

國立交通大學

管理學院科技法律學程

碩士論文

論消費者基因檢測之法律爭議及應有規範

研究生：林珮慈

指導教授：王立達 博士
林欣柔 博士

中華民國一〇〇年十二月

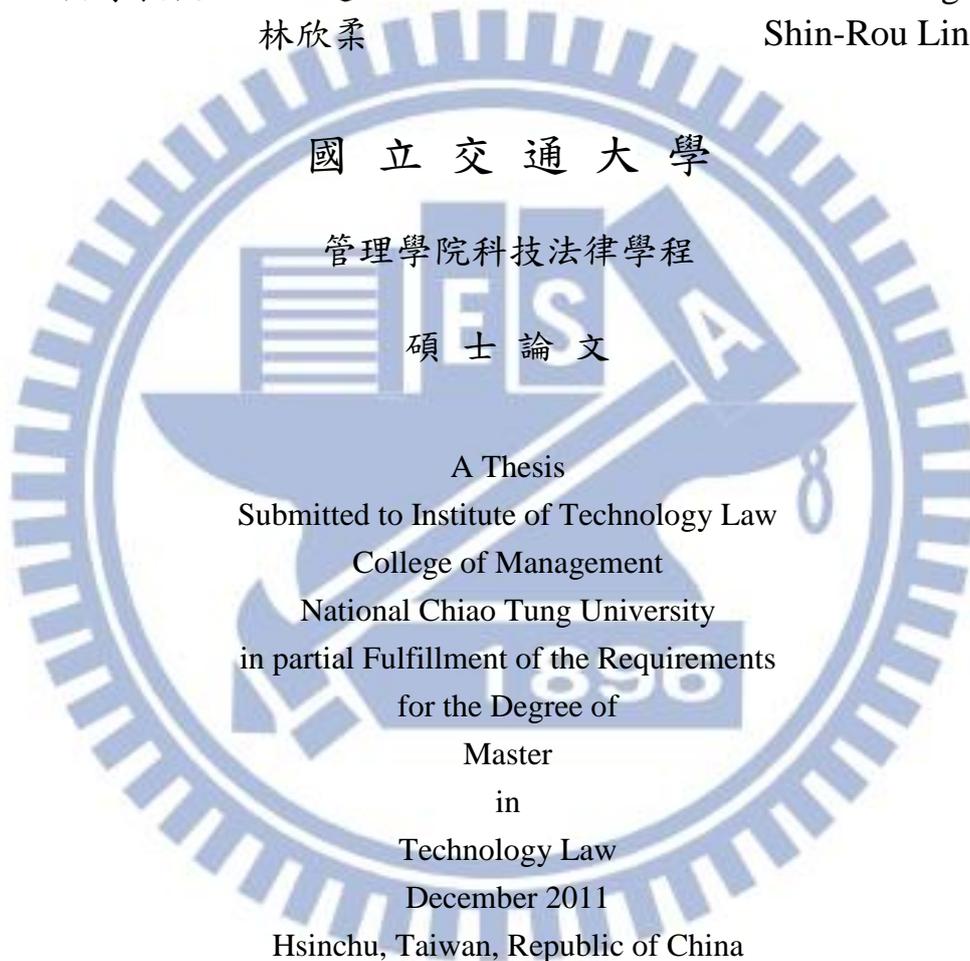
論消費者基因檢測之法律爭議及應有規範

研究生：林珮慈

Student：Pei-Tzu Lin

指導教授：王立達
林欣柔

Advisor：Li-Dar Wang
Shin-Rou Lin



中華民國一〇〇年十二月

論消費者基因檢測之法律爭議及應有規範

學生：林珮慈

指導教授：王立達 博士
林欣柔 博士

國立交通大學管理學院科技法律學程

摘要

隨著基因體醫學研究及相關檢測工具的發展，已有越來越多的商業公司對一般消費者提供基因檢測服務。此類由一般民眾透過非醫療管道直接取得之基因檢測服務統稱為消費者基因檢測（direct-to-consumer genetic testing，簡稱 DTC 基因檢測），DTC 基因檢測的問題癥結在於檢測內容涉及高度專業的基因及疾病機轉，且依目前研究所知對於檢測結果的解釋不確定性高，尤其它非以傳統醫療診斷為目的，因此排除醫療提供者的參與，單純由檢測服務提供者與消費者直接建立買賣契約關係，且服務又涉及隱私性及道德性極高的個人基因資訊。有鑑於此，美國及英國等相關單位相繼對 DTC 基因檢測服務之管制提出建言，而美國食品藥物管理局（Food and Drug Administration）也擬將 DTC 基因檢測納入規範管理。本文將檢視 DTC 基因檢測的法律爭議，並藉由探討國際相關組織之立法建議、現行相關法律規範，尋求 DTC 基因檢測可能適用的法律管制工具，以於公眾權益保護及商業創新發展間取得平衡機制。

關鍵字：基因檢測、基因檢測服務、消費者基因檢測、Genetic Test、Genetic Testing Service、Direct-to-Consumer Genetic Testing Service

The Legal Disputes and Appropriate Regulations of
Direct-to-Consumer Genetic Testing

Student : Pei-Tzu Lin

Advisor : Dr. Li-Dar Wang
Dr. Shin-Rou Lin

Institute of Technology Law
National Chiao Tung University

ABSTRACT

With the advance of genomic medical research and related testing tools, growing numbers of commercial companies provide genetic testing services to the public. Such genetic testing services directly accessed by the general public through non-medical channels are collectively known as the direct-to-consumer genetic testing (referred to as DTC genetic testing). The crux of DTC genetic testing's disputes is concerning the highly complicated correlation between genes and diseases, and the improbable interpretation of test results with current knowledge. Especially for its non-medical diagnostic purposes, thus excluding the participation of health care providers, the sales agreement is established only by the service providers and consumers. Moreover, the genetic testing involves personal genetic information of high privacy and ethic concerns. For this reason, the related organizations of the United States and the United Kingdom have proposed the suggestions on DTC genetic testing regulation. The U.S. Food and Drug Administration is also planning the regulation of DTC genetic testing into the standard management. This paper will examine the legal disputes of DTC genetic testing, legislative proposals of international organizations, and the existing legal norms. Finally, we will try to seek out the appropriate legal control tools to strike the balance between protecting the public interests and developing the innovative business.

誌謝

對於非法律背景出身的科法所在職專班學生而言，在需同時兼顧工作、家庭及學業的挑戰之下，欲完成學業需要具備很大的決心與毅力，而在此長期間的過程中需要感謝的人也很多。

首先要感謝科法所師長們的悉心教導，讓初進法律領域的我來說獲益良多。其中尤其感謝立達老師對於我論文產出的耐心指導，並容忍我在時間上的一再拖延，也要感謝欣柔老師的及時加入，讓我的論文內容更為豐富。同時也需要謝謝所辦助理們的不吝協助。

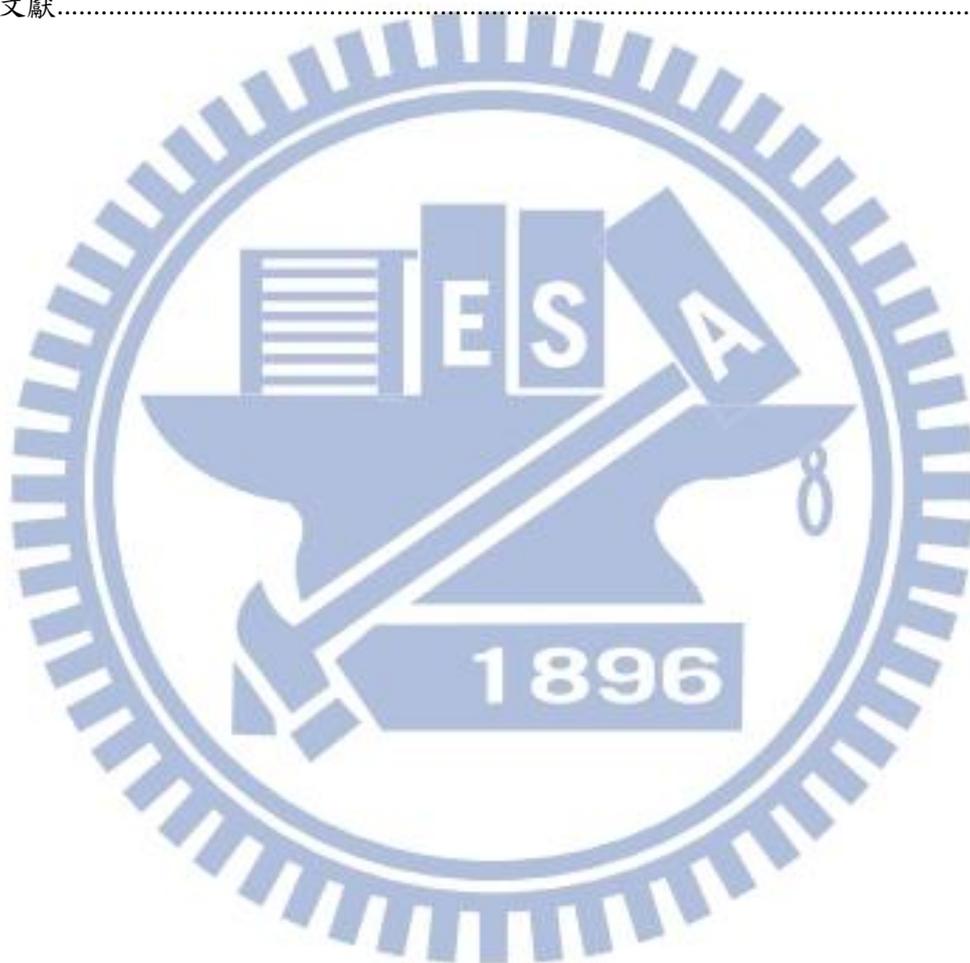
在長時間的修業期間，非常高興能有機會認識許多科法所同學、學長姐及學弟妹，科技組專班同學珀如、正義、翔鴻、景智以及偉柏更是一起學習的好夥伴。尤其感謝珀如，若是沒有妳的幫忙與鼓勵，我萬萬無法順利完成學業，也謝謝妳成為我可以分享工作及生活心得的好朋友。

另外需要感謝的是家人及公司同事對我的支持。最需要謝謝的是我的媽媽，如果沒有您全力承擔照顧女兒的工作，我絕對無法自由及無後顧之憂的修課，並同時兼顧工作與課業上的要求。也謝謝我的先生，讓我做想做的事，與對許多家庭時間被課業佔據的體諒。最後感謝公司同事在我留職準備論文期間，對於我的工作的分擔，否則我的論文將不會即時完成。謝謝大家！

目錄

中文摘要.....	i
英文摘要.....	ii
誌謝.....	iii
目錄.....	iv
第一章 緒論.....	1
1.1 研究動機.....	1
1.2 研究目的與研究範圍.....	1
1.3 研究方法與本文架構.....	2
第二章 消費者基因檢測的意義與發展.....	3
2.1 消費者基因檢測之意義與服務內容.....	3
2.2 消費者基因檢測相關之基因科技及研究發展.....	4
2.3 消費者基因檢測的效益.....	7
第三章 消費者基因檢測的問題爭議：以美國為例.....	8
3.1 美國基因檢測管制系統.....	9
3.2 消費者基因檢測監督缺口.....	11
3.3 分析確效性、臨床確效性及臨床實用性.....	14
3.4 檢測聲明及宣傳內容.....	16
3.5 其他爭議.....	17
第四章 國際間有關消費者基因檢測規範的發展.....	18
4.1 國際基因檢測規範.....	18
4.1.1 國際指導原則與公約.....	18
4.1.2 國家基因檢測立法.....	19
4.1.3 體外診斷醫療器材法規.....	21
4.1.4 制訂業務守則.....	22
4.2 美國 SACGHS 對消費者基因檢測規範建議.....	23
4.3 歐洲對消費者基因檢測規範建議.....	23
4.4 小結.....	26
第五章 消費者基因檢測妥適規範方式探討.....	27
5.1 DTC 管道的規範.....	27
5.2 基因檢測產品的規範.....	29

5.3 檢測實驗操作及實驗數據解讀的規範.....	32
5.4 檢測資訊提供及檢測結果諮詢的規範.....	33
5.5 DTC 基因檢測風險分層探討.....	35
5.6 小結.....	37
第六章 台灣消費者基因檢測概況與當前課題(代結論).....	38
參考文獻.....	41



第一章 緒論

1.1 研究動機

隨著基因體醫學研究及相關檢測工具的發展，已有越來越多的商業公司對一般消費者提供基因檢測服務，根據美國 National Center for Biotechnology Information 的 GeneTests database 統計¹：在 1993 年，市面上可取得基因檢測服務的疾病約為 100 種；但到了 2010 年，可檢測的疾病數已快速成長到近 2,300 種。目前美國個人化基因體檢測服務領導廠商 23andMe 已經透過知名購物網站 Amazon 銷售基因檢測服務²，另一新進市場之 Pathway Genomics 公司也於 2010 年 5 月宣布計劃透過 Walgreens 的零售藥局銷售基因檢測服務³。這在在皆顯示一般民眾對於透過非醫療管道取得基因檢測服務已非屬難事。

由一般民眾透過非醫療管道直接取得之基因檢測服務統稱為消費者基因檢測 (direct-to-consumer genetic testing, 簡稱 DTC 基因檢測)，是自 2007 年以來新興之基因檢測商業服務模式，由於其直接對消費者提供基因檢測服務而成為各界爭議的焦點，也是本文研究的主旨。DTC 基因檢測的問題癥結在於檢測內容涉及高度專業的基因及疾病機轉，且依目前研究所知對於檢測結果的解釋不確定性高。尤其它並非以傳統醫療診斷為目的，因此排除醫療提供者的參與，單純由檢測服務提供者與消費者直接建立買賣契約關係，且服務又涉及隱私性及道德性極高的個人基因資訊。美國及英國等相關單位相繼對 DTC 基因檢測服務之管制提出建言，而美國食品藥物管理局 (Food and Drug Administration, FDA) 也擬將 DTC 基因檢測納入規範管理。對於 DTC 基因檢測所涉及的法律爭議及應有規範，實有必要加以分析探討。

1.2 研究目的與研究範圍

¹ available at <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/GeneTests/static/whatsnew/labdirgrowth.shtml> (last visited on May 8, 2011).

² available at http://www.amazon.com/23andMe-Personal-Genome-Service-Information/dp/B002QPR852/ref=sr_1_1?ie=UTF8&s=hpc&qid=1282816037&sr=1-1 (last visited on May 8, 2011).

³ available at <http://dealbook.blogs.nytimes.com/2010/05/11/start-up-may-sell-genetic-tests-in-stores/?scp=2&sq=Walgreens%20Pathway%20Genomics&st=cse> (last visited on May 8, 2011).

本文將詳細檢視 DTC 基因檢測的法律爭議，並藉由探討國際相關組織之立法建議、現行相關法律規範，尋求 DTC 基因檢測可能適用的法律管制工具，以於公眾權益保護及商業創新發展間取得平衡機制。

目前市面上可見的大部分 DTC 基因檢測，都缺乏臨床確效性 (clinical validity) 及臨床實用性 (clinical utility) 證明。經統計指出，美國有超過 90% 的基因檢測在進入臨床使用時，並未接受外部管理單位的數據審查以確定其安全性 (safety) 及有效性 (effectiveness)⁴。論者普遍的共識乃是在允許進行 DTC 基因檢測前需要某種型式的管制審查，但是爭議也在於應如何管理以達到此目標。⁵ 本文將一步檢視 DTC 基因檢測的類型及歐美對此之相關規範內容，以作為國內對 DTC 基因檢測管制及法規建立的參考，期能藉由國際發展與重要立法建議的比較、歸納、評論與分析，深入探討上述本文研究目標。

1.3 研究方法與本文架構

本論文主要採文獻分析、案例研究、實證研究，透過對於 DTC 基因檢測之問題探討，與國際上對 DTC 基因檢測的規範發展分析，試圖尋求可與商業創新發展取得平衡的管制方向。在鋪陳架構方面，除了本章緒論外，第二章接著說明 DTC 基因檢測的意義與發展，藉以對本文探討主題之背景情況能有一適當的瞭解。第三章檢視 DTC 基因檢測的問題所在，以分析 DTC 基因檢測的爭議來源。第四章探討目前國際對 DTC 基因檢測的規範發展方向。第五章則對 DTC 基因檢測規範的各個面向作進一步探討。第六章對台灣 DTC 基因檢測概況與當前課題作探討，以作為本文結語。

⁴ Amy L. McGuire, Barbara J. Evans, Timothy Caulfield, & Wylie Burke, *Regulating Direct-to-Consumer Personal Genome Testing*, 330 SCIENCE 181, 181 (2010).

⁵ 詳見本文 4.4。

第二章 消費者基因檢測的意義與發展

2.1 消費者基因檢測之意義與服務內容

美國衛生及公共服務部的部長諮詢委員會 (Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society, SACGHS) 對基因檢測 (genetic test/genomic test) 定義為：牽涉分析人體染色體、DNA、RNA、基因和/或基因的產物 (例如：酵素和其他種類的蛋白質) 的檢測，此檢測主要用於偵測與疾病和健康有關的先天遺傳或身體突變 (heritable or somatic mutation)、基因型 (genotype) 或表現型 (phenotype)⁶。本文所稱消費者基因檢測則是指直接對消費者進行廣告、透過消費者起始的要求購買、且未有消費者之健康照護者參與而提供結果予消費者的基因檢測服務⁷。

DTC 基因檢測的服務模式特性為多以透過網路 (web-based) 的方式進行，服務流程中未有醫療照護者之參與，目前市面上 DTC 基因檢測服務公司多採全基因體的單一核苷酸多型性 (Single Nucleotide Polymorphism, SNP) 檢測，再配合各家公司累積的研究資料庫，一次檢測可對多種檢測項目及疾病作解析，且隨著相關基因研究資訊的累積，需定期更新檢測結果資訊。DTC 基因檢測所涉及的檢測項目及內容，詳如下表說明⁸。

表一、DTC 基因檢測項目與內容

檢測項目	檢測內容
診斷檢測 (Diagnostic test)	為診斷具症狀或徵兆者之身體狀況所作的檢測。
發病前檢測 (Pre-symptomatic test)	為預測無症狀者具有發展為某一情況之高可能性所作的檢測，例如：預測乳癌的 BRCA 基因檢測、體染色體顯性單基因遺傳疾病 (autosomal dominant single-gene disorders，如：Huntington Disease) 之突變

⁶ Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society, Direct-to-Consumer Genetic Testing 4, available at http://oba.od.nih.gov/oba/SACGHS/reports/SACGHS_DTC_report_2010.pdf.

⁷ *Id.*

⁸ Human Genetics Commission, A Common Framework of Principles for Direct-to-Consumer Genetic Testing Services 2-3, available at <http://www.hgc.gov.uk/UploadDocs/DocPub/Document/HGC%20Principles%20for%20DTC%20genetic%20tests%20-%20final.pdf>.

	基因檢查，屬於預測性 (predictive) 檢測。
帶因者檢測 (Carrier testing)	為某一遺傳性疾病的帶因者，其本身未有症狀，但可能對小孩影響的風險檢測。
產前診斷檢測 (Prenatal diagnostic test)	為確認胎兒身體資訊或性別所作的檢測。
罹病傾向檢測 (Susceptibility/Pre-dispositional health test)	提供個人與一般族群比較，發展某一疾病的絕對生命期風險或相對風險指標，例如：阿茲海默症 (Alzheimer's disease) 的 APOE 基因檢測、老年黃斑病變 (Age Related Macular Degeneration) 檢測。
藥理遺傳學檢測 (Pharmacogenetic test)	預測個人對藥物或治療療程反應的檢測。
營養遺傳學檢測 (Nutrigenetic test)	提供關於個人如何對特定營養品或飲食反應的資訊，以及其如何影響代謝、健康狀態、疾病風險的檢測。
生活形態檢測 (Lifestyle/behavioral test)	提供關於個人行為傾向 (propensity)、身體或認知的表現能力、對某一環境情況的反應之相關資訊的檢測，通常可輔助個人經由選擇的行為調整而改變結果。
基因表現型檢測 (Phenotype test)	提供關於個人基因表現型如何受基因型調控的資訊之檢測，例如：指出影響眼睛顏色的遺傳根據。
遺傳相關檢測 (Genetic relatedness tests)	決定或提供關於遺傳關係資訊的檢測，包括父系 (paternity) 及母系 (maternity) 檢測。
溯源檢測 (Ancestry test)	提供個人與某一祖先或族群的相關性資訊、或個人基因可能源自於某一特定地區或種族的祖先之檢測。

資料來源：Human Genetics Commission, A Common Framework of Principles for Direct-to-Consumer Genetic Testing Services 2-3.

2.2 消費者基因檢測相關之基因科技及研究發展

運用傳統基因技術，到 2000 年為止大約有 2,000 個導致單一基因缺陷遺傳疾

病 (single-gene disorder) 的基因被確認，其後由於人類基因體定序的完成，基因體醫學及基因技術的卓越進展，使得與易導致罹患 (inherited susceptibility) 一些常見複雜遺傳疾病有關之數百個基因也接著被確認⁹。

個人基因體之間有 99.9% 的基因序列是相同的，其他小比例的差異稱為 DNA 序列變異 (DNA sequence variant) 或多型性 (polymorphism)，這些變異不只解釋個體間在身體外形及功能的差異，也扮演分子路標的角色，指出基因和不同疾病發展的關聯性。於 1990 年代後期至 2000 年代早期，百萬個個體間的基因序列變異被發現，並且找出其於基因組成中的分佈狀況。2000 年代中期，由於基因晶片等技術的發展，使得於單一實驗即可從個人基因體中檢測出數十萬至百萬個基因序列中單一鹼基的不同 (即單一核苷酸多型性，簡稱 SNP)，允許大規模的個體基因圖譜 (genomic profile) 得以建立及分析¹⁰。

基因檢測工具的進步使得全基因相關性研究 (genome-wide association study, GWAS) 開始盛行，GWAS 為將具某一特定疾病的族群與不具該疾病的控制組作比較，以找出兩群組間的基因差異，如果特定的基因變異 (genetic variant) 在有病族群比控制組出現更為頻繁，則這些變異被認為與該疾病具有相關性。2006 年第一個全基因相關性研究被執行，這些實驗需要檢測個人的整個基因體，並且產生數千人的基因圖譜。再藉由統計分析各別 SNP 出現在不同疾病病人與控制組的頻率，以證明具有特定 SNP 與罹患特定疾病的關聯性¹¹。

隨著上述基因檢測科技的顯著進展，基因檢測已由原先單基因檢測為主情況發展到多基因檢測，甚至於到目前新興的整個全基因體定序 (genomic sequencing) 方式。基因檢測工具的進步也促進基因研究的執行，相關研究成果的累積提供了較以往更為詳盡的個人與族群遺傳變異 (genetic variation) 資訊，而這也是消費者基因檢測得以興起的原因。但是另一方面，這些遺傳變異對於評估個人健康的意

⁹ UK House of Lords Science and Technology Committee, *Genomic Medicine Volume I: Report 9*, available at <http://www.publications.parliament.uk/pa/ld200809/ldselect/ldsctech/107/107i.pdf>.

¹⁰ *Id.* at 15.

¹¹ *Id.* 舉例來說，英國 Wellcome Trust Case Control Consortium 於 2007 年 6 月發表的全基因相關性研究，即指出 24 個新的易罹病基因 (susceptibility gene) 與六個常見的疾病有關，包括：躁鬱症 (bipolar disorder)、冠狀動脈血管疾病 (coronary heart disease)、克隆氏症 (Crohn's disease)、類風濕性關節炎 (rheumatoid arthritis) 和第一型/第二型糖尿病 (type 1/type 2 diabetes)。請參考 Wellcome Trust Case Control Consortium, *Genome-wide association study of 14,000 cases of seven common diseases and 3,000 shared controls*, 447 NATURE 661, 661-78 (2007)。

義卻仍不是完全非常清楚¹²。舉例來說，某些 DTC 基因檢測服務宣稱可協助疾病預測，其基因檢測的結果能在症狀發生前提供個體預知本身是否為患病的高風險族群，例如接受遺傳性大腸癌與乳癌的篩檢檢測，具有遺傳疾病體質的個體確實具有較高的罹病傾向，但這樣的檢測結果並非絕對表示個體將罹患該疾病。關於非編碼 DNA 序列 (noncoding DNA sequence)、表觀遺傳調控機制 (epigenetic mechanism)¹³、以及環境和行為因素在健康和疾病所扮演的角色仍持續在研究瞭解中，相關的發現將使得基因檢測結果的解釋說明更為複雜及具細微差異，且也可能因為新知識及科技的進展而改變對於原先檢測結果的說明，也就是說，雖然每個人的基因型資訊是固定的，但是對於這些資訊的解釋說明卻可能隨著時間而改變¹⁴。而這也是 DTC 基因檢測服務公司需定期更新消費者檢測結果報告的原因所在，以因應新的研究發現而調整檢測結果說明。

對於檢測結果的不確定性是造成 DTC 基因檢測疑慮的原因之一，但是預期隨著相關檢測工具及生物資訊分析能力的進步將使得基因研究的發展愈加快速，對於基因的瞭解將更快速累積。於 2010 年以前，已有大約 400 個全基因相關性研究被執行¹⁵；而於 2009 年以前，已有超過 500 個新的易罹病基因有系統性地於基因體上被標示出¹⁶。此外，新技術帶來強大的檢測能力，如基因晶片技術使得能以基因體的規模來看基因功能，而非如以往以個人、各別基因的方式來作檢測，且近幾年基因定序 (DNA sequencing) 技術的快速發展，預期定序人類個人基因體的價格在未來數年內即可能降低到 1,000 美元的目標¹⁷，檢測結果可一次提供 60 億個鹼基對的資訊。因此，隨著新興基因檢測技術更為平價，基因檢測所能提供的資訊將更為廣泛，原以臨床診斷與非臨床診斷為目的之基因檢測界線將持續模糊，在此基礎上所提供的 DTC 基因檢測服務，對於既有的管制方式將會造成前所未有的新挑戰。

¹² Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society, *supra* note 6, at 4-5.

¹³ 非編碼 DNA 序列是指不會製造出胺基酸的 DNA 序列。大部分的非編碼 DNA 位於染色體上的基因與基因之間且功能不明；其他非編碼 DNA 存於基因當中，稱為內插子 (intron)；一些非編碼 DNA 於基因表現 (gene expression) 的調控扮演重要角色。表觀遺傳調控機制是指未有 DNA 序列變異，卻造成基因功能改變的調控機制，

¹⁴ Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society, *supra* note 6, at 5.

¹⁵ Nuffield Council on Bioethics, *Medical Profiling and Online Medicine: the Ethics of 'Personalised Healthcare' in a Consumer Age* 147, available at [http://www.nuffieldbioethics.org/sites/default/files/Medical%20profiling%20and%20online%20medicine%20-%20the%20ethics%20of%20personalised%20healthcare'%20in%20a%20consumer%20age%20\(Web%20version%20-%20reduced\).pdf](http://www.nuffieldbioethics.org/sites/default/files/Medical%20profiling%20and%20online%20medicine%20-%20the%20ethics%20of%20personalised%20healthcare'%20in%20a%20consumer%20age%20(Web%20version%20-%20reduced).pdf).

¹⁶ UK House of Lords Science and Technology Committee, *supra* note 9, at 15.

¹⁷ *Id.* at 11.

2.3 消費者基因檢測的效益

由於社會發展趨勢為以消費者為導向的健康照護 (consumer-driven health care) 及病人權力的賦予 (patient empowerment)，促使 DTC 基因檢測服務的出現。贊同 DTC 基因檢測者認為，它可以提供的好處包括方便性、增加檢測的取得、消費者自治 (autonomy) 及個人授權 (individual empowerment)，即透過檢測資訊的取得，消費者可以對自身的健康承擔更大的責任並採取促進健康的行為¹⁸。

理論上來說，對於個人健康狀態的瞭解將使消費者更具有預防意識¹⁹。DTC 基因檢測讓一般民眾只要支付適當的費用，即可取得個人基因檢測的預測資訊，例如關於掉髮的可能性及罹患癌症的機率。舉例來說，某人的母親患有帕金森氏症 (Parkinson's disease) 並帶有該疾病的特定基因突變，若其本人進行帕金森氏症罹病傾向檢測，這將有助於其採取可能的預防措施，例如更積極運動以降低帕金森氏症罹病風險。

基因體醫學是指運用基因資訊及技術決定疾病風險和罹病傾向、診斷和預後 (prognosis)、治療選項的選擇和優先排序²⁰，基因體醫學的發展是個人化醫學的重要基礎，DTC 基因檢測的宗旨為透過賦予個人有權瞭解自身基因資訊，以個人獨特的遺傳特徵選擇治療、預防策略及生活方式來促進良好的健康。尤其是疾病預防在治療及健康改善扮演關鍵的角色，且將有助於降低健康照護成本，而這也是 DTC 基因檢測的長期正面發展目標。

¹⁸ Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society, *supra* note 6, at 5-6.

¹⁹ Molly C. Novy, *Privacy at a Price: Direct-to-Consumer Genetic Testing & the Need for Regulation*, 157 U. ILL. J.L. TECH. & POL'Y 1, 7 (2010).

²⁰ UK House of Lords Science and Technology Committee, *supra* note 9, at 11.

第三章 消費者基因檢測的問題爭議：以美國為例

DTC 基因檢測最早開始於一些公司對於大眾提供營養遺傳學檢測，藉由檢測個人對於特定營養品或飲食會產生何種反應，以及其如何影響代謝、健康狀態、疾病風險等，給予消費者關於生活方式、營養補充的建議。而後從 2006 年開始，許多 DTC 基因檢測公司陸續成立，以新興的基因檢測工具直接對消費者提供基因檢測服務。DTC 基因檢測管道不同於傳統醫療檢測方式，且基因資訊本身涉及的道德性及隱私性問題，再加上基因科技仍為發展中的科學，對檢測結果所造成的不確定性，使得相關爭議及疑慮不斷。

2006 年 7 月，美國聯邦貿易委員會（Federal Trade Commission, FTC）和美國衛生及公共服務部（Department of Health and Human Services，其下設有食品藥物管理局及疾病管制與預防中心（Centers for Disease Control and Prevention）），兩者聯名發佈“*At-Home Genetic Tests: A Healthy Dose of Skepticism May Be the Best Prescription*”，提醒消費者需對 DTC 基因檢測公司所作的聲明（claim）抱持謹慎的態度，並建議於選擇基因檢測及解釋檢測結果時應尋求醫師或遺傳學顧問協助²¹。

同時，美國國會政府責任辦公室（Government Accountability Office）也發佈研究報告“*Nutrigenetic Testing: Tests Purchased from Four Web Sites Mislead Consumers*”，根據從網站購買 DTC 基因檢測的實際調查結果，認為 DTC 基因檢測以未經醫學證明的健康相關預測誤導消費者，且不明確的預測無法提供對消費者有意義的資訊，而管制體系對 DTC 基因檢測過少的監督更使得消費者難以確定基因檢測能否提供有意義且具科學根據的資訊²²。

2008 年 4 月，美國衛生及公共服務部的部長諮詢委員會 SACGHS 發佈報告“*U.S. System of Oversight of Genetic Testing: A Response to the Charge of the Secretary of Health and Human Services*”，指出美國整體基因檢測管制系統的不足主要在於管理臨床實驗室品質的法規、基因檢測臨床確效性的監督、基因檢測的透

²¹ Federal Trade Commission, Food and Drug Administration and Centers for Disease Control and Prevention, *At-Home Genetic Tests: A Healthy Dose of Skepticism May Be the Best Prescription*, available at <http://www.ftc.gov/bcp/edu/pubs/consumer/health/hea02.pdf>.

²² United States Government Accountability Office, *Nutrigenetic Testing: Tests Purchased from Four Web Sites Mislead Consumers*, available at <http://www.gao.gov/new.items/d06977t.pdf>.

明性 (transparency)、對於基因檢測臨床用途的現有瞭解程度、以及符合教育需求與提供工具協助基因檢測結果的解釋與溝通等五大部分²³。在 SACGHS 報告之後，2008 年期間紐約州衛生部 (Department of Health) 及加州公共衛生部 (Department of Public Health) 分別採取行動，先後對於數家 DTC 基因檢測公司寄出“停止與終止” (cease and desist) 通知函，要求其必須事先取得執照後方可向該州居民收取 DNA 檢體，或是禁止其向該州居民招攬生意²⁴。

2010 年國際上更分別有數個公共衛生相關組織對於 DTC 基因檢測規範提出建議，²⁵而美國食品藥物管理局也於 2010 年 6 月開始陸續對多家 DTC 基因檢測公司發出通知函，認定其所提供的基因檢測服務屬於醫療器材 (device)，應該取得 FDA 上市前許可 (premarket approval, PMA) 之後方可上市銷售²⁶。本章節以下部分將以美國對於 DTC 基因檢測的管制情況發展為例，進一步檢視 DTC 基因檢測相關爭議的實際面貌。

3.1 美國基因檢測管制系統

對 DTC 基因檢測的最大疑慮在於政府主管機關的監督及法律規定的管制不足，欲檢視 DTC 基因檢測監督缺口之前需先瞭解基因檢測的管理監督架構。美國對於基因檢測的各項管制項目及其監督系統，詳如下表說明²⁷。

表二、美國基因檢測管理監督架構

管制項目	監督系統
------	------

²³ Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society, U.S. System of Oversight of Genetic Testing: A Response to the Charge of the Secretary of Health and Human Services, available at http://www4.od.nih.gov/oba/sacghs/reports/SACGHS_oversight_report.pdf.

²⁴ available at

<http://query.nytimes.com/gst/fullpage.html?res=9501E1DB1238F935A15755C0A96E9C8B63&sec=&sp on=&pagewanted=all> (last visited on May 8, 2011).

²⁵ 見本文 4.2 及 4.3。

²⁶ available at <http://www.phgfoundation.org/news/5526/> (last visited on May 8, 2011).

²⁷ Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society, *supra* note 23, at 28.

<p>臨床實驗室 (clinical laboratory) 及檢測服務管理</p>	<p>聯邦層次： 主管機關—醫療保險和醫療補助服務中心 (Centers for Medicare & Medicaid Services, CMS)。其他聯邦機構如 FDA 負責檢測分類；FTC 負責行銷監督。 法規— Clinical Laboratory Improvement Amendments of 1988 (CLIA)</p> <p>州層次：部分州如 New York 和 Washington 選擇退出 CLIA，改採州政府監督方案；California 則有增加 CLIA 要求的法規²⁸。</p>
<p>醫療產品管理</p>	<p>聯邦層次： 主管機關—FDA管理基因檢測和結合基因檢測所使用的治療。在行銷監督方面，由FDA和FTC共負管理權責。</p>
<p>影響補償 (reimbursement) 和基因檢測取得的規定</p>	<p>聯邦層次：CMS 醫療保險 (Medicare)</p> <p>州層次：影響私營保險公司的州健康計畫 (state health program) 和保險法規。</p> <p>非正規/私營部門：醫療必要性和利用性的審查作業規範 (medical necessity and utilization review practice)、契約。</p>
<p>臨床作業規定 (clinical practice regulation)，例如檢測時機、檢測對象、醫生對於檢測的聲明及揭露之相關規定。</p>	<p>州層次：醫療作業和藥品法規 (medical practice and pharmacy regulation)、同意法 (consent law)、基因隱私法 (genetic privacy act) 及侵權法 (tort law) 等州法。</p> <p>非正規法規：自願性準則 (voluntary guideline) 與專業標準 (professional standard)。</p>
<p>檢測結果特定用途與濫用 (misuse) 之規定，例如隱私和資料安全、就業和保險歧視 (discrimination)、不適當或錯誤使用基因資訊之侵權等。</p>	<p>聯邦層次：Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008、Health Insurance Portability and Accountability Act of 1996、Americans with Disabilities Act of 1990、Employee Retirement Income Security Act of 1974等。</p> <p>州層次：州法令和侵權法。</p>
<p>病人責任標準</p>	<p>州層次：侵權法，相對於被賦予有權要求其他方</p>

²⁸ Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society, *supra* note 6, at 17.

	(如製造商、醫生)的保護，此部分是規定何時病人應負責保護其自身。
--	----------------------------------

資料來源：Secretary’s Advisory Committee on Genetics, Health, and Society, U.S. System of Oversight of Genetic Testing: A Response to the Charge of the Secretary of Health and Human Services 28.

由於基因檢測涉及檢測實驗的操作、檢測使用的產品、檢測服務及產品的銷售、醫療診斷的保險給付、臨床診斷及治療的業務規範、基因隱私與歧視、資料保護等層面，因此相關的管制分散於不同的主管機關與法律規定中，形成複雜的管理監督體系。此外，雖然根據 GeneTests database 統計，截至 2010 年約有 600 個臨床實驗室提供近 2,300 種遺傳性疾病的檢測²⁹，但是 FDA 僅核准通過數十個分子基因檢測 (molecular genetic test)³⁰，舉例來說，雖然 BRCA 基因檢測被廣泛使用於預測病人乳癌與卵巢癌的未來風險，但並無 BRCA 檢測取得 FDA 許可³¹，此問題將於以下部分作探討。

3.2 消費者基因檢測監督缺口

對於 DTC 基因檢測的管制，除了基因檢測的共通性架構外，還包括“direct-to-consumer”管道所衍生的問題。以美國為例，對於 DTC 基因檢測目前無論是在州法層次或是聯邦法律層次，皆缺乏法律規定直接對於 DTC 基因檢測進行管制，而是拼湊現行相關規定進行管理³²，所謂相關規定即如表二所列之管理監督架構。

在州法部分，目前美國各州對於 DTC 基因檢測的管制方式可以分為三大類型。第一類型為承認其合法性，並且積極加以管理者，共計 12 州採取此作法³³。

²⁹ available at <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/GeneTests/static/whatsnew/labdirgrowth.shtml> (last visited on May 8, 2011).

³⁰ 例如包括：tests for factor V Leiden/factor II, cystic fibrosis, cytochrome P450 (CYP450) genes CYP2D6 and CYP2C19、乳癌預後基因表現 (gene expression) 檢測、bladder cancer fluorescence *in situ* hybridization (FISH)、prenatal aneuploidy FISH、HER2 FISH 等，可於 FDA 網站 <http://www.accessdata.fda.gov/scripts/cdrh/cfdocs/cfPCD/classification.cfm> 作查詢。

³¹ Secretary’s Advisory Committee on Genetics, Health, and Society, *supra* note 23, at 39.

³² Molly C. Novy, *supra* note 19, at 9.

³³ 包括：Arizona、California、Colorado、Florida、Illinois、Maine、Maryland、Massachusetts、Nevada、New Jersey、New York、Oregon。請參考 Genetics and Public Policy Center, Survey of Direct-to-Consumer Testing Statutes and Regulations, available at <http://www.dnapolicy.org/resources/DTCStateLawChart.pdf>。

此類型允許 DTC 基因檢測，但是施加管制措施進行若干限制，常見作法為限定僅有特定的基因檢測可以不透過醫師而由消費者直接訂購；其他的基因檢測則要求必須由醫師直接訂購，但是檢測結果可以直接由檢測實驗室寄給終端消費者³⁴。2008 年間對 DTC 基因檢測公司著手加以管制的紐約州及加州即屬此類型，以加州為例，其要求基因檢測公司必須取得臨床實驗室執照，且在無醫生參與下直接對消費者提供臨床實驗室檢測（clinical laboratory test）是不合法的，除非該檢測被豁免於前述限制³⁵。

第二類型為不加管制，也就是對於消費者訂購或接受基因檢測皆未進行任何管制。採取此立場者共計 25 州³⁶及哥倫比亞特區（District of Columbia），部分州為並無關於 DTC 基因檢測的規定，但也無法律限制民眾訂購實驗室檢測³⁷。第三類型則為禁止 DTC 基因檢測者。屬於此類者有 13 州³⁸，其中 Tennessee 是明文於其法規中禁止 DTC 基因檢測，而且並無允許檢測的例外情況。South Carolina 則只有經許可之人（authorized person）可以訂購基因檢測及接收檢測結果，雖然並未進一步對於“authorized person”加以定義，但是據檢測實驗室的實際瞭解，基本上該州並不允許一般個人消費者訂購基因檢測³⁹。

在聯邦法律層次，對於 DTC 基因檢測的相關規定同樣十分缺乏。臨床實驗室與醫療產品管理的相關聯邦主管機關包括醫療保險和醫療補助服務中心（CMS）及食品藥物管理局（FDA）。美國 FDA 依 Federal Food, Drug, and Cosmetic Act 有權管制包含體外診斷產品（in vitro diagnostic product, IVD）在內的醫療器材，體外診斷醫療器材是指為治癒（cure）、減輕（mitigate）、治療（treat）或預防（prevent）疾病或其後遺症（sequelae）之目的，而使用於診斷疾病或包括判定健康狀態的其他用途之試劑（reagent）、儀器（instrument）和系統（system）⁴⁰。FDA 在醫療器材產品上市前，會以分析與臨床表現數據及標示資訊來評估器材的安全性及有效

³⁴ Molly C. Novy, *supra* note 19, at 7-8.

³⁵ *Id.* at 8.

³⁶ 包括：Alaska、Arkansas、Delaware、Indiana、Iowa、Kansas、Louisiana、Minnesota、Mississippi、Missouri、Montana、Nebraska、New Mexico、North Carolina、North Dakota、Ohio、Oklahoma、South Dakota、Texas、Utah、Vermont、Virginia、Washington、West Virginia 及 Wisconsin。Genetics and Public Policy Center; *supra* note 33.

³⁷ *Id.*

³⁸ 包括：Alabama、Connecticut、Georgia、Hawaii、Idaho、Kentucky、Michigan、New Hampshire、Pennsylvania、Rhode Island、South Carolina、Tennessee 及 Wyoming。Genetics and Public Policy Center; *supra* note 33.

³⁹ Molly C. Novy, *supra* note 19, at 9.

⁴⁰ 21 CFR § 809.3.

性，且也需要對不良事件（adverse event）作上市後的問題回報⁴¹。CMS 則是依 Clinical Laboratory Improvement Amendments（CLIA）管制在美國對人體執行的所有除了研究用途以外的實驗室檢測，CLIA 監督實驗室檢測品質及臨床實驗室認證計畫⁴²。臨床檢測（clinical test）乃為診斷、預防或治療目的對檢體（specimen）作檢驗並將結果提供給醫療照護者或病人，執行臨床檢測的實驗室必須取得 CLIA 認證（CLIA certified），但若實驗室只進行取得基本科學知識或發展臨床檢測的研發檢測（research test），則不受 CLIA 規範⁴³。

基因檢測或 DTC 基因檢測服務若使用向醫療器材製造商所購買的檢測產品，則該產品會受 FDA 以體外診斷醫療器材進行管制，但如果檢測服務是採實驗室發展的內部使用檢測（laboratory-developed test, LDT），則可免於 FDA 的監督。實驗室不能銷售其 LDT 給其他實驗室使用，但可以自行使用此檢測對大眾提供服務。雖然許多 LDT 依 Federal Food, Drug, and Cosmetic Act 之定義應屬於“醫療器材”，但 FDA 依執法裁量權（enforcement discretion）之行使，通常會避免管制多數的 LDT⁴⁴。

DTC 基因檢測多屬於實驗室發展的檢測之類型，透過由消費者直接寄送其樣品至檢測實驗室，並使用該實驗室自有發展之 LDT 進行檢測服務。這樣的檢測服務方式及 FDA 對於 LDT 的政策深切影響到 DTC 基因檢測推出市場前所需的證據程度，LDT 只需開發檢測實驗室的內部驗證，但通常不需要接受管制單位以數據為導向的審查以確保檢測安全性及效用性，同時也不受限於 FDA 法規所規範的上市後監管（postmarket vigilance）及不良事件通報（adverse event reporting）⁴⁵。另外，CLIA 規範臨床檢測實驗室的檢測服務品質，例如確保實驗室有適當的人員配置及遵循適當的實驗程序，但部分提供 DTC 基因檢測的公司並不需要取得 CLIA 認證。且 CLIA 並未將多數基因檢測納入任一特定的專業領域（specialty area），這將阻礙管理機關決定檢測是否正確執行的能力⁴⁶。

⁴¹ Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society, *supra* note 6, at 16.

⁴² Centers for Medicare & Medicaid Services, Overview of Clinical Laboratory Improvement Amendments, available at <http://www.cms.gov/clia/> (last visited on May 8, 2011).

⁴³ available at <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/GeneTests/static/concepts/primer/primerwhatistest.shtml> (last visited on May 8, 2011).

⁴⁴ Amy L. McGuire, Barbara J. Evans, Timothy Caulfield, & Wylie Burke, *supra* note 4, at 181.

⁴⁵ *Id.*

⁴⁶ Kathy Hudson, Gail Javitt, Wylie Burke, Peter Byers, and ASHG Social Issues Committee, *ASHG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing in the United States*, 81 *The American Journal of Human Genetics* 635, 636 (2007).

由於美國對於 DTC 基因檢測並無直接的法律規定進行管制，各州對於 DTC 基因檢測的管制立場也不盡相同，即使是運用現行相關規定進行管理，也出現在部分層面監督不足的缺口，因此對於 DTC 基因檢測一直存在主管機關管制監督不足的疑慮。

3.3 分析確效性、臨床確效性及臨床實用性

為提供對消費者有幫助的 DTC 基因檢測，必須達到以下三個條件⁴⁷：首先，執行檢測的實驗室必須能夠正確地檢測出特定的基因變異（此為「分析確效性」）；其次，該基因變異必須與特定疾病或被檢測者的情況（如表現型）有關、或是與提高疾病風險有關（此為「臨床確效性」）；最後，該檢測必須提供有助於診斷、治療、預防某一疾病或情況的資訊（此為「臨床實用性」）。以下將分就此三項條件說明其在監督上所面臨的困難及疑慮。

分析確效性（analytical validity）是指正確及可信賴地檢測感興趣的基因型之能力⁴⁸。CLIA 會對臨床實驗室之人員資格、品質控制標準、檢測與操作程序的建檔和驗證作基本要求，以監督檢測的分析確效性⁴⁹。CLIA 認證實驗室必須建立包含提交（submission）、處理⁵⁰及維持檢體正確性⁵¹之符合分析前需求的操作程序，並評估這些程序⁵²。此外，實驗室若對 FDA 核准之檢測套組作修改或使用 LDT，CLIA 會要求對此建立檢測表現規格，例如：正確性（accuracy）、精確性（precision）、檢測結果的可報告範圍（reportable range of test result）、敏感性（sensitivity）、專一性（specificity）、參考區間（reference interval）⁵³。

⁴⁷ Stuart Hogarth, Gail Javitt, and David Melzer, *The Current Landscape for Direct-to-Consumer Genetic Testing: Legal, Ethical, and Policy Issues*, 9 ANN. REV. GENOMICS AND HUMAN GENETICS 161, 169 (2008).

⁴⁸ Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society, *supra* note 6, at 22.

⁴⁹ Kathy Hudson, Gail Javitt, Wylie Burke, Peter Byers, and ASHG Social Issues Committee, *supra* note 46, at 636.

⁵⁰ 請參考 Centers for Medicare & Medicaid Services, Clinical Laboratory Improvement Amendments, 42 CFR Sec. 493. 1242, Standard: Specimen submission, handing, and referral.

⁵¹ 請參考 Centers for Medicare & Medicaid Services, Clinical Laboratory Improvement Amendments, 42 CFR Sec. 493. 1232, Standard: Specimen identification and integrity.

⁵² 請參考 Centers for Medicare & Medicaid Services, Clinical Laboratory Improvement Amendments, 42 CFR Sec. 493. 1249, Standard: Preanalytic systems assessment.

⁵³ 請參考 Centers for Medicare & Medicaid Services, Clinical Laboratory Improvement Amendments, 42 CFR Sec. 493. 1253, Standard: Establishment and verification of performance specification.

然而，DTC 基因檢測單位未符合 CLIA 定義的「實驗室」⁵⁴時即不需取得 CLIA 認證，也就不需遵守 CLIA 要求。即使是取得 CLIA 認證，因為消費者不易取得 CLIA 檢查的數據，因此很難評估一個實驗室的表現⁵⁵。另外，對許多基因檢測來說，也沒有足夠的標準參考資料提供給實驗室執行能力試驗（proficiency testing）和替代評估（alternate assessment），尤其對於一些新開發的分析平台，其分析確效性的標準也尚未建立⁵⁶。

臨床確效性（clinical validity）是指檢測一健康情況或基因表現型的出現或預測其未來風險之正確性。目前對於 DTC 基因檢測臨床確效性聲明的資訊來源主要包括：未發表的公司研究發現、來自專業與病人機構的資訊及多數為觀察研究之同儕審查（peer-reviewed）的研究⁵⁷。

目前已有數家 DTC 基因檢測公司使用基因晶片技術篩檢數百至百萬個 SNP 來提供檢測服務。SNP 為與增加某一疾病發展風險有關的替代遺傳標記（genetic marker），雖然許多科學研究進展皆在確認基因變異與疾病的關係，但是其大部分的臨床相關性仍然不清楚。多數情況為與某一疾病或情況有關的遺傳因素只有很小的比例被確認，也就是說，雖然基因變異和疾病的關聯性是被驗證的，但該變異只佔病因很小的部分，且通常只有低鑑別度與預測能力。另外，多因素疾病為多基因間與基因變異和環境因素相互作用，而基因檢測通常只從與某一疾病有關的已知基因變異中挑選一組來作檢測，且各公司都不同，這些因素皆使得臨床確效性的驗證更為困難⁵⁸。

臨床實用性（clinical utility）是指因檢測而產生之健康相關效益（benefit）和損害（harm）的平衡。所謂的效益和損害來自於所進行的檢測及後續之臨床干預（clinical intervention），損害包含因該干預花費的時間和成本。效益和損害應與其他最佳的替代檢測方法作比較，且考量層面應包含個人、家庭與社會⁵⁹。也就是說，當個人接受多因素疾病罹病傾向檢測後，是否使其作了任何特別有用的事足以抵銷該檢測被警告的可能傷害？例如：是否有任何預防措施或治療可採取，以移除、減少或延緩疾病的風險？然而目前似乎沒有任何臨床試驗可證明與個人基因變異或基因體變異篩檢相關的風險和利益⁶⁰。

⁵⁴ CLIA 對實驗室的定義為：為提供關於診斷、預防、治療疾病、或損害或評估健康之資訊的目的，對來自人體之檢體執行實驗室檢測的設施單位。

⁵⁵ Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health and Society, *supra* note 6, at 22-23.

⁵⁶ *Id.* at 22.

⁵⁷ *Id.* at 24.

⁵⁸ *Id.*

⁵⁹ Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society, *supra* note 23, at 115-116.

⁶⁰ Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health and Society, *supra* note 6, at 25.

由於目前在醫學上普遍缺乏來自預防或治療干預效益的高品質證據，因此存在確認進行基因檢測者之淨效益的缺口⁶¹。且因基因檢測使用於各種不同用途，例如：診斷疾病、決定帶因者狀態、預測疾病發展風險、提供預後資訊及引導治療干預等，這將呈現不同的風險和效益，也增加監督的挑戰⁶²。然而，缺乏對臨床效用性的瞭解將導致浪費資源及危害病人健康照護⁶³。

3.4 檢測聲明及宣傳內容

美國聯邦貿易委員會對於影響消費者的不公平（unfair）及欺騙（deceptive）行為得依 Federal Trade Commission Act 第 5 條加以管理⁶⁴，對於健康照護產品的錯誤廣告（false advertising）更可特別依該法第 12 條進行處理⁶⁵。由於 DTC 基因檢測的特性即在於直接面對消費者進行檢測服務銷售，而無醫療專業人員的參與，因此提供正確且平衡的檢測資訊對於消費者進行購買決策尤為重要。

然而 DTC 基因檢測多以 LDT 方式進行，在執法裁量權下未受限於 FDA 上市前審查或消費者保護規範而必須揭露關於檢測的限制及風險資訊⁶⁶。另外根據調查顯示，雖然大多數 DTC 基因檢測公司會提供關於遺傳學和檢測疾病的背景資訊，但該資訊並非足夠完整、相關或正確，且其基因檢測服務項目只有少量或缺乏專業認可的臨床實用性證明，可能會呈現誤導或不相關的資訊予消費者⁶⁷。

美國國會政府責任辦公室再次於 2009 年 6 月至 2010 年 6 月期間對 DTC 基因檢測進行調查，並於 2010 年 7 月發佈研究報告“Direct-to-Consumer Genetic Tests: Misleading Test Results Are Further Complicated by Deceptive Marketing and Other Questionable Practices”，根據實際購買 DTC 基因檢測所得的檢測結果資訊，發現 DTC 基因檢測公司曾經出現的欺騙行銷行為，包括宣稱使用消費者 DNA 能找出個人化補充物（supplement）以治癒疾病，更有公司藉由高知名度運動員背書說服購買這些補充物。有些公司則聲稱可依據 DNA 分析預測小孩擅長的運動項目。但遺傳學專家則認為這樣的聲明並無科學根據⁶⁸。

⁶¹ Secretary’s Advisory Committee on Genetics, Health, and Society, *supra* note 23, at 132.

⁶² *Id.* at 134.

⁶³ *Id.* at 131.

⁶⁴ 15 U.S.C. §45.

⁶⁵ 15 U.S.C. §52.

⁶⁶ Secretary’s Advisory Committee on Genetics, Health and Society, *supra* note 6, at 19.

⁶⁷ *Id.* at 20.

⁶⁸ United States Government Accountability Office, Direct-to-Consumer Genetic Tests: Misleading Test Results Are Further Complicated by Deceptive Marketing and Other Questionable Practices, *available at*

3.5 其他爭議

由於現有 DTC 基因檢測管理監督架構不完整，使得主管機關的管制監督不足，再加上基因檢測的特性，目前對於其分析確效性、臨床確效性及臨床實用性的驗證及監督亦存在困難，在此情況下由 DTC 基因檢測公司所提供的檢測聲明及宣傳內容由於直接對象為消費者，並無醫療專業人員參與，因此更加深 DTC 基因檢測會對消費者造成危害的疑慮。

此外，DTC 基因檢測的其他爭議還包括消費者與醫療照護提供者對檢測服務的選擇及結果解釋的遺傳學知識不足；且對使用檢測服務消費者的隱私權及研究保護不足；同時也需瞭解 DTC 服務私下進行遺傳測試的程度，及透過 DTC 基因檢測取得研究使用檢體及數據的情況；另外，DTC 基因檢測對健康照護系統、社會心理層面的影響，以及對擴大健康照護差異性（disparity）的可能性等，也需進一步研究瞭解；特別是對兒童進行檢測的規範要求也應作釐清；還有就是目前仍未有基因數據的標準術語（terminology）與風險評估模式，這些相關技術標準皆需持續建立，以提供更完善的檢測結果資訊⁶⁹。

最後，關於基因隱私與相關的保密問題，以及基因檢測的檢體取得、對未成年人的基因檢測問題，一直是基因檢測的重大爭議來源，但由於其屬基因研究或檢測的共通性問題，本文宥於篇幅，不擬進一步加以探討。

<http://www.gao.gov/new.items/d10847t.pdf>.

⁶⁹ Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health and Society, *supra* note 6, at 16-37.

第四章 國際間有關消費者基因檢測規範的發展

本章節將探討對於 DTC 基因檢測規範的國際發展趨勢。目前對於 DTC 基因檢測管制的既有法規範疇主要包含醫療器材管制、實驗室認證、業務守則 (code of practice) 與臨床指引 (clinical guideline) 三大部分。如前一部分所述，目前各國大多如同美國缺乏法律規定直接對於 DTC 基因檢測進行管制，且 DTC 基因檢測服務也未直接涵括於現有醫療器材或臨床實驗室的法規規範下。而適用既有法規體系也因缺乏全面性法規架構易造成管理上的漏洞，例如對於體外診斷醫療器材與實驗室發展的檢測之不同基因檢測類別即採取不同的上市審查要求，且執行不同 DTC 基因檢測項目對於取得臨床實驗室認證之要求也不同。

4.1 國際基因檢測規範

在探討國際上對於 DTC 基因檢測規範的建議之前，首先需對於目前國際基因檢測規範的內容作一檢視，對基因檢測所採取的規範形式主要包括：國際指導原則與公約、國家直接對於基因檢測進行立法規定、體外診斷醫療器材法規及制訂業務守則，分述如下。

4.1.1 國際指導原則與公約

經濟合作暨發展組織 (Organisation for Economic Co-operation and Development, OECD) 於 2007 年發佈“OECD Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing”，於該指導原則中之 Principles and Best Practices for Quality Assurance of Molecular Genetic Testing 即指出⁷⁰：分子基因檢測 (molecular genetic testing) 應於健康照護架構下提供，且檢測服務應於品質保證 (quality assurance) 系統下執行；對於接受檢測者，需提供檢測前及檢測後的諮詢輔導 (counselling)，且該諮詢應能對檢測特性、檢測限制、潛在傷害、檢測結果對於個人及其親屬的相關性提出符合比例 (proportionate) 且適當 (appropriate) 的說明，而檢測結果也應回報給健康照護專業人員以確保諮詢

⁷⁰ Organisation for Economic Co-operation and Development, OECD Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing 13-15, available at <http://www.oecd.org/dataoecd/43/6/38839788.pdf>.

輔導及健康照護決策之進行；另外，分子基因檢測與器材之廣告、宣傳及技術聲明應能正確描述檢測特性及限制；而實驗室也要能提供檢測之分析及臨床確效性資訊，所有以臨床照護為目的分子基因檢測皆應由符合資格的實驗室出具結果報告，且該實驗室應取得認可。

而歐洲理事會（Council of Europe）也於 2008 年 5 月通過生物醫學人權公約的新附加議訂書“Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine Concerning Genetic Testing for Health Purposes”，這是國際上對於為健康目的之基因檢測的第一個具有法律約束力的文書⁷¹。該議訂書中規範⁷²：(1) 以健康為目的的基因檢測只能在個人化醫療監督（individualised medical supervision）下執行，此規定可允許例外情況，但對於個人與其家人健康、或生育選擇有重大影響的基因檢測則不允許例外（Article 7）；(2) 臨床實用性是決定基因檢測提供的基本條件（Article 6）；(3) 基因檢測執行單位需採取必要的方法確保適當的服務品質，特別是需符合一般可接受的科學確效性（scientific validity）及臨床確效性標準、實驗室需實行品質保證計畫且需定期監測、提供基因檢測服務的人員需具備適當資格以確保符合所扮演角色之專業義務及標準（Article 5）；(4) 當個人考量進行基因檢測時，應事先提供其適當資訊，特別是關於檢測的目的與性質、檢測結果的影響；對於預測性（predictive）基因檢測如單基因疾病（monogenic disease）預測、罹病傾向檢測（genetic predisposition or genetic susceptibility to a disease）、帶因者檢測（a healthy carrier of a gene responsible for a disease），需對檢測者提供適當的基因諮詢輔導，而基因諮詢輔導的形式與程度應依據檢測結果的影響、對個人及其家人的重要性決定，包括關於生育選擇的可能影響（Article 8）。

4.1.2 國家基因檢測立法

德國於 2009 年 5 月通過 Human Genetic Examination Act（Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen）立法⁷³，該法案適用範圍為以醫療、溯源（determining descent）為目的、以及於保險與就業部門，對已出生的自然

⁷¹ Laurence Lwoff, *Council of Europe Adopts Protocol on Genetic Testing for Health Purposes*, 17 *European Journal of Human Genetics* 1374, 1374 (2009).

⁷² Council of Europe, *Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine Concerning Genetic Testing for Health Purposes*, available at <http://conventions.coe.int/Treaty/EN/Treaties/html/203.htm>.

⁷³ available at http://www.bionews.org.uk/page_13827.asp (last visited on May 8, 2011).

人、還有懷孕期間的胚胎與胎兒在基因檢測體系之內所進行的基因檢測和基因分析，以及對基因資訊和基因樣品的處理⁷⁴。

Human Genetic Examination Act 定義醫療目的之基因檢測是指“診斷”或“預測”基因檢測 (§3)。診斷用途之基因檢測只能由醫生指示與解析，預測用途之基因檢測只能由專業為人類遺傳學的醫生或被認證具執行基因檢測資格的醫生指示與解析，而檢測結果只能由負責醫生對接受檢測者作揭露 (§7 與§11)，且只有具適當認證的機構才能執行基因分析 (§5)。基因檢測和基因分析只有在負責醫生取得受檢測者明確的書面知情同意書 (informed consent) 才能執行 (§8)，且為取得受檢測者的同意，醫生必須善盡告知義務 (§9)，並提供諮詢輔導詳細解釋進行或不進行基因檢測、與對於任何特定或潛在的檢測結果所可能產生的醫療、心理和社會問題，以及針對受檢測者發生這些生理或心理困難的可能性 (§10)。產前基因檢測之進行僅限於醫療目的，並只能針對根據一般可接受的科學與技術情況屬於可治療的醫療問題，且不得對於在 18 歲以後才會發作的疾病進行產前檢測 (§15)。該法案賦予受檢測者充分的資訊自主決定權，並對於禁止歧視 (prohibition of discrimination) 作規定，同時授權成立獨立、跨領域的基因檢測委員會 (Genetic Diagnostic Commission)，由該委員會本於一般認可的科學與技術，訂定更為詳盡的基因檢測指導原則 (guideline)⁷⁵。

奧地利對於基因檢測的規範亦採類似德國的單一立法模式，即以一部基因檢測法律 (Gene Technology Act of 1995) 作為規範通則。該法案只允許研究或醫療目的之基因檢測⁷⁶，並將醫療目的之基因檢測區分為四大類型：第一類為以準備治療或療程之目的，檢測由於體細胞的 (somatic) 數目、結構、序列或特定化學修飾 (chemical modification) 及其染色體、基因或 DNA 片段變異所顯現的疾病；第二類為檢測由於生殖細胞突變 (germ line mutation) 所顯現的疾病；第三類為檢測罹病傾向，特別是未來可能發生某一遺傳疾病的傾向，或檢測帶因者狀態，且基於新的科學知識與技術進展，對於該檢測疾病是有可能預防 (prophylaxe) 或治療的；第四類為檢測罹病傾向或帶因者狀態，但基於

⁷⁴ Human Genetic Examination Act, available at https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/Europe/LegalWS/Germany_GenDG_Law_German_English.pdf.

⁷⁵ *Id.*

⁷⁶ available at http://www.oecd.org/document/32/0,3746,en_2649_37437_2403040_1_1_1_37437,00.html (last visited on May 8, 2011).

新的科學知識與技術進展，對於該檢測疾病是無可能進行預防或治療的（Art. 65）。第三、四類檢測只允許於被認可的機構執行，且只能由專業為人類遺傳學、醫學遺傳學的醫療人員或照護、診斷的醫療人員進行指示（Art. 68）。對於第二、三、四類檢測，必須事先告知受檢測者關於檢測特性、結果、與重要性，並只能於取得受檢測者書面同意後執行，且於檢測前、後必須進行詳細的遺傳諮詢（genetic counselling），而遺傳諮詢同樣必須由專業為人類遺傳學、醫學遺傳學的醫療人員或為發起該檢測的醫療人員進行（Art. 69）⁷⁷。

若進一步檢視歐洲其他各國基因檢測法規⁷⁸，可以瞭解主要的規範內容皆在於限制由誰執行檢測、由誰訂購檢測以及如何使用檢測數據，還有就是對於基因檢測執行時，在品質保證、隱私權保護及告知同意等方面所要求的標準及方式，且通常於提供基因檢測結果時，會規定必須有專業醫療人員之諮詢輔導。另外就是特別針對敏感性較高的產前、未成年人及預測性等基因檢測所作的特殊嚴格規範。

4.1.3 體外診斷醫療器材法規

與基因檢測規範有關的另一管制法規，即為管理屬於體外診斷醫療器材的基因檢測產品之法規。歐盟（European Union）對於體外診斷醫療器材的規範架構為 In Vitro Diagnostic Medical Devices Directive（IVD Directive），該指令於 1998 年發佈，並於 2003 年於所有歐盟會員國生效⁷⁹。IVD Directive 將基因檢測歸類為低風險（Class I）產品，所以不需獨立的上市前審查來評估其臨床確效性與臨床實用性，以確保標示的真實性與真實的推廣，也無上市後評價的機制

⁷⁷ Gene Technology Act of 1995, available at https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/Europe/LegalWS/AustrianGeneTechnologyAct_English.pdf.

⁷⁸ 包括：比利時 Royal Decree of 14 December 1987、法國 Decree no. 2000-570、挪威 Act Relating to the Application of Biotechnology in Medicine, Law n. 56 of 5 August 1994、葡萄牙 Law No. 12/2005 Personal Genetic Information and Health Information Law、瑞典 Law 114 of March 1991 on the Use of Certain Gene Technologies within the Context of General Medical Examinations (1993)、瑞士 Federal Act of 8 October 2004 on Human Genetic Testing 等。請參考 Be ´atrice Godard, Helena Ka ´aria ´inen, Ulf Kristoffersson, Lisbeth Tranebjaerg, Domenico Coviello and Se ´gole `ne Ayme ´, *Provision of Genetic Services in Europe: Current Practices and Issues*, 11 European Journal of Human Genetics Suppl 2 S13, S34-43 (2003).及 Stuart Hogarth, *Regulating DTC Genetics: an Overview of Global Trends*, Presentation at FDA Advisory Panel meeting (March 2011), available at <http://www.fda.gov/downloads/AdvisoryCommittees/CommitteesMeetingMaterials/MedicalDevices/MedicalDevicesAdvisoryCommittee/MolecularandClinicalGeneticsPanel/UCM248629.pdf>.

⁷⁹ available at <http://www.eurogentest.org/web/db/news/167/index.xhtml>.

⁸⁰。商業使用的 LDT 亦屬於受 IVD Directive 規範的醫療器材，但對於歐盟以外的實驗室所執行的 LDT 之適用並不清楚。相對於歐盟，美國 Federal Food, Drug, and Cosmetic Act 將基因檢測歸類為中到高風險（Class II-III）的醫療器材，一般會需要上市前審查⁸¹，但由於基因檢測多以 LDT 方式進行，美國 FDA 對 LDT 採執法裁量權，因此多數基因檢測並未於上市前接受審查。

4.1.4 制訂業務守則

除了法律及法規規定，另外也會以制訂不具法律約束力的業務守則或指導原則以供相關機構和主管機關遵守。舉例來說，奧地利除了 Gene Technology Act 的立法，於 1998 年 1 月奧地利 Advisory Board on Gene Technology 以指導原則形式，對於預測性基因檢測制訂一組附加的標準和要求⁸²。

而早於 1997 年 9 月，英國衛生部（Department of Health）的部長諮詢委員會（Advisory Committee on Genetic Testing）即針對直接對大眾提供的基因檢測服務發佈業務守則與指引“Code of Practice and Guidance on Human Genetic Testing Services Supplied Direct to the Public”，內容涵蓋檢測實驗室、儀器與試劑的品質要求、樣品與記錄的保密和儲存、檢測服務的提供項目、對檢測服務接受者的限制、檢測資訊的說明、檢測前後遺傳諮詢的提供、家庭醫師的參與等層面。該諮詢委員會認為以“direct to the public”管道提供的基因檢測服務應限制於隱性遺傳疾病（inherited recessive disorder）帶因者狀況（carrier status）的檢測，因為即使檢測結果為不正常也不會對檢測者帶來明顯且直接的健康影響⁸³。Advisory Committee on Genetic Testing 之後歸入 Human Genetics Commission（HGC），HGC 於 2010 年 7 月提出“A Common Framework of Principles for Direct-to-Consumer Genetic Testing Services”，將於之後作說明。⁸⁴

⁸⁰ Carla G van El and Martina C Cornel, *Genetic Testing and Common Disorders in a Public Health Framework: Recommendations of the European Society of Human Genetics*, 19 *European Journal of Human Genetics* 377, 380 (2011).

⁸¹ Stuart Hogarth, Gail Javitt, and David Melzer, *supra* note 47, at 173-174.

⁸² *supra* note 76.

⁸³ Advisory Committee on Genetic Testing, *Code of Practice and Guidance on Human Genetic Testing Services Supplied Direct to the Public*, available at <http://www.publications.doh.gov.uk/pub/docs/doh/hgts.pdf>.

⁸⁴ 見本文 4.3。

4.2 美國 SACGHS 對消費者基因檢測規範建議

基因檢測相關規範是消費者基因檢測管制的重要參考依據，因為除了針對基因檢測原有的管制考量外，消費者基因檢測還多了以 DTC 管道提供基因檢測服務所面臨的疑慮。新興的 DTC 基因檢測服務從 2006 年開始逐漸發展，於 2010 年國際上陸續有公共衛生相關組織對於 DTC 基因檢測規範提出建議。首先是 2010 年 4 月，美國衛生及公共服務部的部長諮詢委員會（SACGHS）對消費者基因檢測規範的建議。

SACGHS 認為 DTC 基因檢測存在四大缺口，以致於消費者無法於完全瞭解情況下進行檢測的決策，而 DTC 基因檢測結果也無法引導後續的健康決策。第一部分為美國聯邦政府疏忽對 DTC 基因檢測的監督，尤其是 FDA 缺乏對 DTC 基因檢測的聲明及宣傳內容作審查；其次，大部分 DTC 基因檢測皆缺乏臨床確效性及臨床實用性的證明；再者，不論聯邦法律及州法層次，對使用 DTC 基因檢測服務消費者的隱私權及研究保護皆不足；最後就是在於消費者的遺傳學知識及醫療照護提供者的遺傳學訓練不足，使得影響對 DTC 基因檢測服務的選擇及檢測結果的解釋⁸⁵。

針對上述疑慮，SACGHS 建議採取的方案為 FDA 及 CMS 應協同聯邦政府單位及權益關係人發展必要的指引或法規來管理 DTC 基因檢測服務，且應建立聯邦實驗室檢測註冊制度，以提供 DTC 基因檢測與服務的資訊及其分析確效性與臨床確效性說明，同時，衛生及公共服務部（Department of Health and Human Services, HHS）及聯邦貿易委員會（FTC）應建立準則供 FTC 評估 DTC 基因檢測服務公司對所提供檢測的聲明，且 HHS Office for Civil Rights（OCR）應協同 HHS Office for Human Research Protections 發展聯邦政府對 DTC 基因檢測所產出的個人健康資訊之研究保護及隱私權保護所採取的策略，OCR 更應確保消費者被告知對隱私權的可能風險，而 HHS 也應使用現有教育資源，對消費者及健康從業者提供包括特別針對 DTC 基因檢測資訊的遺傳學教育⁸⁶。

4.3 歐洲對消費者基因檢測規範建議

⁸⁵ Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society, *supra* note 6.

⁸⁶ *Id.*

在歐洲方面，2010 年 8 月歐洲人類遺傳學會（European Society of Human Genetics, ESHG）發表“Statement of the ESHG on Direct-to-Consumer Genetic Testing for Health-Related Purposes”，針對 DTC 基因檢測服務公司廣告及提供預測性基因檢測提出建議方針如下：（1）基因檢測的臨床實用性為決定提供檢測給某一個人或某一群人的基本判斷標準；（2）提供基因檢測的實驗室應該遵從可接受的品質標準，包括實驗室人員資格；（3）關於檢測目的及適當性（appropriateness）的資訊應該於檢測執行前提供；（4）應針對檢測和疾病的種類提供適當的遺傳諮詢，對於部分檢測應有社會心理評估及後續追蹤；（5）須確保敏感的基因資訊之隱私權及保密性，且要能安全守護相關數據；（6）應採取特別的措施以避免對於未成年人及其他法律上無行為能力者（legally incapacitated person）的不適當檢測；（7）對於基因檢測的聲明應透明（transparent）、廣告應無偏頗（unbiased）且對於基因檢測的行銷應公平（fair）；（8）在生物醫學研究、健康照護及行銷方面，應遵循基因檢測相關的倫理準則以及國際公約和建議；（9）國家通過的指導原則應納入及遵循以上觀點⁸⁷。

英國 Human Genetics Commission（HGC）係英國政府在人類遺傳學發展及其倫理、法律、社會和經濟影響的諮詢機構，其於 2010 年 7 月提出供 DTC 基因檢測服務公司遵行的準則“A Common Framework of Principles for Direct-to-Consumer Genetic Testing Services”。HGC 不建議採取強硬的管制，因為基因檢測為全球的產業且是在許多國家及不同的監管機構下所執行，因此第一步採發展普遍適用的自律準則（voluntary principle）⁸⁸，旨在促進國際商業基因檢測產業的高標準與一致性，並引導後續業務守則的建立及評估立法需求⁸⁹。

該準則中分就行銷廣告、規範資訊（regulatory information）、對預期客戶應提供的資訊內容、諮詢輔導與支援、告知同意、資料保護、樣品處理、實驗流程、檢測結果說明、檢測結果提供、持續的支援及客訴處理等各面向訂立執行準則。在規範資訊方面，要求檢測服務者應就所提供的基因檢測之遺傳標記與疾病、情況或特徵的關聯性提出證據。在對預期客戶應提供的資訊內容部分，檢測服務者應有具被認可的訓練與資格的適當專業人員來確保消費者確實被提供本部分所列

⁸⁷ European Society of Human Genetics, *Statement of the ESHG on Direct-to-Consumer Genetic Testing for Health-Related Purposes*, 18 *European Journal of Human Genetics* 1271, 1271 (2010).

⁸⁸ available at <http://www.genomeweb.com/dxpgx/uk-group-offers-dtc-genetic-testing-principles> (last visited on May 8, 2011).

⁸⁹ Human Genetics Commission, *supra* note 8, at 1.

出的所有資訊內容，而該專業人員受適當專業機構所規範。檢測服務者應提供檢測前後的諮詢輔導並取得消費者的同意後才得以進行基因檢測，提供諮詢輔導者亦應具適當的能力且受相關專業機構規範，對於檢測結果的解釋也應由具適當能力且受相關專業機構規範的專業人員提供。除法律與適當指引所允許的例外情況，DTC 基因檢測公司不得對無法提供告知同意的成人進行檢測服務，且對於診斷檢測、發病前檢測、帶因者檢測、罹病傾向檢測、藥理遺傳學檢測及被評估為具高度影響（high impact）的營養遺傳學、生活形態檢測項目，除非有原因顯示在兒童時期進行檢測具臨床必要性才可執行，而執行檢測者必須為具確保必要醫療干預或篩檢以及後續照護被適當安排之責任的健康專業人員。基因檢測服務的生物樣品分析必須由符合資格的實驗室提供，實驗室的資格可以由取得 ISO（International Organization for Standardization）15189 或 17025 認證或其他符合“OECD Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing”的等同認可來建立。對於藥理遺傳學檢測的檢測結果提供，檢測服務者應強烈建議消費者不得擅自根據檢測結果改變任何現有藥物治療的劑量，且應尋求其醫生協助檢測結果的解釋。對於診斷檢測、發病前檢測、帶因者檢測、產前診斷檢測、罹病傾向檢測、藥理遺傳學檢測及被評估為具高度影響的營養遺傳學、生活形態檢測項目，檢測服務者在檢測當時及任何後續階段都應提供消費者關於取得健康專業人員諮詢機會的資訊⁹⁰。

另外，英國專門研究和報告生物學與醫學之倫理問題的獨立機構 Nuffield Council on Bioethics 於 2010 年 10 月發布“Medical Profiling and Online Medicine: the Ethics of ‘Personalised Healthcare’ in a Consumer Age”報告，其中也表達對 DTC 基因檢測的看法，該機構認為 DTC 基因檢測並未顯現足夠嚴重的危害而應予以限制銷售但提出以下建議：（1）負責的主管機關應要求 DTC 基因檢測公司提供臨床聲明的證據；（2）政府健康服務網站應提供社會大眾關於基因檢測服務的資訊，且基因檢測服務公司也應向消費者說明應到何處尋求相關資訊；（3）基因檢測服務公司應主動採用良好的操作規範；（4）基因檢測服務公司應在符合英國 National Screening Committee 的標準下⁹¹才能對兒童進行基因檢測；（5）公共健康照護系統

⁹⁰ *Id.* at 6-13.

⁹¹ 英國 National Screening Committee 的 genetic screening programme 標準包括：（1）the condition should be serious；（2）the condition should be understood；（3）psychological implications of carriers should be understood；（4）the test should be simple, precise and validated；（4）the programme should be acceptable to health professionals and the public；（5）there should be an effective treatment or intervention available for people identified through early detection；（6）the screening programme should be effective in reducing mortality or morbidity；（7）evidence-based information, explaining the consequences of testing, investigation and treatment, should be made available to potential participants to assist them in making an

的專業人員應依據 DTC 基因檢測的發展調整其實務操作⁹²。

4.4 小結

綜合以上國際各相關組織對 DTC 基因檢測規範的建議，本文認為 DTC 基因檢測的主要癥結還是在於基因檢測之檢測標的的特殊性，且大部分基因檢測在證明臨床確效性及臨床實用性的困難度，再加上“direct-to-consumer”管道無臨床醫生的參與，為使消費者免於因對檢測不瞭解或不正確檢測而受到危害，目前普遍的共識皆認為主管機關應更積極介入管理，且應有適當的規範標準供 DTC 基因檢測服務業者遵循。

上述規範建議可歸納為檢測資訊揭露內容、檢測聲明的證據提供、充分告知後的同意取得、遺傳諮詢輔導、檢測提供人員及實驗室的專業資格、特殊受檢測者的限制、樣品處理與資料保護等面向，對 DTC 基因檢測之上列面向進行規範管理是普遍認同的共識，但問題也就在於應以何種形式進行監督管制才是最有效力的方式，既能確保 DTC 基因檢測消費者的權益且不會壓制個人基因體學及個人化醫療的創新發展。

informed choice; (8)the benefit should outweigh any psychological harm caused; (9)the programme should represent value for money; and (10)all other options for managing the condition should have been considered.

⁹² Nuffield Council on Bioethics, *Medical Profiling and Online Medicine: the Ethics of 'Personalised Healthcare' in a Consumer Age* 142, available at [http://www.nuffieldbioethics.org/sites/default/files/Medical%20profiling%20and%20online%20medicine%20-%20the%20ethics%20of%20personalised%20healthcare'%20in%20a%20consumer%20age%20\(We%20b%20version%20-%20reduced\).pdf](http://www.nuffieldbioethics.org/sites/default/files/Medical%20profiling%20and%20online%20medicine%20-%20the%20ethics%20of%20personalised%20healthcare'%20in%20a%20consumer%20age%20(We%20b%20version%20-%20reduced).pdf).

第五章 消費者基因檢測妥適規範方式探討

消費者基因檢測涉及的規範層面，依本文所見可以區分為：以 DTC 管道提供服務、基因檢測產品、檢測實驗操作、實驗數據解讀、檢測資訊提供及檢測結果諮詢等六大環節，本部分將就此逐一分別探討其合適之規範方式。在以上各大環節之中，以 DTC 管道提供服務以及基因檢測產品等兩者，其應該如何加以規範較為妥當，是目前爭論比較大的問題焦點。而檢測實驗操作、實驗數據解讀、檢測資訊提供及檢測結果諮詢等四項，則是因為 DTC 基因檢測乃是新興的商業服務，在現有規範之中並未納入明確規定所致，為配合新興科技及醫療服務的發展趨勢，本文亦同時提供對其實務操作上之規範建議。

5.1 DTC 管道的規範

美國有 25 州限制或禁止以 DTC 方式提供基因檢測服務。德國則於 2009 年 5 月通過 Human Genetic Examination Act，明文規定基因檢測須由醫師提出及解釋，而且檢測結果須由提交檢測的醫師來告知受檢測者。由此可見，DTC 基因檢測的“direct-to-consumer”服務提供方式本身即是主要爭論焦點之一，是以基因檢測的進行管道（包括訂購檢測及接收檢測結果）是第一個需探討的問題。

同意 DTC 管道者認為，每個個人都有權利取得關於其本身的資訊，當然也包括基因資訊，儘管檢測本身的正確性、解釋說明、確效性及實用性等也是需要考量的重點，但是尊重個人取得基因資訊的基本權利應是制訂政策的基礎原則⁹³。再者，目前並無直接的證據顯示 DTC 基因檢測會對消費者造成危險，根據新英格蘭醫學雜誌的一項針對超過 2,000 個參與 DTC 基因檢測者的研究顯示，DTC 基因檢測並未造成任何可測量的短期心理健康影響⁹⁴。在缺乏任何造成消費者傷害的積極證據之下，也就沒有理由限制消費者個人對於取得身體相關基因資訊的自主性⁹⁵。

⁹³ available at

<http://www.genomesunzipped.org/2011/03/people-have-a-right-to-access-their-own-genetic-information.php>.

⁹⁴ Cinnamon S. Bloss, Nicholas J. Schork and Eric J. Topol, *Effect of Direct-to-Consumer Genomewide Profiling to Assess Disease Risk*, 364 N Engl J Med 524, 524-34 (2011). 本研究選擇 3,639 個購買 Navigenics Health Compass 的消費者作為追蹤，2,037 個消費者完成追蹤，結果顯示在心理健康、飲食或運動行為、或使用與消費者基因檢測相關之健康篩檢方面，皆與基準比較者無顯著差異。

⁹⁵ *supra* note 93.

有論者認為⁹⁶，德國的 Human Genetic Examination Act 是基因獨特主義 (genetic exceptionalism) 的明顯範例，對基因獨特主義者而言，基因資訊在本質上是與其他形式的個人或醫療資訊不同的，因此在法律上應該被特別對待。但也有論者認為這不是本議題政策制訂的適當基礎，DTC 基因檢測的管制還是應該回歸到其預測力 (predictive power)、實用性及潛在傷害等基本考量上⁹⁷。同時，隨著 DNA 定序技術更為平價，醫療與非醫療檢測的界線將持續模糊，當檢測結果一次提供 60 億個鹼基對的資訊，將很難去區分這一部份是屬於臨床診斷檢測，而另一部份為非臨床診斷檢測，且將會有很大比例的資訊在檢測當時並不清楚其所代表意義為何⁹⁸。

基於以上論述，贊同 DTC 基因檢測者認為對於健康相關的基因檢測不應給予過度管制，以免阻礙人們取得其完整基因體序列的能力，例如以瞭解其家譜為目的而進行基因定序等基因檢測活動⁹⁹。本文認為個人具取得其基因體及基因數據的權利是普遍的共識，問題的癥結還是在於在無臨床醫生的監督下使用 DTC 基因檢測，包括對於該數據的解釋說明、使用及對個人行銷的方式。

若將 DTC 服務模式轉為以醫生為中心的模式 (physician-centric model)，DTC 基因檢測業者認為因為 DTC 基因檢測通常透過病人建立線上帳戶來提供及更新檢測結果，轉為以醫生為中心的模式後，病人將不再開設線上帳戶，此作法會使得檢測數據的收集變得更為困難。且所有對於 DTC 服務模式的疑慮似乎建立在下列的假設之下：即一旦將病人的 DTC 基因檢測結果提供給其醫生，病人對於其檢測結果、檢測限制、及其選擇就會有很充分的瞭解。然而事實上，許多病人的醫師對於該檢測結果同樣是感到困惑並有很高的不確定性¹⁰⁰。

⁹⁶ available at

<http://www.genomicslawreport.com/index.php/2009/09/02/genetic-exceptionalism-and-paternalism-themes-in-new-german-legislation/>.

⁹⁷ *supra* note 93.

⁹⁸ Daniel Vorhaus, Clearing a Path for DTC Oversight, Presentation at FDA Advisory Panel meeting (March 2011), available at

<http://www.fda.gov/downloads/AdvisoryCommittees/CommitteesMeetingMaterials/MedicalDevices/MedicalDevicesAdvisoryCommittee/MolecularandClinicalGeneticsPanel/UCM248634.pdf>.

⁹⁹ *supra* note 93.

¹⁰⁰ Ed MacBean, Pathway Genomics Corporation, Meeting Transcript of FDA Advisory Panel meeting 454-455 (March 2011), available at

<http://www.fda.gov/downloads/AdvisoryCommittees/CommitteesMeetingMaterials/MedicalDevices/MedicalDevicesAdvisoryCommittee/MolecularandClinicalGeneticsPanel/UCM249858.pdf>.

多數臨床醫生亦無適當知識足以解釋基因檢測，特別是對於健康個人的基因檢測結果的解釋，這個論點是普遍被同意的¹⁰¹，包括美國 SACGHS 亦於 2011 年 2 月提出“Genetics Education and Training”報告，報告中說明醫生、公共衛生專業人員及病人所缺乏的遺傳學知識，建議美國衛生及公共服務部應改進遺傳學教育及訓練，以確保適當、有效力與有效率地將基因和基因體技術與服務整合於健康照護體系，並能合理取得此技術與服務¹⁰²。另外，DTC 基因檢測業者也提出在無醫生參與下，病人是無法進行侵入性的醫療處置與開立處方藥，所以若因不適當預防性手術與藥物治療的風險而禁止“direct-to-consumer”管道提供基因檢測服務是不必要的¹⁰³。

雖然目前有許多建議包括也有立法採取對 DTC 基因檢測「直接對消費者」的服務提供方式作禁止或限制，但本文認為 DTC 基因檢測多透過網路作為媒介提供服務，且目前多以自費而非保險給付方式來進行基因檢測，其禁止的實質效力仍有待觀察。有鑑於基因檢測並非風險極大，且對於檢測正確性、錯誤聲明的懲罰、促進消費者取得充分告知後進行檢測選擇等方面仍有其他可作評量的方法與管制方式，因此應不需採取限制以 DTC 方式由個人直接取得基因資訊的極端手段，以免降低負責任 DTC 基因檢測公司持續運作及檢測科技與服務模式創新的能力。另外，DTC 基因檢測服務公司也可透過與醫師合作或聘用醫師來開立基因檢測處方的方式迴避對 DTC 管道的限制，與其強制醫師介入 DTC 基因檢測服務，不如強化對 DTC 基因檢測服務業者在遺傳專業與諮詢提供方面的要求，同時對 DTC 基因檢測的管制也應從科學證據著手，由於 DTC 基因檢測多為新興基因檢測科技的運用，因此首先從合理的資訊揭露作為管制重點應是較為可行的方式。

5.2 基因檢測產品的規範

¹⁰¹ *supra* note 93. 舉例來說，一項於 2008 年的調查結果顯示，在 1,087 個受訪者中，61% 同意醫生具專業責任幫助個人瞭解其基因檢測結果，但只有 47% 同意醫生具足夠知識幫助病人。請參考 McGuire AL, Diaz CM, Wang T, Hilsenbeck SG, *Social networkers' attitudes towards direct-to-consumer personal genome testing*, 9 *The American Journal of Bioethics* 3, 3-10 (2009)。

¹⁰² Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society, *Genetics Education and Training*, available at http://oba.od.nih.gov/oba/SACGHS/reports/SACGHS_education_report_2011.pdf.

¹⁰³ Jeff Gulcher, *Should individuals be able to directly access their genetic information without physician involvement?* Presentation at FDA Advisory Panel meeting (March 2011), available at <http://www.fda.gov/AdvisoryCommittees/CommitteesMeetingMaterials/MedicalDevices/MedicalDevicesAdvisoryCommittee/MolecularandClinicalGeneticsPanel/ucm245447.htm>.

除了提供基因檢測的 DTC 管道外，DTC 基因檢測所使用的檢測產品之規範也是探討重點。2010 年 6 月開始，美國 FDA 陸續對 DTC 基因檢測服務公司發出通知函，將 DTC 基因檢測服務認定為體外診斷醫療器材 (IVD)，要求業者需要取得 FDA 上市前許可，而此是否為適當的管制方式亦為廣泛討論。

以 23andMe 公司為例，FDA 認為其所提供的 DTC 基因檢測服務 Personal Genome Service™ 屬於 Federal Food, Drug, and Cosmetic Act 第 201(h) 條所定義的醫療器材，因為其意圖使用於疾病或其他情況的診斷，或為治癒、減輕、治療或預防疾病，或意圖影響身體的結構或功能。且非屬於實驗室發展的檢測 (LDT)，因為 Personal Genome Service™ 並非於單一實驗室內所開發與使用¹⁰⁴。另一方面，FDA 認為 Illumina 公司所製造的 Infinium HumanHap550 array，由 DTC 基因檢測服務公司 deCODE Genetics 和 23andMe 使用以提供消費者基因資訊，亦屬於醫療器材，而非如同其所標示之「僅限於研究使用 (“For Research Use Only”)」¹⁰⁵。

對於使用複雜數學運算（通常藉助電腦軟體的輔助）以解釋大量基因或蛋白質數據，產出可使用於指導醫療決策的結果之檢測，FDA 於 2006 年 9 月首次發佈並於 2007 年 7 月修改“Draft Guidance for Industry, Clinical Laboratories, and FDA Staff: In Vitro Diagnostic Multivariate Index Assays”，以監督特定類型的實驗室發展檢測¹⁰⁶。DTC 基因檢測的特性類似 In Vitro Diagnostic Multivariate Index Assays (IVDMIA) 的定義，亦即檢測標的具有多項生物標記，且無法直接由生物標記的原始數據作判定，而必須透過軟體運算產出檢測結果¹⁰⁷。但此草案仍未成為正式指引，且 FDA 亦未明白揭示 DTC 基因檢測是否屬於 IVDMIA 的規範範圍¹⁰⁸。

¹⁰⁴ available at

<http://www.fda.gov/downloads/MedicalDevices/ResourcesforYou/Industry/UCM215240.pdf>.

¹⁰⁵ available at

<http://www.fda.gov/downloads/MedicalDevices/ResourcesforYou/Industry/UCM215242.pdf>.

¹⁰⁶ Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society, *supra* note 23, at 33.

¹⁰⁷ Center for Devices and Radiological Health Office of In Vitro Diagnostic Device Evaluation and Safety and Center for Biologic Evaluation and Research, Food and Drug Administration, Draft Guidance for Industry, Clinical Laboratories, and FDA Staff: In Vitro Diagnostic Multivariate Index Assays 5, available at

<http://www.fda.gov/downloads/MedicalDevices/DeviceRegulationandGuidance/GuidanceDocuments/ucm071455.pdf>.

¹⁰⁸ FDA 通過的三例 IVDMIA 包括：Agendia 公司之 MammaPrint®，為評估早期乳癌患者術後轉移 (metastasis) 風險的檢測；Pathwork Diagnostics 公司之 Tissue of Origin Test，用於檢測腫瘤的來源以確定癌症類型；XDx 公司之 AlloMap® Molecular Expression Testing，判定心臟移植病人發生中度/重度急性細胞排斥 (acute cellular rejection) 的可能性。此三例 IVDMIA 皆屬基因表現檢測，並以輔助醫療決策為目的，與本文所探討之 DTC 基因檢測性質不完全相同。

有論述認為，FDA 仍未清楚表達對這些基因檢測產品實用性的看法、有限管理資源對實施此管制的可行性、以及對其他多數未納入標的的 DTC 基因檢測產品及公司應如何管制；同時也有意見認為，對於 DTC 基因檢測目前應作的是要求其「透明性」而非法規管理，因為主管機關對相關基因檢測產品仍未完全瞭解時，很難做到發展保護個人健康及安全性的法規政策，而不抑制商業創新及個人探索¹⁰⁹。

有學者同時認為，DTC 基因檢測提供預測性的資訊，帶有長期疾病預防的最後目標，在風險和利益被瞭解之前，必定會有許多不確定性存在，對於 DTC 基因檢測上市而言，數據的提供固然必要，但是也還有產出相關數據之真實的經濟及可行性問題，如果要延遲消費者對 DTC 基因檢測的接觸直到取得有力的上市前數據，這將抑制產品發展且將有效使得 DTC 基因檢測公司面臨實質的營運困難而不存在於市場¹¹⁰。

學者因此建議採行的規範方式應接受上市前研究無法完全回答基因檢測關於安全性及有效性的問題，並應著重於產品上市後的追蹤管理 (surveillance) 來處理。此類似 Food and Drug Administration Amendments Act of 2007 (FDAAA) 對藥物所採取的作法，要求對高風險藥物實行藥物核准上市後的研究或臨床試驗 (clinical trial)。該法案擴張 FDA 的職權以取得藥物核准上市後的後續研究，並尋求創造大量的數據網絡 (data network) 以支持成果為主的觀察研究 (observational study)，亦即 DTC 基因檢測的安全性及有效性數據應該被發展，但對於多數檢測來說，這應該透過加強上市後監管及臨床研究來達成，而非嚴格的上市前審查程序。此方式需新的立法給予 FDA 類似 FDAAA 的權力以管制醫療器材¹¹¹。

而從另一角度來看，將 DTC 基因檢測歸類為醫療器材進行管制，或可解決評估其分析確效性與安全性的問題，但卻無法提供對於「服務」的評估。與單純的檢測試劑不同，DTC 基因檢測服務另外還包括業者所提供的「解釋說明 (interpretation)」部分，而這一部份是更為困難進行管制的，因為解釋說明與檢測實驗本身的性能表現 (performance) 在本質上是完全不同的，也因如此正規的醫療檢測通常是由專業的醫療機構所執行與監督，所以單以區分 DTC 基因檢測是否

¹⁰⁹ available at

<http://www.genomicslawreport.com/index.php/2010/06/11/what-five-fda-letters-mean-for-the-future-of-dt-c-genetic-testing/> (last visited on May 8, 2011).

¹¹⁰ Amy L. McGuire, Barbara J. Evans, Timothy Caulfield, & Wylie Burke, *supra* note 4, at 182.

¹¹¹ *Id.*

為 IVD 來作為管制 DTC 基因檢測的方法是不足夠的，也未解決其他方面所面臨的疑慮¹¹²。

本文認為在管制之實際執行方面，由於 DTC 基因檢測多透過網路作為銷售的媒介，且以服務方式直接提供檢測結果予終端消費者，未如醫療器材製造商銷售實質之檢測產品給檢測實驗室，因此以 IVD 要求來禁止其銷售會有其困難處。且目前 DTC 基因檢測消費者多以自費而非保險給付方式來進行基因檢測，也不易以未通過 IVD 查驗登記之產品不給予保險給付的方式來促使 DTC 基因檢測業者取得 FDA 上市許可。

而在提供 IVD 審查所需的數據證明方面，隨著基因研究及檢測工具的持續發展，對基因的瞭解將逐漸增加及累積，但要在目前即能完全確認市面上現有 DTC 基因檢測產品確效性及實用性的可行性，也是對以 IVD 要求進行管制的疑慮。DTC 基因檢測多採全基因體的 SNP 檢測，體外診斷醫療器材法規對此類新興檢測產品之規範仍未清楚。而全基因體的 SNP 檢測通常是配合各家公司累積的研究資料庫對檢測結果作說明，隨著相關研究或臨床試驗的進行，將對於特定疾病的檢測建立更為足夠的確效性及安全性數據。因此本文建議在目前主管單位對新興檢測工具的效用界定仍未明確之時，應先暫採保留的態度，改以要求業者對其檢測產品資訊作充分揭露，並加強產品上市後的追蹤管理。另一方面，管理單位亦應尋求更適合此類產品的規範管理方式，包括如何驗證其臨床確效性與臨床實用性的方法，並應納入此類新興檢測產品特有的數據運算方法之驗證。¹¹³除了產品的規範外，也應輔以對檢測結果解釋說明的相關配套要求，¹¹⁴以使得 DTC 基因檢測服務能更全面性地確保消費者權益。

5.3 檢測實驗操作及實驗數據解讀的規範

在 DTC 管道及檢測產品的規範定位及策略釐清後，接下來則為 DTC 基因檢測所涉及之其他實務操作部分的規範建議。在檢測實驗操作及實驗數據解讀的規範方面，DTC 基因檢測逐步朝「樣品檢測」與「資訊解讀」分業發展，亦即「樣品檢測業者」依照標準程序進行檢測以提供基因型資料，受檢測者可將該資料送

¹¹² *supra* note 26.

¹¹³ 見本文 5.3。

¹¹⁴ 見本文 5.4。

交不同的「解讀服務業者」解析其意涵。

Clinical Laboratory Improvement Amendments of 1988 (CLIA) 強制臨床實驗室需符合分析確效性要求，但執行 DTC 基因檢測的實驗室於現行法規並未要求需符合 CLIA 實驗室資格。然而所有基因檢測的執行都必須是分析上有效性（亦即能正確及可信賴地測量所欲檢測的標的），這應該是提供檢測服務的基本要求，不論其為醫療診斷基因檢測或 DTC 基因檢測，因此要求 DTC 基因檢測必須於 CLIA 認證實驗室或其他等同認可的實驗室（如 ISO 15189 或 ISO 17025 認證）執行，應是屬於合理的基本條件，也就是進行 DTC 基因檢測服務之實驗室應納入依現行 CLIA 或建立其他實驗室標準進行管理規範，以要求檢測結果的分析確效性。

實驗數據解讀是指「以演算法對生物數據作後端的解釋（postproduction interpretation, by means of an algorithm, of biological data）」，例如對 SNP 分析結果的解讀¹¹⁵，即於基因檢測實驗數據產出後，各家公司依其發展之專有資訊分析方法，配合所累積之基因研究資料庫，進行基因檢測結果與疾病關聯性之解讀。此為新興的生物資訊科技領域，相較於較為成熟運作的實驗操作，更需檢視其方法的合理性。關於此部分，加州參議院（California State Senate）也提出新的商業種類“post-CLIA bioinformatics services”¹¹⁶，開始考慮對相關生物資訊分析專業及服務程序進行要求。

DTC 基因檢測業者藉由提供更多新增的研究結果予消費者來增加其服務價值，而每個檢測者的個人基因型數據是固定的，透過業者所開發的演算法及分析模型連結研究結果資料庫進行解析，即可得出檢測結果報告及進行後續結果更新。因此，其所運用的演算法及分析模型實為整個檢測服務的核心，為確保報告所提供資訊的正確性及負責任，除了檢測實驗的分析確效性，也應發展檢視生物資訊分析模型合理性的方式及所需的專業與分析程序要求。

5.4 檢測資訊提供及檢測結果諮詢的規範

¹¹⁵ Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society, *supra* note 6, at 18.

¹¹⁶ available at

<http://www.genomicslawreport.com/index.php/2010/08/05/the-past-present-and-future-of-dtc-genetic-testing-regulation/> (last visited on May 8, 2011).

對於 DTC 基因檢測的主要疑慮之一，乃透過“direct-to-consumer”行銷管道，排除醫療專業人員參與，對於消費者安全性的影響及可能發生的傷害，亦即消費者在獲得不正確或不充分的檢測結果資訊下，可能作出有害的決定，或是對於檢測意義及好處的過度言論誤導消費者，還有對檢測結果的錯誤解釋等擔憂。為解決此疑慮，在還未有合適的安全性及有效性評估標準建立之前，首先應要求 DTC 基因檢測業者對檢測資訊提供的「透明性」，以對檢測的相關訊息作充分揭露。

安全使用 DTC 基因檢測的關鍵在於取得未偏差的資訊，對此 FDA 及 FTC 應審視 DTC 基因檢測服務公司所提供的檢測服務之聲明及宣傳內容，以確保更正確及有科學根據的檢測聲明，並誠實揭露檢測仍未知的內容。FTC 及 FDA 共享對於欺騙性廣告 (deceptive advertising) 的管轄權，此部分已有現有的管制工具可使用，如 FTC 可依 Federal Trade Commission Act 進行規範。

除強制性的法規管制外，其他非正式的政策行動或可採行之 DTC 基因檢測資訊揭露輔助監督機制也應該扮演角色，例如 SACGHS 提議的美國國家衛生研究院 (National Institutes of Health) 之 Genetic Testing Registry¹¹⁷ 應該確保檢測開發者對於檢測資訊更完整與系統性的公眾揭露，公眾資源例如 GeneTests¹¹⁸ 應提供關於臨床效用的權威資訊，Genomic Applications in Practice and Prevention (GAPP) Knowledge Base¹¹⁹ 也應該擴張其對此之資訊。對於主管機關所建立供 DTC 基因檢測登錄的註冊資料庫，本文主張應逐步採取要求強制登錄的方式，登錄內容應包括執行檢測的實驗室之 CLIA 註冊號碼或取得的 ISO 或其他相關認證，也應對檢測的用途、所產出的檢測資訊等作揭露。

然而檢測資訊提供並非單是確保揭露的資訊內容均屬正確即可解決問題，加強資訊揭露的另一個重點，包括業者必須主動揭露哪些資訊，才能讓消費者瞭解該基因檢測的完整面貌，同時避免不良的影響。對於檢測資訊所應提供的內容，前文所述之包括經濟合作暨發展組織所發佈的“OECD Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing”、歐洲理事會通過的生物醫學人權公約的新附加議訂書“Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine Concerning Genetic Testing for Health Purposes”及 Human Genetics

¹¹⁷ Genetic Testing Registry 請參考 <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr>。

¹¹⁸ GeneTests 請參考 <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/GeneTests/?db=GeneTests>。

¹¹⁹ GAPP Knowledge Base 請參考 <http://www.hugenavigator.net/GAPPKB/home.do>。

Commission 提出的“A Common Framework of Principles for Direct-to-Consumer Genetic Testing Services”等，都提供了很好的範例。

再者，對於基因檢測結果諮詢，即對於基因檢測「服務」本身，包括：檢測前的資訊說明、檢測後的結果解釋、及檢測結果可能影響的輔助，建議如同美國 SACGHS 提出的“Genetics Education and Training”報告，加強醫生、公共衛生專業人員及病人的遺傳學教育及訓練。同時可建立專業基因諮詢證照制度，此方式也較能解決 DTC 基因檢測除安全性及有效性爭議以外，對於基因檢測「服務」本身提供可信賴的服務品質。此處所指基因諮詢證照制度並非如同專業職業人員如律師、醫師之證照考試，而是要求需接受相當程度之訓練學習課程，並給予符合資格之認證。

加強資訊揭露是本文主張在仍未能建立妥適的 DTC 基因檢測規範體系之前所應採取的最適管理方式，檢測聲明及宣傳內容的正確性必須由主管機關依現行消費者保護法規處理，檢測前的資訊說明與諮詢必須由專業認證人員提供，所必須揭露的內容也應由衛生主管機關訂立遵循準則，若未遵守執行則應施以罰則。而檢測後的結果解釋、及檢測結果可能影響的輔助之相關說明與諮詢也應比照前述方式實行。諮詢提供的管道由於是 DTC 的服務模式，則不限於須面對面當面提供諮詢，亦可以透過網路、電話等通訊方式為之。但對於特定風險較高的 DTC 基因檢測，則應有不同強度的要求，如以下內容所述。

5.5 DTC 基因檢測風險分層探討

DTC 基因檢測種類內容繁多，從檢測天賦基因、肥胖基因，到提供消費者瞭解其基因血統 (genetic ancestry)、對特徵的感受性 (susceptibility to traits)、對疾病的帶因者狀況 (carrier status for diseases)、藥物代謝能力、發展疾病的可能性等，各種檢測性質及風險程度皆不同，欲採取一體適用的管制方式應是不可行的方法。許多論述主張納入風險分層的考量¹²⁰，如果風險分層是一個可考慮之決定管制程度的方式，那麼如何適當進行 DTC 基因檢測風險分類，即為另一極需探討的課題。

¹²⁰ Gail Javitt, *Which way for genetic-test regulation?: Assign regulation appropriate to the Level of Risk*, 466 *Nature* 816, 817 (2010).

對於上述不同類型的基因檢測應如何決定其風險類型，英國 Human Genetics Commission (HGC) 提出一些可作為評估的相關因子如下¹²¹：

- 若使用為診斷目的，被診斷情況的嚴重性及該診斷對被診斷者的可能影響；
- 若使用於預測目的，該預測可信賴的程度為何；
- 若該檢測為預測某一發展疾病的進展，其惡化的可能速度為何；
- 該檢測對接受檢測的個人對於其臨床管理會有的顯著影響為何；
- 該檢測對接受檢測的個人對於其行為會有的顯著生活改變影響為何；
- 該檢測對於提供胎兒遺傳資訊的潛在性為何；
- 該檢測是否為單獨的檢測，或仍需其他檢測輔助確認；
- 該檢測對個人關係及家庭安定性的顯著影響的可能性為何。

另外亦有 DTC 基因檢測公司提出檢測風險的組成來自於其意圖使用的目的 (intended use) 及由於該檢測結果資訊所採取的作為之後果，並將檢測風險分類為高、中、低三種。高度風險檢測是指對個人會有立即的傷害，且資訊僅能由可接觸該個人醫療資訊者提供，舉例來說如藥理遺傳學檢測的目的為調節藥物劑量以幫助治療且會造成傷害，這是屬於醫師的功能，因此應由醫師進行訂購。中度風險檢測則是指不會對使用者造成立即的傷害，但個人也不必擁有該資訊，例如風險預後測試 (risk prognostic tests)，即可不需要處方購買，因為其所提供為無法治療或無法預防的情況。至於低度風險檢測，其特性為即使誤解甚至檢測錯誤也不會造成傷害，即可不需要訓練有素的人員提供檢測，如營養遺傳學檢測應可透過 DTC 管道銷售¹²²。

若以上述相關因子作考量，則可試將基因檢測種類依風險低至高排序如下：溯源檢測 (ancestry)、特徵檢測 (trait，如：掉髮)、健康/動機風險因子檢測 (非屬診斷性的風險資訊)、隱性帶因狀態檢測 (recessive carrier status)、單基因顯性疾病檢測 (dominant monogenic disease)、藥物反應檢測 (drug response)。對於溯源檢測、特徵檢測、健康/動機風險因子檢測 (非屬診斷性的風險資訊)，因為風險較低，可由一般個人作為參考資訊使用。但對於隱性帶因狀態檢測、單基因顯性疾病檢測、藥物反應檢測這些風險較高的檢測，其資訊有助於醫師進行治療或干預參考，這類型的基因檢測就應有醫師等健康照護者的參與，以提供有助於後續決策的正確意見。

除了用以判斷 DTC 管道的適當性，也可納入諮詢要求程度的考量。對於高風

¹²¹ Human Genetics Commission, *supra* note 8, at 4-5.

¹²² Lewis H. Bender, Interleukin Genetics, Inc., Meeting Transcript of FDA Advisory Panel meeting 172-174 (March 2011), available at <http://www.fda.gov/downloads/AdvisoryCommittees/CommitteesMeetingMaterials/MedicalDevices/MedicalDevicesAdvisoryCommittee/MolecularandClinicalGeneticsPanel/UCM249857.pdf>.

險等級的檢測（例如：檢測結果會影響或改變醫學治療療程者），應要求由具有執照的健康照護專業人員進行檢測前及檢測後的諮詢¹²³，但是若強制要求醫生參與所有的檢測將會限制消費者對最後證明為低風險檢測的接觸，加上醫療人員若未有清楚的專業指導及教育也會放大不必要及潛在傷害的問題、及未證明的臨床顯著性之昂貴追蹤成本¹²⁴。

最後則是上市審查規範的要求，有學者也主張應採取風險分層方法來決定FDA的上市審查規範¹²⁵，FDA上市前審查應著重於高風險的檢測，較低風險的檢測接受較輕微的FDA上市前審查，但仍受限於其他監督機制，如：國家註冊或測量（measure）以揭露不確定性及風險。對於上市前評估應會有巨大危害的檢測（例如：具不確定確效性及實用性的檢測卻強烈改變醫學治療療程），可考慮維持這些檢測無法上市直到進一步的研究顯示達到可接受的風險效益比（risk-benefit ratio）；反之若該檢測風險極低，也可考慮不經處方在櫃檯銷售，這部分或許可以比照非處方藥或膳食補充劑的方式處理。

5.6 小結

DTC 基因檢測的爭端主要在於無臨床醫生的參與、對檢測不瞭解或不正確檢測的風險、以及無適當的證據標準，對DTC基因檢測應如何進行管制規範是目前廣泛討論的重點。對於DTC基因檢測的管制，應有科學的證據標準這是普遍的共識，另外也應要求檢測資訊能更具透明性，尤其在整體管制體系仍未確立之前，加強業者的資訊揭露應是管制的重點。

而對此新型態檢測工具之規範法規的制訂，應考量建立適用其特性的規範標準，納入風險分層來考量不同的管制強度是可採納的方式之一。且除了考量DTC基因檢測目前的型態，也應該考慮其未來數年將演變成的形式，預期未來多數的DTC基因檢測都將有一定程度涉及全基因體定序的方式。在DTC基因檢測納入全基因體定序技術後，首先將使得臨床診斷檢測與非臨床診斷檢測的區別更加困難，同時也將使得「基因檢測」及「資訊解讀」更加專業分工，這些皆是訂定管制規範應納入考量的地方。

¹²³ American College of Medical Genetics, Statement on direct-to-consumer genetic testing, available at http://www.acmg.net/StaticContent/StaticPages/Direct_Consumer.pdf (last visited on May 8, 2011). 及 American Medical Association, Direct-to-consumer genetic testing, available at <http://www.ama-assn.org/ama1/pub/upload/mm/464/dtc-genetic-test.pdf> (last visited on May 8, 2011).

¹²⁴ A. L. McGuire, W. Burke, 300 JAMA 2669, 2669 (2008).

¹²⁵ Gail Javitt, *supra* note 120, at 818.

第六章 台灣消費者基因檢測概況與當前課題(代結論)

台灣目前亦有不少「基因健檢」的 DTC 基因檢測服務公司，有些是由生物科技公司進行銷售，有些則為透過健檢診所或中心推廣，例如：英惠家庭醫學診所自然醫學檢測治療中心的「基因體質檢測」，可進行先天遺傳與疾病風險評估¹²⁶；或是奇美醫院健康檢查中心與賽亞基因科技股份有限公司合作推出基因健康檢查服務，內容即包含個人化（如性格潛能分析）、保健性（如肥胖體質體重管理）、適藥性（如藥物代謝）、預防性（如過敏氣喘、老年失智風險）基因檢測¹²⁷；康聯生醫科技股份有限公司基因中心也宣稱以高通量全基因體定序儀（high throughput sequencer）進行全基因體定序分析(whole genome sequencing)，解開個人化醫療與健康管理的終極密碼，此項資料終生適用，可依需求重新分析，作為臨床照護、個人化高階健康管理使用¹²⁸。而衛生署目前對於此新興的基因檢測服務模式的著墨仍不多。

國內 DTC 基因檢測服務也同樣可以透過網路的方式進行，只要消費者以口腔刷取下含有 DNA 的口腔黏膜細胞寄至檢測服務業者，即可於數天後收到檢測結果報告，整個檢測流程中不一定會有醫療照護者之參與，即使是透過健檢中心而進行檢測服務，執行檢測實驗與分析的單位主要還是 DTC 檢測服務業者，只是檢測服務的訂購會透過健檢中心進行，健檢中心扮演類似 DTC 基因檢測服務業者之經銷商的角色。而 DTC 基因檢測服務公司亦多為採全基因體的單一核苷酸多型性（SNP）檢測，再配合各家公司累積的研究資料庫，一次檢測可對多種檢測項目及疾病作解析，只是所使用的 SNP 檢測技術為國外引進的產品，而非業者自行開發。

如同前述章節所討論對於 DTC 基因檢測的爭議，國內對於 DTC 基因檢測同樣面臨管制法規不明、主管機關監督不足的問題，以致於對於業者所提供的基因檢測服務同樣存在驗證及審視其分析確效性、臨床確效性及臨床實用性的困難。若比照國際間當前規範狀況來看，首先，對於以 DTC 管道提供基因資訊的檢測，主管機關的管制立場為何並未清楚。其次，目前主要還是依據「體外診斷醫療器材查驗登記須知」要求體外診斷醫療器材於產品上市前辦理醫療器材查驗登記，但對於 DTC 基因檢測是否屬於體外診斷醫療器材亦無明確定義。再者，對於執行 DTC 基因檢測的實驗室資格為何也未有相關法規可依循。

若進一步以 DTC 基因檢測所涉及的規範層面來檢視，首先為 DTC 管道的規

¹²⁶請參考網站資訊 <http://www.ihclinic.com/dna.htm>。

¹²⁷請參考網站資訊 <http://chimei2.e-show.tw/cht/health/showinfo-17.html>。

¹²⁸請參考網站資訊 http://www.healthconn.com/hco/d/collaborate_units#con_1。

範，醫事檢驗師法第 12 條規範醫事檢驗師的業務包含：一般臨床檢驗、臨床生化檢驗、臨床血清檢驗、臨床免疫檢驗、臨床血液檢驗、輸血檢驗及血庫作業、臨床微生物檢驗、臨床生理檢驗、醫事檢驗業務之諮詢、臨床檢驗試劑之諮詢、以及其他經中央衛生主管機關認可之醫事檢驗業務。且醫事檢驗師執行業務，除經中央衛生主管機關指定或自費至醫事檢驗所檢驗之項目外，應依醫師開具之檢驗單為之。因此，DTC 基因檢測內容是否屬於醫事檢驗的範圍，將影響此基因檢測服務得否不經醫師開具檢驗單，而採 DTC 管道直接對消費者提供檢測服務之模式進行；且在此認定下，生物科技公司是否符合醫事檢驗所設立資格而得以提供基因檢測服務也將產生疑義。現行法規未明確界定 DTC 基因檢測內容的屬性，使得在管制上出現模糊的空間。

其次為基因檢測產品的規範，DTC 基因檢測是否屬於醫療器材而需進行上市前審查也同樣未有明確規定。醫事法第 13 條定義醫療器材係包括診斷、治療、減輕或直接預防人類疾病，或足以影響人類身體結構及機能之儀器、器械、用具及其附件、配件、零件。行政院衛生署於 93 年 12 月 30 日公告之「醫療器材管理辦法」依據風險程度，將醫療器材分為第一等級（低風險性）、第二等級（中風險性）以及第三等級（高風險性）（衛署藥字第 0930328238 號）。另外，衛生署於 99 年 4 月 23 日公告體外診斷試劑及其相關儀器系統，併稱體外診斷醫療器材（IVD），列屬醫療器材管理，應符合藥事法暨醫療器材管理辦法、醫療器材查驗登記審查準則及其相關規定辦理。其於辦理查驗登記時，除應符合醫療器材查驗登記審查準則規定外，尚應依「體外診斷醫療器材查驗登記須知」之規定，檢附相關資料送主管機關作上市前審查（署授食字第 0991602811 號公告）。而依「體外診斷醫療器材查驗登記須知」規定，第二等級及第三等級體外診斷醫療器材產品上市前需執行臨床試驗，以證明器材之安全性與功效性。而無同類產品可供比對測試及新檢驗項目、新方法、新原理之體外診斷醫療器材，則以新體外診斷醫療器材管理，也應比照第二等級及第三等級產品執行臨床試驗，且應一併檢附學術理論依據與有關研究報告及資料，並檢附臨床評估報告。DTC 基因檢測若非屬於體外診斷醫療器材，即不需進行上市前審查證明其安全性與功效性；而若認定屬於體外診斷醫療器材，由於目前 DTC 基因檢測多使用全基因體的單一核苷酸多型性（SNP）晶片技術來進行檢測分析，依上述分類來看，較為可能歸屬為新體外診斷醫療器材的類別，業者反而需適用最高標準的審查要求。

而在檢測實驗操作、實驗數據解讀、檢測資訊提供及檢測結果諮詢的規範要求部分，行政院衛生署國民健康局為確保遺傳性疾病檢驗機構之檢驗品質，保障病人之應有權益，特訂定「遺傳性疾病檢驗機構評核要點」，以對檢驗機構人員資格及基因檢驗品質管制進行要求。另外，為確保遺傳諮詢中心之遺傳諮詢、診斷及治療之品質，也訂定「遺傳諮詢中心認證要點」，評核基準包括遺傳諮詢人員資

格，並要求提供遺傳諮詢服務。然而同樣的，由於 DTC 基因檢測未在整個管制體系內，因此也就未有相關的執行 DTC 基因檢測實驗的檢測實驗室資格要求，以及針對 DTC 基因檢測所需的檢測資訊提供及遺傳諮詢要求，當然對於新興生物資訊科技所產生之實驗數據解讀要求也未有規範準則。

在其他法規方面，醫療機構及其人員依照醫療法第 72 條規定負有保密義務，對於因業務而知悉或持有之病人病情或健康資訊，不得無故洩漏。DTC 基因檢測服務公司非屬醫療機構，不受醫療法規範，然而於 2010 年 4 月三讀通過之「個人資料保護法」擴大個人資料的保護範圍包含「有關醫療、基因、性生活、健康檢查及犯罪前科之個人資料」，除非法律明定、履行法定義務且有適當之防護措施、自行公開或已合法公開、統計或學術研究，否則不得蒐集、處理、利用（第 6 條），如果個人同意受檢，DTC 基因檢測公司因此而蒐集到個人基因資訊，是否符合第 6 條第 1 項第 3 款「當事人自行公開」之解釋而得以合法取得資訊，或是需要另外立法賦予 DTC 基因檢測公司收集基因資訊的合法性，則需進一步釐清，然而即使資訊的取得合法，其蒐集、處理或利用還是受到該法第 5 條不得逾越特定目的之必要範圍及有關目的正當合理關聯之限制。

綜合前述章節之結論，除應盡快確立主管機關對 DTC 基因檢測的管制立場外，由於基因體醫學研究及相關檢測科技的進步發展，再加上生物科技產業的推動，此類新型態檢測服務業者數目勢必逐漸增加，為保障國內消費者的權益，在整體管制體系仍未完全確認之前，建議應發佈指導原則以供業者作為遵循，同時對於未翔實揭露檢測特性及檢測限制而有過於渲染的廣告內容，以致於將嚴重誤導消費者做檢測決策之業者應依消費者保護法予以處理，再者應由主管機關建立資訊平台，以讓消費者更為清楚基因檢測的特性與限制。對於此類新興檢測產業的興起，國際相關規範也在逐步建立中，國內亦應關注國際規範的發展，以制訂適合國內產業依循的制度。同時，也應關注新興檢測科技的發展，例如生物資訊解讀專業、多基因檢測以及基因體定序技術於檢測產品中的應用，制訂更適合此類檢測產品特性的管理法規及審核要求。同時，針對 DTC 基因檢測公司對於個人檢測樣品及基因資訊的收集、處理與保護規範等其他議題，也應進一步探討與釐清。

參考文獻

英文期刊

1. Bloss, Cinnamon S., Nicholas J. Schork & Eric J. Topol, *Effect of Direct-to-Consumer Genomewide Profiling to Assess Disease Risk*, 364 N Engl J Med 524 (2011).
2. El, Carla G van, & Martina C Cornel, *Genetic Testing and Common Disorders in a Public Health Framework: Recommendations of the European Society of Human Genetics*, 19 European Journal of Human Genetics 377 (2011).
3. European Society of Human Genetics, *Statement of the ESHG on Direct-to-Consumer Genetic Testing for Health-Related Purposes*, 18 European Journal of Human Genetics 1271 (2010).
4. Godard, Be´atrice, Helena Ka¨a¨ria¨inen, Ulf Kristoffersson, Lisbeth Tranebjaerg, Domenico Coviello & Se´gole`ne Ayme´, *Provision of Genetic Services in Europe: Current Practices and Issues*, 11 European Journal of Human Genetics Suppl 2 S13 (2003).
5. Hogarth, Stuart, Gail Javitt, & David Melzer, *The Current Landscape for Direct-to-Consumer Genetic Testing: Legal, Ethical, and Policy Issues*, 9 ANN. REV. GENOMICS AND HUMAN GENETICS 161 (2008).
6. Hudson, Kathy, Gail Javitt, Wylie Burke, Peter Byers, & ASHG Social Issues Committee, *ASHG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing in the United States*, The American Journal of Human Genetics 635 (2007).
7. Javitt, Gail, *Which way for genetic-test regulation?: Which way for genetic-test regulation?: Assign regulation appropriate to the Level of Risk*, 466 Nature 816 (2010).
8. Lwoff, Laurence, *Council of Europe Adopts Protocol on Genetic Testing for Health Purposes*, 17 European Journal of Human Genetics 1374 (2009).
9. McGuire, Amy L., Barbara J. Evans, Timothy Caulfield, & Wylie Burke, *Regulating Direct-to-Consumer Personal Genome Testing*, 330 SCIENCE 181 (2010).
10. McGuire, Amy L., CM Diaz, T Wang, & SG Hilsenbeck, *Social networkers' attitudes towards direct-to-consumer personal genome testing*, 9 The American Journal of Bioethics 3 (2009)
11. McGuire, Amy L., & W. Burke, 300 JAMA 2669 (2008).
12. Novy, Molly C., *Privacy at a Price: Direct-to-Consumer Genetic Testing & the Need for Regulation*, 157 U. ILL. J.L. TECH.& POL'Y 1 (2010).

13. Wellcome Trust Case Control Consortium, *Genome-wide association study of 14,000 cases of seven common diseases and 3,000 shared controls*, 447 NATURE 661 (2007).

其他

1. Advisory Committee on Genetic Testing, Code of Practice and Guidance on Human Genetic Testing Services Supplied Direct to the Public, *available at* <http://www.publications.doh.gov.uk/pub/docs/doh/hgts.pdf>.
2. American College of Medical Genetics, Statement on direct-to-consumer genetic testing, *available at* http://www.acmg.net/StaticContent/StaticPages/Direct_Consumer.pdf.
3. American Medical Association, Direct-to-consumer genetic testing, *available at* <http://www.ama-assn.org/ama1/pub/upload/mm/464/dtc-genetic-test.pdf>.
4. Bender, Lewis H., Interleukin Genetics, Inc., Meeting Transcript of FDA Advisory Panel meeting 172-174 (March 2011), *available at* <http://www.fda.gov/downloads/AdvisoryCommittees/CommitteesMeetingMaterials/MedicalDevices/MedicalDevicesAdvisoryCommittee/MolecularandClinicalGeneticsPanel/UCM249857.pdf>.
5. Center for Devices and Radiological Health Office of In Vitro Diagnostic Device Evaluation and Safety and Center for Biologic Evaluation and Research, Food and Drug Administration, Draft Guidance for Industry, Clinical Laboratories, and FDA Staff: In Vitro Diagnostic Multivariate Index Assays, *available at* <http://www.fda.gov/downloads/MedicalDevices/DeviceRegulationandGuidance/GuidanceDocuments/ucm071455.pdf>.
6. Centers for Medicare & Medicaid Services, Overview of Clinical Laboratory Improvement Amendments, *available at* <http://www.cms.gov/clia/>.
7. Council of Europe, Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine Concerning Genetic Testing for Health Purposes, *available at* <http://conventions.coe.int/Treaty/EN/Treaties/html/203.htm>.
8. Federal Trade Commission, Food and Drug Administration and Centers for Disease Control and Prevention, At-Home Genetic Tests: A Healthy Dose of Skepticism May Be the Best Prescription, *available at* <http://www.ftc.gov/bcp/edu/pubs/consumer/health/hea02.pdf>.
9. Gene Technology Act of 1995, *available at* https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/Europe/LegalWS/AustrianGeneTechnologyAct_English.pdf.

10. Genetics and Public Policy Center, Survey of Direct-to-Consumer Testing Statutes and Regulations, *available at* <http://www.dnapolicy.org/resources/DTCStateLawChart.pdf>.
11. GAPP Knowledge Base, <http://www.hugenavigator.net/GAPPKB/home.do>.
12. Genetic Testing Registry, <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr>.
13. GeneTests, <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/GeneTests/?db=GeneTests>.
14. Gulcher, Jeff, Should individuals be able to directly access their genetic information without physician involvement? Presentation at FDA Advisory Panel meeting (March 2011), *available at* <http://www.fda.gov/AdvisoryCommittees/CommitteesMeetingMaterials/MedicalDevices/MedicalDevicesAdvisoryCommittee/MolecularandClinicalGeneticsPanel/ucm245447.htm>.
15. Hogarth, Stuart, Regulating DTC Genetics: an Overview of Global Trends, Presentation at FDA Advisory Panel meeting (March 2011), *available at* <http://www.fda.gov/downloads/AdvisoryCommittees/CommitteesMeetingMaterials/MedicalDevices/MedicalDevicesAdvisoryCommittee/MolecularandClinicalGeneticsPanel/UCM248629.pdf>.
16. Human Genetic Examination Act, *available at* https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/Europe/LegalWS/Germany_GenDG_Law_German_English.pdf.
17. Human Genetics Commission, A Common Framework of Principles for Direct-to-Consumer Genetic Testing Services, *available at* <http://www.hgc.gov.uk/UploadDocs/DocPub/Document/HGC%20Principles%20for%20DTC%20genetic%20tests%20-%20final.pdf>.
18. MacBean, Ed, Pathway Genomics Corporation, Meeting Transcript of FDA Advisory Panel meeting (March 2011), *available at* <http://www.fda.gov/downloads/AdvisoryCommittees/CommitteesMeetingMaterials/MedicalDevices/MedicalDevicesAdvisoryCommittee/MolecularandClinicalGeneticsPanel/UCM249858.pdf>.
19. Nuffield Council on Bioethics, Medical Profiling and Online Medicine: the Ethics of 'Personalised Healthcare' in a Consumer Age, *available at* [http://www.nuffieldbioethics.org/sites/default/files/Medical%20profiling%20and%20online%20medicine%20-%20the%20ethics%20of%20personalised%20healthcare%20in%20a%20consumer%20age%20\(Web%20version%20-%20reduced\).pdf](http://www.nuffieldbioethics.org/sites/default/files/Medical%20profiling%20and%20online%20medicine%20-%20the%20ethics%20of%20personalised%20healthcare%20in%20a%20consumer%20age%20(Web%20version%20-%20reduced).pdf).
20. Organisation for Economic Co-operation and Development, OECD Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing, *available at* <http://www.oecd.org/dataoecd/43/6/38839788.pdf>.

21. Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society, U.S. System of Oversight of Genetic Testing: A Response to the Charge of the Secretary of Health and Human Services, *available at* http://www4.od.nih.gov/oba/sacghs/reports/SACGHS_oversight_report.pdf.
22. Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society, Direct-to-Consumer Genetic Testing, *available at* http://oba.od.nih.gov/oba/SACGHS/reports/SACGHS_DTC_report_2010.pdf.
23. Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society, Genetics Education and Training, *available at* http://oba.od.nih.gov/oba/SACGHS/reports/SACGHS_education_report_2011.pdf.
24. UK House of Lords Science and Technology Committee, Genomic Medicine Volume I: Report, *available at* <http://www.publications.parliament.uk/pa/ld200809/ldselect/ldsctech/107/107i.pdf>.
25. United States Government Accountability Office, Nutrigenetic Testing: Tests Purchased from Four Web Sites Mislead Consumers, *available at* <http://www.gao.gov/new.items/d06977t.pdf>.
26. United States Government Accountability Office, Direct-to-Consumer Genetic Tests: Misleading Test Results Are Further Complicated by Deceptive Marketing and Other Questionable Practices, *available at* <http://www.gao.gov/new.items/d10847t.pdf>.
27. Vorhaus, Daniel, Clearing a Path for DTC Oversight, Presentation at FDA Advisory Panel meeting (March 2011), *available at* <http://www.fda.gov/downloads/AdvisoryCommittees/CommitteesMeetingMaterials/MedicalDevices/MedicalDevicesAdvisoryCommittee/MolecularandClinicalGeneticsPanel/UCM248634.pdf>.
28. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/GeneTests/static/whatsnew/labdirgrowth.shtml>.
29. http://www.amazon.com/23andMe-Personal-Genome-Service-Information/dp/B002QPR852/ref=sr_1_1?ie=UTF8&s=hpc&qid=1282816037&sr=1-1.
30. <http://dealbook.blogs.nytimes.com/2010/05/11/start-up-may-sell-genetic-tests-in-stores/?scp=2&sq=Walgreens%20%20Pathway%20Genomics&st=cse>.
31. <http://query.nytimes.com/gst/fullpage.html?res=9501E1DB1238F935A15755C0A96E9C8B63&sec=&spon=&pagewanted=all>.
32. <http://www.phgfoundation.org/news/5526/>.
33. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/GeneTests/static/whatsnew/labdirgrowth.shtml>.
34. <http://www.accessdata.fda.gov/scripts/cdrh/cfdocs/cfPCD/classification.cfm>.

35. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/GeneTests/static/concepts/primer/primerwhatistest.shtml>.
36. http://www.bionews.org.uk/page_13827.asp.
37. http://www.oecd.org/document/32/0,3746,en_2649_37437_2403040_1_1_1_37437_00.html.
38. <http://www.eurogentest.org/web/db/news/167/index.xhtml>.
39. <http://www.genomesunzipped.org/2011/03/people-have-a-right-to-access-their-own-genetic-information.php>.
40. <http://www.genomicslawreport.com/index.php/2009/09/02/genetic-exceptionalism-and-paternalism-themes-in-new-german-legislation/>.
41. <http://www.fda.gov/downloads/MedicalDevices/ResourcesforYou/Industry/UCM215240.pdf>.
42. <http://www.fda.gov/downloads/MedicalDevices/ResourcesforYou/Industry/UCM215242.pdf>.
43. <http://www.genomicslawreport.com/index.php/2010/06/11/what-five-fda-letters-mean-for-the-future-of-dtc-genetic-testing/>.
44. <http://www.genomicslawreport.com/index.php/2010/08/05/the-past-present-and-future-of-dtc-genetic-testing-regulation/>.

