

Globethics Repository

The logo for Globethics, featuring the word "Globethics" in white sans-serif font on a blue rectangular background.

人类基因组计划与基因知情权[Human Genome Project and informed right]

This page was generated automatically upon download from the Globethics Repository. More information on Globethics see <https://www.globethics.net>. Data and content policy of Globethics Repository see <https://repository.globethics.net/pages/policy>.

Item Type	Article
Authors	王, 德彦
Publisher	山西大学科学技术哲学研究中心; 山西省自然辩证法研究会
Rights	With permission of the license/copyright holder
Download date	2026-07-08 05:30:06
Link to Item	http://hdl.handle.net/20.500.12424/184474

王德彦：人类基因组计划与基因知情权

王德彦

人类基因组计划与基因知情权

王德彦

知情同意(informed consent)已成为国际上生命法学和生命伦理学的核心问题之一。随着人类基因组计划(Human Genome Project)的实施和进展,在人类基因组领域基因知情权问题也已迅速引起广泛关注。基因信息的知情同意权就是知情同意在人类基因组计划中的延伸,它是有关基因组计划的社会、伦理、法律问题的核心。国际相关组织,如UNESCO、HUGO伦理委员会、WHO等纷纷发表Recommendation, Guideline, Manifesto等。这些国际性文件都把知情同意权作为开展HGP研究的基础。我国政府及相关组织对此也极为重视,中国人类基因组计划ELSI委员会在声明中明确提出:在人类基因组的研究及其成果的应用中应始终坚持知情同意或知情选择的原则 [1]。本文试图从宏观和微观两个方面就人类基因组中的知情同意问题做些探索。

一 基因知情权的含义及其保证

知情同意包括两个相互联系的过程:知情和同意。知情是指实验者应全面充分地受试者提供与实验有关的信息;同意是指受试者在无任何引诱和威胁的条件下完全自愿的同意。这是一个实验者与实验对象之间相互交流的过程,这个过程包含三个基本要素:信息、理解和自愿。信息应包括实验的目的、时间、程序、利益、危险等要素;理解要求实验者用实验对象能够理解的语言向实验对象介绍相关问题,避免使用过多的专业术语;自愿则是指实验对象在充分理解有关信息的基础上自主地决定是否参加有关的实验。

基因知情权就是知情同意原则在人类基因组研究中的具体体现。基因知情权是指基因提供者自我决定和了解并准许利用其基因的权力。随着基因草图的完成,了解一个人的基因信息,判断一个人的未来疾病的发生发展将成为可能。这种技术的进步有可能会引起基因歧视等社会问题。基因作为记录个人生命信息的分子,个人对其应具有一切权利。我认为,基因知情权应包括基因信息的利用权、基因信息的维护权、基因信息的支配权等。当然,与基因信息知情权相关的还有基因信息的隐私权。虽然在对待基因信息的态度上,基因信息隐私权与知情权是相对的,但从基因主体上看也属于基因知情权范畴。因为它也属于基因信息自主支配的权利。

基因提供者具有对自己的基因信息进行合理合法的利用以满足自己精神、物质两个方面需要的权利。基因信息是一种基因资源,基因拥有者可以利用它来作为研究开发的对象。基因信息的利用权与财产权一样,应受到法律的保护。当然,这种利用权的实现,有赖于基因科技的普及,否则一般普通人是无法实现这种权利的。国际人类基因组组织(HUGO)称人类基因组是人类的遗产 [2]。这是在一种象征意义上,即在人类基因组的共性上。但是具体到利用谁的基因样本作为研究的对象,则完全应尊重个人的意愿,并执行知情同意原则。一个携带某种罕见疾病基因信息的人,无偿或以极低价格将该信息提供给他,他人依据该信息研制出治疗该疾病的药物,信息提供者却要治疗该疾病付出巨大的经济代价,这无疑是不合理的。发达国家与发展中国家之间关于基因资源的争夺与分歧也正在于此。

基因提供者对自身基因信息享有维护权,当其受到侵犯时可以得到法律的保护。这种权利可禁止实验人员非法收集他人的基因信息及含有基因信息的血液、组织或骨髓。知情同意是保护个人基因信息的重要手段。

基因信息的支配权是指基因提供者可以按照自己的意愿准许他人查看和利用自己的基因信息的权利。任何单位和个人不得以任何理由未经个人同意来获取和研究某人的基因信息。基因信息与个人财产一样不容侵犯。

基因信息的隐私权是指基因提供者对于自己的基因信息进行隐瞒,不对他人公开的权利。这是基因知情权的一个特例。这种权利是基因提供者维护自己利益的正当权利和方式。只要不涉及公共利益,对于他人不合理地要求公开基因信息,基因提供者有权予以拒绝。当公开基因信息对自己不利时,基因主体有权利拒绝任何形式的检测。从功利主义的伦理观来分析,仍可采

用匿名形式提供给研究者。

为保证对基因知情权的有效保护,WHO在《国际医学遗传学与遗传服务的伦理学问题指南》中提出,有效知情同意手续应包括以下要素:[3](1)实验的性质和研究目的;(2)为何邀请此人参加,而参加是自愿的;(3)检验的步骤;(4)检验对个人和家庭两方面的不便之处和风险(如有任何风险的话);(5)检验结果对预期和正确遗传咨询的不确定性;(6)对他人和对科学的可能好处;(7)对验证受试者身份的记录进行保密;(8)有关研究的问题或在发生研究损伤时去和谁联系;(9)个人有在什么时候撤回的权利;(10)个人和家庭有不受限制的医疗卫生服务的权利,即使那个人表示撤回。任何涉及个人的遗传学研究和遗传服务都必须执行知情同意原则,履行上述手续。

二 基因知情同意权的主体性问题

1.知情同意权的主体

国际人类基因组组织(HUGO)在《关于遗传研究正当行为的声明》中表明,同意(consent)参加的知情权决定可以是个人的、家庭的或社区和人群层次 [4]。该组织还在《关于利益分享的声明》中提出,利益分配也应事先与个人和社区协商。基因研究所获得的商业利益应该有1-3%回报给基因采样的社区。这说明基因主体不是单纯的个人。

随着基因技术的迅速进展,获知每个人的基因信息将会越来越容易。如果保险公司和上司想知道你的基因信息,他们可以在检查你的血液时查出你的全部基因资料。基因信息的泄露可能会给个人、家庭甚至后代带来伤害。个人的基因缺陷可能会使家庭遭到歧视。少数民族可能由于某种基因缺陷而得到不公正的对待。后代可能因为上代人的基因缺陷而受到社会的歧视。正因为如此,联合国教科文组织认为:从生物学、遗传学及医学的有关人类基因组的研究进展中所获益处,应在个人尊严与人权得到保障的条件下让人人受益 [5],所以,人类基因组计划以及基因组知识的应用不仅不应给病人、当事人、受试者造成伤害,而且也不应该给利益相关者如家庭成员、社区成员造成伤害,应有利于他们,在利益与危险均存在时应权衡利害得失,对造成的损害要给予赔偿。基因拥有者有权随时退出实验,而不得损害医疗和卫生保健的质量。个人对基因知情权的行使必须考虑到与其相关的成员。怎样处理好个人、家庭与社区之间的价值平衡确实是基因伦理学研究的一个重要课题。

2.基因提供者的自主性

尊重基因提供者是人类基因组研究中的一个重要原则。它包含两个伦理学意义:一是任何人都必须被看作是自主的,二是没有自主能力的人,如儿童、精神障碍者也同样应受到尊重和保护。强调人的自主性和尊重人是现代生命伦理学的基石。HUGO认为理解研究的性质,风险和受益,以及其他任何可供选择的办法是很关键的。这种同意应该摆脱科学的、医学的或其他权威的强迫;参加者就从他们那里取得或获得的材料或信息的储存或其他用途做出的任何选择(choice)应该得到尊重。要知道或不要知道伴随的研究成果的选择也应得到尊重。 [6]

联合国教科文组织(HUGO)也在其《关于人类基因组与人权问题的世界宣言》中,有多处讲到基因信息的知情同意权问题:在任何情况下,均应征得当事人预先同意,若当事人不予同意,相关的认可或授权亦应依照法律和当事人的意愿而获得;通知当事人基因检验结果与否应由当事人自己决定,这一权力应当得到尊重。 [7]由此可见,在收集、储存和使用人类DNA中,尊重自主的知情的同意以及尊重隐私和保密,是合乎伦理的研究行为的基石。

世界卫生组织(WHO)提出了《医学遗传学与遗传服务中的伦理学问题指南》,对知情同意做了更加详细的阐述,并具有很强的操作性,可作为我们在进行遗传学研究和咨询中的参考指南。我国《人类遗传资源管理暂行办法》也明确规定,人类遗传资源提供者及其亲属的知情同意证明材料是申请和立项的必备材料。我国政府对此也极为关注,并制订了相应的文件和宣言。江泽民主席在接见美国《科学》杂志记者时谈到:防止基因歧视、保护个人隐私、贯彻知情选择和实现公正等原则都是我们十分关注的问题。 [8]尊重基因提供者,获得他们的知情同意是从事人类基因组研究和进行遗传服务中必须注意的问题。

3.知情同意权的全程性

知情同意在本质上是一个实验者和受试者之间交流过程,我们决不可以把知情同意权仅仅看作是在知情同意书上的签字形式。知情同意权应贯穿实验的整个过程,包括是在实验前实验者和受试者应建立相互信任,确定各自所关心的问题,明确表述各自的目的,随着实验的进展所需要扩展实验内容,实验后对实验对象的复查和跟踪以及利益的分配和危险的承担等,使知情同意权真正贯穿实验过程的始终。基因提供者随时都可以退出实验而不必说明理由,同时实验者也不可以任何理由阻止其退出,并向受试者保证其退出后并不影响为其提供实验后的保健和医

疗服务。实验结束后,实验者应留下姓名、通信地址和电话号码,以便于受试者在需要服务和咨询的时候与其联系。HUGO伦理委员会在《关于DNA取样:控制和获取的声明》中更是明确提出,在大多数情况下,在每个阶段和每一次检测都应谋求知情同意。 [9]

4.知情同意权的相对性

个人对基因信息享有知情同意权,但这种知情同意权并不是绝对的。这种相对性主要表现在两个方面。一是个人与国家的关系。个人生活于社会之中,其个人利益应该与国家、社会利益相协调。所以我国的《人类遗传资源管理暂行办法》规定:国家对重要遗传家系和特定地区遗传资源实行申报登记制度,发现和持有重要遗传家系和特定地区遗传资源的单位和个人应及时向有关部门报告。未经许可,任何单位和个人不得擅自采集、收集、买卖、出口、出境或以其他方式对外提供。人类遗传资源及有关信息、资料,属于国家科学技术秘密的,必须遵守《科学技术保密规定》。二是知情同意权是建立在知情的基础上的,由于受试者的不同情况,如年龄、文化程度、精神状况等,尽管实验者尽了最大的努力,理解的程度仍有所不同。这就要求实验者必须用通俗的语言来说明,避免使用过多的专业术语。尽管如此,受试者对信息的理解仍具有相对性。当然,必要时可以通过代理同意(proxy consent)。承认知情同意权的相对性,并不意味着为它辩护,而是要提醒实验者在交流的过程中尽量减少误解和曲解,使知情同意权尽可能地得到保证。

三 基因知情权与基因歧视

基因知情权已不仅仅是生命伦理学研究的问题,它已与国际政治、国际法律以及国内其他相关法律法规有密切关系。在国际上,基因知情权与《人权世界宣言》、《关于经济、社会、文化及公民和政治权》、《关于种族犯罪的防范和惩治条例》、《消除所有形式的种族歧视》、《关于弱智者的人权》、《关于残疾人人权》、《关于儿童的权力》、《关于残疾人的平等机会方案的联合国准则》、《反对教育上的种族歧视》、《关于就业和职业方面的歧视的公约》(NO.111)等有密切关系。这些国际性文件的着眼点都是防止对个人的歧视。因此,我们在人类基因的研究时,应注意与上述国际法规相协调,避免造成基因歧视。当然,基因歧视不同于通常意义上的残疾人歧视。基因歧视是建立在基因型上,而表现型可能是正常的;基因歧视涉及的不仅仅是个人,而且可能是家庭成员或社区成员。

人们比较关注的基因歧视有拒绝保险、就业歧视,保护第三者等。[10]保险公司作为经济实体追求利益最大化是无可厚非的,但它是否有权查看投保人的基因图谱?在就业方面,从职业环境来考虑,调查某些人员不适合做某些工作是出于保护劳动者,但当人类基因检测成为判断某人对环境的易感性的手段时,这项技术是否有被滥用的可能,甚至会出现打着保护劳动者的旗号行职业歧视之实。还可能出现的情况是,用人单位利用保护第三者的借口进行职业歧视,如航空公司,就可能利用基因检测来拒聘具有某种基因倾向的人。航空公司有权力检测应聘人的遗传信息吗?

这里涉及到一个更加根本的问题:携带者是病人吗?基因缺陷者是残疾人吗?从基因型到表现型的实现还需要环境的作用。这里我们要防止陷入基因决定论的泥潭。随着人类基因组全图的破译,科学家们发现人类基因的数量远比预期的要少,大约有95%左右的DNA顺序并不直接编码蛋白质。一个基因是否能最终表达还要受到周围诸多基因的影响。携带一个隐性的致病基因或者携带某一缺陷基因并不表明其个体就一定发病。我们应该避免基因知识的进步而导致基因歧视的出现。HUGO伦理学委员会认为:参与或不参与研究事实本身,拒绝警告有危险的亲属或退出的决定,死后还不能获得有关的信息,都会影响目前和未来亲属的利益。与获得、储存和毁掉样本有关的共同生物学风险形成特殊的利益和道德义务,有时会比个人的愿望更重要。然而,由于可能的歧视,在第三方机构方面,例如雇主、保险公司、学校和政府结构,必然会有不同的反应。为了避免蒙受耻辱,参加之前的咨询也是必要的。程序的标准化和样本的保护不可缺少。 [11]

在我国的法律体系中,基因知情权与《残疾人保障法》、《妇幼保健法》、《义务教育法》、《保险法》、《劳动法》等密切相关。保险法明确规定投保人不能故意隐瞒事实,不可不履行如实告知义务。问题是个人的基因图谱是否属于保险法所说的事实?如果答案是肯定的,保险公司就具有了检测投保人基因信息的法定权利,检测投保人基因信息就不能视为基因歧视。如果答案是否定的,保险公司就不具有检测投保人基因信息的法定权利,检测投保人基因信息就构成了基因歧视。《义务教育法》规定:父母或者其他监护人必须使适龄的子女或者被监护人按时入学,父母在决定对孩子进行教育投资之前是否有权知道其子女的基因信息?《未成年人保护法》规定,任何组织和个人不得披露未成年人的个人隐私。基因

作为记录个人生命信息的分子,应视为个人隐私。儿童的基因检测必须征得其监护人的知情同意,因为 隐私和歧视是相关的一个整体 。[12]

四 基因知情权在伦理学上的两难境地

基因知情权问题虽然在人类基因组和医学遗传服务中占有重要地位,但它在医患关系中导致许多伦理学上的困惑。病人权利就是其中之一。如果医生想对病人使用某种基因新疗法,医生必须先告诉病人并取得病人的知情同意。问题是,如果基因检测表明某人患有某种遗传性疾病,医生可不可以告诉其正打算怀孕或已经怀孕的姐妹?把这种不祥的消息告诉给病人的家庭成员,使他们的心理布满乌云,而医学目前对此又束手无策,这道德吗?患者本人有权利告诉其同胞姐妹吗?H U G O 伦理学委员会就认为: 家庭是种种(法律的、道德的、社会的以及生物学的)关系的核心,不管家庭的法律界定以及家庭的不同社会和文化构型如何,遗传研究可产生的遗传信息对直系亲属十分重要。 [13]

据《纽约时报》报道,[14]一名患有卵巢癌的老年妇女检测了自己乳腺癌的突变基因,其目的是为了她的两个已成年的女儿。当她把自己带有乳腺癌致病基因的消息告诉她的女儿时,她们极为震惊,以至于有两年多的时间没有与她们的母亲说话,因为她们不想知道这个消息。

基因知情权不仅是受检者个人的权利,与受检者带有相同或相似基因的其他成员也具有对个别基因的知情权。受试者在受检前是否需要先告知其亲属,还是可以自主决定,而不把基因检测的结果告诉他们。从道德上讲,这是不应该的。因为当一个人知道自己在将来的某一天要发病,而又不能对亲人讲述,其心理的痛苦是巨大的。检测结果即使是阴性的,对受检者有时也会产生心理压力。因为受检者的阴性结果可能会导致其与整个家族的其他成员的隔阂。法律应对基因知情权的范围做出规定,伦理学上也应该对此或作出辩护分析,或作出辩驳分析。美国医院管理协会的《病人权利法案》规定: 病人有对与其有关的谈话和记录要求保密的权利 。[15]H U G O 伦理学委员会认为: 直系亲属之获得样本应该给予特殊的考虑。在患有或传递严重疾患的高度风险,而预防或治疗可得时,直系亲属应该获得储存的 D N A,以了解他们自己的状况,在机构层次和研究关系内,这些例外情况都应该广泛地让人知晓。 [16]可见病人与其亲属成员之间的基因联系是贯彻知情同意原则的一个困惑。

除病人权利的困惑外,医生的权利和义务也受到挑战。如一名患者,某基因检测显示阳性,但是她没有告诉她的亲属。几年后,她的姐姐被发现患有转移性癌。事发后,遗传咨询师担心,她的姐姐会控告他: 你为什么不给我打个电话,告诉我:你妹妹已检出阳性,你也应做一个相应的基因检测 。

医生应对病人的基因信息保守秘密还是应对携带该基因的相关人员予以警示?医生的责任是救死扶伤,尤其是在预防和治理都十分有效的情况下,医生应主动地帮助病人。但医生对病人保守基因秘密是病人对其信任的基础。在责任和信任之间,医生到底应该选择哪一个?法律上是否应该给予医患双方一个明确的界定?我们认为,在不伤害受检者的条件下,对某些可能进行有效干预的遗传疾病,医生有责任向有关亲属提出建议。

每个人都应该有权利决定自己是否需要知道自己的基因信息和暂时不想知道甚至放弃知道自己的基因信息。别人有权利可以知道这些吗?医生有权利和义务告知别人吗?也许你的亲属应该知道,因为他们与你可能携有同样的致病基因,有较高的风险。这是符合 有益于他人的原则的。但如果医学上目前还无法治疗和预防此种疾病,那么,同样一个行为又成了违反 有益于他人 的原则的了。基因立法迫在眉睫,法律应对基因拥有者的权利和义务作出明确规定。人类基因组计划的迅速进展拓展了传统的医患关系。传统的医患关系只涉及医生和病人本人,而由于基因知识的进展,当医生面对一个病人时,医生必须考虑携有与先证者相似基因的人群的利害关系。这也是未来医患关系研究中的一个新课题。

参考文献

- [1]中国人类基因组计划 E S L I 委员会.中国人类基因组计划 E S L I 委员会声明[J].医学与哲学.2001(2):55.
- [2][5][7]U N E S C O(赵智译).关于人类基因组与人权问题的世界宣言[J].医学与哲学.1998(3):114.
- [3]W H O :p r o p o s e d i n t e r n a t i o n a l G u i d e l i n e s o n E t h i c a l i s s u e s i n m e d i c a l G e n e t i c s a n d G e n e t i c s e r v i c e s [M],p .8,1997,G e n e v a .
- [4][6][9][11][13][16]H U G O(邱仁宗译).关于研究正当行为的声明[J].自然辩证法研究.1997

(7):54、55、54、54、54.

[8]浦根祥译.江泽民主席在接受美国《科学》杂志主编埃里斯 鲁宾斯独家采访时的谈话[J].世界科学.2000(8):4.

[10]Avril D.Woodhead: *Genetics and the Human Genome*. [M], Plenum Press, New York, 1988, p.99.

[12]Editorial: Private Matters, Public Affairs [J], *Nature Genetics*, Vol.26, No.1, 2000, p.1.

[14]Tumar Lewin: Booming Gene Testing Raises Question on Sharing Results [N], *The New York Times*, Friday, July, 21, 2000.

[15]Thomas A. Mappes: *Medical Ethics* [M], second edition, McGraw-Hill Book Company, 1986, p.113.

科学技术与辩证法第18卷第5期2001年10月

/