

罕見疾病（先天代謝疾病）新生兒 篩檢政策之探討 ——篩檢原則與父母醫療決定權之衡平

劉兆菊*

摘 要

在生命孕育的奇妙過程當中，小寶貝的健康，是每位父母最大的盼望。人體內三萬多個基因藉由 DNA 的複製代代相傳，其中倘有基因發生變異，就可能在生命傳承時，把有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性的罕見疾病的產生。自 2001 年 7 月 1 日起，行政院衛生署積極推動「第二代新生兒篩檢」，透過 Tandem Mass 串聯質譜儀來分析人體各種代謝產物，只要一滴血，就可以發現 26 種代謝異常疾病。由於新生兒篩檢的受試者是新生兒，須賴其父母作成意思表示。然而，新生兒先天代謝疾病之篩檢屬於遺傳篩檢的一種，所得知之資訊關係到整個家庭、家族成員，當篩檢出結果發覺無有效之醫學介入，此際，新生兒無法直接受益於篩檢之結果，但其資訊將助益於家庭成員就其健康及生涯規劃之選擇及安排時，父母親是否有權為相關的篩檢做同意？本文將以篩檢是否符合成本效益及是否存在有效之醫學介入等情事，以針對父母的決定權行使及限制之範疇為進一步之探討。再者，罕見疾

* 台灣新竹地方法院刑事庭法官。

投稿日：2008 年 2 月 23 日；採用日：2008 年 8 月 4 日

病因其遺傳性與長期病程等特性，主管機關及民間社團可透過講座、團體互動及實務操作，提供病友及家屬更多元的專業知識，讓照顧的技巧、生活的品質因此而獲得具體的改善。

關鍵字：新生兒篩檢、罕見疾病、串聯質譜儀、醫療決定權、子女之最佳利益、篩檢原則、告知後同意

Cite as: 5 Tech. L. Rev., Oct. 2008, at 255.

Newborn Baby Screening for Rare Disease: Children's Best Interest and the Parental Right of Decision

Chao-Chu Liu

Abstract

In the wonderful course of pregnancy, baby's health is each parent's greatest hope. More than 30,000 genes are passed down from one generation to another by the replication of DNA in the human body. If there are abnormal genes occurred or copied in the course of replication, it may bring defective genes to children and cause genetic rare disease. Since July 1st., 2001, the National Health Administration of the Executive Yuan proactively promotes "the second generation's screening for newborn baby", which analyzes various metabolism in human body through Tandem Mass Spectrometry. With only one drop of blood, this test can detect as many as 26 different kinds of metabolic disorder. Because the tested party is newborn babies, their parents' prior consent is indispensable for this screening. Do parents have the right to agree such screening?

This article will focus on exploring whether the benefit of the screening could meet the cost and whether medical treatment according to the screening outcome would be effective so as to assess the parents' right of prior consent and its proper limit. Moreover, rare disease has genetic and long-term characters. Related authority and non-government organization can play an important role in offering various

professional knowledge to patients and their family through lecture, group interaction and practice to improve their care skill and life quality.

Keywords: newborn baby screening, rare disease, tandem mass spectrometry, medical decision right, children's best benefit, screening principle, informed consent

1. 前言：問題之源起

2007 年 12 月 12 日凌晨，一出生因罹患罕見肌小管病變¹的「強悍弱女子」曾晴仍不敵病魔，在睡夢中家人的陪伴下，小生命劃下了休止符。從同年的 5 月，注意到曾晴的生命故事後，除了感動曾晴這股珍惜生命的熱情，對於曾晴父母親在急救過程中，公開表示「雖然希望她可以活下去，但我們實在不忍心看她再受到折磨」、「若是曾晴的狀況實在不行，我們願意放棄急救，讓曾晴回到上帝身邊」的想法，讓身為母親的我不只一次的反覆思考，倘若我也面臨了同樣的兩難，我該為身受折磨的孩子作成何種醫療決定？這種醫療決定的行使，與國家公共衛生政策的規範目的與孩子生命尊嚴之間產生衝突時，我又應該如何抉擇？受限於對醫療專業領域認知的貧乏，我所為的決定是適切的嗎？若在未知的將來，當孩子有自主決定意識時，他（她）是否會認為如果再重來一次，不會作成如媽媽當年為其所為之選擇？身為孩子的父母親，雖然享受無與倫比之親密關係並握有教養的權柄，然而身負的重擔亦同樣隨之加巨。曾晴的故事，讓我開始關注到罕見疾病病童及

¹ 肌小管病變（Myotubular Myopathy，簡稱 MTM，或稱 Centronuclear Myopathy）是一種罕見的遺傳疾病。這種先天性的肌病變是隨意肌細胞結構的缺陷，會使得肌肉呈現低張，而且通常在出生時就發生。患者通常也伴隨著呼吸系統的問題，可能要部分或完全地依賴呼吸器才能生存。肌小管病變有 4 種不同的形式：X-linked（來自性聯遺傳）、體染色體隱性遺傳、體染色體顯性遺傳、非遺傳性（曾晴被認定為此種形式）。這幾種不同的形式，與遺傳的來源有關，表現在疾病上也有所不同：X-linked 的病患幾乎都是男性，通常最嚴重、最需要依賴呼吸器才能生存（在美國 1999 年的一份報告中顯示在適當的醫療下約有 74% 的病患可以活一歲，但 80% 仍須完全或部分仰賴呼吸器；另一份資料顯示約有 1/2 活不過兩歲），可能伴隨有其他的疾病如脊椎側彎；另外兩種形式通常在年紀略大時才發病，體染色體隱性遺傳的嚴重程度介於中間，男女性的機率各半，但症狀會隨著時間漸漸惡化；體染色體顯性遺傳的症狀最為溫和，但也會隨著時間漸漸惡化。這種疾病是來自於基因的缺陷，可能是遺傳也可能是基因突變所造成。因為是基因的問題，目前並沒有任何可以治癒的方法。

家長在醫療、心理、經濟支援體系建置之發展現況，也留心到公共衛生系統在疾病預防這個領域的推展趨勢，進而探討父母對於未成年子女行使醫療決定權的限制及衝突等議題。

2. 罕見疾病之成因及發展現況——支援系統之建置

2.1 罕見疾病之定義

「罕見疾病」意指罹患率極低、人數極少的疾病，其中大部分為遺傳性疾病，只有部分為非遺傳或原因不明的疾病²。

2.2 罕見疾病之成因

人體內三萬多個基因是藉由 DNA（去氧核糖核酸）的複製代代相傳，其中若有幾個基因發生變異，就可能在生命傳承時，把有缺陷的基因帶給子女，經由父或母基因之結合，造成遺傳性的罕見疾病。

2.3 法律規範之制定

罕見疾病患者大多為社會中的弱勢族群，其在醫療、藥物、生活及安養照護上，一直未受到政府及社會大眾的重視，立法院於 2000 年立法三讀通過

² 根據美國「孤兒藥品法」之界定，凡是美國境內罹病人數少於 20 萬人之疾病，即屬於罕見疾病；日本「孤兒藥法」則界定為，疾病人數少於 5 萬人者屬之。依我國罕見疾病防治及藥物法第 3 條第 1 項之規定：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持續經罕見疾病及藥物審議委員會審議認定，並經中央主管機關指定公告者。另依我國「罕見疾病及藥物審議委員會」的公告，則是以疾病盛行率萬分之一以下作為我國罕見疾病認定的標準，並以「罕見性」、「遺傳性」以及「診療困難性」3 項指標來綜合認定。在罕見疾病中，有絕大部分的疾病是屬於「先天性代謝異常疾病」，台灣每年出生 20 萬個新生兒中，就有 60 人左右罹患先天性代謝異常疾病。

「罕見疾病防治及藥物法」（以下簡稱「罕病法」），並陸續公布「罕見疾病防治及藥物法施行細則」、「罕見疾病醫療補助辦法」、「罕見疾病藥物專案申請辦法」、「罕見疾病藥物供應製造及研究發展獎勵辦法」等法律規範，以提供罕見疾病患者之醫療照護更堅強的法律基礎。

2.4 支援系統之建置

罕病法實施七年多以來，截至 2007 年 8 月，共公告 148 項 168 種罕見疾病，通報至國民健康局的罕見疾病個案為 2,877 人（統計至 2007 年 8 月，含未公告病類）。另外，目前公告之罕病藥物品項為 86 種，2006 年罕見疾病使用罕見疾病藥物之病友人數為 939 人，至於營養品部分目前有 40 種品項，共符合 15 種疾病之適應症，目前共有 280 人使用。綜合政府通報、罕見疾病基金會資料庫所掌握以及各病友團體所提供的資料來推估罕見疾病人數將近 5,000 人。目前行政院衛生署已陸續成立「罕見疾病藥物物流中心」、「罕見疾病特殊配方營養品供應窗口」、「罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務方案」及在北、中、南、東設置「遺傳諮詢中心」等，期望能提供罕見疾病患者更完善的照護服務。

3. 因應——新生兒篩檢政策之檢討

新生兒篩檢是國家重要的婦幼衛生政策，目的在於加強公共衛生，促進民眾健康，這裡所談的健康，讓一些先天代謝疾病得以早期被發現，並且早期治療，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，在此，透過各個面向之說明，以對新生兒篩檢做更進一步的認識與探討。

3.1 篩檢在臺灣實施之現況

我國在 1984 年起開始推動新生兒篩檢，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³。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%⁴，且持續至今，幾乎所有的新生兒都會接受此篩檢。自 2001 年起，經由罕見疾病基金會的大力推動之下，除了衛生署所篩檢的 5 項罕見疾病⁵，該基金會所推動的「二代新生兒篩檢先導計畫」⁶，將使用串聯質譜儀 (Tandem Mass Spectrometry, 簡稱 MS/MS) 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 26 項之遺傳性疾病⁷。

3.2 新生兒篩檢

新生兒篩檢行之有年，在介紹新生兒篩檢的主要內容（主要針對先天性代謝疾病），其中將介紹並瞭解醫學知識的發展、先天性代謝疾病的成因、

³ 鄒孟珍，*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*，清華大學科技法律研究所碩士論文，頁 96（2007）。

⁴ 林秀娟等，「新生兒先天代謝異常篩檢之回顧」，李明亮編，*代謝性疾病——台灣經驗*，頁 7（2004），行政院衛生署國民健康局網站：<http://66.79.166.91/~bhpgc/book/MDT/ch02.pdf>（最後點閱時間：2008 年 8 月 4 日）；亦可見行政院衛生署國民健康局，「新生兒先天性代謝異常疾病篩檢歷年成果表」，遺傳疾病諮詢服務窗口網站：http://66.79.166.91/~bhpgc/download/06hbp_6_03.xls（最後點閱時間：2008 年 2 月 20 日）。

⁵ 此 5 項分別為葡萄糖—六—磷酸鹽去氫酶缺乏症（蠶豆症）、先天性甲狀腺低能症、苯酮尿症、高胱胺酸尿症、半乳糖血症。

⁶ 傳統及新生兒篩檢之差異，請參見財團法人罕見疾病基金會網站：http://www.tfrd.org.tw/resource/upload/20060320303511_04.pdf（最後點閱時間：2008 年 2 月 20 日）。

⁷ 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，頁 2（2001）；亦可見二代新生兒篩檢疾病項目介紹，財團法人罕見疾病基金會網站：http://www.tfrd.org.tw/resource/upload/20060320303511_05.pdf（最後點閱時間：2008 年 2 月 20 日）。

疾病的癒後以及早期發現所帶來的助益；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，以瞭解新生兒篩檢之各個面向。

3.2.1 內容

新生兒篩檢的項目有先天性代謝疾病、愛滋篩檢、聽力篩檢等等，目前由國民健康局及財團法人罕見疾病基金會所推行之衛教計畫中，則以新生兒先天性代謝疾病之篩檢為計畫之主軸，因此本文所提的新生兒篩檢僅聚焦於先天性代謝疾病篩檢⁸的部分。在二十世紀後半期，針對先天代謝疾病有了飛躍的進展，先有 Beadle 及 Tatum 在 *Neurospora* 的研究確立了很多代謝路徑（metabolic pathway），進而有蛋白質欠損之發現，到突變因子之認定及其分子病變。半世紀以來，我們可以說見證了人類醫學發展上之黃金時期，也讓我們對人類的病變，尤其是先天性代謝性有了完整的學理基礎，至今，有超過 300 種的先天性代謝疾病被提出⁹。先天性代謝疾病的特性是遺傳性、罕見性與治療困難性¹⁰。因其具有遺傳性，且由於大多先天性代謝疾病以隱性基因遺傳居多，故由親代身上不易外顯，該特徵藉由遺傳路徑由親代¹¹至子代，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

⁸ 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，參見李明亮，「緒論」，李明亮編，*代謝性疾病——台灣經驗*，頁 1（2004），行政院衛生署國民健康局網站：<http://66.79.166.91/~bhpgc/book/MDT/ch01.pdf>（最後點閱日期：2008 年 8 月 4 日）。

⁹ 同前註。

¹⁰ 趙美琴，「遺傳性代謝疾病的一般治療原則」，李明亮編，*代謝性疾病——台灣經驗*，頁 363（2004），行政院衛生署國民健康局網站：<http://66.79.166.91/~bhpgc/book/MDT/ch17.pdf>（最後點閱日期：2008 年 8 月 4 日）。

¹¹ 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。

能帶有此種基因。在臨床的研究上，帶有先天性代謝疾病的新生兒甫出生時多半未見明顯症狀，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，其因在於先天性代謝疾病之成因是由於某種酵素的缺陷，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¹²。先天性代謝疾病的種類非常繁多，但是症狀卻又有很多類同之處，尤其是早發性代謝疾病其症狀大多欠特異性（non-specific），症狀諸如食慾不振、嘔吐、抽筋、低醣、昏迷、睡眠時間拉長、活動力變差……等，由於新生兒無法表達其感受，照護者對此狀況多半無法將之與代謝疾病相聯想，情況可能演變成昏迷、抽搐、呼吸障礙、肝衰竭等其他重症出現時，照護者始驚覺事態嚴重，此際，倘始進行代謝疾病之檢測以確立係何種先天性代謝疾病，則將導致治療黃金時間之遲滯，亦增加了治療之困難及所需耗費之成本，同時容易留下後遺症，嚴重時會造成智能障礙，甚至死亡的發生。相較於治療的困難與嚴重的後遺症，經由篩檢以預知具有何種代謝疾病，不僅可以及時有效阻止毒素的繼續產生，即時有效移除有毒物質，以特殊飲食與特殊藥物控制毒性物質的再產生，並使用飲食治療，嚴格限制會造成代謝異常的食物如胺基酸或脂肪酸的攝取。因此需要在醫師或營養師的指示下，食用少量一般嬰兒奶粉，並配合特殊配方奶粉補充身體所必須的胺基酸以維持正常的成長及生理功能。患者接受飲食控制治療後，需定期監偵生長發育、智力發展、血中相關胺基酸濃度、尿中相關代謝產物濃度，以確認飲食控制是否合宜，若能早期發現早期治療，則可避免兒童終身智能或身體殘障、生長發育遲滯，甚至死亡等後遺症的產生¹³。因此，新生兒篩檢將會是一個非常重要的預防方

¹² 呂宜珍、林秀娟、黃美智，「新生兒篩檢之社會衝擊與倫理考量」，台灣醫學雜誌，第7卷第5期，頁776（2003）。

¹³ 台大醫院基因醫學部新生兒篩檢中心新生兒篩檢確認診斷就診說明書，台大醫院新生兒篩檢系統網站：<http://nbs.mc.ntu.edu.tw/explain-MS-citulline.html>（最後點閱時間：2008年2月20日）。

式，若篩檢的內容能善加設計，將使治療之成本降低並使效益發揮至最大，有效的維護新生兒健康¹⁴。

3.2.2 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、脂肪酸等進行分析。在 1990 年，美國杜克（Duke）大學研究團隊提出了以串聯質譜儀進行新生兒篩檢的可行性研究報告¹⁵，取代了傳統之層析法及免疫法。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¹⁶，大幅加速了篩檢的效率。因為串聯質譜儀的分析技術，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。

3.2.3 流程

我國針對新生兒採檢，多於出生後 48 小時或哺乳後 24 小時之內施行，採血並陰乾後，於當天以限時掛號寄出，作業時效需自採血日至收件日之間少於三天，採檢單位在登記篩檢名冊之後進行採檢¹⁷，同時有醫護人員對產

¹⁴ 參見李明亮，前揭註 8，頁 2。

¹⁵ 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）」，林口長庚醫學遺傳科及遺傳諮詢中心網站：http://www.cgmh.org.tw/cgmn/cgmn_file/0806009.pdf（最後點閱時間：2008 年 2 月 20 日）；牛道明、林秀娟，「台灣新生兒篩檢簡介」，李明亮編，代謝性疾病——台灣經驗，頁 19（2004），行政院衛生署國民健康局網站：<http://66.79.166.91/~bhpgc/book/MDT/ch02.pdf>（最後點閱日期：2008 年 8 月 4 日）

¹⁶ 牛道明、林秀娟，前揭註 15。

¹⁷ 以台灣大學醫學院附設學院新生兒篩檢中心與台北病理中心之篩檢流程為例，可見台北病理中心新生兒篩檢組，新生兒篩檢服務常見問題與注意事項，台灣大學醫學院附設醫院網網站：<http://ntuh.mc.ntu.edu.tw/gene/nbs/news/9701workshop/採檢流程與>

婦進行衛教（提供宣傳單張），若未採檢，也會登記在名冊以進行追蹤。採檢後將檢體寄至篩檢中心¹⁸，通常在一個月內會得到初檢報告，若一個月內沒有收到報告，採檢單位會主動聯繫篩檢中心。傳統的「新生兒篩檢」可檢查 5 種疾病¹⁹，這些檢查必須針對每一種疾病設計一套檢驗方法。「二代新生兒篩檢」採用串聯質譜儀來分析人體各種代謝產物，只要一滴血，就可以發現 26 種代謝異常疾病，包括胺基酸、脂肪酸、有機酸等類型。除了原來的 5 項篩檢疾病，還增列了先天性腎上腺增生症、楓糖漿尿症、中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症、戊二酸血症第一型、異戊酸血症、甲基丙二酸血症等 6 項，總共 11 項。至於其他 15 項，行政院衛生署因考量需釐清其臨床效力、或有無確診後續發展及有效的治療方法等，將採先趨性研究再進一步探討，因此，目前已提供而尚未納入衛生署認定的新生兒篩檢項目，須經過家長知情同意，並獲得家長簽署的書面同意書，才能進行篩檢，且家長無須支付額外的篩檢費用。只要寶寶接受新生兒篩檢，家長都可以主動要求知道 26 個項目的篩檢結果，而且不需額外自費，因為在篩檢過程中可以同時獲得所有項目的結果，並不會增加成本支出，目前一般醫療院所都會主動向家長說明一次篩檢可以得知 26 項疾病的篩檢報告，想知道 11 項或 26 項的結果，要由家長決定，若要知道所有項目的篩檢結果，必須簽署同意書²⁰。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歸檔；陽性結果除登載於病歷歸檔外，另外篩檢中心會以電話或書面方式通知新生兒家長；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

異常追蹤.pdf（最後點閱時間：2008 年 2 月 20 日）。

18 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。參見林秀娟等，前揭註 4，頁 7。

19 參見前揭註 5。

20 可上台北病理中心網站：www.tipn.org.tw 查詢。

後，若複檢結果為陰性，則將報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。

3.2.4 限制

串聯質譜儀的應用，使篩檢效率大幅的提升，能夠檢驗出更多的先天代謝性疾病。然而，在已知的幾項疾病篩檢效度外，仍有許多疾病篩檢的效度是目前知識無法提供，抑或是篩檢效率不佳，保守論者認為這必須在建設了足夠的科學知識之後才能進行篩檢，然而，若無進行篩檢，則無法累積足夠的檢測母體以獲知相關的效度。再者，相關檢測儀器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 萬美元²¹，平均下來，每個篩檢檢體，大約會多出 10 美元的成本²²，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的提升，就會隨著不同的疾病而有所差異，自然會影響篩檢政策之推行。

3.3 台灣新生兒篩檢之實施現況

我國是於 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先期作業，並自 1985 年 7 月起開始正式對全國施行新生兒篩檢²³。至今，可說幾乎所有的新生兒都會接受篩檢，為我國非常重要的婦幼衛生政策。在財務部分，篩檢費用為新台幣（以下同）200 元（不含醫院行

²¹ Donald H. Chace, Theodore A. Kalas & Edwin W. Naylor, *Use of Tandem Mass Spectrometry for Multianalyte Screening of Dried Blood Specimens from Newborn*, 49 CLINICAL CHEMISTRY 1797, 1799 (2003).

²² American College of Medical Genetics/American Society of Human Genetics Test and Technology Transfer Committee Working Group, *Tandem Mass Spectrometry in Newborn Screening*, 2 GENETICS IS MED. 267, 268 (2000).

²³ 林秀娟等，前揭註 4，頁 7。

政費用或相關材料費），其中衛生署補助 100 元，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，衛生署有全額的補助。自 2001 年起，在罕見疾病基金會大力推動「二代新生兒篩檢先導計畫」，將串聯質譜儀也加入自費篩檢的項目，父母可選擇透過串聯質譜儀，篩檢 20 項以上疾病²⁴。在費用部分，則由本來的 200 元調升為 550 元，其中由衛生署補助 200 元，自付 350 元。相同地，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²⁵。

3.4 新生兒篩檢模式之利益與風險

3.4.1 利益

國家推行篩檢政策時，若採取強制篩檢之方式，則目標族群別無選擇必須接受篩檢，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，罕見疾病的篩檢重點不只在有沒有好的治療方法，而是能透過篩檢，讓家長有明確的方向。許多父母因為不清楚孩子得了什麼病，耗費許多金錢與時間；還有部分孩子莫名其妙就過世了，父母根本不清楚原因，再懷孕時可能再度面臨悲劇。因此，如果能早期篩檢，就能確定罹患什麼疾病，父母在懷第二胎之前，可以找醫師評估，自己也有心理準備，而且以現在醫藥不斷研發進步的情形，罕見疾病還是有治癒的機會。

3.4.2 風險

新生兒篩檢實施中，部分所篩檢的疾病依目前之醫療技術水準，無法早期發現、早期治療，此時，強制篩檢之政策未必即能帶來公共衛生的效益，倘國家針對於此亦施行強制篩檢之公衛計畫，將使得父母並無是否參與篩檢

²⁴ 串聯質譜儀篩檢代謝疾病，台北病理中心網站：http://www.tipn.org.tw/Left_02_04_12.asp（最後點閱時間：2008 年 8 月 4 日）。

²⁵ 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）。

之選擇權，對父母而言，喪失了就無法改善、治癒之先天性疾病之「不知的權利」；對新生兒而言，無法受惠於早期療癒反而須承受所有因篩檢而來包含了篩檢偽陽性、因篩檢所得結果造成與父母關係改變的風險；針對家庭成員而言，在心理層面的風險則可能包含了資訊對家庭所造成的衝擊，甚至家族、族群之自我認同等，以及醫療資訊一旦得知，將來在於保險、職業選擇等就業上的歧視風險等。惟若國家針對篩檢的進行以得父母的同意為前提，此時對國家而言，固然提供該項篩檢服務，然篩檢的公共衛生實行之成效因須視父母同意參與之意願而定，針對某些先天性代謝疾病之篩檢對於新生兒無直接利益時，父母親參與篩檢固然可以滿足其知的權益，惟新生兒及其他家族成員須承擔生理、心理以及社會的相關風險，則同前所述。

3.4.3 解決

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，同時擴及至給予其基因的父母甚至其家人、族群，故應確保父母在行使篩檢決定權時，是理性並且充分瞭解相關資訊的自主決定，以達成自主權之有效行使，維護新生兒最佳利益。

4. 父母決定權與新生兒篩檢

父母對於未成年子女的醫療決定權，奠基於父母對子女親權親職之上。親權早期發展是以子女為支配對象的親權概念，屬於家庭自治範圍，隨著社會思想變遷，逐漸轉為以未成年子女利益為中心，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，也是義務²⁶。然而，父母對於親權或親職，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。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

²⁶ 高鳳仙，親屬法：理論與實務，頁 377（2008）。

庭制度的憲法規範，確認此種關係應受憲法保障，得對抗公權力之侵害²⁷。美國聯邦最高法院在許多判決，均闡明了父母對於子女相關基本權利的選擇與決定，受到憲法父母教養子女與家庭隱私權的保障²⁸。

4.1 父母在未成年子女醫療照護過程中親權之限制

法律上，父母對於未成年子女的行爲，有代理決定的能力，在醫療行爲的決定，同屬此範疇。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？是否需加以限制？另外，隨著未成年子女的心智發展及自我決定能力之愈趨成熟，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爲依歸？在此分析醫療行爲的特殊性，並藉此討論父母在行使醫療決定權時的權利與限制。

4.1.1 醫療行爲本質上之特性 VS. 父母對未成年子女之醫療決定權

醫療行爲內容，係指凡是以治療矯正或預防人體疾病傷害殘缺或保健目的所爲之診治或治療，或基於診察診斷結果而以治療目的所爲之處分或用藥等行爲全部或一部之總稱。其性質包含了持續性、侵入性、不可預測性、實驗性、倫理性、專業裁量性、隱私性、時效性及個別人體之不確定性等等特殊性。這些特性，尤其是在醫療提供者與需求者間，對於醫療結果的不確定性與資訊的不對稱之實質問題，使得醫療與一般契約行爲必定有所不同。同時，這些以醫療爲目的的醫療行爲當中，在人類基因體計畫發展之後，由於對基因醫療的知識拓展，相關的資訊也影響到了分享基因的血親親屬及其餘

²⁷ 李震山，「憲法意義下之『家庭權』」，中正大學法學集刊，第 16 期，頁 66 (2004)。

²⁸ See *Pierce v. Society of the Sisters of the Holy Names of Jesus and Mary*, 268 U.S. 510, 45 S. Ct. 571 (1925); *Prince v. Commonwealth of Massachusetts*, 321 U.S. 804, 64 S. Ct. 784 (1944); *Wisconsin v. Yoder*, 406 U.S. 205, 92 S. Ct. 1526 (1972); *Parham v. J.R.*, 442 U.S. 584, 99 S. Ct. 2493 (1979).

家屬，醫療決定已不再是單純的自我認知、個人決定，必然會牽涉到家庭、家族，甚至一個族群的健康資訊及因之所帶來的利益與風險，而其影響甚至包括了社會觀感、族群認同、就業、醫療及保險問題等等。當父母為其子女面臨醫療決定時，同時須承受醫療決定後之重大影響性、未成年人無法表達自己需求、治療之急迫性及家庭（家族）成員情感的壓力，以及倫理法律的衝突，凡此種種，均彰顯父母對其未成年子女在作成醫療決定的複雜與困難。

4.1.2 父母行使醫療決定權之限制

依據民法第 1086 條、第 1089 條第 2 項之規範意旨，父母親權在行使時，須基於子女最佳利益而決定，實際發展過程所產生的問題是，何者為子女之最佳利益。「最佳利益」是一種不確定的法律概念，難以界定，當發生爭議與衝突時，除了涉及攸關生命存續的議題時，目前的通說認為生命的利益被推定為具有優先的順位，然而，每個人對於生命本質的觀點不同，有許多人認為與其終其一生面對殘缺的生命，不如忍受生命終結時短暫的痛苦，亦有人坦然面對生命過程中一切的幸與不幸，正面迎向生命中的所有可能，即便是針對生命的價值為何，已無定論，在涉及攸關生命存續之選擇時，吾人是否可遽以推得生命之利益必然具有優先順位，有待置疑。然而，在需要醫療提供服務之情形下，父母無可選擇地必須作成決定，則於此際，父母在對未成年子女之利益與不利益衡量時，其具體判斷之因素則受疾病之重大性²⁹、治療所能帶來利益及損害之衡平³⁰、子女之自決程度³¹以及父母本身之

²⁹ 疾病本身之重大性：該疾病經治療後是否得以回復健康，治療與否係影響長期健康之狀況或僅在症狀之緩解（如感冒，縱使不治療，倘無其餘併發症之發生，生理機能將在一定周期後恢復）。

³⁰ 治療所能帶來之損益衡平：係指在作決定時，須同時考量醫療行為具有不特性及侵入性等特質，針對治療之效果、治療過程中病患須承受之痛苦、併發症及副作用產生之機率及程度等難以控制及掌握之狀況，須同時加以審酌。

³¹ 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

看法³²等因素所影響。以下針對疾病輕重程度及治療之與父母對子女醫療決定權限制之相關性，逐一介紹：

1. 對不具致命性、症狀輕微的疾病，治療的癒後良好，即便無醫療介入，因自體免疫功能效果之發揮，得以自然療癒的情形，不致影響子女健康，父母對於子女醫療決定權在此範疇所受限制最小，也不致於會產生父母對子女有醫療照護疏忽的問題。

2. 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，在英美判決 *In re J*、*In re B*、*In the Matter of Elisha McCauley*、*Matter of Cabrera*、*In re Eric B.*等案件中，法院都認為父母的意見應受重視但並非唯一決定因素，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已不具品質外，維持其生命的利益被視為重大利益（*compelling interest*）而大於父母拒絕治療的利益³³。另在 *People ex rel. Wallace v. Labrenz*³⁴ 判決中，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」，此時公權力即有介入之可能。

3. 對於醫療所帶來的性質或風險，使得癒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，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

長，得以表達自我之意見與決定，在英國 *Gillick* 事件中，上議院認為隨著子女成長及獨立成熟度之增加，父母之權威逐漸衰退，父母決定權也隨之縮小，由最初的監督決定權限縮為建議程度。

³² 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因素如：經濟、宗教、家庭成員的意見等等，若父母拒絕子女醫療時，會發生國家是否得介入的情形。

³³ 參見張雅珮，*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*，台北大學法學系碩士論文，頁 108-109、117-118（2005）；鄒孟珍，前揭註 3，頁 53-54（2007）。

³⁴ 張雅珮，前揭註 33，頁 107。

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。

4.非以增進健康為目的之行為，如器官捐贈抑或是割禮之儀式，其目的在滿足他人之利益或父母對於宗教之情感在英美法院的案例中，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，也有認為基於考量家庭共同利益，對未成年人侵害不高而予以同意的判決。因判決不一致，可看出在這類型的醫療行為，父母是否有決定權仍無共識，但也顯示在此的決定權並非絕對，法院有其介入的空間³⁵。

5.美容、眼睛雷射手術之類的醫療，因為施行對象為已有自我決定意識之未成年人，雖心智發展未臻成熟，然學說及美國 Gillick 判決均主張，父母權利將隨著子女成長而逐漸縮小，由最初監督權利縮減至提出建議供其參考程度，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³⁶。

4.2 父母對新生兒之篩檢決定權

新生兒篩檢是針對以新生兒為目標族群，希冀透過檢驗以早期發現是否具有代謝功能異常的現象，以降低醫療支出成本及減輕疾病所導致之後遺症，是屬於預防醫學的領域。由於新生兒篩檢的受試者是新生兒，沒有自我決定意識及行為能力，須賴其父母作成意思表示。然而，新生兒先天性代謝疾病之篩檢屬於遺傳篩檢的一種，所得知之資訊關係到整個家庭、家族成員，且該資訊將來可能對新生兒造成負擔，均已論述如前，當篩檢出結果發覺無有效之醫學介入，申言之，新生兒無法直接受益於篩檢之結果，但其資訊將助益於家庭成員就其健康及生涯規劃之選擇及安排時，父母親是否有權

³⁵ See *Masden v. Harrison*, Eq. No. 68651 (Mass. Sup. Jud. Ct., June 12, 1957); *Huskey v. Harrison*, Eq. No. 68666 (Mass. Sup. Jud. Ct., Aug. 30, 1957); *Foster v. Harrison*, Eq. No. 68674 (Mass. Sup. Jud. Ct., Nov. 20, 1957); 鄒孟珍，前揭註3，頁55。

³⁶ 鄒孟珍，前揭註3，頁55。

為相關的篩檢做同意？本文將以篩檢是否符合成本效益及是否存在有效之醫學介入等情事，以針對父母的決定權行使及限制之範疇為進一步之探討。

4.2.1 新生兒篩檢原則之疾病 vs. 強制篩檢

符合篩檢原則的項目，表示篩檢具有可靠之篩檢方法（指信度，牽涉儀器之精確性、檢驗之標準化程度）、敏感度及特異度之相對較高之保證（指效度）。當新生兒篩檢能達到早期發現疾病從而早期治療的目的，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，都有大幅的改善。依據世界衛生組織（World Health Organization, WHO）1968 年發表的疾病篩檢指導方針，國際新生兒篩檢學會及世界各國新生兒篩檢準則，判斷某種疾病是否適合進行全面新生兒篩檢之 5 點必要條件，分別為：該疾病一旦被發現診斷，有治療或防範後遺症的方法；在新生兒時期，疾病的症狀並不明顯；如不及時治療會急速惡化，導致嚴重的後遺症；有經濟可靠的篩檢方法；該疾病有一定程度的發生率，在實用上有全面篩檢之必要，符合上開 5 點必要條件之疾病項目，即合致於新生兒篩檢原則。

1. 世界衛生組織所提出之指導守則³⁷中，考量為新生兒之最大利益，可實行知情不同意方式，即在完整的資訊之充分告知前提之下，若父母未表示不同意，則代表同意可為新生兒執行篩檢。足見，一般之遺傳篩檢之實行，以出於受檢者受充分告知後同意之原則。在新生兒篩檢部分，已有修正，由於早期診斷與治療先天性代謝疾病可促進新生兒健康，因此新生兒篩檢應在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³⁸後，朝

³⁷ 行政院衛生署國民健康局婦幼及優生保健組，台灣新生兒篩檢政策及網路服務之建置，遺傳疾病諮詢服務窗口網站：http://66.79.166.91/~bhpgc/news/970116_NBPol.pdf（最後點閱時間：2008 年 2 月 22 日）。

³⁸ 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，因此告知充分詳實資訊是實際操作過

全面篩檢之方向推行。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³⁹。

2.目前台灣實行的現況就是原本屬於傳統新生兒篩檢項目之 5 項及 2006 年因串聯質譜儀之應用增加之 6 項全面檢測項目，為目前台灣新生兒篩檢之常規篩檢，採知情不同意原則（informed refusal），在資訊充分提供，而父母或法定代理人未主動表示拒絕，則視為同意。在實務之操作上，篩檢的資訊提供大多仰賴衛教單張的提供，醫療專業人員之說明未盡詳實，針對篩檢後對於新生兒、父母及家族成員造成之影響多半付之闕如。在此種實務操作之下，雖然沒有強制新生兒接受篩檢，但是父母親經常在對於新生兒篩檢之項目、流程、偽陽性之可能及其後衍生之心理、倫理、法律之問題無法獲悉的情形下，僅憑乙紙衛教單張即做出同意篩檢之決定，抑或視為同意篩檢之情事，因此我國的新生兒篩檢針對於常規篩檢之範疇，幾乎已趨近於強制篩檢。

3.父母對新生兒之篩檢決定權之限縮：相較於一般醫療係針對已具癥候之病症進行救治而言，新生兒篩檢的對象是對「無症狀」之新生兒族群個別進行，通常不具急迫性。然而，配合國家的衛生政策，為保障新生兒健康，以公共衛生的角度而言，新生兒在出生後及早篩檢是有必要的，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，因此在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。

4.2.2 不符篩檢原則之項目 vs. 先驅性研究計畫模式

不符篩檢原則之項目，有由於篩檢方法因技術未達成熟而產生檢測效果

程中置重之點。

39 鄒孟珍，前揭註 3，頁 57-58。

不佳、疾病發生率不明確、及早期治療成效不明確等，當決定並進行篩檢之結果呈現陽性（偽陽性）時，會立刻造成父母心理層面之衝擊，進而影響到父母與新生兒之互動模式、家庭生活之規劃、照顧需求改變及面對治療之精神、經濟壓力，甚至擴及未來之就業、保險等問題，因此對於不符篩檢項目之檢測原則上應予以禁止。惟科技與醫學不斷更新進步，今日無法療癒改善之疾病，在未知之將來或可成為輕易解決之問題，加以目前進行之串聯質譜儀在同一次之篩檢過程中，已同時可將符合篩檢原則及不符合篩檢原則之項目予以顯現，在考量父母對於新生兒健康狀況即便不符合篩檢原則之情形下亦有「知的權利」的情形下，針對不符合篩檢原則之項目在公衛政策之推行及實務之操作上，將面臨利益與風險、政策考量及父母決定權限制之檢討。以下將篩檢原則分為成本效益和效果兩部分，分別探討面臨的利益與風險、政策考量及父母決定權作出相關的分析：

4.2.2.1 不符合成本效益原則

新生兒篩檢，會影響到效率原則的主要是成本效益原則，成本效益考慮投入之成本與所獲得的成果之間是否符合經濟效益，亦即投注之篩檢成本是否得以降低副作用之產生抑或減輕未來治療費用之付出，不符合成本效益原則的普遍性篩檢，則會造成醫療資源的無謂浪費，既然事後治療更能節省醫療資源，何須採取普遍篩檢造成時間、社會成本的勞費。在節省機會成本與資源有效分配的考量下，國家大多選擇不推動不符合效率原則篩檢之政策，亦即個人對國家就不符合篩檢原則之項目，並無法律請求權亦不能為篩檢費用上補助之請求。固然如此，依據私法自治契約自由原則，有些父母認為健康無價，並願以自行付費及尋求醫療機構之協助進行篩檢，不論是否屬於高危險族群，父母對於特殊疾病篩檢的要求有其正當性的，國家不應予以介入或禁止⁴⁰。

⁴⁰ 鄒孟珍，前揭註3，頁67。

4.2.2.2. 不符合效果原則

不符合效果原則，係指在篩檢當中即謂因篩檢技術尚未成熟，無法透過篩檢早期發現，或者在早期發現之後，因受限於醫學技術之瓶頸無法早期治療。由於在遺傳篩檢，縱使無法直接有益於個人，但是得知之遺傳資訊卻有可能有益於家族成員，因而衍生了針對不符合效果原則的篩檢是否能夠施行的爭議。以下將針對無有效醫學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。

4.2.2.2.1 依目前之醫療技術水準，並無有效之醫學介入方式

無有效介入方式是指在發現疾病之後沒有辦法介入，以及現有可能的介入方式，其治療效果未獲證實。就此，將分別針對篩檢所造成之風險及利益加以探討，進而論及父母是否具有篩檢決定權？

4.2.2.2.1.1 利益與風險

在國內的研究者主張，這類篩檢實行之理由是因父母有知的權利⁴¹，即知道新生兒的狀況對父母而言也是一種權益⁴²，父母得以藉著遺傳資訊來決定未來生育計畫，以降低罹患遺傳疾病之風險。另外，早期診斷對罹病的孩童固無治癒之實質助益，然發病時則可以避免無謂的診斷檢查，減少其身心之折磨。同時，此類疾病之篩檢將使家庭成員可以減低對未來的不確定感，對於家庭之生涯規劃上更能周延。針對風險而言，則是在受測之新生兒、父母及其他家族成員之心理層面造成不良之影響，其中有因遺傳的異常而造成歧視，父母因虧欠、遺憾、懊悔與無奈所產生之壓力，健康的家庭成員因家庭氛圍之改變而有受冷落感等等。

4.2.2.2.1.2 父母是否有篩檢決定權

從公衛政策推行的觀點而言，無法治療或治療效果不彰且可能帶來風險

⁴¹ 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）。

⁴² 楊永祥、陳冠如，前揭註25，頁2。

的檢測，無論是基於社會資源分配的公平性、有效性或者維繫家庭及社會穩定的觀點而言，都不應施行強制篩檢之計畫。但基於個人及家庭對於風險和利益之衡量及判斷上往往是不一致的，對於篩檢的結果，固然會伴隨相關的風險，且對新生兒並沒有直接的利益，但所得知之資訊，可能有益於其父母以及家庭⁴³。在篩檢後無法介入的情形，其利益與風險究竟如何平衡？父母的決定權是否受到限制？所謂「父母知的權利」，應在兼顧新生兒最佳利益的保障下同時斟酌並為考量，充分告知父母相關資訊以協助其妥適地作成篩檢與否之決定，並使其瞭解當帶有遺傳疾病之新生兒倘未獲篩檢，往往需由家庭承受最沉重的負擔。申言之，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，篩檢後縱有不良之結果，也得以透過支援團體之相互支持及透過專業諮詢以瞭解後續產生的種種問題，並進一步選擇因應之道。從以上的討論，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，父母對於國家固然無請求權，相對而言國家對於此類篩檢不應介入或禁止父母得以在市面上尋求。

4.2.2.2.2 無可靠篩檢效度

至今最新的相關學術論著中，固然已含括 254 種代謝性疾病，相關的發展極為迅速⁴⁴，惟代謝性疾病的研究年限仍低，且在疾病具有罕見性的情況

⁴³ 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，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，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。」從條文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。

⁴⁴ 李明亮，前揭註 8，頁 1。

下，目前國內相關的資訊仍多有缺乏⁴⁵，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，討論無可靠篩檢效度時，公衛政策之趨向，以及在此情況下，推動先驅性篩檢計畫的適當性。

4.2.2.2.1 公衛政策之趨向

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⁴⁶，無法提供新生兒或家庭相關的利益，卻會帶來身心之煎熬、社會觀感之壓力及面臨遭保險公司拒保之風險。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。

4.2.2.2.2 先驅篩檢計畫推動之妥適性

因為對於某些疾病缺乏足夠的認識，篩檢必須施行於大量的新生兒身上，以確認哪些具有帶病基因。事實上，在美國有 4 個州已經對所有的新生兒施行全面性的先驅性篩檢計畫⁴⁷。同樣的台灣在政策規劃中，也包含了先

⁴⁵ 李明亮，前揭註 8，頁 2。

⁴⁶ W. Harry Hannon & Scott D. Grosse, *Using Tandem Mass Spectrometry for Metabolic Disease Screening Among Newborns: A Report of a Work Group*, 50 MORBIDITY & MORTALITY WKLY. REP. 1, 14 (2001).

⁴⁷ 美國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。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」，另外在 *T.D. v. New York Office of Mental Health* 案件中，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。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。

驅性篩檢計畫在內⁴⁸。這些計畫幾乎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。在新生兒篩檢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。就目前台灣所推行的先驅性篩檢計畫，其中可由串聯質譜儀同時測出的其他十餘種疾病，我國是參照國外之先驅研究方式辦理，採告知後同意之方式⁴⁹，由父母決定是否同意讓新生兒接受這些項目的篩檢。在這樣的情況下，新生兒個人健康遺傳資訊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，因此當所獲取的資訊可能因為篩檢效度的關係導致不正確，對孩童或家庭難以提供實質助益時，縱使獲得父母的同意，進行篩檢亦是不恰當的⁵⁰。另我國針對如 Tyrosinemia 等 20 項疾病項目，因篩檢方法效力尚未完全確認，國內發生率及早期治療成效不明確，因此列為先驅性研發評估項目，目前國內尚無提供篩檢之技術及管道⁵¹。

5. 新生兒篩檢領域告知後同意之運用

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，才具有足夠的能力來行使同意權。本文透過檢視在新生兒篩檢中所需要的告知後同意，接著探討台灣新生兒篩檢告知後同意現況，並且分析以台灣現有的資源，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。

⁴⁸ 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行性之探討，行政院衛生署國民健康局九十二年度科技研究發展計畫，頁 83（2004）。

⁴⁹ 前揭註 37。

⁵⁰ 鄒孟珍，前揭註 3，頁 78。

⁵¹ 前揭註 37。

5.1 新生兒篩檢的告知與告知後同意

告知後同意法則的建立，希望醫師能夠藉著醫療專業資訊的分享及諮詢過程，讓病人更為積極的參與醫療過程並充分且自主地掌握醫療決定權⁵²。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，能夠協助病人更周嚴審慎且適切地選擇是否接受治療，採取哪種治療的方式並作好面對何種治療後果之準備。從此角度來看，強制治療的情形下，無異表示病人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。在篩檢的情境下，也會產生同樣的推論，亦即同樣都是醫療的介入，強制篩檢使得父母並無拒絕之權利，此時也應無告知後同意法則之適用，因此在實務運作上，我國目前針對新生兒之常規篩檢項目係採「告知後不同意」之方式進行。然而，須省思的是告知後同意並不止保障病患的醫療決定權，從維護病人知的權益角度出發，實不應剝奪該等病人在就醫過程中的參與權，因此，醫師在對該等病人提供醫療服務時，仍應善盡「告知」之義務⁵³，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。

5.2 新生兒篩檢之告知主體

在告知後同意之法則立基於醫病關係之上，因此認為告知的主體應為醫師⁵⁴。然而，篩檢屬於預防醫學，所篩檢的個體為「看似健康的個人」⁵⁵，

⁵² 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）。

⁵³ 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，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息。

⁵⁴ 楊秀儀，前揭註 51。

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，因致病之因素主要源自於遺傳上的異常，不易受到外在環境之影響，因此在篩檢之進行及檢體送測之流程上並沒有差異性，目前篩檢政策推行之過程中，得知透過串聯質譜儀得以篩檢出之異常先天代謝疾病中，有多項檢測結果無法完全符合篩檢原則，爲了避免在現實的醫療環境下壓縮了父母的權利，在新生兒篩檢的告知後同意施行上，應特別注意篩檢技術成熟度、風險與利益評估等資訊之提供以及父母相關疑問的溝通與解決等部分⁵⁶，實際上的運作，不應僅仰賴醫師在診間內的告知，亦可以透過如衛教單張、產前媽媽教室等管道取得更多的資訊⁵⁷，至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。

6. 結論

「爲人父母」是人生最大的喜悅，小寶貝的健康也是每位父母最大的期望，唯有落實「預防保健」，才能保障新生兒的健康。根據國民健康局提供的資料，我國嬰兒出生數逐年降低，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推動上的重要任務。我國新生兒篩檢率已超過 99%，歷年來篩檢出七萬餘名先天性代謝異常的新生兒，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，大多有良好的身體健康與生活品質。遺憾的是，所能篩檢的疾病中，大多數仍無有效的醫學介入方式。因此並非所有篩檢項目都能對新生兒帶來直接利益，爲了顧及公眾健康以及保護個人權利，篩檢應在國家准許或在父母經告知後同意，且得以充分

⁵⁵ 陳建仁，*流行病學：原理與方法*，頁 149 (1999)。

⁵⁶ Katrina M. Hargreaves et al., *Informed Choice and Public Health Screening for Children: The Case of Blood Spot Screening*, 8 HEALTH EXPECTATIONS 164 (2005).

⁵⁷ 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。

適切地行使其決定權後才能施行。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，且篩檢花費的成本與所得的效益必須至少達到平衡。新生兒篩檢雖然一直由國家政策來推動，然父母基於親權之立場，在新生兒篩檢決定權上扮演了重要的角色。父母權利行使在遇到醫療相關議題的時候，由於醫療之特異性，關係到未成年子女的身體健康甚至生命安全，將會受到一些限制。由於利益並沒有一定的解釋，且利益間亦無一定的順位，因此最佳的醫療決定並不必然等同於最佳的決定。針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，透過醫師或其他之協助單位與病患進行單獨或群體的溝通，讓父母得以瞭解相關的資訊並且做出最適當的醫療決定。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，然而，國家在篩檢呈現陽性或疑陽性結果時，同時應提供相關的支援系統，為新生兒健康把關。所謂的愛，就是在他人的需要上看到自己的責任，謹以本文表達尊重並支持病童及其家屬之意，同時希望透過主管機關、專業機構的協助及社會各界的關懷，讓病童及家屬能更坦然、勇敢地走過未知且漫長之療癒過程。

參考文獻

中文書籍

- 高鳳仙，《親屬法：理論與實務》，五南出版公司出版，台北（2008）。
陳建仁，《流行病學：原理與方法》，聯經出版社出版，台北（1999）。

中文期刊

- 呂宜珍、林秀娟、黃美智，〈新生兒篩檢之社會衝擊與倫理考量〉，《台灣醫學雜誌》，第 7 卷第 5 期，頁 774-779，2003 年。
李震山，〈憲法意義下之「家庭權」〉，《中正大學法學集刊》，第 16 期，頁 61-104，2004 年 7 月。
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 9 月。
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，頁 2，2001 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 2-3，2006 年 9 月。
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 25-32，2004 年 2 月。

中文論文

- 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》，台北大學法學系碩士論文，2005 年。
鄒孟珍，《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》，清華大學科技法律研究所碩士論文，2007 年。

中文論文集

- 牛道明、林秀娟，「台灣新生兒篩檢簡介」，李明亮編，《代謝性疾病——台灣經驗》，頁 8-58，行政院衛生署國民健康局出版，台北（2004）。

李明亮，「緒論」，李明亮編，《代謝性疾病——台灣經驗》，頁 1-3，行政院衛生署國民健康局出版，台北（2004）。

林秀娟等，〈新生兒先天代謝異常篩檢之回顧〉，李明亮編，《代謝性疾病——台灣經驗》，頁 6-7，行政院衛生署國民健康局出版，台北（2004）。

趙美琴，「遺傳性代謝疾病的一般治療原則」，李明亮編，《代謝性疾病——台灣經驗》，頁 363-372，行政院衛生署國民健康局出版，台北（2004）。

其他中文參考文獻

二代新生兒篩檢疾病項目介紹，財團法人罕見疾病基金會網站：http://www.tfrd.org.tw/resource/upload/20060320303511_05.pdf（最後點閱時間：2008年2月20日）。

台大醫院基因醫學部新生兒篩檢中心新生兒篩檢確認診斷就診說明書，台大醫院新生兒篩檢系統網站：<http://nbs.mc.ntu.edu.tw/explain-MS-citulline.html>（最後點閱時間：2008年2月20日）。

台北病理中心新生兒篩檢組，新生兒篩檢服務常見問題與注意事項，台灣大學醫學院附設醫院網網站：<http://ntuh.mc.ntu.edu.tw/gene/nbs/news/9701workshop/採檢流程與異常追蹤.pdf>（最後點閱時間：2008年2月20日）。

行政院衛生署國民健康局，「新生兒先天性代謝異常疾病篩檢歷年成果表」，遺傳疾病諮詢服務窗口網站：http://66.79.166.91/~bhpgc/download/06hbp_6_03.xls（最後點閱時間：2008年2月20日）。

行政院衛生署國民健康局婦幼及優生保健組，台灣新生兒篩檢政策及網路服務之建置，遺傳疾病諮詢服務窗口網站：http://66.79.166.91/~bhpgc/news/970116_NBP01.pdf（最後點閱時間：2008年2月22日）。

串聯質譜儀篩檢代謝疾病，台北病理中心網站：http://www.tipn.org.tw/Left_02_04_12.asp（最後點閱時間：2008年8月4日）。

侯家偉，新生兒篩檢新利器——串聯質譜儀（MS/MS），林口長庚醫學遺傳科及遺傳諮詢中心網站：http://www.cgmh.org.tw/cgmh/cgmh_file/0806009.pdf（最後點閱時間：2008年2月20日）。

傳統及新生兒篩檢之差異，財團法人罕見疾病基金會網站：http://www.tfrd.org.tw/resource/upload/20060320303511_04.pdf（最後點閱時間：2008年2月20日）。

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行性之探討，行政院衛生署國民健康局九十二年度科技研究發展計畫（2004）。

英文期刊

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).

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

Chase, Donald H., Theodore A. Kalas & Edwin W. Nalor, *Use of Tandem Mass Spectrometry for Multianalyte Screening of Dried Blood Specimens from Newborn*, 49 CLINICAL CHEMISTRY 1797 (2003).

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

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