

議題研析

一、題目：基因檢測管制之相關法制研析

二、議題所涉法規

醫療法、消費者保護法、特定醫療技術檢查檢驗醫療儀器施行或使用管理辦法

三、背景說明

- (一) 精準醫療時代來臨，透過基因檢測能從中了解個體差異，給予相關疾病合適治療方式（如癌症的標靶藥物、罕病的基因治療藥物），而健保已給付多項這些藥物、標靶治療及免疫療法的「單基因檢測」。基因檢測產品和技術，可分為傳統的「體外診斷醫療器材」(In Vitro Diagnostic, IVD)¹及非診斷型「健康評估」項目，包括「實驗室開發檢測」(Laboratory developed tests, LDTs)，即實驗室自行研發 LDTs 技術，經小規模測試後應用於臨床²。
- (二) 過去並無明文規範 LDTs，除醫療機構外，生技公司也可以進行。110年修正《特定醫療技術檢查檢驗醫療儀器施行或使用管理辦法》(以下簡稱「特管辦法」)³，納管高風險基因檢測並涉及診察、診斷或治療特定病人或疾病目的而使用的 LDTs，正面表列7項 LDTs 基因檢測列管⁴，限由醫療機構才能進行、

¹ IVD 即開發出套件的产品，通過食藥署查驗登記許可後上市，但 IVD 產品套組研發與申請過程耗時，也須投入大量資金，有些疾病對象局限、研究不易，少有試劑廠商願意開發。台南400專輯，衛福部特管法納管7項 LDTs 限由醫療機構進行 基因檢測 精準醫療關鍵助力，經濟日報，113年1月17日，第 A14版。

² 同前註。

³ 《特定醫療技術檢查檢驗醫療儀器施行或使用管理辦法》係依據《醫療法》第62條第2項授權訂定。

⁴ 《特管辦法》附表四所列7項檢測：1.抗腫瘤藥物之伴隨檢測。2.癌症篩檢、診斷、治療及預後之基因檢測。3.產前及新生兒染色體與基因變異檢測。4.藥物不良反應或藥物代謝之基因檢測。

基因檢測報告必須由醫師講解，並給予3年落日期限。今（113）年2月9日前未申請通過或補件者，不准進行此7項 LDTs 基因檢測⁵。健保次世代基因定序（Next Generation Sequencing, NGS）給付⁶，也須遵循這項認證核定。落日條款將至，衛生福利部（以下簡稱衛福部）湧入大量施行計畫申請案，截至112年12月25日，逾千申請案，通過者不到200件⁷。

四、探討研析

（一）除納管高風險基因檢測外，建議對於消費型基因檢測提供定型化契約以保障消費者權益

110年修正《特管辦法》，納管高風險基因檢測並涉及診察、診斷或治療特定病人或疾病目的而使用的 LDTs，正面表列7項 LDTs 基因檢測列管，若生技業者推出特管辦法表列以外的基因檢測而產生糾紛，只能依《消費者保護法》處理。學者認為衛福部除《特管辦法》所列7項基因檢測外，對於消費型基因檢測也應該介入，若有內容不實廣告宣傳，公平交易委員會也應該介入，建議衛福部同行政院消費者保護會，針對消費型基因檢测定訂定型化契約範本，並明確訂定「定型化契約條款得記載與不得記載事項」，藉此提供消費者具保障效果的知情同意書⁸。

（二）研議建立「遺傳諮詢師」教、考、訓制度，以保障民眾權益

5.遺傳代謝與罕見疾病之基因檢測。6.病原體鑑定、毒力及抗藥性基因檢測。7.其他藥物伴隨基因檢測（於藥物仿單中，明載用藥前應執行檢測）。

⁵ 台南400專輯，同註1。

⁶ 為讓癌症病人及早用藥，達到精準治療，衛福部健保署規劃113年將次世代基因檢測（NGS）納入健保給付，首波預計將納入肺癌、乳癌等11種癌症，不過大腸癌晚期患者則被排除在外，有醫師擔憂恐怕增加大腸直腸癌患者龐大的醫療負擔。賴淑敏、蔣龍祥，次世代基因檢測擬明年納健保 首波納11癌但排除腸癌晚期，公視新聞網，112年12月11日，網址：<https://news.pts.org.tw/article/670789>，最後瀏覽日期：113年1月30日。

⁷ 黃浩珉，特管法納管基因檢測，審查大塞車、跟不上新技術，實驗室品質能把關嗎？，報導者，112年12月25日，網址：<https://www.twreporter.org/a/regulating-genetic-testing-regulations>，最後瀏覽日期：113年1月30日。

⁸ 陳潔、黃浩珉，從癌症檢測賣到月老配對、諮詢師卻無認證，如何不讓基因檢測淪科技算命？，報導者，112年12月25日，網址：<https://www.twreporter.org/a/regulating-genetic-testing-ethics>，最後瀏覽日期：113年1月30日。

當民眾做完基因檢測得到報告尋求解釋時，如果負責告知的醫師、遺傳諮詢師沒有事先溝通，輕率說出檢查結果，可能引發職場歧視、家族風暴或可能因此宣告人生終點。故而，負責解釋報告的醫師、遺傳諮詢師，不僅須具備基因檢測知識，能正確解讀內容，更要拿捏與每位民眾溝通的技巧⁹。

在美國，民眾想在醫院進行基因檢測，通常需要醫師、遺傳諮詢師、社工師及心理師對民眾溝通與心理評估，確認可以接受，檢測才會進行。相較之下，我國沒有完善的人力配置。衛福部國民健康署《遺傳諮詢中心審定要點》附表一¹⁰要求遺傳諮詢中心需具備2人以上具「中華民國人類遺傳學會」或「台灣遺傳諮詢學會」認證或具臨床遺傳諮詢2年以上經驗的遺傳諮詢人員。兩會都有提供課程、研討會個案討論會等，並辦理認證考試，要求6年換照一次，截至112年12月，共78人取得認證資格。在遺傳諮詢教學方面，僅有陽明交通大學學分班及遺傳學研究所（每年僅招收2人至4人）以及臺灣大學分子醫學研究所遺傳諮詢組（每年招收13人）。由於遺傳諮詢師並非專門職業人員，坊間出現許多「基因諮詢師」、「基因精準醫療諮詢師」等，透過2天至4天的工作坊，就為民眾解釋基因檢測報告，很可能給病人錯誤的觀念¹¹，對民眾影響甚鉅。爰建議研議建立「遺傳諮詢師」教、考、訓制度¹²，以保障民眾權益。

撰稿人：李郁強

⁹ 同前註。

¹⁰ 《遺傳諮詢中心審定要點》附表一「遺傳諮詢中心審查基準」一、必要條件：(二) 置有二人以上之專任經中華民國人類遺傳學會或台灣遺傳諮詢學會認證，或具臨床遺傳諮詢二年以上經驗之遺傳諮詢人員。

¹¹ 陳潔、黃浩珉，同註8。

¹² 建立「遺傳諮詢師」教、考、訓制度，在法制方面，納入《醫療法》第10條第1項「醫事人員」範圍，經由國家考試取得醫事人員資格。