



# 我国遗传咨询中的法律风险与对策研究

姜雯,王慧

南方医科大学卫生管理学院,广东 广州 510515

**摘要:**遗传咨询具有专业性、精准性、伦理化和法治化的特点。我国遗传咨询存在的法律风险包括遗传咨询人员资质不符、泄露个人基因信息、危害生物安全、基因歧视、侵犯患者知情同意权、侵犯家族成员生命健康权。文章建议完善我国遗传咨询的对策,包括完善遗传咨询师的资格认证、完善个人基因信息保护的规定、完善规避生物安全风险的规定、完善反基因歧视的规定、完善患者知情同意权的规定、完善家族成员生命健康权保护的规定。

**关键词:**遗传咨询;法律风险;基因信息

中图分类号:D922.16

文献标志码:A

文章编号:1671-0479(2023)05-430-004

doi:10.7655/NYDXBSS20230506

我国于2016年实施全面“两孩”政策,2021年开放“三孩”政策,2022年党的二十大提出建立生育支持政策体系。上述政策有利于改善我国人口结构,积极应对人口老龄化困境。在我国,出生缺陷和高死亡率肿瘤的防治工作面临着严峻挑战,而临床遗传精准诊断正是迎接挑战的新型健康技术惠民工程,规范的遗传咨询不可或缺<sup>[1]</sup>。遗憾的是,我国关于遗传咨询的法律法规尚不健全,学术研究的成果较少。因此,有必要探讨遗传咨询中的法律风险及其对策,以期通过完善我国相关立法,促进遗传咨询服务的健康发展,增进民生福祉。

## 一、遗传咨询的概述

### (一)遗传咨询的概念

“遗传咨询”(Genetic Counseling)一词最早由美国科学家Sheldon C. Reed于1947年提出。根据美国人类遗传学会特设委员会的说法,遗传咨询解决了与家庭中遗传性疾病的发生率或风险相关的人类问题<sup>[2]</sup>。随着遗传学知识不断丰富和技术不断进步,遗传咨询的概念也在逐步发展和完善。2006年,美国国家遗传咨询师协会(NSGC)重新界定遗传咨询,是指帮助人们理解和适应遗传因素对疾病的作用及其对医学、心理和家庭影响的程序<sup>[3]</sup>。

2015年2月,中国遗传学会遗传咨询分会成立,

其将“遗传咨询”定义为:遗传咨询是联合人类基因组技术和人类遗传学知识,为患者开展遗传咨询、基因诊断、遗传病治疗等相关医学服务。

### (二)遗传咨询的特征

#### 1. 专业性与精准性

遗传咨询需要由具备遗传学、医学知识和技能的专业人员提供,这些人员需要经过专业化程度高、针对性强的培训。同时,遗传咨询具有个性化特点,需根据个体或家族的具体情况进行评估和咨询,以便患者或家族做出明智的决策。

#### 2. 伦理化与法治化

遗传咨询需遵循伦理原则。我国《产前诊断技术管理办法》的配套文件《遗传咨询技术规范》规定了心理疏导、保密和知情同意的原则;《上海市遗传咨询技术服务管理办法(2018版)》明确提出知情同意、保护隐私、非指导性咨询和情感支持原则;山西省卫健委发布的《产前诊断技术管理办法实施细则》,要求遵循孕妇自愿和知情选择的原则。

在法律方面,我国遗传咨询医师必须遵守《中华人民共和国宪法》《中华人民共和国母婴保健法》《中华人民共和国民法典》《中华人民共和国个人信息保护法》《中华人民共和国生物安全法》《中华人民共和国医师法》《中华人民共和国刑法》等相关规定,例如尊重患者的人格尊严、自主权,保护患者的

**基金项目:**教育部国别和区域研究课题“大数据时代个人健康信息保护的立法比较与对策建议”(19GBQY037)

**收稿日期:**2023-08-18

**作者简介:**姜雯(1978—),女,湖北宜昌人,博士,副教授,硕士生导师,研究方向为卫生法学,通信作者,cloudginger@126.com。

基因信息等。

### (三)遗传咨询的现状与趋势

中国的遗传咨询起步较晚,随着生物技术和医学水平的发展,国家逐渐予以重视,但也存在人力资源不足、人员资质不符、服务普及率不高、公众认知匮乏等问题。当前,中国遗传咨询的发展趋势也很明显:一是越来越具有个性化和精准化;二是注重多学科融合,为患者及其家属提供更加全面的服务;三是发展信息化和数字化服务,采用先进的远程会诊、互联网平台、移动应用等技术手段。

## 二、我国遗传咨询中存在的法律风险

### (一)存在遗传咨询人员资质不符的风险

目前,尚无国家机关层面认证的遗传咨询师职业,也没有全国统一标准的遗传咨询培训、分类服务体系、诊疗规范和行业指南。在医疗实践中,常见的是儿科和妇产科医师顺带提供了遗传咨询服务<sup>[4]</sup>。在其他与遗传咨询相关的领域,如癌症风险预测等,也没有专门的遗传咨询师,存在较大的人才缺口。

由于遗传咨询具有专业性,有其自身的伦理原则和服务宗旨,不仅要面对患者的遗传性疾病,还要充分考虑患者的心理承受力和心理健康。美国国家遗传咨询师协会指出,遗传咨询师在医学遗传学和咨询方面接受过高级培训,以指导和支持患者寻求更多关于遗传疾病和病症如何影响他们或家人的信息,并根据个人和家族史来解释基因检测结果。遗传咨询师从事产前、儿科、肿瘤学、神经病学、眼科、精神病学和其他领域的专业工作,还可以胜任医疗保健和遗传学领域中涉及研究、教育、工业、营销等角色。美国遗传咨询师委员会(ABGC)定义了22种以实践为基础的能力,即初级遗传咨询师必须具备跨越四个领域的能力:①遗传专业知识和分析;②人际交往、社会心理和咨询的技能;③教育;④专业发展和专业实践<sup>[5]</sup>。

因此,没有接受系统化的培训,是不具备资质的。然而,人才缺口客观存在,实践中有不符遗传咨询专业性要求的人员也提供了遗传咨询服务,给个人、家庭、家族、社会和国家利益带来风险。

### (二)存在泄露个人基因信息的风险

《中华人民共和国母婴保健法》第三十四条要求工作人员为当事人保守秘密。《中华人民共和国民法典》和《中华人民共和国个人信息保护法》均明确规定了保护个人生物识别信息,显然是包括基因信息的。

在遗传咨询中,泄露患者基因信息的风险表现为以下方面。第一,医生保密观念薄弱。例如,在办公室内随意放置、丢弃患者纸质病历;在某个患

者纸质病历上,为其他患者写医嘱;无关人员可以浏览患者电子病历;与无关人员交谈患者病情;在公开场合交流防治方案;在社交媒体上披露患者遗传疾病等。第二,医疗机构设置标准有偏差。一些咨询门诊尚未提供单独的房间用于遗传咨询,很多时候是多位医生共用一个诊室,患者的隐私权无法得到有效保障<sup>[6]</sup>。第三,远程医疗带来新的挑战。美国国家遗传咨询师协会表示,在新冠大流行之前,只有不足半数的遗传咨询师使用过远程医疗,而在大流行期间,几乎所有人都使用了远程医疗<sup>[7]</sup>。在我国,新冠疫情也为远程医疗创造了扩展空间。但是,我国当前缺乏医疗信息安全法规,监管不到位,欠缺隐私保护意识,造成了远程医疗中患者隐私保护不足的局面<sup>[8]</sup>。因此,对于基因信息这种极度敏感的个人敏感信息,通过远程医疗模式进行遗传咨询,患者隐私泄露风险加大。

### (三)存在危害生物安全的风险

根据《中华人民共和国生物安全法》第三条、第五十五条、第八十五条的规定,生物安全是国家安全的重要组成部分,人类遗传资源包括人类遗传资源材料和人类遗传资源信息,采集、保藏、利用、对外提供我国人类遗传资源事关公众健康、国家安全和社会公共利益。第八十六条规定,属于国家秘密的生物安全信息,应当依照《中华人民共和国保守国家秘密法》和国家其他保密规定管理。在遗传咨询中,患者将提供其遗传资源,因此遗传咨询人员务必谨慎处理。一旦遗传咨询人员对存储的患者遗传资源处理不当,特别是涉及众多患者时,将可能引起危害基因安全的风险。

另外,遗传咨询也涉及军事风险。在美国,精准医疗是军队医疗先锋的重要组成部分。预测性基因检测(PGT)可用于医学评估和作战计划。美国军方常规基因检测是出于医疗目的,如在入伍时进行两次基因筛查测试:一是葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症(G6PD),患者会出现严重的溶血反应,可能危及生命;二是镰状细胞特性(SCT),具有这种特性的个体面临风险,包括与劳累有关的疾病,在某些情况下甚至是死亡。对现役军人进行预测性基因检测,可以降低军人患病和受伤的风险,促进军人身心健康,增强部队福祉,促成军人高效完成任务,减少军人和退伍军人的医疗成本与其他成本<sup>[9]</sup>。2019年,美国国防部备忘录警示军人,直接面向消费者的基因检测(direct-to-consumer, DTC)大体上不受监管,可能会暴露个人基因信息,造成危害安全的后果,增加联合部队的风险。并且,科学界担心外部各方出于可疑目的利用基因数据,包括大规模监视、在未经授权或不知情的情况下跟踪个人。《中华人民共和国生物安全法》第八十七条已

要求中央军事委员会依照该法中的原则另行规定中国人民解放军、中国人民武装警察部队的生物安全活动,因此遗传咨询人员的不法行为将可能引发军事风险。

#### (四)存在基因歧视的风险

遗传咨询的结果涉及患者或家族的遗传健康状况,存在遗传歧视的风险,容易引发就业歧视、保险歧视等后果。当前,《中华人民共和国民法典》第一千零九条要求从事与人体基因、人体胚胎有关的医学活动,不得违背伦理道德,不得损害公共利益。但是,此项规定只能约束遗传咨询人员,令其不做出歧视患者的行为、不发表歧视患者的言论,而对其他个人或组织的歧视言行无能为力。例如,《中华人民共和国劳动法》要求用人单位应当定期对从事有职业危害作业的劳动者和未成年工进行健康检查。对此,有学者质疑会诱发就业基因歧视的法律风险<sup>[10]</sup>。还有,我国《遗传咨询技术规范》规定了遗传咨询的对象,其中大部分是夫妻,这难免引发夫妻间一方对另一方家族成员的歧视,造成对另一方家族成员的伤害。

#### (五)存在侵犯患者知情同意权的风险

“非指导性咨询”是指,遗传咨询医生采取中立态度,仅阐明再发风险、病程、预后等,不帮助、不暗示患者,由患者自己做出决定,并且不评价患者的决定。它是遗传咨询的一项基本原则<sup>[3]</sup>。让患者享有自主权,前提是遗传咨询医生进行了充分、详细的告知与说明,就是让患者充分行使知情同意权。在实践中,遗传咨询人员故意或不慎违背了非指导性咨询原则,将可能侵犯患者的知情同意权,给患者和家庭利益造成损失。

#### (六)存在侵犯家族成员生命健康权的风险

在遗传咨询实践中,医生会遇到患者不愿意或拒绝告知家族成员有遗传疾病风险的情况。例如国外一个案例显示,Andrew患有威尔逊氏症,其弟Martin和妹Alison都有四分之一的患病风险。这种疾病在症状前阶段是可以治疗的。一位医生同时是三人的全科医生。医生从Andrew那里得知弟妹都没有接受过咨询和检查,并且Andrew也知道弟妹面临的潜在后果,但是他拒绝医生将其病情告知弟妹。作为Martin和Alison的全科医生,如果不告知Martin和Alison,也会侵犯他们的健康权<sup>[11]</sup>。

### 三、完善我国遗传咨询的对策

随着现代医学的发展,遗传咨询及其服务体系也在不断完善中。为了提高遗传咨询的质量,需从法制上进行规范。本文建议国家卫生健康部门以部门规章或者部门规范性文件的形式,出台专门的、体系化的“遗传咨询管理规范”。

#### (一)完善遗传咨询师的资格认证

在我国,有必要对遗传咨询师进行资格认证,确保遗传咨询师具有必要的知识、技能和专业素养。因此,“遗传咨询管理规范”理应覆盖所有需要进行遗传咨询的领域。在此规范中,明确“遗传咨询师”的定义,建立统一的遗传咨询师资格认定系统,对拟从业人员进行严格的培训和考核,并且由专门机构监管遗传咨询师的认证和考核工作,确立奖励和处罚制度,立足于提供真正专业、权威的遗传咨询服务。

#### (二)完善个人基因信息保护的规定

尽管《中华人民共和国母婴保健法》《中华人民共和国民法典》《中华人民共和国个人信息保护法》均要求保护基因信息,但是没有关于遗传咨询中保护基因信息的具体规则。所以,“遗传咨询管理规范”应当包含具体规则,使其具有可操作性和针对性,可适用于遗传咨询的各种场景,不仅对遗传咨询师具有规制作用,而且对患者具有教育作用和指引作用。

#### (三)完善规避生物安全风险的规定

《中华人民共和国生物安全法》和《中华人民共和国人类遗传资源管理条例》侧重于保障公众健康、社会公共利益和国家安全。“遗传咨询管理规范”务必明确表示《中华人民共和国生物安全法》《中华人民共和国人类遗传资源管理条例》《中华人民共和国保守国家秘密法》等是其立法依据,并按照《中华人民共和国生物安全法》《中华人民共和国人类遗传资源管理条例》《中华人民共和国保守国家秘密法》和国家其他保密规定,以及中央军事委员会的另行规定,为遗传咨询师确立相应的行为规则以及处罚措施。

#### (四)完善反基因歧视的规定

在美国,公众担心对他们的遗传物质进行采样、分析会引发基因歧视,因此基因检测受到了阻碍。为了消除公众的这种恐惧,美国在2008年颁布了《反基因歧视法》(GINA),涉及两个潜在的歧视领域——健康保险和就业<sup>[12]</sup>。

对于我国,“遗传咨询管理规范”应当制定反基因歧视的条款:一方面,要求遗传咨询师不为用人单位提供关于劳动者基因信息的咨询服务,不为学校提供关于学生基因信息的咨询服务,司法机关、执法机关基于公共利益要求提供相应服务的除外;另一方面,要求接受遗传咨询的对象,在接受遗传咨询之前签署反歧视协议,不得歧视有遗传疾病的相关人员,不实施歧视行为和不发表歧视言论,不得以任何歧视的手段伤害相关人员。

#### (五)完善患者知情同意权的规定

非指导性咨询是遗传咨询的一项重要原则,但是在复杂的遗传咨询环境中,该原则也并非没有例

外的可能。比如,患者的心理极度脆弱,认为生活没有希望,遗传咨询师就有必要衡量轻重,是告知患者遗传疾病的真相,还是善意地隐瞒,以避免患者自杀、自伤等行为。因此,我国“遗传咨询管理规范”应当对患者知情同意权设定例外情况,即在患者有自杀、自伤的危险时,遗传咨询师应当隐瞒相关信息。

#### (六)完善家族成员生命健康权保护的规定

根据遗传医学,患者被确诊遗传疾病,当其家族成员面临同样的患病风险时,会存在患者的隐私利益与家族成员生命健康利益冲突的情况<sup>[13]</sup>。对此,我国“遗传咨询管理规范”有必要做出规定,例如在患者拒绝告知其家族成员存在生命健康风险时,遗传咨询师首先应当鼓励患者主动告知。如果患者坚决不主动告知,也不同意遗传咨询师告知,在家族成员的生命健康遭受紧迫威胁的时候,遗传咨询师有义务告知家族成员。在这种情况下,由于家族成员的生命健康利益优于患者的隐私利益,遗传咨询师不承担侵权责任。

在我国,随着生物医学发展和生育政策调整,合法合规的遗传咨询利国利民。为了提升遗传咨询服务的法治化与专业化水平,国家卫生健康部门有必要尽快出台“遗传咨询管理规范”。为提升公众对遗传咨询的认知水平,卫生健康部门、教育部门、社区可以协作,共同推进遗传咨询服务的进步与发展。

#### 参考文献

[1] 陆国辉,许艺明,张巍. 准确的基因变异解读和遗传咨询在罕见病精准医学中的重要作用[J]. 科技导报, 2016,34(20):56-63  
[2] ZAKARIA W N A, YOON S Y, WIJAYA A, et al. Global trends and themes in genetic counseling research[J]. Eur J Hum Genet, 2023,31(10):1181-1184

[3] 王延光. 遗传咨询伦理[J]. 医学与哲学(A), 2018, 39(11):34-36  
[4] 王晨霖,杨芳,罗桂英. 全面“二孩”背景下我国遗传咨询服务法治保障探微[J]. 南京医科大学学报(社会科学版), 2020,20(5):418-424  
[5] HELLOWIG L D, KROKOSKY A, VARGASON A, et al. Genetic counseling considerations for military beneficiaries[J]. Mil Med, 2021, 187(Suppl 1):36-39  
[6] 睢素利. 关于遗传咨询及其相关伦理问题探讨[J]. 中国医学伦理学, 2012, 25(2):154-156  
[7] ALLISON C O, PRUCKA S K, FITZGERALD-BUTT S M, et al. Comparison of willingness and preference for genetic counseling via telemedicine: before vs. during the COVID-19 pandemic[J]. J Community Genet, 2022, 13(4):449-458  
[8] 马文瑞,于凯,姜茂敏. 互联网医疗患者隐私保护对策探讨[J]. 中国卫生事业管理, 2021, 38(5):366-368, 389  
[9] MAXWELL J M, EFTHIMIOS P. Predictive genetic testing by the U.S. military: legal and ethical issues [J]. Mil Med, 2021, 186(7-8):726-732  
[10] 王康. 基因正义论——以民法典编纂与基因歧视司法个案为背景[J]. 法学评论, 2019, 37(6):147-159  
[11] LEUNG W C, MARIMAN E C, VAN DER WOUDE J C, et al. Results of genetic testing: when confidentiality conflicts with a duty to warn relatives [J]. BMJ, 2000, 321(7274):1464-1466  
[12] FELDMAN E A. The Genetic Information Nondiscrimination Act (GINA): public policy and medical practice in the age of personalized medicine [J]. J Gen Intern Med, 2012, 27(6):743-746  
[13] 马伟. 遗传病防治中隐私权保护的利益冲突与消解[J]. 中国卫生法制, 2020, 28(2):19-24

(本文编辑:姜鑫)

## Research on legal risks and countermeasures of genetic counseling in China

JIANG Wen, WANG Hui

School of Health Management, Southern Medical University, Guangzhou 510515, China

**Abstract:** Genetic counseling has the characteristics of professionalism, precision, ethics and the rule of law. The legal risks of genetic counseling include unqualified genetic counselors, disclosure of personal genetic information, endangering biosafety, genetic discrimination, violation of patients' rights to informed consent and family members' rights to lives and health. The article suggests refining genetic counseling in China, including improving the qualification certification of genetic counselors, the regulations on the protection of personal genetic information, the regulations on avoiding biosafety risks, the regulations against gene discrimination, the regulation of the right to informed consent and right to life and right to health.

**Key words:** genetic counseling; legal risk; genetic information