

剖析產前遺傳檢測之諮詢與倫理議題

Explore the ethical issues in counseling for prenatal genetic test

Running title :

prenatal genetic counseling

產前遺傳諮詢

蔣欣欣、喻永生、余玉眉

蔣欣欣女士：國防醫學院護理研究所碩士，現任陽明大學護理學院
副教授

喻永生先生：美國德州大學蓋瑞斯頓分校人類遺傳學博士，現任國
防醫學院小兒科學系副教授

余玉眉女士：美國賓州匹茲堡大學護理學博士，台灣大學護理學系
兼任教授

Hsien-Hsien Chiang, MSN, RN, Faculty of Nursing, National Yang-Ming
University

Yeong-Seng Yuh *, PhD, MD, Department of Pediatrics*, Tri-Service
General Hospital, Taipei, Taiwan, ROC

Yu-Mei (Yu) Chao, PhD, RN School of nursing, National Taiwan University
College of Medicine

通訊作者

蔣欣欣

通訊處：台北市北投區石牌立農街二段一五五號 電話：(02)28267284

E-MAIL:hhchiang@ym.edu.tw

摘要

產前遺傳檢測有利於提升唐氏症胎兒的診斷率，但也帶給一些孕母及其家庭衝擊與兩難的抉擇。本論文旨在探究產前檢測遺傳的諮詢關係與倫理議題。採用參與觀察的方式訪談接受檢測為陽性反應的孕婦、唐氏症兒父母以及產科醫護人員，研究結果指出專業制度與知識體系（知己）、孕婦的生活世界（知彼）、以及互為主體的諮詢關係為三項重要議題。並且進一步討論遺傳檢測帶來生命價值的反省、產前檢測的告知、人本導向的產前遺傳諮詢。

關鍵字：基因科技、產前遺傳諮詢、產前母血唐氏症篩檢、專業關係、互為主體性。

ABSTRACT

The aim of prenatal testing is to enhance the detection rate for Down's syndrome; however there is a tension between the goals of reproductive choice and the prevention of the birth within a family of a child who would have a disability. The aim of this study was to explore the way of informing clients of prenatal testing and the ethical issues associated with genetic counseling. Using participant observation and in-depth interviews, this study examined the experiences of women who had received positive results for maternal serum screening and who followed this up with amniocentesis, of women who had given birth to a child with Down's syndrome and of obstetricians, nurses, and genetic counselors. This study identified three positions associated with the professional roles involved in the process of prenatal genetic counseling. These included, first, the professional status constructed by health system and knowledge of genetics, second, the lived experiences of pregnant women in genomic era, and third, the intersubjectivity in prenatal genetic counseling. In conclusion, this study offers insights into the effects of prenatal screening on disability, informed consent for prenatal testing, and person-centered prenatal counseling.

Key words: genetic technology, prenatal genetic counseling, maternal serum screening, professional relationships, intersubjectivity.

一、前言

近年來，國內基因體醫學的發展，使得遺傳諮詢逐漸受到重視，但是多偏重於提供知識訊息，卻較少注意心理教育與心理諮商層面，因此，需要深入檢視遺傳篩檢的諮詢關係及其倫理態度。本論文將以產前遺傳諮詢為例，探究諮詢關係中的專業立場，以利於發展合宜的諮詢態度。

台灣地區實施全民健保之後，99.4%的孕婦接受產前檢查(陳麗美，1997)。為提高唐氏症的產前診斷率，台灣自1996年開始於各地醫院推行母血唐氏症篩檢(郭義興，2002)。因此，孕婦接受產前檢查時，其中一項是母血唐氏症篩檢，但是屬於自費檢查。國外研究指出各地區孕婦接受此項產前檢查的情形，有由33%至98%不等的差異，是與該地區的政策、醫護人員的態度等因素有關(Press & Clayton, 2000)。母血檢測主要是檢測第二孕期(懷孕15-22週)時，母血的甲型胎兒蛋白(Alpha-Fetoprotein, AFP),以及人類絨毛性腺激素(Human Chorionic Gonadotrophin, hCG)兩種血清指標,合併母親年齡與懷孕週數,計算懷有唐氏症兒的合併危險度(combined risk)(郭義興，2002)。目前是以唐氏症危險率 $\geq 1/270$ 為篩檢標準，若唐氏症兒的合併危險度高於這個值，就建議孕婦接受羊膜腔穿刺術，以確認胎兒是否為唐氏症。

由於此檢測在5%偽陽性率(false positive rate)下的偵測率(detection rate)僅有67%(Chao et al., 1999)。使得產前檢測存在的不確定性，或是診斷確定胎兒是否異常，都造成孕婦及家庭很大的衝擊。

關於產前母血檢測的研究指出，孕婦得知檢測結果為陽性(胎兒是唐氏症的風險較高)，一般均會感到驚恐，以致影響思緒、食慾、睡眠(Marteau et al., 1992; Green & Malin, 1988; Keenan, Basso, Goldkrand, & Butler, 1991; Evans et al., 1988; Pueschel, 1987; Abuelo, Hopmann, Barsel-Bowers, & Goldstein, 1991)。雖然，這些孕婦接受遺傳諮詢後其焦慮可以減低(Tercyak, Johnson, Roberts, & Cruz, 2001; Adler & Kushnick,

1982)。但是，當孕婦繼續接受羊水檢查，結果是確定胎兒正常之後，有些孕婦對於母血檢測的施行仍持質疑的態度，表示下次懷孕不會做此檢測，也不會推薦其他朋友作此檢測(Earley, Blanco, Prien, & Willis, 1991)。另有研究指出 13%的孕婦即使得知羊水檢查結果正常，依舊感到焦慮不安(Weinans et al., 2000)。雖然，母血檢測的施行對母體健康、親子關係、以及日後教養態度的影響並未確知，但是，此種檢測增加懷孕的風險性，使懷孕不再被個人或家庭認為是一件自然發生的事，如此帶來的焦慮不安，應該是心理衛生初期預防工作時，應該關心的議題。

本研究將探討產前遺傳諮詢時，孕婦與醫療專業人員面臨的處境，以及兩者之間的諮詢關係，期能找出產前遺傳諮詢的可行方向。

二、研究方法

為探究產前遺傳諮詢的實際現象，研究者以參與觀察與個別深度訪談方式(Ryan & Bernard, 2000)，獲得醫療機構之人體試驗委員會審查通過，自 2001 年 4 月至 2003 年 4 月進行產前遺傳諮詢的實地參與觀察。觀察內容包括，產科門診、遺傳諮詢門診、護理衛教指導室的醫病或護病溝通；以個別或焦點團體方式，訪問產前母血唐氏症篩檢（maternal serum screening for Down Syndrome, MSS-DS）出現陽性反應的夫妻、唐氏症兒雙親（產前母血篩檢是偽陰性）、以及相關的產科醫護人員。

深度訪談的進行均經由個案同意並簽署研究同意書，訪談過程使用錄音以協助資料的收集，並且適時以紙筆記錄互動中重要的言語及

非語言表達。之後，配合錄音內容轉成文字稿；並且撰寫田野訪談日記，描述自己的想法與心情；同時，收集唐氏症母血篩檢相關文獻及衛教文本資料進行內容分析。

參與本研究的醫護人員共有 16 位，年齡範圍在 24-56 歲之間，其中醫師有 6 位(37.5%)，護士有 7 位(43.75%)，醫檢師有 1 位(6.25%)，遺傳諮詢師有 2 位(12.5%)。孕婦的部份則有 26 位個案參與研究，個案年齡介於 22-35 歲之間，另外本研究訪談了 5 位母血篩檢結果是偽陰性 (false negative)，產下唐氏兒的母親，年齡界為 27-34 歲，此 5 位參與者中有 2 位是高中/高職學歷(40%)，另外 3 位則是大學或專科學歷(60%)，職業為職業婦女的有 2 位(40%)，家管有 3 位(60%)。

資料分析採用繼續比較 (constant comparative method) 的方式進行 (Angrosino & Kimberly A.Mays de Perez, 2000; Charmaz, 2000)，先找出其中豐富的敘述，同時以 Nudist 軟體進行內容的重點摘錄(Tak, Nield, & Becker, 1999; Richards, 1999; Weitman, 2000)，找出可以歸納的分項，包括告知、孕婦需求、終止懷孕、法律糾紛、母血篩檢、羊膜穿刺、殘障失能、專業關係等項目，並且確定其意義，當分項確定後，研究者重新檢視原始資料與類目的適合情形，選取有關專業角色的敘述，注意比較母血篩檢執行流程、對篩檢以及殘障兒的看法，醫病關係的運作情形。接著進行結果的撰寫歸納，形成知己、知彼、互為主體的諮

詢關係三大分析類目，再搭配合宜的例子與相關論述，呈現資料的意義。初步結果分析完成撰寫後，邀請專家與受訪者審閱資料詮釋的嚴謹度，作者再根據所收集的意見，修正撰寫表達不明確之處，以增加論文的可靠度。

三、結果分析

根據資料分析結果，將對專業制度與知識體系（知己）、孕婦的生活世界（知彼）、諮詢關係的反省，分別進行探究。

（一）、制度與知識體系建構的專業立場（知己）

當專業人員進入產前遺傳檢測的情境，其專業主體必然受到專業制度與相關知識體系的影響。有關專業主體的審視包括 1.篩檢成爲一種「常規」，2.遺傳檢測與生命價值。

1.篩檢成爲一種「常規」

一種遺傳檢測的技術，成爲普遍篩檢的工具，具有其形成的背景與過程。當其成爲篩檢「常規」，專業人員自然而然投身其中。以下分別指出制度下專業人員與孕婦的立場。

台灣地區對於篩檢，雖然沒有立法推動，但是，國內專業團體基於歐美地區發表的研究報告，也開始進行國內研究計畫。1994 年先以衛生署資助研究的方式，在台北地區數家醫院實施產前母血篩檢唐氏症，之後推展於全台各地，此種以研究計畫的方式推展，形成一種與立法類似由上而下的權威性。

當篩檢形成常規制度，醫護人員必然認真執行，某醫院產科門診的護理人員提到，「我們醫院的門診，有一個 Down screening 母血篩檢的作業常規，會提醒同仁要跟醫生講，『現在（孕婦）是懷孕幾週，要不要開這個單子（檢驗單）？』」

如此一來，進入此醫療體制的孕婦也就自然地接受此篩檢。其立場是「…對科學的，我們也無能為力啊，你只能信任醫生啦，…醫生會看你的狀況，建議你先做什麼檢查…。」

作業常規是用於保證實施品質，但是當遺傳檢測成為常規，就容易忽略篩檢知情同意的重要性。一位資深產科醫師提出個人的觀察與反省，「一個產科醫師，他檢查的動機在哪裡？他為什麼這麼做？…有沒有考慮到該不該建議她去做，做完以後也許有些 impact（衝擊）有沒有發現？」

當唐氏症產前母血檢測的技術成為常規，其實指出一種新醫療技術進入市場商品化的軌跡。社會學家 McKinley（1982）指出其三個發展階段：首先是「研究報告發表」階段，該項技術的研究結果，於專業期刊上發表，產生具有發展前景的印象，會被視為很有價值，可讓病人從中獲益。第二個階段則是「利益團體運作」階段，這是專家團體的支持所帶來的穩固時期。最後，「政策支持」階段，如果政府為了支持這項創新發明，而以「保護」的立場訂出公共政策，通常這項技術的發展歷程，只能向前，無法回轉，如同寶瓶中釋放出的神魔，很難再收回去。不過，荷蘭在實施此篩檢之後，於 1992 年立法規定母血篩檢不再是產婦必做的產檢項目(Weinans et al., 2000)。

2. 遺傳檢測與生命價值

由於目前產前遺傳檢測後，對其所發生的異常並沒有積極的治療措施，僅是避免生下殘缺的小孩。當篩檢成為常規，就必須建構某種論述，鼓勵大家接受此篩檢，因此不僅是法規制度，專業文獻與宣導文件，都出現支持遺傳檢測的立場，但是當篩檢成為常規，無形中也建構出某種優生的生命價值觀。

一位孕婦提到「現在應該蠻要求優生學呀，不願意生下造成很多負擔的孩子，這樣對自己或是社會都是很大的負擔…」孕婦是如何認知唐氏症是社會很大的負擔？

一本詳述各項產前檢查的「新婚優生保健手冊」，內文也介紹唐氏症胎兒之母血篩檢，其中提到，「『唐氏兒』最主要是有智力障礙，也可能同時有許多生理上的合併症(如：先天性心臟病)。而這些病患終其一生均須要家人的長期照顧，造成極大的精神及經濟上的負擔。(台北市政府衛生局、婦幼醫院，2002)」這種造成「精神及經濟上的負擔」或是「家庭悲劇」的敘述，出現於研究者查訪的9所醫院提供之產前唐氏症母血篩檢的說明單張。此項說明單張目的可能在勸導孕母接受產前母血唐氏症篩檢，但是內文過於強調負擔，而忽略「唐氏兒」也有不同程度的智力或身體發展狀況。

此外，「優生」的概念不僅呈現於「新婚優生保健手冊」，也源自政府於1984年公佈的「優生保健法」，其中明示「優生」的立場，也隱含著社會對生命價值的爭議。

(二)、產前檢測衝擊孕婦的生活世界（知彼）

產前檢測影響孕婦的身體功能、自我觀，甚至面對生命權(pro-life)與親擇權(pro-choice)的兩難，使懷孕的經驗更形複雜。

1. 影響孕婦的身體功能

當此篩檢呈陽性反應，對自身母親的角色以及腹中的胎兒，都充滿憂慮與操煩，造成失眠、吃不下東西、體重減輕，深切地影響懷有胎兒的母體。

一位孕婦說出當時在產科門診被告知陽性結果的情形，「那個時候我聽到了以後，我回來是邊走邊哭的！…醫生是很親切啦，只是我被嚇到了，根本不知道要問什麼？」另一位孕婦提到「(聽到母血檢查結果)忍不住會發抖，就是忍不住，我就出來跟他(先生)講，我真的很害怕。…禮拜六也是一整天沒辦法吃東西，到晚上睡覺時更不舒服。」

上述的孕婦顯然於檢測前並未充分得知此篩檢的意義，而產生如此的恐慌。不過，有位母親指出告知陽性結果時，太多訊息的影響，「我的醫生非常小心!每個過程都跟你解釋的很仔細，…他會跟你解

釋如果這樣生下來會有多少比率是唐氏症，還會一直強調羊水有多少失敗率，搞得我更緊張！」因此，提供「清楚充分」的資訊可能也未必能夠解決孕婦在篩檢過程的的焦慮。

有位孩子已經 6 個月大的母親，產後翻閱媽媽手冊（產前檢查記錄本）才注意到自己曾接受產前母血篩檢，她慶幸自己檢測之前不清楚，「如果知道那麼多，我的懷孕過程就不得安寧了。」似乎對於資訊的無知可能反而是一種幸福。

這些案例經驗，顯示訊息太少會造成困擾，訊息太多也是引起不必要的緊張，如何合宜地告知檢測與其結果，是相當不容易的一件事。

2. 衝擊孕婦的自我觀

產前母血篩檢，雖然只是簡單的抽血檢驗不傷及母體及胎兒，但是所提供的訊息，卻衝擊孕婦對自我的觀點，並懷疑自己的體質有問題。一位三次懷孕產檢作唐氏症母血篩檢都是呈陽性的孕婦，雖然三次都是偽陽性，但在第三次懷孕產前檢測為陽性後，接受訪談時提到，「人家就會質疑是不是你本身基因有問題，那如果說讓我婆婆那邊的人知道，那又更不懂，她會覺得我去娶這個媳婦，是不是有病，是不是本身基因就是哪裡缺陷…，即使你現在小孩子非常健康非常活潑，還是會擔心自己基因會傳給他。好像掛著名牌，即使沒事，人家還是覺得掛著名牌。」雖然之後羊水檢察胎兒染色體正常，但是這個唐氏症篩檢的「名牌」，卻波及孕婦對自己的看法，其自我認同受到週遭人態度的影響，形成自我標籤化，甚而污名化(self-stigmatization)的處境(Press et al., 2000)。如此造成的自我狀態可能影響婆媳關係、親子關係。

3. 面臨生命權與親擇權的衝突

母血篩檢提供一種確認胎兒異常的可能性，這種可能性迫使孕婦面對珍惜胎兒生命抑或選擇終止懷孕的困境。一位懷胎 6 個月的孕婦提到，「你會覺得胎兒已經有胎動了，你會覺得那是個生命，那這個

時候才知道，很折磨人。所以每天...，那段產期啊，覺得心情很不好。」

如何抉擇是諮詢時需要考量的議題。一般民眾作自由選擇，受到兩個外在力量的影響，一、來自政府與社會高壓的權威力量，包括法律、獎勵或鼓勵的制度。二、文化與信仰的影響，包括宗教、習俗、傳統、以及附和眾議(Jennings, 2000)。當家庭面對胎兒的生存權與親擇權的衝突時，有時個人內在的道德良心受外在價值的影響，而不能於抉擇時彰顯出來。因此，多半是依據外在價值做抉擇，缺乏個人內在的深思熟慮(Jennings, 2000)。如果經過深思熟慮之後，她是否仍然做同樣的選擇？

本研究母血篩檢陽性結果的 26 位孕婦中，半數（13/26）作出終止懷孕的決定，有 7 位不想談這件事，僅有 1 位表示要生下來，另有五位的訪談中未提及此議題。

英國進行產前母血檢測施行的研究，受訪的 101 位孕婦中有 5 個拒絕母血篩檢；34 位又經羊水檢查出孩子是有問題的孕婦中，有 7 位拒絕墮胎(Al Jader et al., 2000)。此研究對於拒絕墮胎或拒絕母血篩檢的案例並未做案例背景分析，僅提及拒絕母血篩檢者，均為高教育、高社經者。此是否意味高教育者，易擁有較多資訊，易於做出自主的抉擇？孕婦做決定之前，是否了解抉擇之後面對的情況？例如，終止懷孕的處境是什麼？如果生下唐氏症嬰兒可以如何照顧？

國內一項對因懷有唐氏症而墮胎的初孕婦之研究，發現終止懷孕對其自尊、自我價值感有極大的傷害，此傷害除了造成個人情緒上的抗議、哀傷、愁苦，也波及其與社會的接觸，恐懼面對未來不可測的懷孕，甚至產後身體恢復，都會觸景傷情，再憶起孕育失敗的經驗(陳淑齡 & 余玉眉, 2000)。另一項關於生育唐氏症兒的父母的的研究，指出患孩的誕生確實衝擊一個家庭，需要時間加以調適；但是，外在資源的差異，影響家庭關係的變化，有的夫妻關係因而疏離，有的家庭卻將此患兒視為家中的寶貝，家庭關係反而更密切(蔣欣欣、喻永生, 1997)。

一位育有兩個兒子之後，產下唐氏症女兒的婦女，她在產前檢查

時要求醫生抽羊水檢查孩子性別，以便決定是否終止懷孕。醫生認為以選擇胎兒性別為理由做羊水檢查是不適合的，而加以勸阻。後來，卻生下一位唐氏兒，她說到「剛開始的時候我真的很恨那個醫生，覺得他讓我的人生從彩色的變成黑白的。不過我的小孩在一、兩歲的時候真的好可愛，那時候好希望小孩就一直不要長大，真的很可愛。」顯示唐氏症兒的照顧，是帶來不同的家庭生活經驗。

(三)、互為主體的諮詢關係

互為主體的立場就是諮詢者與當事人之間是相互觀察與觸發。此種相互觸發是彼此對當下呼喚的回應，是個人經驗生活的呈現，也是社會制度的產物。分別由以下三個狀況說明此種關係。

1. 等候凝聽檢測結果的孕婦

在產科門診，一位等候醫師告知母血篩檢診察結果的孕婦，描述自己在候診室的經驗。她猜測門診護士已經看過自己的病歷，知道了篩檢結果，以無言的方式發出呼喚，也注意著非言語的回應，「…其實我很想知道，但是我又很害怕，我就在那邊拉扯，最後沒有問。其實，我也會去觀察她（護士）的表情，…。」她覺得此時的護病關係一直是互相猜測！互相在猜測對方可能給我什麼樣的訊息。

2. 觀察孕婦反應的護士

上述案例是在宣告檢測結果時，孕婦會揣摩護士的表情；實際上，護士也在注意孕婦的表情。另一個產科門診，有位資深護士說到，「如果看到報告是不正常的話，不可以先講、不可以透漏任何消息，要先評估一下這個母親人格特質是什麼？然後等醫生跟她講完報告，她可能很 depression，妳可能要適時的去介入。」兩者之間在沉默中，卻相互隨機而發。

3. 感覺被質詢的醫師

法律與制度也影響諮詢關係中主體呈現的方式。一位生下唐氏症兒的母親說道自己與其醫師相處的經驗，「後來當確定孩子是唐寶寶時，（產科）醫生僅是趕緊拿出母血檢查報告，告訴我他並沒有醫療

疏失。我當然知道醫生沒有醫療疏失，我只是很喪氣，到頭來，連一個關懷與同情都沒有，只是趕緊撇清責任。」

遺傳檢測面對法律訴訟的壓力，可能窄化醫師告知時所專注的範圍(Press et al., 2000)。使醫師將個案的詢問詮釋成指責，以防禦的方式提供訊息，試圖避免醫療糾紛，而忽略告知過程中當事人的主體經驗感受。

四、討論

根據結果中知己知彼與互為主體的諮詢關係，將進一步探討專業制度與知識體系對生命價值的影響、產前檢測的告知、人本導向的遺傳諮詢關係。

(一)、遺傳檢測帶來生命價值的反省

基因科技影響下，懷孕不再是一件自然的生命現象。當懷孕的經驗被化約成基因的論述，就容易忽略人類繁衍的文化意含、親職、母職、養育等觀點；此影響所及不僅在對身體、自我、未來孩子，也涉及到對生命的輪廓。一些應該以社會與環境角度了解的狀況，都會加以「生物化」。誤以為基因科技可以成為我們身體或是未來小孩的生化建築師(Jennings, 2000)。

當基因科技的資訊，被視為一種知識，此種醫療知識甚至具有「意識型態」的功能，製造出某種社會圖像，進而製造出市場需求，有時會促使某些檢測過早市場化，同時引發生命價值的爭議。科技發展不僅改變外在環境，也改變人的性質，帶動社會制度、倫理與價值觀的變革(周桂田，2001)。因此，基因科技不是處於道德或社會價值中立，例如產前唐氏症的篩檢，存在對於殘障生命的價值判斷，衝擊生命的價值以及懷孕經驗。

面對產前唐氏症母血篩檢陽性反應的結果，醫事人員是建議孕婦繼續接受羊水檢查以確定診斷，如果確定胎兒染色體異常，並沒有治療方法。缺乏適當治療方法的產前遺傳檢測，蘊含著否定殘缺生命存在的價值，容易對於未被控制而生存的殘障者，出現歧視的態度

(Parens & Asch, 2000)。但是，卻也提醒我們認真思考「殘障」的意涵，殘障是一個人附帶的性質，還是一個人形成主體認同的主要性質，並且對一些社會規範提出下列的質疑(Edwards, 2002)，雖然殘障是受苦的，所以預防殘障是道德上許可的，但是受苦的意義是什麼？雖然殘障會影響本人與親人的生活品質，所以道德上需要終止其發生，但是生活品質的意涵是什麼？雖然預防殘障是合於社會利益，但是胎兒的權益呢？雖然殘障者需要依賴他人生活，是道德上不希望的，但是什麼是依賴他人的生活？這些問題顯示出，遺傳檢測的實施，確實驚醒我們面對人生存在性的一些問題。包括什麼是受苦？什麼是生活品質？什麼是胎兒的權益？什麼是依賴他人的生活？

產前母血唐氏症篩檢僅是一種篩檢，不是診斷的工具。然而透過篩檢提供知識善意的企圖，也可能導致災難。使得危險的來源不再是無知，而是知識。因此行動者需要透過認知、學習、溝通，加強對行動決策的責任感，不再只為「自我」謀得成功，而是朝向「互利」「共生」，喚醒「生命共同體」(Giarelli, 2003; 顧忠華, 2001)。當科學家汲汲營營於征服自然、追求卓越之時，是需要反省自身參與大自然規律中的角色。倫理學家優納斯(Hans Jonas, 1903-1993)對科技文明發展提出「責任原理」的概念，指出負責的決定，不應僅考慮行為的直接結果，應考慮行為的遠程效應；主張人們從事有關科技的決定，應源於自然進化內存之目的性，即尊重生命本身，以謙卑的責任原理(充滿恐懼與敬畏之情)，取代一種忽視人與自然生態之毫不謙虛的烏托邦主義(汪文聖, 2001; 孫治本, 2001b)。如果我們同意以責任原理面對基因科技的發展，就能促進遺傳諮詢倫理考量的發展。

一項對 18 個國家的醫學遺傳諮詢倫理考量的研究指出，除非是能夠早期治療的新生兒篩檢，篩檢應是自願參加，不能強制(Wertz, Fletcher, & Mulvihill, 1990)。關於所謂「自願參加」的意義是什麼，個案是如何決定願意接受檢測？個案是否了解檢測的結果帶給自己生活的影響？專業人員告知時，是否考慮行為的遠程效應，而不僅是當下行為的直接結果(得到病人同意)而已。

遺傳檢測的施行，是否讓我們陷落於一種排除異己的心態？是否忽略他者存在的價值與意義？現代社會所持的優生立場，創造完美嬰兒的價值觀，造成不尊重普世的生命價值，曾經造成某個族群受到大屠殺。優生學所以不恰當有下列五點理由：1.優生學是在取代而非治療；2. 忽略價值的多元化；3.損及生育的自由；4.中央集權；5.缺乏多面向的正義考量(Buchanan, Brock, Daniels, & Wikler, 2001)。這種爭議也引發台灣地區對於「優生保健法」名稱與內容的反省，一些民間團體建議政府修改「優生保健法」的內容，並認為「優生」之名詞也應要修改。隨著對產前遺傳檢測實施的反省，讓專業人員更能檢討過去習以為常的照顧措施與立場。

(二)、產前檢測的告知

產前檢測是個連續的流程，篩檢出異於常模的結果，容易引發連串的煩憂。因此，醫護人員需要敏銳的覺察孕婦的處境，提供適切的諮詢照顧。美國加州地區，1985年立法通過產前母血篩檢的實施，使當地母血篩檢率由1986年的41%，到1994年提升至63% (Benkendorf, Peshkin, & Lerman, 2000)。此項法令雖然被批評過於重視優生，但是它也規範專業人員必須於產前母血篩檢之前提供諮詢，並請其簽署同意書。

關於產前檢測告知的關鍵時刻，分別是：1. 檢測實施之前；2. 母血檢測成陽性之告知；3.告知羊水檢查之結果。檢測之前的簡易告知，使孕婦自然地接受簡單的抽血檢查，但是由於檢測前缺乏深入的了解，使得陽性反應後出現許多可能是不必要的困惑與焦慮，將母血篩檢陽性結果，誤會胎兒就是患有唐氏症。

關於告知產前檢測的方式，已有學者根據不同的立場，提出產前檢測的告知諮詢模式。Bernhardt, Biesecker, & Mastromarino(2000)根據專業人提供諮詢內容加以分類，指出四種諮詢模式：1.簡易型；2.訊息型；3.知情同意型；4.心理教育型。簡易型，僅簡要告知檢測的過程，不會告知檢驗與胎兒的關係。未注意個案日後可能遇到的困難與

抉擇。這方式太簡單，但對於多數大眾是可以接受的。資訊型，認為只要提供資訊就是有利於當事人，但忽略當事人對此資訊的自我詮釋。這兩種諮詢方式，屬於以專業人員立場為主的事件模式 (event model)。知情同意型，較廣泛討論檢測的風險與好處，同時了解此訊息帶給個人的意義。心理教育型，提供訊息，同時探就此訊息衍生出當事人的想法與情緒變化。這兩種類型，屬於較考慮當事人立場的過程模式 (process model)。事件模式的告知，是以告知訊息而取得其知情同意為主；因此，專業人員提供的訊息，重點在事件本身的資訊，忽略告知過程中當事人的感受。過程模式的告知則考慮到互動過程中，病人在不同時期的不同需求。無論在研究或是臨床服務，過程模式是比較理想的告知方式(Press et al., 2000)。

心理教育型的告知，重視相互合作。諮詢者請教當事人，何種訊息是能夠幫助他作決定，也會了解當事人過去與失能者(disability)接觸的經驗。告知不僅是訊息內容，還有其他的因素需要考量，包括以同感性的態度，理解當事人接納一個胎兒、或終止懷孕、或建立一個家庭的價值觀。因此需要注意不同的母職類型，對於胎兒存在的觀點不同，包括 1.母性型：愛所擁有，接受任何一個自己所生的小孩。2.投射型：愛自己的理想，接受達成自己目標的孩子。3.家庭型：愛家中的成員，懷孕不是因為想創造新生命，或是造就愛與養的對象；是開始一個家庭，給先生一個小孩、給父母一個孫子(女)、給孩子一個手足(Ruddick, 2000)。此時，醫護人員或諮詢者若能對於不同母職類型，找出不同的諮詢方式，將有助於建立遺傳諮詢的知識體系。

對於唐氏症兒的產前篩檢諮詢常偏重於實驗室檢查結果，輕忽諮詢的部分，會造成雙親更大的困惑(Gekas, Gondry, Mazur, Cesbron, & Thepot, 1999; Smith, Shaw, & Marteau, 1994)。基於一般民眾與專業人員間存在著知識不對等的狀態，也造成對專業的依賴性，在病人如此依賴專業人員的情況之下，專業人員進行諮詢時，如何引發病人或家屬的自主抉擇能力，避免科技商品化成為常規之後，形成之理所當然的態度，是專業人員自身需要思考的議題。

(三)、人本導向的遺傳諮詢

人本的遺傳諮詢是重視當事人與諮詢者雙方立場，強調關係中的互為主體(intersubjectivity)，不同於過去的非指導性的遺傳諮詢方式。

1969年世界衛生組織的遺傳諮詢專家委員會，認為諮詢者應尊重病人的自主性，保持一種完全客觀的立場，避免以個人意見控制當事人的生活，因此，提出非指導性的遺傳諮詢方式(nondirective genetic counseling)。然而非指導性的遺傳諮詢，過於強調中立性，低估開放性溝通的必要性，使當事人無法在互動溝通時，自在地進行自我探索，很難做出真正合乎個人的抉擇(Anderson, 1999)；另外，有些情況實際上需要醫療處置的建議；或是在溝通過程中，諮詢者非語言的行為，也是當事人抉擇的線索(Plunkett & Simpson, 2002)；此外，討論有關遺傳議題的抉擇時，涉及的是家庭，非僅個人事務。強調個人自主性的非指導性遺傳諮詢，必然遭遇運作上的困難。由於非指導性的遺傳諮詢有其執行層面的限制(Bartels, LeRoy, McCarthy, & Caplan, 1997; Biesecker, 2003; McConkie-Rosell & Sullivan, 1999; Petersen, 1999; Weil, 2003)，因此開始重視心理社會變化歷程的遺傳諮詢(Bosco, 2000; McAllister, 2001)。

非指導性遺傳諮詢的觀點是源自人本心理學家羅哲斯(Carl Rogers)早年的非指導性(nondirective)心理治療(Plunkett & Simpson, 2002)，他晚年卻是將之修正為人本(person-centered)的心理治療。其間經歷一段發展的歷程，最初，羅哲斯於1930至1940年之間依據傳統的心理治療方式，提出非指導性的概念。後來，他也發現非指導性取向，易被誤為「沒有指導」。1951年揚棄過去較負面、狹隘的語詞限制，轉而重視當事人成長的「當事人為中心(client-centered)的治療法」。之後，又發現諮詢者在諮詢關係中佔有主動引發互動的角色，事實上，未必完全以當事人為中心。因此，1974年羅哲斯與其同事又將「當事人為中心的治療法」改為「人本的心理治療」，強調諮詢關係中的雙方共同參與的角色(Kessler, 2000; Rogers/宋文里

譯，1961/1990)。即是互動之中，諮詢者除了理解病人之外，需要隨時檢視自己的思考與言行。

反省過去的遺傳諮詢，較多採用重在提供訊息的醫療模式，較未考慮病人的立場，將來宜走向以家庭為中心，人性實踐的方式(Newell, 2000)。互為主體的諮詢關係，關心人性的實踐，於諮詢的互動過程中，除了現場彼我間的互動，還需能夠以第三者的觀點，觀照自身與當事人的互動。這種超越我自身的觀看，有助於察覺當事人與自身的處境(蔣欣欣、余玉眉，2001；蔣欣欣，2002；蔣欣欣、陳美碧、蔡欣玲，2003)。產生一種情境式理解，建立一種相互信賴的關係，進而幫助個案能接納自己；當一個人越能接納自己，就越能開放心胸，進而可以真誠面對自己的處境(Rogers, 1969)。由個人內在重新整理自己，發現自己的新能力，也就是促成個案發展自主的能力(autonomous competence)，開發個案自我照顧的潛能(Meyers, 2000)。一種深思熟慮的抉擇能力，包括是否接受產前篩檢、是否接受侵入子宮的羊水檢查、是否終止懷孕等。面臨這些價值抉擇，此由互動關係中找到自己的位所，是種關係性的自主(relational autonomy)(Dodds, 2002)。此關係性自主的發展源自與專業人員的互動方式，透過深度的對話互動，能夠抽身以第三者的眼光檢視自己，進而真誠的面對處境。

此時遺傳諮詢所重視的不只是個體生物性層面的資訊，也不僅是心靈層面的關懷，而是注意身體化的位格(embodied person)，意即在提供訊息的當下，注意個案身心靈整個處境，透過「專注的凝聽、小心的提問」之方式，產生一種情境式的理解(circumstantial understanding)(Zaner, 2003)。此理解方式需要一個清明的自我，然而諮詢者凝聽與提問，不免受制於個人主體經驗與所存在的體制；因此，更要觀照自身的經驗、價值、信念、意願是如何運作諮詢的過程。這種知己知彼的功夫，是強調互為主體關係的人本導向遺傳諮詢，需要努力的方向。

五、結論

遺傳諮詢是以遺傳資訊為主的動態心理教育過程，含有教育與短期心理治療的功能，幫助個案及家人接受與調適所面對的遺傳風險。此時，需要能知己、知彼，並注意互為主體的關係。亦即藉由彼此之間的信賴關係，幫助當事人認識遺傳性疾病、發生疾病的風險，產生合於自身的抉擇，增加個人掌控感，以減少心理壓力。

本論文根據實地訪問參與唐氏症母血篩檢的孕婦、醫護人員，以及針對相關文件的探究，反省健康專業人員面對產前檢測的諮詢立場與態度。瞭解遺傳諮詢，不僅尊重孕婦的感受與抉擇；同時，諮詢者也須觀照自身，反省專業自我生存的社會價值體系，注意專業自我如何將此價值體系運作於專業角色的執行。這樣的反省有助於在遺傳諮詢的過程中，保持一種清明的自我，注意專業我與服務對象之間的互動關係，在此關係中適切地告知，幫助孕婦發展自主的能力，產生適合本身的抉擇，這是人本導向遺傳諮詢的發展方向。

六、誌謝

感謝接受訪談之孕婦及其親人，熱心之產科醫事人員提供協助，唐氏症關愛者協會的幫助，國科會基因體醫學計畫(NSC91-3112-H-010-002, 92-3112-H-010-002)之經費補助，以及周嘉琪、張天韻小姐協助資料的處理，並且感謝兩位匿名審稿者對本文原稿提出寶貴的修正意見。

參考文獻

- 台北市政府衛生局、婦幼醫院 (2002):《新婚優生保健手冊》。台北：台北市政府衛生局、婦幼醫院。
- 汪文聖 (2001):〈醫護倫理之存有論基礎初探：海德格走向優納斯〉。《哲學雜誌》，37 期，頁 4-35。
- 周桂田 (2001):〈科學風險：多元共識之風險建構〉。顧忠華編著，《第二現代---風險社會的出路？》，頁 47-76。台北：巨流。
- 孫治本 (2001):〈風險抉擇與形而上倫理學〉。顧忠華編著，《第二現代---風險社會的出路？》，頁 77-98。台北：巨流。
- 陳麗美 (1997):《台灣地區嬰兒死亡率、新生兒死亡率、週產期死亡率之流行病學調查研究》。行政院衛生署科技研究計畫成果報告。
- 陳淑齡、余玉眉 (2000):〈懷有唐氏症胎兒的初孕婦接受終止妊娠過程的生活處境〉。《護理研究》，8 期，頁 177-189。
- 郭義興 (2002) :《台灣母血唐氏症篩檢對唐氏症出生趨勢之影響》。未發表的碩士論文，台北：國立台灣大學。
- 蔣欣欣 (2002):〈由護理實踐建構倫理進路〉。《護理雜誌》。49 期，頁 20-24。
- 蔣欣欣、余玉眉 (2001):〈護病間的互為主體性〉。《國立政治大學哲學學報》。7 期，頁 307-322。
- 蔣欣欣、喻永生 (1997):〈唐氏症嬰幼兒父母認知真相後之歷程〉。《護理研究》。5 期，頁 19-29。
- 蔣欣欣、陳美碧、蔡欣玲 (2003):〈建構照顧情境中的專業自我—自我與他者之間〉。《本土心理學研究》，19，201-226。
- 羅哲思(Rogers, C. R.)，宋文里(譯) (1961/1990):《成爲一個人: 一個治療者對心理治療的觀點》。台北：桂冠。
- 顧忠華 (2001):〈風險、社會與倫理〉。顧忠華編著，《第二現代---風

險社會的出路？》。頁 17-46。台北：巨流。

- Abuelo, D. N., et al. (1991). Anxiety in women with low maternal serum alpha-fetoprotein screening results. *Prenatal Diagnosis*, 11, 381-385.
- Adler, B. & Kushnick, T. (1982). Genetic counseling in prenatally diagnosed trisomy 18 and 21: Psychosocial aspects. *Pediatrics*, 69, 94-99.
- Al Jader, L. N., Parry-Langdon, N., & Smith, R. J. (2000). Survey of attitudes of pregnant women towards Down syndrome screening. *Prenatal Diagnosis*, 20, 23-29.
- Angrosino, M. V. & Kimberly A.Mays de Perez (2000). Rethinking observation: from method to context. In N.K.Denzin (Ed.), *Handbook of qualitative research* (2 ed., pp. 673-702). London: Sage publications, Inc.
- Anderson, G. W. (1999). Nondirectiveness in prenatal genetics: patients read between the line. *Nursing Ethics*, 6, 126-136.
- Barnard, A. (2002). Philosophy of technology and nursing. *Nursing Philosophy*, 3, 15-26.
- Bartels, D. M., et al. (1997). Nondirectiveness in genetic counseling: a survey of practitioners. *American Journal of Medical Genetics*, 72, 172-179.
- Benkendorf, J. L., Peshkin, B. N., & Lerman, C. (2000). Impact of genetic information and genetic counseling on public health. In Muin J. Khoury, Wylie Burke & Elizabeth J. Thomson (Eds.), *Genetics and public health in the 21st century*, 361-384. New York: Oxford University Press Inc.
- Bernhardt, B. A., Biesecker, B. B., & Mastromarino, C. L. (2000). Goals, Benefits, and Outcomes of Genetic Counseling: Client and genetic Counselor Assessment. *American Journal of Medical Genetics*, 94, 189-197.
- Biesecker, B. B. (2003). Back to the future of genetic counseling: commentary on "psychosocial genetic counseling in the post-nondirective era". *Journal of Genetic Counseling*, 12, 213-217.
- Bosco, A. F. (2000). Caring for the care-giver: the benefit of a peer supervision group. *Journal of Genetic Counseling*, 9, 425-430.
- Buchanan, A., et al. (2001). *From chance to choice*, 1 ed., Cambridge: The University of Cambridge.
- Charmaz, K. (2000). Grounded Theory: objectivist and constructivist methods. In N.K.Denzin (Ed.), *Handbook of qualitative research* (2 ed., pp. 509-536). London: Sage Publications.

- Chao, A-S., et al. (1999). Second trimester maternal serum screening using alpha fetoprotein, free beta human chorionic gonadotropin and maternal age specific risk: Result of Down syndrome in an Asian population. *Acta Obstetrica et Gynecologica Scandinavica*, 78, 393-397.
- Dodds, S. (2002). Choice and Control in Feminist Bioethics. In C.Mackenzie & N. Stoljar (Eds.), *Relational autonomy*, 213-235. New York: Oxford University.
- Earley, K. J., et al. (1991). Patient attitudes toward testing for maternal serum alpha-fetoprotein values when results are false-positive or true-negative. *Southern Medical Journal*, 84, 439-442.
- Edwards, S. (2002). Philosophy of disablement. *Nursing Philosophy*, 3, 182-183.
- Evans, M. I., et al. (1988). Determinants of altered anxiety after abnormal maternal serum alpha-fetoprotein screening. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 159, 1501-1504.
- Gekas, J., et al. (1999). Informed consent to serum screening for Down syndrome: are women given adequate information? *Prenatal Diagnosis*, 19, 1-7.
- Giarelli, E. (2003). Safeguarding being: a bioethical principle for genetic nursing care. *Nursing Ethics*, 10, 255-325.
- Green, D. & Malin, J. (1988). Prenatal diagnosis: When reality shatters parents' dreams. *Nursing*, 18, 61-64.
- Jennings, B. (2000). Technology and the Genetic Imaginary: Prenatal Testing and the Construction of Disability. In E.Parens & A. Asch (Eds.), *Prenatal testing and disability rights*, 124-146. Washington, D.C.: Georgetown University Press.
- Kass, L. R. (1999). The moral meaning of genetic technology. *Commentary*, 108, 32-39.
- Keenan, K. L., et al. (1991). Low level of maternal serum alpha-fetoprotein: Its associated anxiety and the effects of genetic counseling. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 164, 54-56.
- Kessler, S. (2000). *Psyche and helix: psychological aspects of genetic counseling*. Canada: Wiley-Liss.
- Marteau, T. M., et al. (1992). The psychological effects of false-positive results in prenatal screening for fetal abnormality: A prospective study. *Prenatal Diagnosis*, 12, 205-214.
- McAllister, M. (2001). Grounded theory in genetic counseling research. *Journal of Genetic Counseling*, 10, 233-250.
- Mckinlay, J. B. (1982). From "promising report" to "standard procedure": seven stages in the career of a medical innovation. In Milbank (Ed.)

- Technology and the future of health care*, vols. 8, 230-270. Cambridge, MA: MIT Press.
- McConkie-Rosell, A. & Sullivan, J. A. (1999). Genetic counseling--stress, coping, and the empowerment perspective. *Journal of Genetic Counseling*, 8, 345-357.
- Meyers, D. T. (2000). Intersectional Identity and the Authentic Self: Opposites Attract! In Mackenzie & Stoljar (Eds.), *Relational autonomy*, 151-180. New York: Oxford University.
- Newell, C. (2000). Biomedicine, genetics and disability: Reflections on nursing and a philosophy of holism. *Nursing Ethics*, 7, 227-237.
- Parens, E. & Asch, A. (2000). The Disability Rights Critique of Prenatal Genetic Testing: Reflections and Recommendations. In E. Parens & A. Asch (Eds.), *Prenatal testing and disability right*, 3-43. Washington, D.C.: Georgetown University Press.
- Petersen, A. (1999). Counselling the genetically "at risk": the poetics and politics of "non-directiveness". *Health, Risk & Society*, 1, 253-265.
- Plunkett, K. S. & Simpson, J. L. (2002). A general approach to genetic counseling. *Obstetric Gynecology Clinic North America*, 29, 265-276.
- Press, N. & Browner, C. H. (1997). Why Women Say Yes to Prenatal Diagnosis. *Social Science & Medicine*, 45, 979-989.
- Press, N. & Clayton, E. W. (2000). Genetics and Public Health: Informed Consent Beyond the Clinical Encounter. In Muin J. Khoury, Wylie Burke & Elizabeth J. Thomson (Eds.) *Genetics and public health in the 21st Century*, 505-526. New York: Oxford University Press Inc.
- Pueschel, S. M. (1987). Maternal alpha-fetoprotein screening for Down's syndrome. *The New England Journal of Medicine*, 317, 376-378.
- Richards, L. (1999). *Using NVivo in Qualitative Research*. (1 ed.) CA: Sage Publications, Inc.
- Rogers, C. R. (1969). *Freedom to learn*. Columbus, Ohio: A bell & Howell Company.
- Ruddick, W. (2000). Ways to Limit Prenatal Testing. In E. Parens & A. Asch (Eds.), *Prenatal testing and disability rights*, 95-107. Washington, D.C.: Georgetown University Press.
- Ryan, G. W. & Bernard, H. R. (2000). Data Management and analysis methods. In N.K.Denzin (Ed.), *Handbook of qualitative research* (2 ed., pp. 769-802). London: Sage publications.
- Saxton, M. (2000). Why members of the disability community oppose prenatal diagnosis and selective abortion. In E. Parens, A. Asch (Eds.)

- Prenatal testing and disability rights*, 147-164. Washington D.C.: Georgetown university Press.
- Smith, D. K., Shaw, R. W., & Marteau, T. M. (1994). Informed consent to undergo serum screening for Down's syndrome: the gap between policy and practice. *British Medical Journal*, 309, 776.
- Tercyak, K. P., Jet al. (2001). Psychological response to prenatal genetic counseling and amniocentesis. *Patient Education and Counseling*, 43, 73-84.
- Weil, J. (2003). Psychosocial genetic counseling in the post-nondirective era: a point of view. *Journal of Genetic Counseling*., 12, 199-211.
- Weinans, M., et al. (2000). How women deal with the results of serum screening for Down syndrome in the second trimester of pregnancy. *Prenatal Diagnosis*, 20, 705-708.
- Weitman, E. A. (2000). Software and qualitative research. In N.K.Denzin (Ed.), *Handbook of qualitative research* (2 ed., pp. 803-820). London: Sage Publications.
- Wertz, D. C., Fletcher, J. C., & Mulvihill, J. J. (1990). Medical geneticists confront ethical dilemmas: cross-cultural comparisons among 18 nations. *American Journal of Human Genetics*, 46(6), 1200-1213.
- Zaner, R. M. (2003). *Ethics and the clinical encounter*. Ohio: Academic Renewal Press.