



# 全面“二孩”背景下我国遗传咨询服务法治保障探微

王晨霖<sup>1</sup>, 杨芳<sup>1</sup>, 罗桂英<sup>2</sup>

1. 安徽医科大学医学人文研究中心, 安徽 合肥 230032; 2. 安徽医科大学第一附属医院生殖医学中心, 安徽 合肥 230032

**摘要:**随着2016年我国“二孩”政策的正式实施,生育权逐步开放,越来越多的高龄夫妇希望借助现代医学技术的帮助生育出健康的下一代。而我国负责解读现代基因检测结果和疾病之间关系的遗传咨询行业却起步迟,发展慢,至今既没有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及分类服务体系,这极易导致各方主体在对应的医疗服务中出现合同纠纷甚至侵权现象。文章从遗传咨询的现状和存在的问题入手,对我国遗传咨询服务的主体权利、行业规范、咨询模式等进行法律层面思考,以期为国家“十三五”科技创新专项规划中将有大量精准医学用于人口健康领域的未来做法治保障方面的微探。

**关键词:**遗传咨询;主体权利;行业规范;法治保障微探

中图分类号:D923.8

文献标志码:A

文章编号:1671-0479(2020)05-418-007

doi:10.7655/NYDXBSS20200505

## 一、健全我国遗传咨询服务的重要性

### (一)高出生缺陷率给家庭和社会带来巨大负担

我国自2016年全面实施“二孩”政策以来,35岁以上的妇女生育需求集中释放,高龄孕产妇产子代出生缺陷率逐年上升。一方面,高龄导致的高出生缺陷率使母体和子代面临更高的生育风险,另一方面,高出生缺陷率造成的或残或死后果也对家庭和社会带来巨大的压力和负担<sup>[1]</sup>。调研数据显示,39岁以上的妇女中卵细胞存在染色体异常的占75%,产妇产龄每增加5岁,缺陷儿出生率就呈几何倍数增加,以21三体(唐氏)综合征为例,孕妇年龄在18~19岁时发生率为1/100,25岁时为1/350,28岁时为1/100,35岁以上时为1/35。国家科技部“生殖健康及重大出生缺陷防控研究”2016—2018重点专项研究指南的数据表明,我国孕产妇的流产概率也与年龄呈正相关,“80后”流产率为15%，“70后”为25%，而“60后”更是超过50%，出生缺陷率以每年新增约90万例的速度逐年上升。根据“健康与疾病的发育起源

(DOHAD)”学说<sup>[2]</sup>,出生缺陷处于人类各类疾病的“源头”,在城市和农村小于1岁的居民疾病死因构成中,先天畸形、染色体异常类因素占到了将近1/4<sup>[3]</sup>,30%有出生缺陷的患儿都会在5岁前死亡<sup>[4]</sup>,在出生缺陷的病因中,遗传因素(直接20%~30%或间接60%~70%)占到了80%<sup>[5]</sup>。所以在“二孩”背景下,行使人们在精准医学中的权利,从遗传学角度彻底对病因进行防治,是降低出生缺陷,提高人口质量的有效途径。

### (二)遗传咨询成为降低出生缺陷的必然选择

为全面落实《国家中长期科学和技术发展规划纲要(2006—2020)》,国家投入了大量资金将“生殖健康及重大出生缺陷防控研究”列为2016年优先启动的重点专项进行研究并实施,这充分表明国家加强妇幼健康生育服务的决心和魄力。但医学天生就不仅仅是科学,它还是人学,所以从遗传学角度解决生育服务领域的问题能否成功,不仅取决于医学技术的投入是否到位,还取决于医疗服务的跟进是否匹配。而遗传咨询,就是一项为遗传检测的技

**基金项目:**安徽省高等学校人文社会科学研究重大项目“人类基因编辑技术的伦理调控与法律规制研究”(SK2017ZD13);安徽省高等学校人文社会科学研究重点项目“遗传咨询中的伦理与法律问题研究”(SK2018A0166)

**收稿日期:**2020-01-06

**作者简介:**王晨霖(1983—),女,江苏苏州人,副教授,研究方向为医学伦理与卫生法律;罗桂英(1968—),女,安徽合肥人,副主任护师,研究方向为辅助生殖,通信作者,luogyhsz@126.com。

术提供临床咨询解读的服务。一名好的遗传咨询师不仅可以正确解读检测报告,还能根据来访者的家族史、医疗史和检测目的,给出最适合来访者的基因检测产品建议;以及综合检测报告和所有能获得的信息,评估疾病发生或复发的概率,进行疾病遗传、检测、管理、预防等知识的传授;甚至帮助不具备自主决定权的来访者做出最有利于其利益的选择,理性面对致病风险,同时疏导检测结果对受试者可能产生的心理问题,防止造成二次伤害。医学遗传学研究表明,不仅仅是生育,几乎所有的疾病都包含着遗传因素的成分,所以,依靠解读基因检测结果,进行基因诊断,最终应用于临床,促进患者在充分行使知情同意权的基础上做出不违背伦理和法律选择的结果,并悦纳这种结果,得以拥抱“健康孩”的方法——遗传咨询,就是一座桥梁,一头连接起实验室的基因测量与临床医疗的门诊咨询,另一头连接着医生的遗传诊断与患者的知情选择,在精准医学和目标医学的发展中发挥着越来越重要的作用。

## 二、我国遗传咨询发展现状

随着基因检测在诊断和临床治疗中的应用越来越广泛,遗传咨询也越来越重要<sup>[6]</sup>,但如此重要的职业在我国却迟迟没有行业设置,继而引发业界近年来的各种探索和思考。

### (一)国外遗传咨询发展历史

遗传咨询这一概念最早由美国生物和遗传学家 Sheldon C. Reed 在 1947 年提出,到 2006 年美国国家遗传咨询协会又重新定义了它,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、心理和家庭影响的过程<sup>[7]</sup>。第一,通过分析家族史和疾病史,评估遗传病的发生和再发风险率;第二,进行有关疾病的遗传方式、实验室检测、治疗或控制病情、预防疾病等教育,并提供与疾病有关的各种可以求助的渠道、诊疗去向及目前研究现状和进展;第三,促进知情选择和对所患疾病及其再发风险的逐步认知和接收<sup>[8]</sup>。因此,遗传咨询从内容上看既包括针对染色体异常的生育遗传咨询,也包括为预防和干预复杂疾病(如癌症的遗传易感性有时是由一个高风险的单个遗传变化引起的<sup>[9]</sup>)而进行的非生育遗传咨询。随着互联网的普及和发展,遗传咨询的方式还从传统的门诊咨询模式扩大到网络咨询模式<sup>[10]</sup>,为人们的就诊提供多元化的选择。

欧美等一些国家早在三四十年前就已经建立起了较为完整的遗传咨询师培训和管理体系<sup>[11]</sup>。以美国为例,从 20 世纪 50 年代末出现第一个遗传咨询门诊开始,到 70 年代建成第一个专门的遗传咨

询中心,已逐步建立起一套从人员到服务的全方位遗传咨询发展体系<sup>[12]</sup>。如在遗传咨询的主体设置上,明确规定只有遗传咨询师、临床遗传专科医师、遗传诊断师、遗传护士才能为患者提供遗传咨询,对咨询关系中的医方主体进行了明确的范围界定。在遗传咨询培训体系上,先设置专业的机构制订遗传咨询指南,再设置专门的遗传咨询委员会和专业的遗传咨询培训机构,按照遗传咨询指南的内容对准从业人员进行系统的指导和培训工作。在遗传咨询师的资质认证上,对辖区内申请执业的人员,要求其通过严格的理论和实践培训并进行考核,获得具有国家职业资格认定的机构颁发的认证后方能分级执业。与此同时,欧洲一些国家在遗传咨询医方主体设置上也经历了一个由社会工作者、临床遗传医师或由工作在临床遗传医生身边的护士共同作为咨询主体,过渡到由受过硕士水平培训的专职咨询师单独作为咨询主体的过程。比如在英国,申请者就需要有护理专业背景并经过遗传咨询的专业培训或者具备遗传咨询专业的硕士学位,并在遗传护士和咨询师协会登记注册后,才成为注册遗传咨询师。

### (二)国内遗传咨询发展现状

相较于国外已有的较为成熟和系统的遗传咨询服务,我国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及分类服务体系。我国的遗传咨询服务最早是在经卫生行政部门许可的国家级、省级开展产前诊断的医疗保健机构中,由儿科或者妇产科具有遗传医学背景的医师经过培训来进行的,严谨而言应该被称为遗传学上的咨询。到了 2010 年,经政府相关部门批准,全国高建委基因健康产业专业委员会牵头,启动了“专业人才培养工程”项目,主要针对从事基因健康产业宣传、推广、辅导及培训的工作人员(具备基因健康咨询员、健康顾问证书)进行“基因检测咨询师”培训,考核合格后,颁发人力资源和社会保障部、工业和信息化部、全国工商联、全国高建委基因健康产业专业委员会共同签发的《国家 653 工程专业技术人才培养证书》。接下来是 2013 年,复旦大学生命科学院开展了专门针对遗传咨询的培训,时长半年,结业后获得其颁发的课程学习证明,并可报名参加中国优生优育协会组织的考试,合格后再获得由中国优生优育协会颁发的遗传咨询师证书。2015 年 1 月,华大基因学院采用慕课网络授课形式,提出遗传咨询人才培养的三级体系:面向非临床医生的遗传咨询顾问培训、面向专科医生的专业遗传咨询师培训和全科遗传咨询师的学历教育,开启了大规模培训遗传咨询师的探索。1 个月之后,2015 年 2 月,中国遗传学会遗传咨询分会成立,

截至2019年4月,一共主办了十四届遗传咨询初级班,四届中级班(儿科专场、生殖专场、产前专场)和两届高级班,通过集中培训考核和远程培训后,授予由中国遗传学会遗传咨询分会和国家卫生健康委员会能力建设和继续教育中心颁发的遗传咨询岗位培训合格证书。

综上可知,国外已经有了较为完善和成熟的遗传咨询体系,而我国目前也处于多元化全面探索阶段,截至2019年上半年,中国遗传咨询分会通过委员制度认可的71位委员、18位顾问、每期培养的250名学员形成的全国范围内不足5000名的各级遗传咨询师,目前已是国内相对最专业的遗传咨询专家了,但这仅有的“民间”培训结果还远远达不到实际临床中每年所需要的中高级专业职业人员的数目,这就造成队伍建设不足而引发的主体资格、培训体系、服务模式各方面的法律问题。为促进我国遗传咨询的快速发展,推动建立权威、科学、规范的遗传咨询师国家职业标准,国家卫生健康委能力建设和继续教育中心邀请人社部职业能力建设司、国家卫生健康委妇幼健康司,于2019年5月10日启动了“遗传咨询专项能力建设工程”,并于2019年6—8月完成了对我国医疗卫生服务基层机构的调研,了解基层机构的遗传咨询现状,以及组织筹建了遗传咨询师国家职业标准专家委员会,着手进行遗传咨询师职业标准(修)订、教学大纲编写等一系列工作,进一步探索建立权威、科学、规范的遗传咨询师国家职业标准,推动我国遗传咨询逐步走向正规化、标准化和职业化<sup>[13]</sup>。

### 三、我国现行遗传咨询服务中存在的问题

#### (一)医患双方主体权利均不完善

第一,医方遗传咨询师队伍不足,对应法律关系主体权利缺失。我国的遗传咨询服务起步晚,空白多,目前尚没有国家统一认可的遗传咨询师职业,以致目前的从业人员既无法具备遗传咨询服务法律关系中的遗传咨询师主体资格,也无法具备医患纠纷鉴定程序法律关系中的专家辅助人主体资格。具体来说,首先,由没有专门执业资质的医师充当遗传咨询师,在没有专门分诊的遗传咨询门诊中进行(绝大多数是在儿科和妇产科等相关门诊的治疗过程中进行的顺带诊疗行为)的带有遗传咨询性质和服务内容的服务既不专业,也不权威,且没有全国统一、规范的诊疗规范及行业指南作为执业的标准。这会导致以下情况,一方面,作为医疗服务合同的医方主体,其进行的遗传咨询服务没有法律依据(没有全国统一的诊疗规范,没有统一的资质认

定标准),会引发法律纠纷,而在纠纷解决过程中,又因其缺乏执业资质,在遗传咨询服务这一医疗服务合同法律关系中陷于无资质的不利地位;另一方面,目前执业医师进行遗传咨询的依据只能来源于民间基因检测公司、生物检测公司等非本医疗机构检测的数据和结果,一旦这些检测结果本身有误,由此产生的遗传咨询服务也必然会出现纠纷,而解决纠纷时需要主体进行责任界定,遗传咨询服务从业人员又因缺乏执业资质而在纠纷解决中丧失对应权利,陷于不利的诉讼地位。其次,根据《中华人民共和国民事诉讼法》第一百九十七条第二款的规定,公诉人、当事人、辩护人和诉讼代理人可以申请法庭通知有专门知识的人出庭,就鉴定人作出的鉴定意见提出意见。也就是说,在医疗纠纷案件中,遗传咨询师作为具有专门知识的专业人员,经过专门机构的申请,是具有成为专家辅助人的可能的,且第一百九十七条第三款明确指出,专家辅助人比照鉴定人的有关规定适用。我国目前鉴定人是分级考核并由鉴定机构聘任来组成的,相形之下专家辅助人也应该具有类似培训和认定机制,否则将无法成为医疗纠纷鉴定中的专家辅助人。所以,遗传咨询行为本身的专业性要求与从业人员实际诊疗活动中法律主体资质缺失之间的矛盾,将造成从业人员在医患纠纷中成为被动和不具合法身份的一方,必须引起重视。

第二,咨询方作为遗传咨询服务对象,权利保护不充分。遗传伦理学的最高准则是尊重主体人格。落实在遗传咨询服务中就要求在遗传咨询、基因检测各个环节,都应该充分尊重患者、来访者或遗传资源提供者的人格权,需要其行使具体的同意权而非概括的同意权才能使用,否则不得使用。但我国目前没有明确的专门规定患者权利的法律。2019年7月1日实施的《人类遗传资源管理条例》第九条与第三十九条第二款规定了人类遗传资源知情同意原则的相关内容<sup>①</sup>。但近二十年来,随着基因检测技术的迅猛发展,基因检测的成本不断下降,许多由基因缺陷或者突变所导致的未来发作的疾病都能通过遗传咨询提前被预测从而被预防,所以以生物银行为代表的检测或研究机构在收集遗传资源时,应当在充分尊重和保护提供者知情同意权的基础上,对时效性也应该有所规范,应仅限于现在使用,不能用于未来所有可能开展的与生物银行设立目标相符的研究<sup>[14]</sup>。除此之外,世界上许多国家还对患者在知情权进行保护的基础上通过立法逐步确认对不知情权的保护,即在遗传咨询和基因检测领域,咨询者在接受检测前,医生在履行全

①采集、保藏、利用、对外提供我国人类遗传资源,应当尊重人类遗传资源提供者的隐私权,取得其事先知情同意,并保护其合法权益。

面的咨询告知程序基础上,由来访者(患者)进行明确意思表示不接受被告法定基因风险的权利,又谓之“知情的不知情权”<sup>[15]</sup>。这两方面的细化和推进我国目前还都没有,所以如何充分保护遗传咨询服务中咨询方的权利是需要我们继续思考、借鉴和完善的。

## (二)行业规范有欠缺

第一,现有的行业规范法律位阶较低。我国进行遗传咨询服务现有的依据主要散见于2002年颁布的《产前诊断技术管理办法》<sup>②</sup>,相关配套文件,如《开展产前诊断技术医疗保健机构的设置和职责》《开展产前诊断技术医疗保健机构的基本条件》《遗传咨询技术规范》和《从事产前诊断卫生专业技术人员的基本条件》<sup>③</sup>,以及2016年10月,国家卫生和计划生育委员会发布的《规范有序开展孕妇外周血胎儿游离DNA产前筛查与诊断工作的通知》,2017年2月中国遗传学会遗传咨询分会联合多位遗传咨询领域专家形成的《中国遗传咨询标准专家共识指南》和《遗传变异分类标准与指南》<sup>[16]</sup>。这些规范性文件虽然都为临床遗传咨询工作起到了及时而有效的指导,但其最高也只是行政法规部门规章级别的定位,在法律适用中位阶较低,从行业的长远发展来看尚需法律层面的构建来提高效力等级。

第二,现有的行业管理标准不规范。对于遗传咨询,中科院院士、遗传生物学家贺林曾表示:“国家未出台相关政策及指导性文件,有关部门未将其批准为新兴临床职业,相应培训体系和官方认证机构也未构建起来。”<sup>[17]</sup>再结合2019年7月1日施行的《中华人民共和国人类遗传资源管理条例》,我国目前对遗传资源、产前诊断、遗传咨询实行分级管理,统一审批,由各省、自治区、直辖市科学技术行政主管部门和卫生行政主管部门负责本地区的人类遗传资源管理工作。具体来说,目前的遗传咨询服务是通过卫生行政部门许可的国家级、省级开展产前诊断的医疗保健机构的儿科或者妇产科具有遗传医学背景的医师直接进行,也就是由大多数先证者(proband)在普通专科门诊就诊中发现自己罹患某种遗传疾病来启动的,如患儿是在儿科就诊中被定位的,胎儿是在妇产科或产前诊断中心产检中被发现的,然后由儿科或妇产科医师主导进行相关生物检材的提取,送交具备检测能力的基因检测公司(而非国家授权有资质的医院)进行检测,待检测结果出来后,再由儿科或者妇产科医师充当遗传咨询师将检测结果遗传学意义上的影响解释给患方家

属(父母);以及患儿父母日后基于知情选择权及国家的法律法规行使再次生育选择权时,有条件地选择专门的生殖中心问诊,希望通过遗传咨询,应对再次备孕过程中因基因缺陷可能引发的子代新一轮的出生缺陷。也就是说,以产前诊断服务为主,没有独立的遗传咨询学科或科室,即使是省级以上的大医院,真正懂遗传咨询的临床医生也不到5%,无法涵盖遗传咨询所需的全部。且许多医疗机构或者第三方遗传检测机构在临床中也存在较为严重的过度诊断或者诊断不足等无序状况<sup>[18]</sup>,所以在没有统一的认证机构、权威的认证体系和规范的行业规范及指南的情况下,分级执业、检测机构的资质和结果的认定标准也都无法定性,进而严重制约行业规范发展。

第三,咨询服务模式不健全。遗传咨询服务模式包括门诊咨询和网络咨询两种。门诊咨询是指将遗传咨询建立在医院、体检机构、妇幼保健院或其他医疗机构的门诊单位,咨询者主要通过遗传咨询师直面交流进行咨询,咨询过程中遵循自愿、尊重、保密等原则,同时强调心理治疗模式的遗传咨询方式<sup>[19]</sup>。而网络咨询,是特指以中国遗传网为载体,经该网站评估合格后作为网络遗传咨询师在该网为咨询者提供在线答疑的咨询方式,以及部分大型医院的官方网页提供遗传咨询领域在线答疑的遗传咨询方式<sup>[20]</sup>。这两种方式各有利弊,门诊咨询的好处是可以首诊患者,且能根据遗传咨询师的医疗方案设计患者的基因检测内容,准确性较好,弊端是隐私保护欠缺;而网络咨询的优势在于患者在时间选择上有更大的能动性,且对于表型明显的患者来说隐私保护上更好,但缺点则是由于不能面对面进行指导和沟通,遗传咨询师解读的范围更大程度上依赖于患者已经做过的未必准确和未必全面的遗传检测结果,准确性难免会有误差。但我国目前的遗传咨询几乎只是门诊咨询,很多门诊咨询还没有条件为每位从事遗传咨询的临床医师提供单独的门诊房间,只能两到三位医师共用一间诊室,患者的个人隐私和遗传信息容易泄露,且我国常年医疗资源紧张、患者人数众多,普通医师一般无法及时察觉和应对患者及其家庭因重大生活事件(遗传疾病基因携带者)而产生的一系列不良心理反应,也就不会为其提供及时、足够的心理干预或情感支持,患者的负面情绪就会扩大、泛化,直接影响治疗效果,严重时甚至造成自杀的后果<sup>[21]</sup>。尤其对于表型明显的遗传疾病患者(白化病、无眼畸形),让其在门诊进行咨询,

②第十八条:“既往生育过严重遗传性疾病或者严重缺陷患儿的,再次妊娠前,夫妻双方应当到医疗保健机构进行遗传咨询。医务人员应当对当事人介绍有关知识,给予咨询和指导。”

③从事产前诊断技术的卫生专业技术人员,必须经过系统的产前诊断技术专业培训,通过省级卫生行政部门的考核获得从事产前诊断技术的《母婴保健技术考核合格证书》,方可从事产前诊断技术服务。

更容易增加他们的心理压力,所以针对门诊咨询的制约性,如何在充分保护患者隐私权的基础上有条件地适用网上遗传咨询是必须探索的方向。

#### 四、完善我国遗传咨询服务的法律思考

##### (一)完善主体资格及权利

第一,设置国家执业遗传咨询师,促使医方在对应法律关系中主体适格。尽快制定全国统一的遗传咨询师执业标准,组织全国统一的遗传咨询专业技能资质认证考试,设立人力资源和社会保障部认可的执业遗传咨询师是我国遗传咨询服务行业发展的首要任务。一方面,只有通过严格的培训体系建立起全国范围内的遗传咨询师职业准入机制,才能最大程度地防止从业人员因身份缺失,或执业水平参差不齐,影响遗传检测报告的分析或咨询指导方案的实施效果而引发医患纠纷。另一方面,通过设置国家认可的执业遗传咨询师而具有“专家辅助人”身份的从业人员可以弥补我国目前鉴定人和鉴定机关制度中存在的弊端(立法不完备,自鉴自侦自检自审,结论相互矛盾,引发程序倒流;机构设置混乱,缺乏权威性;鉴定规则各不相同,缺乏统一性等),从而降低法院在医疗纠纷鉴定专业性标准和主体资格界定上的模糊性,有利于查明案件的事实真相和促进医疗纠纷的有效解决。

第二,加强咨询者相关权利的全面保护。知情权与不知情权本身就是相对而言的一组概念。知情权是指个人对其基因信息及与之相关的信息享有知悉的权利,是否知悉及知悉程度取决于个人<sup>[15]</sup>。在生物医学领域,知情权也一直是参与者的一项最基本权利,最初只设定为本人同意,后在《赫尔辛基宣言》第二十七条中又将其扩大到代理同意<sup>[14]</sup>。在我国的《中华人民共和国人类遗传资源管理条例》《涉及人的生物医学研究伦理审查办法(试行)》和《产前诊断技术管理办法》中也有原则性规定,但对民事行为能力欠缺行为人的知情权没有全面保护。在此可以借鉴国外的做法,通过对知情同意权主体进行细化来全面保护知情权,如在充分考虑和尊重未成年人意愿的前提下先由其代理人行使知情同意权,待其成年后,若其不同意,可通过自主声明拒绝或选择退出机制来行使不同意权。而不知情权是指个人有权选择是否被告知自身基因信息的权利,若其明确表示不愿意接受个人基因信息,则他人强行告知的行为就是对其权利的侵犯;即使一个人没有做出明确的意思表示,也应视基因信息的具体性质区别对待<sup>[22]</sup>。如世界医学大会在1995年修订的《患者权利宣言》第七条就明确指出,“除非基于保护他人生命的要求,否则,患者有权基于其明确的要求不被告知相应的信息”,瑞

士、法国、德国等国随后都在其国内法层面对不知情权做出了具体的规定<sup>[23]</sup>。所以,我国也可基于最佳利益、个人自主及私领域保护等考虑<sup>[15]</sup>,在遗传咨询中确立基因不知情权,并将其纳入民法一般人格权项下加以保护和规范,使咨询方的权利具有正当性。

##### (二)健全现有行业法律及规范培训体系

第一,提高行业规范法律位阶。上海市卫计委于2018年8月发布的《关于印发〈上海市遗传咨询技术服务管理办法(2018版)〉的通知》是上海地区颁发的首个针对遗传咨询服务的管理文件,在遗传咨询领域具有里程碑意义,对推动上海乃至全国遗传咨询的专业化、标准化和职业化起到积极作用,但其目前仍位于行政法规部门规章级别,从行业的长远发展来看还需要继续完善推动立法层面的构建来提高适用效力。

第二,促进培训体系正规化、标准化发展。因为遗传咨询是一个复合型专业性医疗行为,所以遗传咨询师的培训范围既要包括遗传医学,还要涵盖精准医学,并且具备心理咨询方法。2017年,“上海儿童医学中心遗传咨询师培训基地”正式挂牌<sup>[24]</sup>;上海市妇幼保健中心“上海市‘健康孩’协同创新中心”正式挂牌;《ACMG遗传变异分类标准与指南》中文版正式发布;由贺林院士主编、中国遗传学会遗传咨询分会全体委员共同编著,汇集了各类疾病的遗传咨询策略及大量遗传咨询典型案例,集各领域权威遗传咨询专家的宝贵经验于一体的遗传咨询培训重要教材《今日遗传咨询》出版……以中国遗传学会遗传咨询分会牵头所进行的一系列遗传咨询师培训已渐成正规化、标准化发展趋势,未来可继续积极延续其线上线下双管齐下的培训方式,通过为期一周至一个月(依据培训级别划分)的现场集中培训(遗传咨询基础理论、检测技术、临床应用和政策法规四个方面)加三个月的远程网络培训(每周发布一个视频),建立全国统一的遗传咨询师培训、认证、考核评级模式,最终颁发由国家人力资源和社会保障部认可的初级、中级、高级遗传咨询师证书,并对注册的遗传咨询师登记成名册,在咨询时借鉴大陆法系鉴定人名册制,由来访者自行选择遗传咨询师及网络、电话咨询或门诊面询,实现行业的规范化发展。

##### (三)健全咨询服务模式,帮助咨询者悦纳咨询结果

第一,医学普及与心理疏导结合。因遗传咨询所涉及的内容多易引起咨询者的情绪波动,从而引发普遍的紧张和焦虑<sup>[25]</sup>,且病与非病有时很难确定,所以在某种程度上需要采取咨访关系优先于医患关系的模式。如在生育遗传咨询领域,不孕不育

及先兆流产患者中大多存在焦虑、内疚等负面情绪,而这些不良情绪又会刺激神经系统,影响大脑皮层的活动功能,以致加重子宫收缩,严重的直接导致胚胎死亡<sup>[26]</sup>,但接受保胎治疗的高龄孕产妇往往对此不能正确认识,加上与家属间缺乏配合,普遍存在不同程度的心理障碍<sup>[27]</sup>。这就需要遗传咨询师将医学普及与心理疏导相结合,甚至在采集患者家族史和疾病史的过程之初就综合运用精神分析和人本主义疗法,对出现焦虑、抑郁倾向的患者,及时将遗传咨询转为心理咨询,建立咨访关系优先于医患关系的信念,加强信任,最大程度降低阻抗,促进来访者对错误信念进行认知改变,帮助其提升积极情绪,启动自我修复功能,严格杜绝因遗传咨询师原因(错误解读、错误履行告知义务或侵犯患者不知情权),给来访者造成难以量化的心理损害,甚至导致辅助生殖失败等不良结果,造成医患纠纷。

第二,门诊咨询与网络咨询并重。要健全遗传咨询服务模式,赋予咨询者和遗传咨询师充分的程序选择权,使其得以根据具体情况,自由选择门诊咨询或网络咨询。如针对表型明显的来访者,可以首选网络咨询,对于门诊咨询,则尽可能地提供有效的保密措施,提高来访者的安全感。在《遗传咨询技术规范》中规定的“遗传咨询门诊至少具备诊室一间,独立候诊室一间,检查室一间”的前提下,将遗传咨询室与诊室分开,保证遗传咨询师与来访者能在专门的房间内单独谈话,或在诊室里隔出几个单独区域,咨询时只留必要的医护人员在场,切实保护来访者的人格和个人隐私权。

随着现代医学的飞速发展,以遗传咨询和检测为核心的临床转化也在不断完善之中,正如贺林院士所指出的一样,“转化医学是口号,精准医学是标准,个体化医学是目标,而遗传咨询是纽带,贯穿始终”<sup>[28]</sup>。在生育领域,遗传咨询能够帮助育龄夫妻或患儿父母对子代的遗传致病性基因检测结果进行解读和筛查,做出对其最有利的选择,降低出生缺陷率,帮助越来越多的高龄父母实现得以拥抱“健康孩”的梦想;在非生育领域,遗传咨询能够通过解读某个高风险的单个遗传变化引起的癌症遗传易感性检测结果,将现代精准医学知识有效地传递给普通患者,帮助其理解基因诊断、基因编辑对其疾病治疗的意义,促成医患理性互动,最终悦纳医疗方案,达到更好的治疗效果,构建和谐的医患关系。

#### 参考文献

[1] 唐思敏,邓雪婷,李全朋,等. 胆管癌的表现遗传学进展[J]. 南京医科大学学报(自然科学版),2018,38(9):1322-1325  
[2] SUZUKI K. The developing world of DOHAD[J]. J Dev

Orig Health Dis, 2018, 9(3): 266-269  
[3] 中华人民共和国国家卫生和计划生育委员会. 2013 中国卫生统计年鉴[M]. 北京:中国协和医科大学出版社,2014:6  
[4] 中华人民共和国卫生部. 中国出生缺陷防治报告[R]. 2012  
[5] 李庆业. 出生缺陷的研究进展[J]. 中国社会医学杂志,2001(2):64-67  
[6] GSCHMEIDLER B, FLASTSCHER K T. Ethical and professional challenges of genetic counseling—the case of Austria[J]. Journal of Genetic Counseling, 2013, 22(6):741-752  
[7] CALLAHAN D. Ethics, law, and genetic counseling[J]. Science, 1972, 176(31):197-198  
[8] RESTA R, BIESECKER B B, BENNETT R L, et al. A new definition of genetic counseling: national society of genetic counselors' task force report[J]. Journal of Genetic Counseling, 2006, 15(2):77-83  
[9] 陈轶翔. 遗传咨询的辉煌之路[J]. 世界科学, 2016(8): 21-24  
[10] VOILS C L, VENNE V L, WEIDENBACHER H, et al. Comparison of telephone and televideo modes for delivery of genetic counseling: a randomized trial[J]. Journal of Genetic Counseling, 2018, 27(2):339-348  
[11] WILSON M G. Genetic counseling[J]. Current Problems in Pediatrics, 1975, 5(7):3-51  
[12] 马长艳. 关于当前医学遗传学教学的思考[J]. 南京医科大学学报(社会科学版),2003,3(4):440-441  
[13] 国家卫健委遗传咨询专项能力建设工程调研组完成临床调研工作[EB/OL].[2020-01-05]. <http://www.cbgc.org.cn/news/releases/2019/0813/912.html>  
[14] 伍春燕,焦洪涛,范建得. 论人类遗传资源立法中的知情同意:现实困惑与变革路径[J]. 自然辩证法通讯, 2016, 38(2):87-88  
[15] 田野,刘霞. 论基因不知情权[J]. 上海交通大学学报(哲学社会科学版),2017,25(1):42-50  
[16] 王秋菊,沈亦平,邬玲仟,等. 遗传变异分类标准与指南[J]. 中国科学(生命科学),2017,47(6):668-688  
[17] 张璐. 遗传咨询师:解码你的身体奥秘[J]. 四川劳动保障,2016(9):59  
[18] 孙丽雅,邢清和,贺林. 中国出生缺陷遗传学研究的回顾与展望[J]. 遗传,2018,40(10):14-27  
[19] 贺敏,李巍. 中国遗传咨询网——我国首个在线遗传咨询与遗传教育网站的开发[J]. 遗传,2007,29(3): 381-384  
[20] 张堃,裴雨晨,杨进,等. 复杂疾病的遗传咨询技术[J]. 基因组学与应用生物学,2014,33(4):916-919  
[21] ZIERHUT H A, MACFARLANE I M, AHMED Z, et al. Genetic counselors' experiences and interest in tele-genetics and remote counseling[J]. Journal of Genetic

- Counseling, 2018, 27(3):1-10
- [22] GRAMME T L. In defence of ignorance: Genetic information and the right not to know [J]. *Eur J Health Law*, 1999, 6(2):119-132
- [23] 袁志杰. 基因技术发展背景下的不知情权研究[J]. *政治与法律*, 2016(5):82
- [24] 学术快讯. 上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心成为中国遗传学会遗传咨询师培训基地[J]. *上海交通大学学报(医学版)*, 2017, 37(7):958
- [25] CLARKE A J, CARINA W P. Ethics in genetic counseling[J]. *Journal of Community Genetics*, 2018(10):3-33
- [26] 沈珍素, 应叶颖. 安宝治疗晚期先兆流产孕妇的护理[J]. *解放军护理杂志*, 2003, 20(11):26
- [27] 张艳杰. 不孕不育患者的心理特征与护理措施[J]. *实用妇科内分泌杂志*, 2016, 3(8):191
- [28] 吴月红. 反思“精准医学计划”为中国带来了什么——专访中科院院士、遗传学家贺林教授[N]. *科技日报*, 2015-05-07(9)

## A legal safeguard probe into the genetic counseling services under the background of comprehensive “two children” policy in China

WANG Chenji<sup>1</sup>, YANG Fang<sup>1</sup>, LUO Guiying<sup>2</sup>

1. Medical Humanities Research Center, Anhui Medical University, Hefei 230032;

2. Reproductive Medicine Center, the First Affiliated Hospital of Anhui Medical University, Hefei 230032, China

**Abstract:** With the official implementation of “two-child” policy in China in 2016 and the gradual opening of reproductive rights, more and more elderly couples hope to have a healthy next generation with the help of modern medical technology. However, the genetic counseling industry in China, which is responsible for interpreting the relationship between modern genetic testing results and diseases, has got a late start and a low developing rate. So far, there is neither the genetic counselor occupation certified by the organs of state, nor a national unified standard genetic counseling training and classification service system, which easily leading to contract disputes and even infringements in the corresponding medical services. In this paper, based on the present status and existing problems, we intend to discuss the subject rights, industry norms and counseling models of genetic counseling services in China from rule-of-law aspect, in order to perform a legal probe into the future described by the national 13th Five - Year Plan for Science and Technology Innovation, where numerous precision medicine would be used in the field of population health.

**Key words:** genetic counseling; subject right; industry norm; legal safeguard probe