

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