢率²⁹⁴，在篩檢率這麼高的情況下，是否仍有必要採用強制篩檢的手段？從美國的經驗，可以得知無論同意與否，篩檢率並不會造成下降，但需要考慮的一點是，在台灣實務中父母有超過半數不知道新生兒受到篩檢，目前並無法得知透過取得父母同意後的篩檢率究竟為何，然而在現行的狀況中，新生兒的健康依然受到篩檢的保障。此時若立法以強制的方式進行篩檢，對絕大多數的父母或新生兒都沒有實質上的差別，並且透過立法的手段，更能夠確保新生兒的最佳利益，並且也因為法律的保障，同時保障父母的權益，避免因為實務上操作父母不知有篩檢或者得以拒絕篩檢的情況發生。

另外，強制篩檢的目的是在於增進新生兒最佳利益。在這樣的前提之下，讓父母得以知悉（無論是否必須取得同意）都是非常重要的。在 WHO 的倫理守則也提到知悉的議題²⁹⁵，關於告知的內容與方式，在下一章中會有更完整的討論，在此所要指出的是，縱使是強制篩檢，在篩檢結果成陽性或疑陽性時，還有許多進一步檢查或者後續治療的部分需要父母的配合，此時若父母不清楚篩檢的存在或目的，對於後續的配合度將會較低，而可能損及新生兒的健康²⁹⁶。對於推定同意的部分，父母對於篩檢的瞭解更直接的影響到他們在做決定時的相關考量，在英國、澳洲或者美國某些州，對於拒絕篩檢的父母，也會有另行的諮商程序，確保父母完全理解篩檢的意義並願意承受拒絕篩檢對於子女所產生的風險。

第二項 不符篩檢原則之項目

Screening, 2 J. HEALTH & BIOMEDICAL L. 109, 119 (2006)

²⁹² 此二州仍有新生兒篩檢的相關立法，但家長得以任何理由拒絕，屬於推定同意的模式

²⁹³ 在該研究指出，新生兒篩檢的拒絕率約為千分之五

²⁹⁴ 林秀娟，前揭註 3，頁 7

²⁹⁵ *Supra* note 279

²⁹⁶ 黃美智，前揭註 53

由於篩檢方法可能是有害、品質不佳、有嚴重的副作用，包含過度診斷、錯誤的保證、錯誤的焦慮以及社會及身心成本。並非所有的遺傳篩檢都有充足的準確性，部分只能提供不高的預測力或給予一個初步的風險評估²⁹⁷。當篩檢呈現陽性結果時，立刻會影響到父母與新生兒的互動、家庭生活形態、父母工作、日後生育計畫、嬰兒照顧需求等等層面²⁹⁸。父母親面臨一個可能有病的小孩，立刻會有情緒上的衝擊，縱使小孩沒有任何病兆產生，但是有些父母會因而對小孩的任何反應都過度敏感，或者相反的認為新生兒患有嚴重疾病，因此刻意與之疏離。一旦確認新生兒的罹病情形，對於病童的照顧勢必會在家庭人力安排上、財務規劃上要重新做調整，而疾病的遺傳性也會影響到父母對於再生育的相關規劃等等。此時若無法提供有效介入方式，對於家庭生活以及新生兒在日後與社會互動都可能帶來許多風險。人們在尋求健康照護的權利促使國家有責任將對於個人與公共衛生有顯著貢獻的篩檢帶給民眾。由於篩檢涉及高度且全面的專業，不僅是對於醫療的發現與診斷，更包含了對於公眾健康的全面性評估，其影響也不是只對於接受篩檢的個人，也包含了後續的醫療專業發展與醫療體系配合，基因篩檢更是使得相關資訊影響到享有共同基因的其他人。而篩檢的結果可能會帶來對於相關的歧視議題、工作權利等等社會層面的影響，所以國家同時在提供篩檢的同時也必須保護個人與群體對抗篩檢相關的影響以及潛在的危害，並且反制對於個人權利與人權的負面影響²⁹⁹，也因此有主張認為從公共衛生與保護個人的觀點來看，對於篩檢最好的策略就是在被准許之前都完全的禁止³⁰⁰。

目前科技發展所能及的篩檢項目中，並非所有項目都能夠符合篩檢原則，在以往無法符合篩檢原則的篩檢，便不會推行，然而，串聯質譜儀屬於一種特殊的情形，因為在同一個篩檢動作下，可以「同時」篩檢符合篩檢項目的不符合篩檢項目的疾病。新生兒篩檢項目中有許

²⁹⁷ H.R. Abbing, *Some Legal Aspects of Genetic Screening*, 22 MED. & L. 401, 402-3 (2003)

²⁹⁸ 呂宜珍等，前揭註 46，頁 775

²⁹⁹ H.R. Abbing, *Supra* note 297, at 406

³⁰⁰ H.R. Abbing, *Supra* note 297, at 408

多不符合篩檢原則，舉例來說鐮刀性貧血症就是在剛開始篩檢的時候，並沒有有效的治療方式，然而在證實了使用盤尼西林預防可以降低疾病率與死亡率之後，該篩檢方得以被正當化。到了今日，美國政府仍持續篩檢一些對新生兒無益的疾病，例如縱使資料顯示沒有早期的治療能夠改變疾病的進程，但還是有兩州篩檢囊腫性纖維症。在部分國家，兒童被檢測裘馨氏肌肉萎縮症（Duchenne muscular dystrophy），而這個疾病甚至沒有已知的早期治療方式³⁰¹。此時，若該項目不符合篩檢原則，是否得以一併篩檢？本文接下來將篩檢原則分為效率和效果兩部分，並分別探討其所面臨的利益與風險、政策考量等議題，最後對於父母決定權的部分作出相關的分析。

第一款 不符合效率原則

效益主義（Utilitarianism）認為最佳的行為是促進最大多數人的最大幸福，並且當一個行為能達到最大總和的快樂時，該行為就是正義的。在這樣的想法之下，計算效用與淨產出就經常被用於醫療決策與公共政策之中³⁰²。新生兒篩檢中，會影響到效率原則的主要就是成本效益原則，成本效益多方考慮關於投入與所獲得的成果之間是否有經濟上效益外，未達效率原則的普遍性篩檢則會造成勞師動眾之嫌，既然事後治療更能節省醫療資源，何必大規模篩檢造成參與民眾在時間、社會成本的投注。在節省機會成本與資源有效分配的考量下，國家大多選擇不推行³⁰³不符合效率原則的篩檢，此時個人對於國家也不能有法律或財務上的主張³⁰⁴。

但是這樣總體考量的想法並非也能夠適用於個人，在成本效益的考量中，會將健康、金錢、時間等等諸多不同因素換算成同

³⁰¹ Lainie Friedman Ross & Margaret R. Moon, *Ethical Issues in Pediatric Genetics*, in *GENETICS IN THE CLINIC: CLINICAL, ETHICAL, AND SOCIAL IMPLICATIONS FOR PRIMARY CARE* 153, 159-160 (Mary B. Manowald et al. eds., 2001)

³⁰² Matti Häyry, *Utilitarian Approaches to Justice in Health Care*, in *MEDICINE AND SOCIAL JUSTICE: ESSAYS ON THE DISTRIBUTION OF HEALTH CARE* 53, 53 (Rosamond Rhodes et al. ed., 2002)

³⁰³ 在此所提到的不推行，是指在政策上不去推動，但並非對相關的篩檢有禁止

³⁰⁴ H.R. Abbing, *Supra* note 297, at 407

樣的單位³⁰⁵，面對各種價值的難以共量性³⁰⁶，雖然個人不得向國家有所主張，也有個人會認為健康的價值無法與其他不同價值相互比較，也願意自行尋求政策所未提供的篩檢項目。不符合效率原則的篩檢並不是目前政府所推動的篩檢內容，但由於同樣可以透過串聯質譜儀篩檢，因此坊間很容易的可以尋得相關的服務。此時父母是否能幫子女決定這類型的篩檢？對於這些全面性的篩檢可能會使得成本太高以致於無法符合成本效益分析的疾病的遺傳檢測，如果在一些可辨識的高風險族群，且早期診斷可以降低疾病率與死亡率的情形，例如在 Amish 族好發的楓糖尿症，或者 Ashkenazi Jewish 好發的高雪氏症，醫療上的利益可能會支持篩檢這些特定的標的族群³⁰⁷，但在政府決定篩檢高危險族群時，則必須注意可能引起的社會效應，如對族群的標籤化或歧視等。縱使在低危險族群，父母對於特殊疾病篩檢的要求也可能是有正當性的。父母對於未篩檢的遺傳疾病的焦慮，尤其在疾病可得治療的時候，這樣的篩檢是有正當性的³⁰⁸。

再次回顧新生兒篩檢的目的，是在於透過早期發現疾病，使得以對於患病的孩童早期作介入，以避免造成身體的傷害甚至生命的損失，若該篩檢僅不符合效率原則，但是篩檢方法可靠，且篩檢後具有有效的介入方式，此時該篩檢仍能對孩童帶來具體的利益。父母對於子女有保護教養之責，且父母必須基於兒童的利益來行使其親權，而今父母在基於維護子女的健康利益下，選擇一個能夠對兒童有具體利益的篩檢，顯然得以符合正當的權利行使概念，國家若加以介入禁止這樣的篩檢，則不符合子女之利益。

第二款 不符合效果原則

所謂的效果指的是所使用的方法能夠達到預期的目的，不符

³⁰⁵ 衡量的單位在早期大多使用金錢來做比較，逐漸的也發展出所得以節省的人年、或者 QALY (Quality Adjusted Living Year) 等以時間為主的比較基準

³⁰⁶ 意指以同樣的標準加以衡量，比方說將所有變數都換為金錢、時間等等

³⁰⁷ Lainie Friedman Ross & Margaret R. Moon, *Supra* note 301, at 160

³⁰⁸ Id.

合效果原則，在篩檢當中即謂無法透過篩檢早期發現，或者在早期發現之後無法早期治療。在傳統的篩檢當中，國家一般都不可能提供一個沒有效果的政策，民眾也難以想像在不符合效果原則的時候，接受篩檢能有什麼樣的利益。然而在遺傳篩檢裡，遺傳資訊則有可能帶來傳統篩檢所無法提供的利益，在遺傳學中由於個人的診斷以非孤立的，而會反映出對於其手足、父母、子女與其他血親的疾病可能性或危險因子³⁰⁹，對於家庭來說，縱使不符合篩檢原則無法直接有益於個人，但是得知相關的遺傳資訊卻有可能有益於家庭。在這樣可能帶來利益的狀況下，才開始了對於不符合效果原則的篩檢是否能夠施行的議題。以下將討論分為無有效介入方式以及無可靠篩檢效度兩個部分，探討其所帶來的利益與風險，以及父母的決定權。

1. 無有效介入方式

篩檢的目的在於早期發現早期治療，以降低疾病率與死亡率，一旦無有效的介入方式，則篩檢的目的則無法達成。至於「有效的介入方式」，包括了使病患能夠逐漸痊癒的治療，以及使病患能夠維持健康狀態/現狀的介入。以半乳糖血症為例，由於半乳糖(galactose)轉變成葡萄糖(glucose)的代謝途徑發生機能障礙，導致體內半乳糖的堆積，引起血中乳糖濃度增加。當代謝乳糖時的中間產物無法有效移除，持續堆積在體內造成腦、肝、腎……等重要器官組織障礙與智能遲緩，若無介入治療甚至會危害生命。此時應避免攝入含有乳糖或半乳糖的飲食，透過食物控制，即可維持其健康³¹⁰，這就是典型的代謝性疾病中透過飲食介入來維護新生兒健康的方式。而無有效介入方式則包括了在發現疾病之後沒有辦法介入，以及現有可能的介入方式，但相關知識仍不充足。此

³⁰⁹ Lainie Friedman Ross, *Supra* note 301, at 167

³¹⁰ 簡穎秀，半乳糖血症，網址：

http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/disease/Galactosemia_950403.htm，最後到訪日期：2007/6/1

時篩檢對新生兒並無法帶來直接的利益，但究竟篩檢可能帶來什麼樣的風險，是否對新生兒可能有益？而父母又是否具有篩檢決定權？

A. 篩檢所得之利益與風險

在國內的倡議者主要對於篩檢這些疾病的主張是父母有知的權利³¹¹，縱使不能透過介入的方式改善或維持新生兒的健康，或許對於新生兒而言並沒有直接的利益，但知道新生兒的狀況對父母而言也是一種利益，罕見疾病基金會便認為「早期發現、早期因應」以做好飲食控制、適當之照護，即是最有效之「治療」³¹²。篩檢這些疾病的正當化理由可能是得以藉著遺傳資訊來教育父母對於未來生殖的風險。另外，早期診斷可能對罹病的孩童仍是有益的，因為當症狀發作的時候可以避免一些不必要的診斷檢查³¹³。除了在醫療上的利益，篩檢這類型的疾病在社會心理部分可能也是能夠得到一些利益的，這些利益包括：家庭可以減低對未來的不確定感、在規劃未來時能夠更加實際以及父母對孩童的未來期待會更加的「務實」³¹⁴。

除了醫療上所帶來篩檢存在的偽陰性偽陽性風險之外，同樣的在社會心理層面也會帶來其他相關的風險，縱使在表現上並沒有不正常，但遺傳的不正常仍造成歧視、親子的聯繫可能會被抑制、正常的家庭關係可能會受到父母或者健康的其他手足的罪惡感影響（survivor guilt，倖存者罪惡感）、可能會發展出「弱勢兒童症候群」（vulnerable child syndrome）

³¹¹ 罕見疾病基金會，「7月1日新生兒篩檢新制決策過程大逆轉」，財團法人罕見疾病基金會會訊，第27期，頁1，2006年

³¹² 楊永祥、陳冠如，前揭註101，頁2

³¹³ Lainie Friedman Ross & Margaret R. Moon, *Supra* note 301, at 160

³¹⁴ American Society of Human Genetics Board of Directors, *American College of Medical Genetic Board of Directors: Points to consider: ethical, legal and psychological implications of genetic testing in children and adolescents*, 57 AM J HUM GENET 1233 (1995); Report of a Working Party of the Clinical Genetics Society (UK): *The genetic testing of children*, 31 J MED GENET 785 (1994), in Lainie Friedman Ross & Margaret R. Moon, *Supra* note 301, at 157

以及父母的期望可能在潛意識會被修正等等³¹⁵。在篩檢計畫的早期，無疑的會發生錯誤標籤（mislabeling）的情形。研究顯示陽性篩檢結果會負面的影響心理健康，因為被標籤為「有病」而失去自尊，縱使從來沒有症狀發生過。這樣的標籤也會導致對兒童甚至對家庭的歧視。事實上，患有遺傳疾病的病患可能是最需要醫療保險的一群人，然而他們經常是最沒有機會得到這樣保險的人³¹⁶。在 1998 年，研究指出有超過 200 個由於他們在遺傳上的表現特性或從遺傳檢測中所顯現的特性而使得被保險公司歧視的案件³¹⁷。錯誤的標籤兒童會導致他們在僅僅幾天大的時候就因為接受檢測而失去適當健康保險的資格。家庭也可能會面臨同樣的命運，透過家族基因中可能的遺傳疾病相關資訊，父母也可能無法獲得健康保險³¹⁸。

B. 父母是否有篩檢決定權

由於這些帶給兒童與家庭的風險可能大於利益，所以在新生兒篩檢中無法帶來治療利益的項目政府是不應強制推行的³¹⁹。從政策的觀點來說，一個效果不明且可能帶來風險的政策無論是基於資源的分配或者社會穩定的觀點都不應該強制推行；若從法律的觀點而言，父母親權原本就使得父母有權決定如何養育照護其子女，國家僅在保護未成年子女的最佳利益，避免父母濫權或者疏忽虐待兒童的情況下得例外的對其有所限制，但在風險可能大於利益的狀況下，強制推行顯然不能符合每位新生兒的最佳利益，因而強制推行也是不合理的。但基於同樣的考量，由於風險和利益在每個家庭判

³¹⁵ American Society of Human Genetics Board of Directors, *American College of Medical Genetic Board of Directors: Points to consider: ethical, legal and psychological implications of genetic testing in children and adolescents*, 57 AM J HUM GENET 1233 (1995); Report of a Working Party of the Clinical Genetics Society (UK): *The genetic testing of children*, 31 J MED GENET 785 (1994), in Lainie Friedman Ross & Margaret R. Moon, *Supra note 301*, at 157

³¹⁶ Jennifer H. Yen, *Is My Baby "Defective"? Fetal Genetic Testing as Part of A Public Health Care Plan*, 36 SUFFOLK U. L. REV. 391, 395(2003)

³¹⁷ Lauren E. Fisher, *Supra note 69*, at 164-5

³¹⁸ Ellen Wright Clayton, *Screening and Treatment of Newborns*, 29 HOUS. L. REV. 85, 135(1992), reprinted in Lauren E. Fisher, *Supra note 301*, at 164-5

³¹⁹ Lainie Friedman Ross & Margaret R. Moon, *Supra note 301*, at 160

定上是不一致的，此時父母是否有篩檢的決定權？國家是否得以介入禁止這類型的篩檢？

在新生兒篩檢中，當所篩檢疾病項目在得知陽性結果後無法做進一步治療時，對於新生兒並沒有直接的利益，但所得知之資訊，卻可能有益於其父母以及家庭。但同時這些資訊也帶來相關的風險，因此在美國，由於其篩檢原則仍要求必須直接有益於兒童，這類型的篩檢是不得實施的，歐洲的遺傳諮詢委員會在 2003 年也要求新生兒篩檢必須直接有益於新生兒，且有必要在這個階段進行篩檢³²⁰，因此對於無法介入的疾病篩檢也是不允許的。但在澳洲，由於已推行用串聯質譜儀篩檢大量的遺傳性疾病，因此勢必會面臨這樣的議題，在 2004 年的澳洲 HGSA policy statement 中 Section 4.1：「父母應被告知可得的檢測。若在討論後父母拒絕他們的孩子接受檢測，他們應該簽署一個聲明表示他們完全被告知關於檢測以及不檢測可能的後果」，委員會修正了原本 1999 年版本的條款：「應確保父母在子女接受篩檢前都取得資訊」³²¹。從條文的修正中可以得知父母親得以在瞭解相關資訊及風險後，決定是否進行新生兒篩檢。

在本章第一節中，曾討論過父母對子女的相關親權議題，不論是在英美法或在我國法上，婚姻與家庭制度都是受到憲法所保障的，但親屬法的修法中立法原則也強調了應重視子女最佳利益。在符合篩檢原則的疾病項目中，由於對於新生兒的直接利益重大明顯，因而國家可以認定或推定參與篩檢屬於新生兒的最佳利益。但在篩檢後無法介入的情形，其利益與風險究竟如何平衡？本文認為，罕見疾病基金會所為的「父母知的權利」主張，若單純解釋為父母在得知相關資訊後，得以對未來生育做規劃，這樣的利益雖然對於父母

³²⁰ Editorial, *Supra* note 8, at 136

³²¹ Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 160

有益，在將來也對於國家整體公共衛生有所幫助，但是對新生兒而言，這些父母對於日後的生育規劃並沒有對其帶來利益，而且這個「知的權利」必須透過侵犯新生兒的身體權以及隱私權，在不基於考慮新生兒最佳利益的情況之下做出篩檢的決定。再者，若僅為得知父母產出下一代可能罹病的子女機率，在屬於高風險家庭，可在產前甚至婚前便透過遺傳檢測的方式來檢測父母雙方的帶因狀況。因是，在這部分既未對新生兒產生利益，同時有其他替代方案可達其目的，難以認同父母基於此等理由要求新生兒接受篩檢。

然而，除了未來生育規劃外，父母也是孩童主要的撫育者，家庭是養育子女的主要來源，當罹病的兒童沒有被篩檢，或者診斷遭受延遲時，家庭而非國家會承擔最大多數的成本³²²。有研究認為，目前篩檢的重心逐漸從「對新生兒有直接利益」往「對家庭有益」的方向移動，但也質疑為什麼家庭的利益可以大於兒童的利益³²³？在這部分，本文認同兒童的利益應受到重要的考量，但「對新生兒的直接利益」並不同於「新生兒的利益」。從醫療決定權判斷的具體標準來看，篩檢對於新生兒雖無法帶來直接的醫療利益，但可能其資訊可以帶來一些對於家庭或對於新生兒照護上的利益。家庭在醫療倫理決定上的角色雖仍未被擴展，透過對病患及家庭的半結構式問卷，Reust 和 Mattingly 企圖透過家庭成員的三種潛在角色釐清醫療決定的過程³²⁴：1. 支持性角色，家庭幫助病患考慮相關的醫療選擇並提供情緒上的支持 2. 擁護病人角色，家庭會詢問醫療照護團對相關問題，做資訊溝通，並確保病患接受到所有必要的照護 3. 照護者角色，家庭不僅提供

³²² Lainie Friedman Ross, *Genetic Services for Children: Who Should Consent?*, in *GENETICS IN THE CLINIC: CLINICAL, ETHICAL, AND SOCIAL IMPLICATIONS FOR PRIMARY CARE* 167, 169(Mary B. Manowald et al. eds., 2001)

³²³ Editorial, *Supra* note 8, at 133

³²⁴ Robert F. Moss et al., *Genetic Testing as a Family Affair*, in *GENETICS IN THE CLINIC: CLINICAL, ETHICAL, AND SOCIAL IMPLICATIONS FOR PRIMARY CARE* 189, 192(Mary B. Manowald et al. eds., 2001)

照護而且也受到該疾病的各種不同影響。施行篩檢本身的風險極小，然而卻可能引起許多負面的效應。這些利益與風險不僅發生於新生兒個人，同時也影響到整個家庭，因此篩檢究竟是否「對家庭有益」仍須仰賴每個家庭的判斷。

關於父母如何量化這些對於症狀前期與易感性測試的風險與效益仍然不明，這些接受檢測與同齡未接受檢測的孩童在成長發展上的差別也無足夠的資料³²⁵。這也顯示了篩檢與否並非絕對的帶來利益或風險，因此當父母在充分瞭解相關資訊與利益風險後，若認為該資訊所能帶來的利益大於風險時，父母仍應有權同意讓新生兒接受篩檢。在一般情況而言，國家對於此類篩檢雖不禁止，父母得以在市面上尋求，但也無須主動提供。只是在新生兒篩檢之情形，由於得以透過同一滴血來測試多種疾病，因此為求醫療上的效率，可使父母在同一篩檢中為之，而無須分開提供。

在父母具有篩檢決定權的同時，國家也應盡力降低關於篩檢所引起的社會效應。以美國而言，大多的州都通過了關於基因檢測的立法，尤其是在相關基因資訊揭露的部分都多有著墨，此外有數州更是通過了法律來限制保險公司取得他們投保人的基因資訊³²⁶。除了在資訊保護的部分之外，也宜提供後續諮詢的管道³²⁷，讓父母可以獲得更多的支持與資源。

2. 無可靠篩檢效度

在 20 世紀初，遺傳性代謝疾病開始發展出相關基本概念後，到 20 世紀後半才有顯著的學術發展，但至今最新的相關學術論著中，已含括 254 種代謝性疾病，相關的發展極為迅速³²⁸。代謝性疾病的研究年限仍低，且在疾病具有罕見性的

³²⁵ Lainie Friedman Ross & Margaret R. Moon, *Supra* note 301, at 157

³²⁶ Jennifer H. Yen, *Supra* note 316, at 396-7(2003)

³²⁷ 葉俊榮等，「天平上的基因：民為貴、GENE 為輕」，元照出版，頁 70，2006 年

³²⁸ 見李明亮，前揭註 37，頁 1

情況下，目前國內相關的資訊仍多有缺乏³²⁹，因此許多疾病在篩檢時還難以確定正常閾值，在篩檢效度部分仍舊不明。接下來，本文將討論在無可靠篩檢效度時，可能帶來的風險與利益，以及在此情況下，推動先驅性篩檢計畫³³⁰的適當性。

A. 篩檢所得之利益與風險

當篩檢效度仍然不明時，表示疾病透過篩檢來早期發現的效果不佳。在這樣的情況下，意味著造成偽陽性與偽陰性的機率會提高，受檢者暴露的風險也就更大，篩檢出陽性的個案也可能因為疾病嚴重度低的關係終其一生都沒有任何生理症狀產生³³¹。

在對於疾病瞭解仍不透徹時，對篩檢出來的疾病開始加以治療，也可能對新生兒的身體造成負擔。在歷史上，有些檢測在對於檢測的能力與限制有足夠的瞭解之前就被施行了。舉例來說，縱使直到 1967 年才有對於飲食控制計畫對生理、認知、心裡社會影響的整合型計畫，Massachusetts 州在 1963 年就接受了強制篩檢 PKU 的計畫。許多其他的州也在知道部分篩檢出代謝缺乏的兒童可能不需要接受飲食控制或相關治療前便推行了強制篩檢，而造成了部分健康的兒童接受相關的飲食導致營養不良，或者更糟的情形³³²。

以目前串聯質譜儀得以篩檢的疾病項目中，那些倡議在新生兒篩檢使用串聯質譜儀的人認為這個科技可以透過單一篩檢偵測多種疾病，MCAD 是其中一種最有力的例子。在澳

³²⁹ 李明亮，前揭註 11，頁 2

³³⁰ 先驅性篩檢計畫不同於衛生政策的推動，而更像是一個研究計畫，在後面的文章有更進一步的討論

³³¹ W. Harry Hannon & Scott D. Grosse, *Using Tandem Mass Spectrometry for Metabolic Disease Screening Among Newborns: A Report of a Work Group*, 50 MMWR 1, 14(2001)

³³² Andrews LB, Fullarton JE, Holzman NA, Motulsky AG, editors: *ASSESSING GENETIC RISKS: IMPLICATIONS FOR HEALTH AND SOCIAL POLICY* (1994), National Academy Press; Holzman N: *Dietary Treatment of Inborn Errors of Metabolism*, 21 ANNU REV MED 335 (1970), in Lainie Friedman Ross, *Supra* note 322, at 168

洲第一個將串聯質譜儀應用在新生兒篩檢的研究³³³裡，研究者的結論是 MCAD 是相較於之前的篩檢方式，增加最多的疾病。而其後美國在新英格蘭的研究也有類似的結果³³⁴。然而，這些增加是由於使用串聯質譜儀時因為缺乏足夠的知識辨別不同的基因型所造成的過度偵測，而非僅偵測出有嚴重危險的兒童³³⁵。

當篩檢效度不佳的時候，表示偽陰性與偽陽性的發生率高，而這樣的錯誤發生率，在所篩檢的疾病皆屬罕見的時候，甚至可能高過疾病的發生率³³⁶，篩檢反而使得新生兒暴露於比罹病更大的風險之中。在對於疾病知識瞭解不足的情況下，縱使篩檢出陽性結果，也不必然有可介入的方式，從歷史的經驗更讓我們知道，貿然的進行介入手段，也會對新生兒的生理健康造成重大的危害。

除了生理健康所造成的風險，其他在「無有效介入方式」部分所談論到的關於心理與社會方面的風險在此時也無法避免，此外，由於遺傳檢測的結果是基因型的不正常，縱使疾病並非 100% 的發病，但仍可能會帶來歧視。而這些遺傳資訊也帶來長期的隱私顧慮。雖然科學家對於瞭解基因型與表現型之間的關連以及不同基因型與環境之間的互動仍是在初步階段，但這並沒有停止不同的機構使用這些資訊來作為歧視的理由³³⁷。

除了上述的風險，在所篩檢疾病效度不明的情況下，篩檢出來的結果準確性低，所取得基因資訊的可信度自然也是

³³³ Bridget Wilcken et al., *Supra* note 92, at 2311

³³⁴ Susan E. Waisbren et al., *Effect of Expanded Newborn Screening for Biochemical Genetic Disorders on Child Outcomes and Parental Stress*, 290 JAMA, 2564, 2570-1 (2003)

³³⁵ Neil A. Holtzman, *Expanded Newborn Screening: How Good is the Evidence*, 290 JAMA 2606, 2606 (2003), reprinted in Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 154

³³⁶ 所篩檢的疾病發生率大多小於萬分之一，而篩檢效度在判定時，敏感度與特異度多半大於 95% 就算是接受，大於 99% 時會認為該篩檢效度良好。此時若篩檢效度小於 95% 甚至小於 90% 時，所發生誤差的機率會遠大於疾病發生率

³³⁷ Lainie Friedman Ross & Margaret R. Moon, *Supra* note 301, at 157

不佳，因此除了新生兒個人無法從篩檢中獲得直接利益外，家庭也難以從中獲有利益。

簡而言之，若沒有適當的篩檢工具，使得篩檢效度不佳的情況下，並無法提供新生兒或家庭相關的利益，卻會帶來生理、心理、與社會上的風險。此時基於保護新生兒最佳利益的立場，國家應禁止此類篩檢的施行。

B. 先驅性篩檢計畫推動之適當性

在不符合效果原則的疾病當中，之所以仍無良好的篩檢工具或者沒有適當的介入方式，主要都是因為對於疾病缺乏足夠的認識。為了對於這些疾病有更多的瞭解，篩檢必須施行於大量的兒童身上以確認哪些人是罹病兒童。事實上，在美國有四個州已經對所有的新生兒施行全面性的先趨性篩檢計畫³³⁸。同樣的台灣在政策規劃中，也包含了先趨性篩檢計畫在內³³⁹。這樣的計畫，比起說是政策推動，更像是一個研究計畫。美國的科學委員會將研究定義為「為了建立增加知識而進行有系統的調查，包含研究發展、檢測與評估」³⁴⁰，先趨性篩檢計畫因而有可能符合這樣的定義³⁴¹。在研究計畫相關法規中規定，任何接受聯邦資金或者其他適用聯邦規定者，應符合 45 C.F.R. § 46.規定。在 46.117 條，要求每一位研究主體必須在篩檢前接受詳細的告知且完全的自願參與這些流程。然而這個規定對針對孩童的研究提供了額外的保護，假使這個研究只是引起最低的風險或對孩童有直接利益，僅需要一位家長的同意，否則就必須得到兩位家長的同意，除非這個孩童僅有一個家長或法定代理人³⁴²。

然而在美國 Maryland 州的 *Grimes v. Kennedy Krieger Institute, Inc.* 案件中提供了一個強力反對父母在這樣情況下得以同意的論

³³⁸ Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 160

³³⁹ 見蔣思慧，蕭廣仁，前揭註 183

³⁴⁰ 45 C.F.R. §46.102(d)(1991)

³⁴¹ Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 161

³⁴² 45 C.F.R. §46.408(b)

述，法院說明父母「不能同意兒童參加...非治療性或任何可能會讓受試者健康有造成傷害或危險風險的研究」³⁴³，另外在 *T.D. v. New York Office of Mental Health* 中，上訴法院認為授權父母同意代表他們的子女參與一個非治療性的研究使其暴露於大於最小風險的風險之中是不適當的³⁴⁴。

根據 *Grimes* 案的法院見解，每一個預計透過先驅性篩檢計畫以加入新生兒篩檢計畫的疾病都必須能夠提供治療上的利益給兒童。但目前各州所推行的先趨性篩檢計畫所研究的疾病中，幾乎都無法提供治療方式³⁴⁵。既然這些計畫無法提供孩童治療上的利益，若他們使兒童的健康暴露在任何風險之下父母的同意就是不適當的。歧視的風險，如同來自篩檢造成的潛在生理或心理問題一樣，都是充分的使父母對於篩檢同意無效的理由³⁴⁶。

在我國對於先趨性篩檢計畫主要受「研究用人體檢體採集與使用注意事項」規範。在注意事項第三條規定採集與使用檢體應先提具研究計畫書，並經人體試驗委員會或其他類似之倫理委員會（以下簡稱倫理委員會）審核同意，始得為之。第六條第二項則說明了採集未滿七歲未成年人的檢體必須由其法定代理人代為同意。雖然沒有更加細部的規則，在人體試驗委員會中，決定是否核准一項研究計畫所採用的審查項目包括³⁴⁷：(1)受試者的風險是否已降低到最低程度；(2)受試者所承受的風險與預期對受試者產生的利益具有合理的關連性；(3)受試者的挑選方法是否適當；(4)對受試者或其法定代理人告知後同意的取得；(5)告知後同意的文件符合要求；(6)研究計畫中是否有建立適當的監控機制，以確保受試者的安全；(7)對受試者隱私的保護及研究結果祕密性的保護；與(8)當部分或全部的受試者有可能遭受不當的影響或壓迫，例如孩童、囚犯、身心障礙、教育上或經濟上弱勢者時，是否有

³⁴³ 782 A2d. 807 (Md. 2001), *reprinted in* Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 162

³⁴⁴ 650 N.Y. S.2d 173 (N.Y. App. Div. 1996), *reprinted in* Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 162

³⁴⁵ Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 164

³⁴⁶ Lauren E. Fisher, *Supra* note 69, at 164

³⁴⁷ 葉俊榮等，前揭註 327，頁 49

其他的保護措施以保護受試者的權利與福祉。在眾多審查項目中，第三點以後的項目多可藉由完整的研究設計以及配套措施來處理，但前兩點則與研究本身的性質有關。第一點所提到的「最低風險」指的是參與研究所造成的傷害或不適程度與可能性不得大於日常生活中所接觸到的生理或心理檢測的程度與可能性³⁴⁸，但對於無法符合篩檢原則的疾病，在生理、心理或社會上都有風險的產生，而且這些也都不是日常所會遇到的風險，但透過適當的諮詢輔導或者法令規範，也有可能將心理以及社會的風險再降低。在第二點所提到的利益與風險之關連性部分，若經由篩檢能得到新生兒確切的遺傳資訊，因而得以讓新生兒或家庭受益，則利益與風險是否得以平衡，應由各受試新生兒父母在充分理解相關資訊後加以決定。但若僅是以「先趨性篩檢計畫」之名，透過篩檢來累積樣本數，並沒有再以黃金標準檢驗篩檢成果時，則新生兒所獲得的資訊是否是利益則仍有疑問，在利益仍不確定但同時又具有風險的情況下，這類的計畫則應該被禁止。篩檢效度的計算，是以篩檢工具與黃金標準作比較來求得效度。在新生兒篩檢的情形，並沒有更好的篩檢工具情況下，應該藉由遺傳診斷來確認新生兒的遺傳資訊與罹病情形，但此舉會花費大量的時間、人力以及成本，很難想像在實務運作上會採取這樣的方式。

就目前台灣所推行的先趨性篩檢計畫，也只是透過父母簽署告知後同意書便得以施行，並沒有更確切的對於篩檢的狀況與實際狀況作比對。在這樣的情況下，新生兒所暴露的風險大於最低風險，且其暴露的風險與所得的利益顯不相當。雖然不必然像 Grimes 案中認定必須提供治療上的利益，但是當所獲取的資訊可能因為篩檢效度的關係導致不正確時，對孩童或家庭難以提供利益時，縱使獲得父母的同意，因此本文認為此時父母的同意是不恰當的。

³⁴⁸ “‘minimal risk’ means that the probability and magnitude of harm or discomfort anticipated in the research are not greater in and of themselves than those ordinarily encountered in daily life or during the performance of routine physical or psychological examinations or tests” 45 C.F.R. 46.102(i)

第三項 小結

在前面的論述當中，可以得知父母的決定權會因為新生兒所可能得到的利益而受到部分的限制。在符合篩檢原則的部分，由於新生兒可以透過篩檢直接受有利益，因此縱使國家以強制篩檢的方式為之，也並非無理由的侵害父母權利。對於無法篩檢項目的效度未定者，由於對新生兒甚至對於家庭都難有利益可言，此時國家基於公共衛生的觀點並為保障人民的權利，應禁止此類篩檢的推行，因此父母此時也不得要求施行篩檢。但對於不符合效率原則以及篩檢後無有效介入方式的疾病項目，此時篩檢究竟是否有利於新生兒，可能因個別家庭的不同考量而有所差異，此時應認同父母對於是否進行篩檢有決定權。

	符合篩檢原則	不符合篩檢原則		
		效率原則	效果原則	
			無有效介入方式	無可靠篩檢效度
強制篩檢	◎			
經父母同意		◎	◎	
不得篩檢				◎

第五章 告知後同意與新生兒篩檢

在結束了第四章的討論之後，可以瞭解在法律應然的層面上，父母原則上具有新生兒篩檢的同意權，僅在少數情形受到限制。因此在本章中，將討論具有同意權的父母，在實然面上，是否有能力行使這樣的同意權，或者應該獲得哪些資訊，才使得父母親具有足夠的能力來行使同意權。

本章的安排，將回顧病患自主權與告知後同意的概念，以及在實務上施行的狀況及所面臨的困難；接著在第二節裡，檢視在新生兒篩檢中所需要的告知後同意，包括其內容、範圍、同意方式、告知時間等等，接著回顧台灣新生兒篩檢告知後同意現況，並且分析以台灣的人力以及衛生保健制度，探詢以現有的資源，政策應如何擬定，才能有效保障新生兒父母的決定權，更是進一步的保障新生兒最佳利益。

第一節 病患自主權與告知後同意

法律行為的基礎在於當事人的自主決定³⁴⁹，當事人在做意思表示的時候，必須其客觀的表示與主觀的期望一致³⁵⁰。但由於醫療的高專業性，經常使得醫療資訊不對等，在病患或其代理人並不了解完整的資訊時，其所表示的意思便與主觀的期望可能產生落差。

上一章中，不斷的提到父母在「告知後同意」之後，得以為新生兒的篩檢做決定。告知後同意在現代醫病關係中扮演重要的角色，期望透過告知來消弭資訊的不對等，進而保障當事人的意思自主，使其自主權的行使有所意義。故在本節中，將介紹告知後同意的內涵，並對於其在實務上的操作以及影響作一說明，並討論在應用上所可能面對的困難。

第一項 告知後同意之內涵

在以往的醫病關係中，處處可見醫事父權（medical paternalism）的影子，認為病患缺乏足夠的知識與判斷能力，因此必須藉著醫療人

³⁴⁹ 王澤鑑，「民法總則」，三民書局經銷，頁 363，2004 年

³⁵⁰ 王澤鑑，前揭註 349，頁 361

員的專業來維護其利益。在希波克拉底誓詞(Hippocrates' Oath)中「余必依吾之能力與判斷，以治病人」，也略可窺見由醫師做決定的影子。但隨著社會結構、醫療科技的發展與變遷，醫病關係不再充滿信任，而由於其科層化與日漸精細的專業分工的緣故，醫院變成一個陌生人照顧陌生人的場所³⁵¹，因此，醫師與病人慢慢的變為陌生人與陌生人的關係。醫師由於對病患的不夠瞭解，可能無法針對每位病患的需求做出最符合其利益的決定，而病患也在沒有足夠的信賴之下，不再完全的仰賴醫師代其做決定。就正如美國 Cardozo 大法官³⁵²所言：「每一個心智健全的成年人都有權利決定其身體要接受何種處置。」，只要病患具有行為能力，就有醫療的自主權。

為了保障醫療的自主權，如今在美國，告知後同意已成為臨床倫理以及醫病關係的基礎，所謂的告知後同意，指的是醫師有法律上的義務，以病人得以瞭解的語言，主動告知病人病情、可能之治療方案、各方案可能之風險與利益，以及不治療之後果，以利病人做出合乎其生活形態的醫療選擇。未取得病人之告知後同意所進行之醫療行為，醫師應對該醫療行為所造成的一切後果負責³⁵³。因此告知後同意是醫師提供醫療資訊並討論其意涵，讓病人得以做出反應他們價值觀的決策的過程。告知後同意在診斷階段與治療階段都是同等的重要，包含了討論相關流程與治療以及其他替代方案（包括不治療）的利益與風險。告知的過程是一個持續進行的對話，然而最終的決定權屬於病患本身³⁵⁴。

然而告知後同意並非絕對的原則，在緊急情況、病患放棄以及醫師基於治療上的特權(therapeutic privilege)等三種狀況發生時，醫師無須得到病患的告知後同意即可執行醫療行為³⁵⁵。在緊急的情況，為

³⁵¹ 張苙雲，「醫療與社會：醫療社會學的探索」，巨流出版，頁 244，1998 年

³⁵² Justice Benjamin Cardozo: "Every human being of adult years and sound mind has a right to determine what shall be done with his own body" *Schloendorff v. Society of New York Hospital*, 211 N.Y. 125, 105 N.E. 92 (1914)

³⁵³ 楊秀儀，「論病人自主權：我國法上「告知後同意」之請求權基礎探討」，(台大法學論叢，尚未刊登)

³⁵⁴ Lainie Friedman Ross, *Supra note 322*, at 167

³⁵⁵ 楊秀儀，「誰來同意？誰做決定？從「告知後法則」談病人自主權的理論與實際：美國經驗之

求維護病患生命與身體健康，當尋求告知後同意可能立即損害其利益，且當下狀況難以行使同意權時，得視為緊急情況之例外。在病人放棄的部分，告知後同意所保障的是病患的自主權，當病患對於其醫療資訊得以自主，有尋求知的權利的同時，當然相對的也有不知的權利。但病患必須自願的放棄，並且瞭解他有接受完整資訊的權利時，這樣的拒絕才算是有效。另外在治療上的特權部分，主張當醫師認為部分或全部的醫療資訊在告知病人後會有害其整體利益時，醫師得隱瞞病患相關資訊³⁵⁶。

我國傳統概念中的醫學倫理多半也是尊重與服從權威的概念，大部分醫師都依循著醫事父權的模式從事醫療行為³⁵⁷，但近年來隨著病人意識的抬頭與醫療糾紛的增加，告知後同意的概念逐漸的也在醫界建立。至於相關的法令規範部分，在 2002 年所公布的醫師法中，新增第 12-1 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、預後情形與可能之不良反應。」在這個條文當中，明確課予醫師告知的義務，雖然因而病患得到了知的權利，但是卻無法從其中看到病患同意的權利。在醫療法方面，2004 年所公布的内容當中，和告知後同意相關的條文分別有第 63 條³⁵⁸、第 64 條³⁵⁹、第 65 條³⁶⁰、第 79 條³⁶¹ 和第 81 條³⁶²。在這些條文當中，同樣的有部分條文

考察」，台灣法學會學報第 20 期，1999 年

³⁵⁶ Canterbury v. Spence, 464 F.2d, at 789(1972)，引自楊秀儀，前揭註 355

³⁵⁷ 楊秀儀，前揭註 353

³⁵⁸ 醫療法第 63 條：「一 醫療機構實施手術，應向病人或其法定代理人、配偶、親屬或關係人說明手術原因、手術成功率或可能發生之併發症及危險，並經其同意，簽具手術同意書及麻醉同意書，始得為之。但情況緊急者，不在此限。二 前項同意書之簽具，病人為未成年人或無法親自簽具者，得由其法定代理人、配偶、親屬或關係人簽具。三 第一項手術同意書及麻醉同意書格式，由中央主管機關定之。」

³⁵⁹ 醫療法第 64 條：「一 醫療機構實施中央主管機關規定之侵入性檢查或治療，應向病人或其法定代理人、配偶、親屬或關係人說明，並經其同意，簽具同意書後，始得為之。但情況緊急者，不在此限。二 前項同意書之簽具，病人為未成年人或無法親自簽具者，得由其法定代理人、配偶、親屬或關係人簽具。」

³⁶⁰ 醫療法第 65 條：「一 醫療機構對採取之組織檢體或手術切取之器官，應送其病理檢查，並將結果告知病人或其法定代理人、配偶、親屬或關係人。二 醫療機構對於前項之組織檢體或手術切取之器官，應就臨床病理診斷之結果，做成分析、檢討及評估。」

³⁶¹ 醫療法第 79 條：「一 醫療機構施行人體試驗時，應善盡醫療上必要之注意，並應先取得接受試驗者之書面同意；受試驗者無行為能力或限制行為能力人，應先得其法定代理人之同意。二 前項書面，醫療機構應記載下列事項，並於接受試驗者同意前先行告知：一、試驗目的及方法。二、可能產生之副作用及危險。三、預期試驗效果。四、其他可能之治療方式及說明。五、接受試驗

只有要求告知而無病患同意的規定。對但於侵入性檢查及治療與人體試驗兩個部分，要求必須說明並得同意，已經相當具有告知後同意的精神，只是告知的客體在法律中相當清楚³⁶³，但主體呢？醫療法所規範者，為醫療機構，因此醫療機構如何告知？非醫師的其他醫療人員或醫療機構所屬人員得否告知？在學者的觀點³⁶⁴中，認為由於告知後同意原則所規範的是醫病關係（Physician-Patient Relationship），而這樣的關係是基於需要、信任與託付所形成的事實關係，因此告知的主體應確立為醫師，而非醫師以外的其他人。從現有的法律可見，在我國目前的法律規範中，雖然告知後同意的概念還沒有被精準的體現，但其精神以及病人得以瞭解並參與醫療的權利已經逐漸的在形成。

第二項 告知後同意之實務難題

告知後同意的立意雖然完善，希望能夠透過醫病之間的溝通來幫助病人做選擇。但在這個法則之下，其實包含的是相當複雜的醫療過程與醫病互動，從美國專門出版法普叢書的 Aspen 出版社在 2003 年所出的「告知後同意實用手冊」一書厚達 800 餘頁可見一斑³⁶⁵。

在告知的主體上，告知後同意法則明白的表示應由「醫師」來進行告知，但以目前台灣的醫療環境看來，台灣醫師平均看診時間只有三分鐘³⁶⁶，實在難以想像醫師有充裕的時間與病人溝通，臨床實務也發現醫師鮮少與病患有對治療方案有意義的對話，醫師也不願開誠布公的與病患討論病情³⁶⁷。此外，台灣醫師在訓練過程中，關於醫病溝通也少有學習³⁶⁸，而病患在生病之時，在心理上容易沮喪、憂鬱、憤

者得隨時撤回同意。」

³⁶² 醫療法第 81 條：「醫療機構診治病人時，應向病人或其法定代理人、配偶、親屬或關係人告知其病情、治療方針、處置、用藥、預後情形及可能之不良反應。」

³⁶³ 雖則告知客體應為病患本人，但我國法律中告知後的客體可能為其他第三人，此部分將在本節第二項做更進一步之說明

³⁶⁴ 楊秀儀，前揭註 353

³⁶⁵ FAY A. ROZONVSKY, CONSENT TO TREATMENT: A PRACTICAL GUIDE (3rd ed. An Aspen Publication 2003)，引自楊秀儀，前揭註 353

³⁶⁶ 請參見自由時報，劉梅君，民眾的安全就醫空間，2006/9/7。中時電子報，彭漣漪，邁可波特批評：台灣醫生平均看個病人三分鐘，2007/5/1。

³⁶⁷ 楊秀儀，前揭註 355

³⁶⁸ 近年來部分學校醫學系已開設臨床溝通演練課程（成功大學）、人際溝通技巧（台北醫學大學）

怒，在醫病互動之時更需要具有技巧的醫師來幫忙病患理解與選擇。

另外，一般說來告知的客體應為病患本身，但從我國的相關法律中卻釋明法定代理人、配偶、家屬甚至是關係人，都可能是告知的對象。誠然我國的醫療文化中，家庭才是醫療決策的基本單位³⁶⁹，在醫師考慮是否告知病患病情的時候，有 51% 的醫師會考量家屬的意見³⁷⁰，家屬的意見究竟是否總是病患的最佳利益仍有疑問，家屬代其接受告知甚至代其決定也侵犯了病患的自主權，但在台灣的醫療文化之下，法律讓病患以外的人有機會代為被告知甚至做決定與其說是立法造成了模糊地帶，倒不如說這是一個有意的疏漏。

除了告知的主體與客體，告知的內容與範圍究竟包含哪些，在已確立的告知事項中包含診斷、醫師建議的治療方案、治療方案之風險、治療方案之成功率、其他可能之替代療法³⁷¹，另外如不治療的結果以及若醫師和病人之治療有潛在利益衝突時，也應告知。這樣的告知範圍看似清楚，實質上則有許多的疑問，要多清楚的告知才較清楚？治療方案的風險在多小的時候可以忽略不告知？治療方案的成功率是誰的成功率？當手術同意書越來越厚的時候，給予病患的資訊病患是否真的能夠理解、接受，又或只是看到各式各樣的副作用、併發症、感染、死亡、特殊體質等等使得自己陷入更大的壓力之中？越多的資訊是不是越好，到底要多少的資訊才算是恰當？雖然可以用「理性醫師標準」³⁷²、「理性病患標準」³⁷³等等理論來說明怎樣的範圍才是合理，但是在實務上似乎就不是這樣容易。如此一來，告知後同意是不是真的能夠幫助病患做決定？

但實際上，告知的程度與範圍是以重建一個值得信賴的醫病關係為目的，在醫界處於擔心告知不足引起醫療糾紛的風險時，美國法院

等相關課程，但仍不多見

³⁶⁹ 張苙雲，前揭註 351，頁 140

³⁷⁰ 王國裕，「醫療藝術：告知病情」，健康世界第 140 卷第 260 期，頁 57，1997 年

³⁷¹ BARRY R. FURROW, SANDRA H. JOHNSON, TIMOTHY S. JOST, AND ROBERT L. SCHWARTZ, HEALTH LAW: CASES, MATERIALS AND PROBLEMS, 338 (2ed ed., 1991)，引自楊秀儀，前揭註 355

³⁷² 指在該種情形之下，一個理性的醫師都會告知病患的資訊

³⁷³ 指在該種情形之下，一個理性的病人所會想要得知的資訊

的判決卻顯示了適用告知後同意法則的目的，並非確保病患的自主，而是確保醫療的利他³⁷⁴。然而在台灣的判決當中，在去年一例醫療訴訟³⁷⁵中，法官認為醫師應盡的告知義務除過於專業或細部療法外，至少應包含：(一)診斷之病名、病況、預後及不接受治療之後果。(二)建議治療方案及其他可能之替代治療方案暨其利弊。(三)治療風險、常發生之併發症及副作用，暨雖不常發生，但可能發生嚴重後果之風險。(四)治療之成功率（死亡率）。(五)醫院之設備及醫師之專業能力等事項。同時並引述最高法院 94 年度台上字第 2676 號判決意旨，認為「說明義務的範圍必須達到病人聽到其說明即有拒絕醫療可能之程度」。從該判決可見法院認為醫師應告知足夠的內容，並得以讓病患「聽到說明即有拒絕醫療可能」，意為透過告知後同意，讓病患瞭解足夠的資訊並且能夠做選擇而非一味聽從醫師的醫療建議，因是相較於美國法院，台灣法院對於告知後同意的內容要求，仍然是強調由病患自主的概念。只是如此一來，具體的告知內容究竟要到什麼程度才算足夠，「說明義務的範圍必須達到病人聽到其說明即有拒絕醫療可能之程度」會否變成醫師在說明時反而強調風險的發生？由於台灣在告知後同意法則上的發展時間仍短，對於告知後同意範圍更加具體的內容，可能仍有待更多的實務案例來累積說明。

另外，在上一項中，曾提到告知後同意的例外，其一為「治療上的特權」。認為醫師在確信相關資訊的保留能夠有益於病人的時候，醫師得自由裁量，不將該資訊告知病患。因此將資訊的告知與否又納回了醫師的判斷，對於這部分，有相當的批評認為這是完全的瓦解了告知後同意的精神，再度回到醫療父權。但本文認為，當一位醫師能夠完整瞭解病患，並且基於其利益而隱瞞資訊在法庭上要能證明並不是一件容易的事，當醫師能夠說明其理由以及判斷依據時，表示他的確投注心力瞭解病患並與病患適當的互動，並非基於不尊重病患自主權才隱瞞病情。學者也認為美國法院同意有治療上特權的例外，是為

³⁷⁴ 楊秀儀，前揭註 355

³⁷⁵ 台灣高等法院，95 年醫上字第 17 號

了不想懲罰一個好醫師³⁷⁶。

從上述的討論中可以發現，告知後同意之目的在於讓病患參與醫療並自己做決定的權利，但在實務上，由於醫療文化的種種特殊性與現實考量，告知後同意在台灣並不容易真的在醫師與病患本人之間達成如此完美的互動，同時適當告知後同意的內容更是難以拿捏。然而，從美國法院累積的意見中，卻可見病患自主權並不是無限上綱，而是希望透過告知後同意法則，讓醫病之間有所互動。目前台灣透過法律以及醫療實務的發展，告知後同意也成為醫師必行的義務，然而關於告知後同意更加具體的範圍與內容，仍有待更多經驗的累積與討論，讓告知後同意能夠真的強化病患自主權，釐清自主權的權能與界限，回歸一個溫暖又有人性的醫病關係，而非冷冰冰的法條³⁷⁷。

第二節 新生兒篩檢之告知後同意

告知後同意以及醫病關係在遺傳學上更顯複雜，在遺傳學中由於個人的診斷並非孤立的，而是能夠反映出對於其手足、父母、子女與其他血親的疾病可能性或危險因子。而相關遺傳服務的告知後同意則更加困難，因為相關的結果並不表示最後的診斷而只是一個疾病可能性的提供。縱使檢測提供了最後的診斷，治療可能也只有實驗性療法。而且，許多醫師並不瞭解遺傳學且對於遺傳諮詢的經驗仍然貧乏，對於病患與醫師在理解這些可能性時都是一段困難的過程³⁷⁸。新生兒篩檢正是在這樣的處境之中，目前新生兒篩檢由於科技發展的關係，一次可篩檢多種遺傳性代謝疾病，這些疾病有些符合篩檢原則，有些則否。在上一章中，曾經對於父母是否有篩檢決定權做了探討，對於符合篩檢項目的疾病，縱使國家要求強制篩檢亦為合理；對於不符合效益原則或篩檢後無有效介入方法的疾病，父母得替子女做決定；但對於篩檢效度尚未明確者，國家應禁止此類篩檢之施行。在這樣特殊的狀況之下，同樣的一滴血，可能是僅篩檢完全符合篩檢原則的疾病，也可能包含篩檢部分不符合原則的疾病。在這些特性之下，

³⁷⁶ 楊秀儀，前揭註 355

³⁷⁷ 參見楊秀儀，前揭註 353

³⁷⁸ Lainie Friedman Ross, *Supra* note 322, at 167

本節將討論新生兒篩檢中在強制篩檢的部分是否需要告知，以及在新生兒篩檢的告知後同意誰來告知、應該提供哪些資訊等議題，並針對台灣的實務現況加以討論，對現行政策提出相關的建議。

第一項 強制新生兒篩檢的告知與新生兒篩檢告知後同意的意義

告知後同意法則的建立，希望能夠藉著資訊分享讓病人更為積極的參與醫療過程並掌握醫療決策權³⁷⁹。但在新生兒篩檢中，符合篩檢原則的項目有可能採行強制篩檢的手段，此時父母雖無同意權，但相關之資訊是否應該告知？如何告知？在新生兒篩檢眾多的項目中，又應該如何提供父母相關的資訊，是否透過告知後同意已足？

在前一章中，已討論過父母對於新生兒篩檢的決定權議題，也認同國家在篩檢項目符合篩檢原則時得要求強制篩檢。從告知後同意的目的來看，告知後同意所為的是在醫師的告知之後，能夠協助病人做決定，因此很自然地，在醫師的「告知」後，會有病患選擇是否接受治療，接受哪一種治療的結果。若從這個角度來看，在強制治療的情形下，很容易就推論出因為病人根本沒有拒絕治療的選擇權，因此，也就沒有告知後同意法則的適用³⁸⁰。在篩檢的情境下，也可能產生同樣的想法，同樣都是醫療的介入，既然篩檢是強制造成父母無從拒絕時，此時也應無告知後同意法則之適用。

然而，告知後同意並不止保障病患的醫療決定權，若從維護病人知的權益角度出發，縱使國家基於公益而限制了病患的自主權，但不應該剝奪該等病人在就醫過程中的參與權，因此，醫療人員在對該等病人提供醫療服務時，仍應善盡「告知」之義務³⁸¹。根據世界衛生組織（World Health Organization, WHO）所提出的醫療遺傳學及基因服務之國際倫理指導守則³⁸²，也認為新生兒篩檢雖然應該是強制的，但仍應告知父母篩檢的意義、目的、可能結果與後續處理方法等相關訊

³⁷⁹ 楊秀儀，「論強制治療所生之醫療傷害填補原則」，萬國法律，第 133 期，頁 30，2004 年

³⁸⁰ 楊秀儀，前揭註

³⁸¹ 楊秀儀，前揭註

³⁸² *Supra* note 279，另外由於發佈此守則時，串聯質譜儀技術尚未被使用，因此在建議中所指的新生兒篩檢項目，應依照傳統篩檢原則，並未包括後來所生無法符合篩檢原則之疾病項目

息。除了「知的權利」的考量，強制篩檢之後對於陽性、疑陽性個案的複檢以及後續確診甚至追蹤治療的部分，也都需要父母的持續配合，在篩檢前先行告知父母相關的資訊，應有助於後續醫療步驟的進行，也有助於父母心理的準備與調適。因此，為求保護父母在篩檢時仍有知的權利並考量後續可能的醫療配合需求，縱使在強制篩檢的部分父母對於篩檢並無決定權，也應給予父母適當的告知。

在分析對於強制篩檢的部分是否告知的同時，也藉此呈現了告知後同意在新生兒篩檢的意義除了尊重父母的決定權之外，藉此機會使父母有機會瞭解新生兒篩檢也是相同重要的。此外，下列的論點也支持父母親對新生兒篩檢做告知後同意：1. 在診斷或治療時篩檢是必要的，因為在沒有得到同意之前，對個人的檢測都是人身侵犯，而父母被視為新生兒的代理人。2. 在新生兒篩檢上得到父母的同意是尊重家庭的象徵。家庭是養育子女的主要來源，當罹病的兒童沒有被篩檢，或者診斷遭受延遲時，家庭而非國家會承擔最大多數的成本。3. 獲取同意從教育的角度出發是有價值的，透過尋求同意的過程，父母必須被教育關於篩檢的目的與限制，這可能給與父母誘因去追蹤不正常的篩檢結果。對於陰性篩檢結果的知識也可能再次削減父母的疑慮³⁸³。

但實務上，美國許多得以拒絕篩檢的州實際上並未讓父母有拒絕的機會，在多半的時候，健康照護者僅在篩檢結束之後才通知父母³⁸⁴。在英國的研究也發現大多的父母在新生兒接受篩檢之前幾乎沒有受到告知³⁸⁵，而台灣雖然是以推定同意的方式進行篩檢，但根據研究顯示，只有 55% 的父母曾被告知要作新生兒篩檢³⁸⁶。因此，從各國類似的經驗可以發現，父母對於新生兒要接受篩檢一事大多是不知情的，更遑論瞭解其意義。由此可見，當政府在大力推動新生兒篩檢政策，並認為篩檢率高、成效卓著的同時，對於新生兒以及父母相關權利的保護，

³⁸³ Lainie Friedman Ross, *Supra* note 322, at 169

³⁸⁴ Cynthia E. Fruchman & Francis C.J. Pizzulli, *Ethical Aspects of Genetic Testing*, 20 WHITTIER L. REV. 411, 416 (1998)

³⁸⁵ Katrina M. Hargreaves et al., *Informed Choice and Public Health Screening for Children: the Case of Blood Spot Screening*, 8 HEALTH EXPECTATIONS 161, 164 (2005)

³⁸⁶ 黃美智等，前揭註 288

仍有加強的空間。

第二項 新生兒篩檢之告知主體

在告知後同意中，由於該法則立基於醫病關係（Physician-Patient Relationship）之上，因此認為告知的主體應為醫師³⁸⁷。另外，本文認為在一般醫療之情形，醫療行為會因病患年齡、病情、職業考量、甚至體重等等而發生在行為、劑量、風險上的差異，在這部分的不同必須仰賴醫師的專業判斷與說明，而無法由其他人員替代。然而篩檢屬於預防醫學，所篩檢的個體為「看似健康的個人」³⁸⁸，篩檢的過程與內容也幾乎都是相同的。而新生兒篩檢的對象都是出生後數日的新生兒，在這出生後極短的時間內，所篩檢者又屬於遺傳上的異常，不易受到外在暴露的影響，因此在篩檢的內容、風險、過程等等都不因個體差異而有所不同，在施行上並沒有差異性。在此時，告知的主體是否有可能由第三者取代？甚至不以一對一的方式，而是透過類似「媽媽教室」的方式來進行？

誠然告知後同意是透過醫病溝通的方式，來幫助病患得到足夠的資訊作決定，除了讓病患能夠瞭解自己的病情、可能的治療方針、相關醫療處置、用藥、預後情形以及可能之不良反應³⁸⁹等等，也是讓醫師有機會將其決策過程公開，以避免不當的醫療決策³⁹⁰，醫病之間也在這樣的互動當中建立醫病關係。然而考量到目前的醫療現況，新生兒又篩檢屬於遺傳篩檢，相關的資訊更是不只牽涉到個人還包括了家庭，同時在科技發展的過程當中，更是透過一個篩檢可以檢測出多種疾病，其中符合篩檢原則的疾病可仍有許多並不能完全符合篩檢原則。若必定要求由醫師來做告知，認為此種告知無效的主張也認為由於常會因為獲取同意需要大量的時間，因此縱使獲得了同意，資料也顯示了這些同意的取得都是粗糙或者未得到資訊的³⁹¹。在這樣的情況

³⁸⁷ 楊秀儀，前揭註 353

³⁸⁸ 陳建仁，前揭註 11，頁 149

³⁸⁹ 參見醫師法第 12-1 條

³⁹⁰ 楊秀儀，前揭註 355

³⁹¹ See Lainie Friedman Ross, *Supra* note 322, at 169

之下，告知後同意的目的也就流於形式而無法達成其意義。為了避免在醫療現實下壓縮了父母的權利，在新生兒篩檢的告知後同意施行上，應特別注意篩檢資訊之提供以及父母相關疑問的溝通與解決兩個部分³⁹²。在資訊提供的部分，由於在施行上有「無差異」的特性，另外也由於篩檢項目的繁多³⁹³，若要有完整有意義的資訊提供，在有限的門診時間內僅依賴醫師的說明勢必難以完整，同時也因為在政策上新生兒篩檢屬於常規性篩檢，也表示縱使篩檢不以強制的方式進行，每一位新生兒父母還是會面對新生兒篩檢的議題，因此，本文認為，新生兒篩檢的相關資訊提供，不應僅仰賴醫師在診間內的告知，而得以透過如衛教單張、產前媽媽教室等管道取得更多的資訊。在這些資訊提供的部分，衛教單張可能由衛生主管機關或者醫療院所提供，產前媽媽教室則可以由醫師或者受過訓練的醫療專業人員（護理師或者遺傳諮詢人員），一次針對多數的父母親做相關資訊的告知與互動。

除了資訊提供之外，父母也需要有機會透過溝通來釐清相關的顧慮與考量。尤其在父母得以同意但不符合效果原則的項目部分，相關的風險不僅限於醫療上的風險，對於新生兒以及他的家人，可能也會有心理上以及社會上的風險³⁹⁴。心理上與社會上的風險來自於家庭的適應與社會的互動，其評估與衡量也需要特殊專業的支持，這些不屬於醫療的風險若交由未經相關訓練的醫師或其他醫療人員來提供，則所提給予父母的幫助則相當有限。為了幫助父母能得到充足的資訊而且有足夠的能力來做決定，當提供無法符合效果原則的篩檢時，也應同時提供父母關於社會心理層面的相關資訊與諮商，讓父母理解在尋求一個檢測項目更多的篩檢之時，他們必須明白在排除了許多遺傳與非遺傳疾病之後，仍不能保證他們有一個健康的小孩³⁹⁵。

本文認為，除了使父母得到足夠的資訊使其得以有能力做篩檢決

³⁹² Katrina M. Hargreaves et al., *Supra* note 385, at 164

³⁹³ 目前新生兒篩檢計畫已篩檢 11 項疾病，若以目前台灣所推行的串聯質譜儀篩檢項目看來，可高達 26 項

³⁹⁴ 此部分的討論請見第四章

³⁹⁵ Lainie Friedman Ross & Margaret R. Moon, *Supra* note 301, at 160

定時，在維護醫病關係的前提之下，醫師雖基於醫療現實以及相關諮商能力考量不必然必須直接對父母提供所有的資訊與溝通，但基於醫病信賴與醫病關係的建立，醫師仍有責確保父母獲得充足的資訊並對於相關的問題都能獲得解答，也因此，在新生兒篩檢施行前，醫師即應告知父母有該篩檢的施行，並安排相關的衛教措施，然而最後關於是否接受新生兒篩檢的決定，仍應由醫師與父母做最後的確認。

第三項 新生兒篩檢之告知內容

在告知的內容部分，參考我國醫師法³⁹⁶規定，應告知篩檢目的（病情）、篩檢疾病（治療方針）、篩檢流程（處置）、篩檢可能結果（預後）、篩檢相關風險（可能之不良反應）。依照 WHO 的建議，則應告知篩檢的意義與目的、可能結果以及後續處理方法³⁹⁷，由於發佈此守則時，串聯質譜儀技術尚未被使用，因此在建議中所指的新生兒篩檢項目，應依照傳統篩檢原則，並未包括後來所生無法符合篩檢原則之疾病項目，也因此對於相關風險的告知較未有觸及。美國小兒科醫學會對於新生兒篩檢，也建議了應教育父母下列各點³⁹⁸：(1) 篩檢的利益 (2) 篩檢的潛在風險 (3) 父母會如何得知篩檢結果 (4) 偽陽性的機率 (5) 回應陽性篩檢結果的重要性 (6) 篩檢呈陽性時應如何採取措施 (7) 篩檢計畫對於篩檢樣本的儲存政策³⁹⁹。而在國民健康局的新生兒篩檢知情同意與結果告知之倫理考量⁴⁰⁰的參考資料中，建議資訊提供的內容應包含(1) 新生兒篩檢的意義與目的 (2) 篩檢項目 (3) 篩檢疾病內容⁴⁰¹ (4) 篩檢方式 (5) 篩檢報告時間、結果通知方式及電話語音與網站查詢方法 (6) 篩檢費用 (7) G-6-PD 缺乏症注意事項。綜合以上資訊，會發現關於新生兒篩檢所應告知的內容仍不一致，若應用醫師法

³⁹⁶ 請參見醫師法第 12-1 條

³⁹⁷ *Supra* note 279

³⁹⁸ Kathryn E. Fant et al., *Completeness and Complexity of Information Available to Parents From Newborn-Screening Programs*, 115 (5) PEDIATRICS 1268, 1268 (2005)

³⁹⁹ 篩檢樣本的儲存與後續研究在各國都是重要議題，然而我國新生兒篩檢從未對於篩檢樣本的後續研究處理表達意見，似乎也不打算使用該些樣本，由於研究議題的限制，此部分將略而不提

⁴⁰⁰ 新生兒篩檢分區說明會上課講義，「新生兒篩檢知情同意與結果告知之倫理考量」，

<http://www.bhp.doh.gov.tw:8080/BHP/fileviewer?id=438257>，最後到訪日期：2007/6/14

⁴⁰¹ 此部分乍看之下與篩檢項目雷同，但此部分主要在於說明該疾病是否為常規篩檢項目

的規定，雖然較為完整但在篩檢實施上仍不夠具體，在比較其他三個版本的告知內容後發現，告知的內容大約包含了：篩檢的意義與目的⁴⁰²、篩檢項目、篩檢方式、篩檢風險、篩檢結果告知、篩檢後續處理六部分，以下將分別針對這六部分做更進一步的說明。

1. 新生兒篩檢的意義與目的：父母必須藉由瞭解篩檢的意義與目的，衡量參與篩檢對其所能獲得的利益為何。也透過瞭解新生兒篩檢的意義，作為其參與新生兒篩檢的動機。
2. 篩檢項目：即所篩檢的疾病項目為何，該疾病的成因、發生率、對身心的影響、治療⁴⁰³等等。然而，或許由於篩檢項目的繁多篩檢的項目只有我國的建議資料中有所提及⁴⁰⁴，也因為資料眾多，本文也認同當告知的資源有限時，可以透過如衛教單張的方式來說明，而無須一一解釋，對於無法符合篩檢原則的項目，在說明當中也應敘明在醫療上可能的限制，此外也應注意父母必須有方便的管道獲得相關資訊，並且提醒父母相關的疑問仍可洽詢醫療人員。
3. 篩檢方式：此部分較為簡易，即是透過說明採檢的時間、方式與費用等，使父母能夠預期其子女將以何種方式接受篩檢。
4. 篩檢風險：由於篩檢利益是否大於風險會影響父母在決定是否參加篩檢，因此對於篩檢的風險，應讓父母有適當的瞭解。對於篩檢本身帶來的風險部分，必須說明偽陽性、偽陰性的機率與意義。除了篩檢本身的風險，對於篩檢之後對新生兒可能造成的生理、心理與社會風險⁴⁰⁵，也應分別說明。而相關風險的說明，在我國的告知內容當中，卻是最為缺乏的，以成大遺傳中心所提供的篩檢同意書⁴⁰⁶中，關於風險的可能

⁴⁰² 美國小兒科醫學會所提「篩檢的利益」應已包含篩檢的目的（早期發現早期治療）

⁴⁰³ 新生兒篩檢分區說明會上課講義，「新生兒篩檢知情同意與結果告知之倫理考量」，<http://www.bhp.doh.gov.tw:8080/BHP/fileviewer?id=438257>，最後到訪日期：2007/6/14

⁴⁰⁴ 但在資料當中，對於這部分的告知也多是透過衛教單張來做提供

⁴⁰⁵ 此部分在第四章已有說明，不再贅述

⁴⁰⁶ 新生兒篩檢分區說明會上課講義，「新生兒篩檢知情同意與結果告知之倫理考量」，附件四，

描述，僅有「因篩檢項目增加，您接到複檢通知的機率也可能會提高，此外，確定罹病的紀錄，可能會影響您寶寶的保險權益」。雖然我們可以理解告知後同意的說明不應過於冗長，然而這樣的說明似乎仍不足以呈現所面對的風險。

5. 篩檢結果告知：在篩檢前，就應告訴父母可能的篩檢結果與其意義為何，以及何時將以何種方式告知篩檢。尤其是一般民眾對於「篩檢陽性」的意義並不瞭解，對於遺傳機率的認知亦不足。若父母在未能對疾病有足夠的認知、瞭解早期診斷治療的成效及篩檢陽性的意義時接獲陽性結果通知，容易引發其負向情緒反應，甚而影響其親子關係及家庭生育計畫等⁴⁰⁷。對於篩檢陰性結果，也應說明此時不表示新生兒保證健康，而是罹病風險。另外在結果通知部分，目前的政策是只通知需要複檢的家長，因此研究發現有 61.5% 的父母從未接獲任何初檢結果的告知，而約有七成的父母不贊成現行的結果通知模式⁴⁰⁸。雖然現在篩檢中心都有提供網路或電話查詢的服務，但若不在事先告知父母有此類管道可以查詢，則使用率與提供的意義將大幅降低。
6. 篩檢後續處理：此部分指當篩檢呈現陽性或疑陽性時，應告知家長可能會採取的後續處理步驟，包含複檢的程序及其重要性等。否則有些父母不相信目前看起來很健康的孩子會有病，而拒絕接受進一步的檢查與治療，若有完整的相關衛教工作，也可加強父母帶孩子回來複檢、治療的動機⁴⁰⁹。同時也提供父母相關的遺傳諮詢資源，使父母在面對篩檢陽性結果時，能有更好的支持系統。

綜合上述應告知的內容，會發現所有內容相當的繁雜，除了篩檢

<http://www.bhp.doh.gov.tw:8080/BHP/fileviewer?id=438257>，最後到訪日期：2007/6/14

⁴⁰⁷ 呂宜珍等，前揭註 46，頁 776

⁴⁰⁸ 黃美智等，前揭註 288

⁴⁰⁹ 呂宜珍等，前揭註 46，頁 776

項目數量眾多之外，要讓父母得以理解篩檢的目的以及篩檢與診斷的差異、偽陰性偽陽性所代表的意義等等內容並不是那麼容易。而關於心理社會上所可能帶來的風險，更是容易讓父母陷入許多想像的困難情境當中。當我們嘗試在推動新生兒篩檢的同時，卻也發現實務上對於告知後同意的推行並不夠徹底。

第四項 新生兒篩檢之相關政策建議

從第四章中，我們確認了父母原則上對於新生兒有篩檢的決定權，除了篩檢效度不佳的項目由於風險過高同時幾乎無法提供新生兒或家庭相關的利益，國家應禁止此類篩檢提供之外，其他部分的篩檢，都應該在父母接受相關告知後，決定是否施行。

在本章接續著透過告知後同意，使父母得以在完全瞭解新生兒篩檢後做出最適決定。然而，從上述討論當中，也讓我們發現很難透過單一的方式達成告知後同意，而告知後同意的內容又相當繁複，需要大量專業人員的參與。在目前我國所提供的告知後同意，事實上仍不普及，對於提供的方式與內容，也因不同的機構而有所差異。

本文建議在理解告知後同意的概念時，將其認定為醫師確保父母獲得相關資訊並有能力做出是否篩檢的決定。為達到此目的，醫師應提供相關的資訊給父母，但並非要求醫師告知父母所有應告知的內容，而是透過衛教單張、媽媽教室、網路資源、遺傳諮詢等等多重管道，讓父母在篩檢前得以瞭解。

另外除了前文所提到應告知的內容之外，由於新生兒篩檢在衛生政策的意義上，並非僅限於篩檢而已，而是一整個系統性的服務⁴¹⁰，除了篩檢前的告知，篩檢後對於篩檢呈陽性結果的父母的適應上，也應該透過適當的遺傳諮詢管道，使父母得以理解其意義並降低對家庭的負面影響。這些關於篩檢所產生的倫理問題與風險，雖然在研究中顯示應加以重視⁴¹¹，但也認為此類人員仍須透過教育訓練加以培養。

⁴¹⁰ Linda L. McCabe and Edward R. B. McCabe, *Supra* note 62, at 62(2004)

⁴¹¹ 呂宜珍等，前揭註 46，頁 776。黃美智等，前揭註 288

關於專業人力不足的問題，目前台灣也有專業的研究團隊⁴¹²針對遺傳諮詢以及人力訓練進行研究與培訓，從相關網頁架設、課程訓練等等足見此問題已獲得重視並且逐步的使專業人員的能力提供更加完善。但在相關人員尚不充足時，在推行無法滿足篩檢原則的疾病篩檢時，仍應謹慎。



⁴¹² 成功大學林秀娟醫師主持

第六章 結論

在國際比較公共衛生提供水準時，新生兒死亡率往往是一個重要的指標，而根據國民健康局提供的資料，我國嬰兒出生數逐年降低，2006 年的嬰兒出生數僅有 205,720 人，相較於 1996 年粗出生率為 15.2‰，十年後更是僅剩下 9‰，在出生率如此低靡的情況下，促進新生兒健康更是衛生政策在推動上的重要任務。我國在 1984 年起開始推動新生兒篩檢的施行，希望藉由早期發現先天性代謝性疾病，早期作適當的介入，以維護新生兒健康。自新生兒篩檢推動以來，至今篩檢率超過 99%，歷年來也篩檢出七萬餘名先天性代謝異常的新生兒，這些兒童在後續追蹤與治療後，不但避免了智能發展的缺陷、身體重症甚至死亡的危險，大多也有良好的身體健康與生活品質。

隨著醫療科技的快速發展，串聯質譜儀的出現為新生兒篩檢帶來了重大的變化，透過串聯質譜儀的分析技術，僅需從新生兒腳跟採一滴血，便可以快速的分析超過 30 種的先天性代謝疾病。遺憾的是，在所能篩檢的疾病中，大多數在現今醫學知識中，仍無有效的介入方式。在這樣的情況下，表示並非所有的篩檢項目都能對新生兒帶來直接的利益，此時，哪些疾病應該篩檢、可以篩檢或不能篩檢應該由誰來決定？

公共衛生的目的，在於促進健康、預防疾病以及延長壽命，在三段五級的預防當中，篩檢透過檢驗、檢測等方式，快速的在看似健康的人群中分辨可能有病和可能沒病的人。也透過早期發現、早期治療的方式，有效的促進族群健康。也由於公共衛生所著重的對象在於族群而非個人，因此在政策推廣上，不但影響人數眾多，也更容易對社會造成影響。在這樣的狀況下，為了顧及公眾健康以及保護個人權利，篩檢應在國家准許後才能施行。

從公共衛生的角度來看，為促進族群健康而推行篩檢，因此在篩檢疾病的挑選上，必須考量疾病具有重要性、有可靠的篩檢方法、對篩檢疾病有效的介入方法，並且篩檢所花費的成本與所得的效益必須至少達到平衡。若從政策分析的層面，所篩檢的疾病必須符合效率與效果兩個原則，

意即該篩檢項目必須能夠符合成本效益原則，使篩檢能以有效率的方式達成；而篩檢的方式具有效度且在確認罹病後對該疾病具有有效的介入方式，使篩檢早期發現早期治療的目的得以達成。另外為保障個人權利與平衡公眾健康，篩檢在提供時也會因為所篩檢的疾病特性、不同的篩檢目標族群或是篩檢的方式而有不同的模式，依強制程度分別為：強制篩檢、條件篩檢、推定同意篩檢、同意篩檢以及自願篩檢。

雖說篩檢得以早期發現疾病，但由於篩檢大規模應用於族群，為求符合成本效益，因此會選擇成本較低但敏感度與特異度皆可接受的方式來進行，在這樣的前提下，篩檢所得的結果並非百分之百的準確，所有的陽性個案都必須再經過診斷才能確認是否得病，而篩檢呈現陰性的個案也並非沒病，僅表示得病機率與一般人相同。因此在同意篩檢時，應瞭解篩檢本身也是有限制的，而且也可能會因為不同的篩檢，而產生不同的風險。

本篇論文的主題新生兒篩檢從名稱上就可以得知所篩檢的對象為甫出生的新生兒由於先天性代謝疾病具有遺傳性、罕見性與治療困難的特性，而所篩檢的先天性代謝性疾病在新生兒開始攝食之後相關的代謝物質便會開始累積並且可能在很短的時間內發病，因此應盡可能的在發病之前予以發現並加以介入，故一般建議篩檢在新生兒攝食之後 48 小時內進行，我國目前新生兒篩檢計畫的推行，也是透過推定同意的方式，在新生兒出生後 72 小時（哺乳後 24 小時）為之。在傳統所篩檢的先天性代謝性疾病的項目中，由於都能通過篩檢原則的標準，當透過篩檢確認有病時，均有有效的介入方式，如此一來，新生兒篩檢的確能夠有效的促進新生兒的健康。但是串聯質譜儀的分析技術在 1990 年開始被應用於新生兒篩檢之後，由於該技術能夠快速且大量的分析檢體，同時篩檢 30 種以上的疾病，對於整體的篩檢效率，有大幅度的提升。只是帶來效益的同時也帶來了新的挑戰，先天性代謝疾病的相關研究在醫學上雖然在近半個世紀內有很大的進展，可是由於疾病的罕見性以及治療的困難性，相關的醫學知識累積仍多有不足。在這樣的限制之下，許多技術上得以篩檢的疾病，會由於相關的科學證據不足以至於會面臨無法符合篩檢原則的困境。

對於新科技所帶來的新挑戰，也引發了各種不同的討論，在英、美、澳等國，或多或少都開放了使用串聯質譜儀做為新生兒篩檢的分析工具。在美國欠缺共同的篩檢綱要時，澳洲卻修改了相關的政策聲明，主張當篩檢有益於家庭的時候也可認為此時篩檢有益於新生兒，而先天性代謝疾病的遺傳性使得得知疾病的相關資訊基本上就能夠有益於家庭，這個改變幾乎是開放了原先無法符合篩檢原則的項目得以納入新生兒篩檢當中。至於我國則在「國內新生兒先天代謝異常疾病篩檢項目增減可能性之探討」研究中討論因應串聯質譜儀所帶來的應用可能。從這個研究當中，雖沒有清楚的分類原則，但從研究所得到的結果分析，可以得知我國對於新生兒篩檢，主要還是依據疾病重要性、篩檢效度以及介入方式來作為原則，但並不見關於成本效益的分析。關於擴大篩檢項目的部分，目前我國的態度依然趨於保守，所新增的篩檢項目仍然都符合原有的篩檢原則。另外，在不符合篩檢原則的疾病項目中，若僅是治療成效不佳或無有效介入方法的情形，則可能納入先驅性篩檢計畫，以研究計畫的方式，在取得父母的告知後同意之後才對新生兒做該些疾病項目的篩檢。

新生兒篩檢雖然一直由國家政策來推動，但是父母基於親權以及未成年子女法定代理人的角度，在新生兒篩檢的決定權上也扮演了重要的角色。過去在英美法體系中，父親是得以支配家屬子女的，逐漸的父母在監護子女的權利上取得了相同的地位，但是隨著社會的變遷，以子女為中心的「子女最佳利益原則」開始成為在判定監護權時的主要依據。而國家監護權的概念也從解決私法紛爭逐漸的開始有公法的色彩，在早期國家的介入目的在於維護公益，但隨著未成年人在法律上的主體性逐漸成形，關於未成年人的社會福利也開始發展，而在兒童虐待引起親子關係所成立的保護構造開始被質疑時，也開始有法律得以讓公權力介入家庭內部權利義務的行駛。我國親權的發展也是由父本位逐漸的轉向子女本位，基於子女的最佳利益，而親權的內涵則包括了身體照護以及財產照護兩大部分，當父母濫用相關權利時，依法最近尊親屬與家族會議得糾正之，若無效可請求法院停止其親權。在兒童及少年福利法中，也有相關讓公權力得以介入甚至停止親權的規定。雖然公權力有機會介入家庭的範疇，然而無論是英美

或是我國，都肯認家庭中父母子女關係是受憲法保障的，且推定父母會在符合子女利益的前提下行使，因此正當權利的行使並不受國家不必要的干涉。

但是父母的權利行使在遇到醫療相關議題的時候，由於醫療包含了持續性、侵入性、救命性、潛在危險性，實驗性、倫理性、專業裁量性、隱私性、機密性以及時效性種種特性，關係到未成年子女的身體健康甚至生命安全，因此父母的決定權在此時可能會受到一些限制。由於利益並沒有一定的解釋，且利益之間也沒有一定的順位，因此最佳的醫療決定並不必然等同於最佳的決定，但是在涉及生命存亡之時，生命之利益會被推定為具有優先順位。除此之外，當法院在判定醫療決定對於子女是否具有利益時，會參酌該治療所能帶來之利益、疾病本身之重大性、醫療之性質、子女之年齡及表明之意向以及父母之意見等具體因素。在眾多因素考慮之下，若在未治療必定死亡的情形，或不治療會造成死亡的高度危險時，由於生命的維持被推定為未成年人的最佳利益，當父母拒絕治療時，可以認為該子女並沒有接受到適當的照顧，因此會構成對子女的「醫療疏忽」，此時公權力即有介入之可能。但是在一般的醫療情形，則父母非恣意拒絕，有合理的考慮因素時，在不牽涉到未成年子女生命危險時，應尊重父母權利。

回到新生兒篩檢，由於科技所帶來的可能性也使得父母是否具有決定權的議題更加具有爭議性。在符合篩檢原則的項目部分，由於篩檢是醫療上有益且倫理上無爭議的，在一般經過父母同意的情形當然不會產生問題，然而當篩檢為強制的時候，是不是可能因而侵害了父母親的權利。在美國曾經有兩個相關的案例，父母均主張強制篩檢是違憲的，然而也都遭到法院的駁回，法官認為證據顯示在法律下所篩檢的疾病是能夠早期治療且使孩童免於失能或死亡。基於兒童安全與健康的考量，同時拒絕篩檢可能造成社會潛在的負擔，因此該法是合憲的。法院的判決也是基於保護新生兒的健康與福利，所以認為可以透過強制篩檢的方式來限制父母親的親權。雖然說新生兒皆是「看似健康的人」，並沒有醫療上的急迫性，但嬰兒在開始攝食之後，代謝物一旦累積就可能快速的發病，所以篩檢在時間

上卻是有急迫性的，當篩檢確診後有有效的介入方式，得以挽回新生兒的生命或健康時，應認為此時父母的決定權遭受限縮也是符合比例原則的。只是在實務操作上，目前台灣的篩檢率已經非常高，似乎不必然要透過強制篩檢的方式來為之。

在篩檢不符合效率原則的部分，由於國家對於資源分配的總體考量，當投入無法與產出達成平衡時，很有可能就會選擇不投入，但是從個人的角度出發，若該疾病有可靠的篩檢效度，當確診後也能夠有效的介入時，這樣的篩檢能夠為新生兒帶來具體的利益，若父母要求篩檢顯然得以符合正當的權利行使概念，國家若加以介入，則不符合子女之利益。

關於篩檢項目不能符合有效介入方式時，雖然對新生兒沒有直接的利益，但相關的倡議者認為，父母有知的權利，透過早期發現，雖不能治療，但仍能夠有一些相關的因應措施，除了讓父母在未來生育能有所規劃時，對於新生兒，也能夠避免將來不必要的醫療措施，並且父母在對於子女的未來期待上也會更加的務實。只是除了可能獲得的利益，也會引來一些其他的風險，這些風險包括醫療上篩檢所存在的風險，在社會心理部分，對於家庭生活的壓力以及社會歧視的議題都應該受到相當的考量。同時由於疾病具有遺傳性的關係，相關的影響可能不僅限於新生兒，還會連帶影響到其他家人。在這樣的情形之下，每個家庭對於風險和利益會有不同的評價而做出不同的判斷，當診斷後確定罹病時，家庭對病患還扮演著支持、擁護與照顧的角色，因此當目前研究仍顯示篩檢與否並非絕對的帶來利益或風險時，應認同當父母在充分瞭解相關資訊與利益風險後，若認為該資訊所能帶來的利益大於風險時，父母仍應有權同意讓新生兒接受篩檢。

至於所篩檢疾病未有可靠篩檢效度時，意味著造成偽陽性與偽陰性的機率會提高，受檢者暴露的風險也就更大，而錯誤的介入同時更可能導致對新生兒的身體造成不當的負擔，除此之外，對於錯誤的篩檢結果，也可能造成其他心理與社會的風險，再加上先天性代謝疾病的罕見性，更有可能使得錯誤的機率高於疾病的發生率。在此時，篩檢出來的結果準確性低，所取得基因資訊的可信度自然也是不佳，因此除了新生兒個人無法從

篩檢中獲得直接利益外，家庭也難以從中獲有利益，基於保護新生兒最佳利益的立場，國家應禁止此類篩檢的施行。

或有人認為為了增加醫學知識，雖然所篩檢的疾病項目無法符合篩檢原則，但是仍應透過先驅性篩檢計畫的方式來累積相關的資訊。美國的相關判決中指出，法官認為在計畫無法提供孩童治療上的利益，若他們使兒童的健康暴露在任何風險之下父母的同意就是不適當的。歧視的風險，如同來自篩檢造成的潛在生理或心理問題一樣，都是充分的使父母對於篩檢同意無效的理由。我國的相關規定雖不明確，但是也規定研究計畫必須通過倫理委員會的審核，檢視審核的標準則會發現先驅性篩檢計畫使新生兒所暴露的風險已非最低風險的範疇，同時，當僅是以「先趨性篩檢計畫」之名，透過篩檢來累積樣本數，並沒有再以黃金標準檢驗篩檢成果時，則新生兒所獲得的資訊是否是利益則仍有疑問，在不確定有利益同時又具有風險的情況下，這類的計畫則應該被禁止。

對於不同狀態的新生兒篩檢項目，父母親的決定權會視情形遭到限縮，但在其可以決定的範疇內，則透過告知後同意法則來保障其自主權的行使。告知後同意在醫病關係中扮演了重要的角色，透過醫師與病患的溝通，讓病患得以瞭解相關的資訊並且做出最適當的醫療決定。這樣一個尊重病患自主權的法則，在實務上卻可能面臨誰來告知、告知誰、告知內容為何等等的困難，同時也避免在保障病患自主權時，將病患推入空虛的自主當中。

新生兒篩檢項目在上述的分析之後，父母可能會面臨強制篩檢、可決定是否篩檢、以及不得要求篩檢三種情形。在不得要求篩檢的情形，既然沒有服務的提供，自然無須討論告知後同意的議題。但在強制篩檢的情形，雖然父母親沒有決定權，但告知後同意法則也保障病患「知的權利」，同時也考慮將來或許會有後續醫療情形需要父母親的配合，因此仍應給予父母適當的告知。

在一般的醫療情形，由於告知後同意奠基於醫病關係，因此大多認為醫師是告知的主體。但本文參酌實務的狀況，醫師的時間有限，而所要告

知的內容不但繁多，且因為部分篩檢牽涉到心理與社會等層面的風險，可能也超出醫師的專業能力範圍，因此認為不必然透過醫師來做告知。只是但基於醫病信賴與醫病關係的建立，醫師仍有責確保父母獲得充足的資訊並對於相關的問題都能獲得解答，最後關於是否接受新生兒篩檢的決定，也應由醫師與父母做最後的確認。

關於告知的方式，因為篩檢相較於醫療是比較單純的，在新生兒篩檢的內容、風險、過程等等都不因個體差異而有所不同，在施行上並沒有差異性。此外，新生兒篩檢所篩檢的目標族群為「新生兒」，由於篩檢的普遍性與大眾的接受度，該族群接受篩檢並不會被標籤化或遭受歧視。因為新生兒篩檢的無差異性以及隱私顧慮較低，也應容認在相關資訊的提供時，得以透過群體的方式為之。

在告知的內容部分，應包含篩檢的意義與目的、篩檢項目、篩檢方式、篩檢風險、篩檢結果告知、篩檢後續處理六部分。透過篩檢的意義與目的和篩檢方式的說明，讓父母瞭解篩檢能達成什麼效果並能預期會以什麼樣的方式施行。在篩檢項目說明部分，由於種類繁多且內容多為疾病介紹，一般民眾不難理解，當告知資源有限時，應採取類似衛教單張等容易獲得的方式來做說明。篩檢的風險則是讓父母理解在醫療、心理與生理上參與篩檢可能會帶來什麼樣的影響，並且透過理解風險與相關的利益，讓父母得以做是否篩檢的決定。至於篩檢結果告知與後續處理兩個部分，則是讓父母理解篩檢結果的意義與取得以及當結果成陽性或疑陽性時會有哪些檢查與治療需要配合。

在我國政策推行的當下，由於對於篩檢原則把關較緊的態度，新生兒的相關風險受到比較好的控制，目前我國的篩檢計畫雖以推定同意的方法行之，但研究卻發現父母親大多未被告知或沒有取得充足的資訊，因此在相關告知後同意的部分，應加強提供。至於現行先驅性篩檢計畫的內容，由於多數項目屬於無有效介入方式的疾病，本文認為政府可考慮將之透過告知後同意的方式取得父母親同意便可施行，而無須以計畫之名為之。但由於這部分項目會帶來較多的心理與社會風險，推行的同時必須配合足夠

的諮商人力，期使父母親得以在適當瞭解風險的情況下做出決定，並在篩檢呈現陽性或疑陽性結果時，國家也提供相關的支援系統。



參考文獻

中文部分

專書

- 牛道明、林秀娟，台灣新生兒篩檢簡介，代謝性疾病：台灣經驗，國民健康局，2004
- 王作仁，先天代謝異常疾病的診斷，代謝性疾病：台灣經驗，國民健康局，2004 年
- 王澤鑑，「民法總則」，三民書局經銷，頁 363，2004 年
- 李明亮，緒論，代謝性疾病：台灣經驗，國民健康局，2004
- 林秀娟，新生兒先天代謝異常篩檢之回顧，代謝性疾病：台灣經驗，國民健康局，2004
- 林瑋德、賴建成、蔡輔仁，實驗室的診斷，「代謝性疾病：台灣經驗」，國民健康局，2004
- 施慧玲，「家庭、法律、福利國家：現代親屬法論文集」，元照出版，2001 年
- 施慧玲，「家庭法律社會學論文集」，元照出版，2004 年
- 高鳳仙，「親屬法：理論與實務」，五南出版，2006 年六版一刷
- 陳建仁，「流行病學：原理與方法」，聯經出版，1999 年
- 張苙雲，「醫療與社會：醫療社會學的探索」，巨流出版，頁 244，1998 年張清溪等，「經濟學：理論與實際」，二版上冊，翰蘆出版，1995 年
- 葉俊榮等，「天平上的基因：民為貴、GENE 為輕」，元照出版，頁 70，2006 年
- 趙美琴，遺傳性代謝疾病的一般治療原則，「代謝性疾病：台灣經驗」，國民健康局，2004
- 蔡輔仁，「與基因共舞－遺傳疾病淺說」，罕見疾病基金會，2002
- 劉文瑤，「醫事法要義」，合記圖書，頁 176-181，1999 年
- 盧瑞芬、謝啟瑞，「醫療經濟學」，學富出版，頁 5-10，2000 年

學位論文

- 李立如，「兒童保護行政之研究：實現兒童最佳利益」，國立台灣大學法律學研究所碩士論文，1995 年
- 林洲富，「探討消費者保護法對醫療行為之適用」，國立中正大學法律學研究所碩士論文，頁 27，2002 年
- 張雅珮，「父母子女關係於未成年人醫療決定中之地位：以未成年人之醫療自主權及最佳利益為中心」，國立台北大學法學系碩士論文，2005 年
- 許純琪，「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，2002 年

- 蔡顯鑫，「子女權利與親權制度」，輔仁大學法律學研究所博士論文，2003年

期刊

- 王國裕，「醫療藝術：告知病情」，健康世界第 140 卷第 260 期，頁 57，1997 年
- 呂宜珍等，新生兒篩檢之社會衝擊與倫理考量，台灣醫誌第 7 卷第 5 期，頁 776，2003
- 罕見疾病基金會，「二代新生兒篩檢，罕病基金會先導」，財團法人罕見疾病基金會會訊，第 9 期
- 罕見疾病基金會，「7 月 1 日新生兒篩檢新制決策過程大逆轉」，財團法人罕見疾病基金會會訊，第 27 期，頁 1，2006 年
- 黃美智，透視新生兒篩檢，科學發展第 378 期，頁 25，2004
- 黃美智等，遺傳檢測之知情同意與結果告知：新生兒篩檢與羊膜穿刺術，遺傳諮詢與教育之生命倫理議題國際會議專刊，頁 81-103，2005 年
- 雷文玫，以「子女最佳利益」之名：離婚後父母對未成年子女權利義務行使與負擔之研究，台大法學論叢，第 28 卷第 3 號，1999 年
- 楊永祥、陳冠如，新生兒篩檢新制，盼家長做出「正確」選擇，財團法人罕見疾病基金會會訊第 27 期，頁 3，2006
- 楊秀儀，「論病人自主權：我國法上「告知後同意」之請求權基礎探討」，(台大法學論叢，尚未刊登)
- 楊秀儀，「誰來同意？誰做決定？從「告知後法則」談病人自主權的理論與實際：美國經驗之考察」，台灣法學會學報第 20 期，1999 年
- 楊秀儀，「論強制治療所生之醫療傷害填補原則」，萬國法律，第 133 期，頁 30，2004 年蔡文友，台灣地區先天性甲狀腺低能症新生兒篩檢：台大醫院篩檢中心之經驗，當代醫學，頁 50，1995 年
- 蔣思慧，蕭廣仁，國內新生兒先天代謝異常疾病篩檢項目增減可能性之探討

英文部分

專書

- BAUM, FRAN, THE NEW PUBLIC HEALTH, 2nd ed., (2002)
- GAO, NEWBORN SCREENING: CHARACTERISTICS OF STATE PROGRAMS, at 5-7 (2003)
- GOSTIN, LAWRENCE O., PUBLIC HEALTH LAW: POWER, DUTY, RESTRAINT 195 (University of California Press 2000)
- Häyry, Matti, *Utilitarian Approaches to Justice in Health Care*, in MEDICINE AND SOCIAL JUSTICE: ESSAYS ON THE DISTRIBUTION OF HEALTH CARE (Rosamond Thodes et al. ed., 2002)

- HGSA Policy Statement 1999, RACP Newborn Screening Joint Subcommittee; Newborn Blood-Spot Screening (1999)
- HGSA Policy Statement 2004, HGSA-RACP Newborn Screening Joint Subcommittee, at 1 (2004)
- HOLLAND, WALTER W. et al., POLICY BRIEF 6 (WHO 2006)
- Moss, Robert F. et al., *Genetic Testing as a Family Affair*, in GENETICS IN THE CLINIC: CLINICAL, ETHICAL, AND SOCIAL IMPLICATIONS FOR PRIMARY CARE 189 (Mary B. Manowald et al. eds., 2001)
- Ross, Lainie Friedman & Moon, Margaret R., *Ethical Issues in Pediatric Genetics*, in GENETICS IN THE CLINIC: CLINICAL, ETHICAL, AND SOCIAL IMPLICATIONS FOR PRIMARY CARE 153 (Mary B. Manowald et al. eds., 2001)
- Ross, Lainie Friedman, *Genetic Services for Children: Who Should Consent?*, in GENETICS IN THE CLINIC: CLINICAL, ETHICAL, AND SOCIAL IMPLICATIONS FOR PRIMARY CARE 167 (Mary B. Manowald et al. eds., 2001)
- SNELL, BATEMAN, MANAGEMENT: BUILDING COMPETITIVE ADVANTAGE 16 (4th ed. Mc. GrawHill 1999)
- UK NEWBORN SCREENING PROGRAMME CENTRE, NEWBORN BLOOD SPOT SCREENING IN UK: POLICIES AND STANDARDS (2005)
- WHO, GENOMICS AND WORLD HEALTH 43 (2002)
- WORLD HEALTH ORGANIZATION, PROPOSED INTERNATIONAL GUIDELINES ON ETHICAL ISSUES IN THE MEDICAL GENETICS AND GENETIC SERVICES. Geneva: World Health Organizations (1997)
- WILSON, J. M. G. & JUNGHER, G, PRINCIPLES OF EARLY DISEASE DETECTION 26-27 (WHO 1968)

期刊

- Abbing, H.R., *Some Legal Aspects of Genetic Screening*, 22 MED. & L. 401, (2003)
- American Academy of Pediatrics, *Serving the Family from Birth to the Medical Home*, 106 PEDIATRICS 389 (2000)
- American College of Medical Genetics/American Society of Human Genetics Test and Technology Transfer Committee Working Group, *Tandem Mass Spectrometry in Newborn Screening*, 2(4) GENETICS IN MEDICINE 267, 267(2000)
- Brook, CGD, *The Consequences of Congenital Hypothyroidism*, 42 CLIN. ENDOCRINOL. 431 (1995)
- Ciske, DJ et al., *Genetic Counseling and Neonatal Screening for Cystic Fibrosis: an Assessment of the Communication Process*, 107 PEDIATRICS 699 (2001)
- Clayton, Ellen Wright, *Screening and Treatment of Newborns*, 19 HOUS. L. REV.

89 (1992)

- Dussault, JH, *Neonatal Screening for Congenital Hypothyroidism*, 13 PATHOPHYSIOL OF THYROID DISEASE 645 (1993)
- Editorial, *Neonatal Screening, New Technologies, Old and New Legal Concerns*, 11 EUROPEAN JOURNAL OF HEALTH LAW 140 (2004)
- Fant, Kathryn E. et al., *Completeness and Complexity of Information Available to Parents From Newborn-Screening Programs*, 115 (5) PEDIATRICS 1268, (2005)
- Fisher, Lauren E., *The Use of Tandem Mass Spectrometry in Newborn Screening: Australia's Experience and its Implications for United States Policy*, 15 PAC. RIM L. & POL'Y J. 137 (2006)
- Fruchman, Cynthia E. & Pizzulli, Francis C.J., *Ethical Aspects of Genetic Testing*, 20 WHITTIER L. REV. 411 (1998)
- Hannon, W. Harry & Grosse, Scott D., *Using Tandem Mass Spectrometry for Metabolic Disease Screening Among Newborns: A Report of a Work Group*, 50 MMWR 1 (2001)
- McCabe, Linda L. & McCabe, Edward R.B., *Genetic Screening: Carriers and Affected Individuals*, 5 ANNU. REV. GENOMICS HUM. GENET. 57 (2004)
- Pandor, A. et al., *Clinical effectiveness and Cost-Effectiveness of Neonatal Screening for Inborn Errors of Metabolism Using Tandem Mass Spectrometry: A Systematic Review*, 8 HEALTH TECHNOLOGY ASSESSMENT 1, 3(2004)
- Therrell, Bradford L., Jr., *U.S. Newborn Screening Policy Dilemmas for the Twenty-first Century*, 78 MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM, 64 (2001)
- Waisbren, Susan E. et al., *Effect of Expanded Newborn Screening for Biochemical Genetic Disorders on Child Outcomes and Parental Stress*, 290 JAMA 2564, (2003)
- Webster, Diane, *Newborn Screening in Australia and New Zealand*, 34 SOUTHEAST ASIAN J. TROP. MED. & PUB. HEALTH 69 (2003)
- Wilcken, B et al., *Screening Newborns for Inborn Errors of Metabolism by Tandem Mass Spectrometry*, 348(23) NEW ENGLAND JOURNAL OF MEDICINE 2304 (2003)
- Wilcken, Bridget et al., *Screening Newborns for Inborn Errors of Metabolism by Tandem Mass Spectrometry*, 348 NEW ENG. J. MED. 2304 (2003)
- Yen, Jennifer H., *Is My Baby "Defective"? Fetal Genetic Testing as Part of A Public Health Care Plan*, 36 SUFFOLK U. L. REV. 391 (2003)

網路資源

- 台大醫院新生兒篩檢系統 <http://ntuh.mc.ntu.edu.tw/gene/nbs/Hospital.htm>，最後到訪日期 2007/5/22

- 罕見疾病基金會網站 http://www.tfrd.org.tw/intro/index.php?kind_id=2&title=社會立法參與，最後到訪日期：2007/4/12
- 罕見疾病基金會網站 [http://www.tfrd.org.tw/intro/index.php?kind_id=2&title=罕病防治宣導活動\(一\)](http://www.tfrd.org.tw/intro/index.php?kind_id=2&title=罕病防治宣導活動(一))
- 罕見疾病基金會網站 [http://www.tfrd.org.tw/intro/index.php?kind_id=2&title=罕病防治宣導活動\(二\)](http://www.tfrd.org.tw/intro/index.php?kind_id=2&title=罕病防治宣導活動(二))，最後到訪日期：2007/4/12
- 侯家偉，新生兒篩檢新利器—串聯質譜儀(MS/MS)，長庚醫院小兒科網站：<http://www.cgmh.org.tw/chldhos>，最後到訪日期：2006/12/5
- 國民健康局網頁 <http://www.bhp.doh.gov.tw/BHP/index.jsp>，最後到訪日期：2007/6/19
- 國民健康局 遺傳疾病諮詢服務窗口
<http://www.bhp-gc.tw/front/bin/ptdetail.phtml?Part=moveB-950921-5&Category=153903>，最後到訪日期 2007/5/22
- 新生兒篩檢採檢流程：<http://www.nursing.ncku.edu.tw/meay/nbs/index.htm>。最後到訪日期：2007/1/24
- 新生兒篩檢分區說明會上課講義，「新生兒篩檢知情同意與結果告知之倫理考量」，<http://www.bhp.doh.gov.tw:8080/BHP/fileviewer?id=438257>，最後到訪日期：2007/6/14
- 新生兒篩檢分區說明會上課講義，「新生兒篩檢知情同意與結果告知之倫理考量」，附件四，<http://www.bhp.doh.gov.tw:8080/BHP/fileviewer?id=438257>，最後到訪日期：2007/6/14
- 簡穎秀，半乳糖血症，網址：
http://www.genes-at-taiwan.com.tw/genehelp/database/disease/Galactosemia_950403.htm，最後到訪日期：2007/6/1
- National Newborn Screening Status Report (Oct. 21, 2005),
<http://genes-r-us.uthscsa.edu/nbsdisorders.pdf> (last visited Apr. 16, 2007)

案例

- Douglas County v. Anaya, 694 N.W.2d 601 (Neb. 2005)
- Foster v. Harrison, Eq. No. 68674 (Mass. Sup. Jud. Ct., Nov. 20. 1957)
- Gillick v. West Norfolk A. H. A 1 AC 112 (1986)
- Huskey v. Harrison, Eq. No. 68666 (Mass. Sup. Jud. Ct., Aug. 30. 1957).
- In re Richardson, 284 So.2d 185 (La. Ct. of App. 1973)
- Masden v. Harrison, Eq. No. 68651 (Mass. Sup. Jud. Ct., Jun. 12 1957)
- Mayer v. Nebraska, 262 U.S. 390 (1923)
- Oliner v. Lenox Hosp., 431 N.Y.S.2d 271
- Parham v. J.R., 442 U.S. 603 (1979)
- People ex rel. Wallace v. Labrenz, 104 N.E.2d. 769, 30 A.L.R. 2d 1132 (III.

1952)

- Pierce v. Society, 268 U.S. 534 (1925)
- Prince v. Massachusetts, 321 U.S. 158 (1944)
- Re J. 1 FLR 224
- Spiering v. Heinman, 448 F.Supp.2d. 1129 (Sep. 2006)
- Wisconsin v. Yoder, 406 U.S. 213
- 台灣高等法院，95 年醫上字第 17 號