

# 7- 基因檢驗與優生倫理



鍾明怡

► 美國明尼蘇達大學病理生物哲學博士

**現任** 台北榮總教學研究部副研究員  
陽明大學基因體研究中心基因型定型實驗室兼任

**專業領域** 分子遺傳學、細胞遺傳學

**代表著作**

M-y Chung, LPW Ranum, LA Duvick, A Servadio, HY Zoghbi, and HT Orr. (1993)

Evidence for a mechanism predisposing to intergenerational CAG repeat instability in spinocerebellar ataxia type 1. *Nature Genetics* 5: 254-258

M-y Chung, JC Wu, GY Chau, WY Lui, SH Tsay, and H Chiang. (2000)

Preferentially deleted chromosome region 9p21 in large hepatocellular carcinomas. *Int J Mol Med* 5: 521-4

M-y Chung, JH Lu, Y-Y Weng, B Hwang. (2001) Absence of mutations in human ubiquitin fusion-degradation protein gene in tetralogy of Fallot. *J Mol Med* (in press).

**重要經歷** 美國明尼蘇達大學博士後研究  
台北榮總病理檢驗部約聘技術師



傅大為

► 美國哥倫比亞大學博士

**現任** 清華大學歷史研究所，科技與社會組教授

**專業領域** 科學史、科學哲學、性別與科學、中算史、風水、夢溪筆談、台灣當代思想文化史、中世紀科學文化史、台灣近代醫學/性別史

**代表著作**

〈從科哲與科學史討論Galison關於近代物理的「物質文化」觀點〉，台大物理系，物理學研究Colloquium系列。

《知識、權力與女人》，自立出版社，1993

《異時空裡的知識追逐—科學史與科學哲學論文集》，東大圖書，1992

《基進筆記》，桂冠出版社，1990

《知識與權力的空間》，桂冠出版社，1990

《科學革命的結構》，與程樹德、王道還合譯，遠流出版社，1985

**重要經歷** 美國哈佛大學東亞系訪問學者研究

開創與發展清華大學歷史所科技史組

「科技、醫療、與社會 Taiwanese Journal for Studies of Science, Technology, and Medicine」國際期刊籌畫推動者與編委。

## 引言人

### 薛香川 副主委：

國科會生物處大概在5、6年前開始推動基因相關研究，請到目前中研院生醫所研究員楊文光教授主持一個三年計畫，後來覺得這類研究實在太重要了，所以在第五次全國科技會議時，決定將此計畫擴大整合，由當時的中研院生醫所所長伍焜玉擔任總召集人，並正式定名為國科會及衛生署的「基因醫藥衛生尖端計畫」。後來伍所長返美卸任，改由台大醫學院教授、中研院院士陳定信來接任總召集人。

這項尖端計畫



▲國科會薛香川副主委指台灣的「基因醫藥衛生尖端計畫」，即很有眼光的設置了ELSI的小組，只是手筆沒美國的那麼大。（王英豪攝）



在規畫之初，就很有眼光的設置了一個ELSI的小組，探討基因科技對倫理、法律、社會的衝擊。這方面研究在美國是很大手筆的投入經費，我們則從小本經營開始，這幾年來透過媒體報導和社會各界討論，大家已經逐漸關心這類問題，尤其去年6月人類基因體圖譜定序之後，相關討論在媒體占了很大的篇幅。此時國科會和時報文教基金會合作主辦這項講座，我認為實在非常好。



鍾明怡副研究員

今天的題目是要探討基因檢驗跟優生倫理，我會用淺顯的方式說明什麼是基因、基因疾病和基因檢驗，以及現行科技的狀況、極限和可能遭遇的困難。

## 人體機關盡在基因裡

---

人類基因體定序在2000年6月宣布完成，成果已在今年2月發表在《自然》(Nature)和《科學》(Science)

雜誌，對研究者來說，這並不是一個結束，反而是一個開始。我們得知基因體的基本資訊後，必須進一步了解每一個基因蘊含的意義，不同的基因之間如何運轉；還有很多的問題有待我們去解答。

人是多細胞生物，由不同的器官所組成，每一個器官裡面又有不同的組織。譬如運動器官，基本上由肌肉和骨骼所組成，但肌肉要維持在正常的生長環境，就有賴血管來供給養分和氧氣，還需要神經來指揮它如何協調。一個器官裡面有很多組織，每一個組織又有不同的細胞，一個個體之所以能夠組合起來，最根本的東西在於基因。

大多數的基因必須表達成一個蛋白質，才能發揮它的作用，一個基因表達成一個蛋白質，它們之間的關係是一對一的。一個蛋白質可能分布在每一個細胞裡，譬如「肌動蛋白」，它是很基本的細胞組成；相對的，有些蛋白質只有在特定的細胞中才會表達，譬如「血紅素」，它就只在紅血球裡表達，不會在其他細胞表達。

所以一個人如何從一個細胞組成一個個體，調控的訊息原來都暗藏在千千萬萬的基因裡面。所以基因對任何動植物來說，都是很基本、很重要的東西。

基因序列解碼以後，我們可以發展出疾病的診斷方法，鑑定與疾病相關的基因，也希望可以針對病因做治



療，因為許多疾病目前都缺乏很有效的治療方法。如果我們可以了解疾病背後的生物機轉，或許可以發展出對症的治療，開發出新藥。

另外，醫界發現人們即使罹患同一疾病，但不同的人用同一個藥的反應並不完全相同，我們總是將這種成因簡單或籠統的歸納為體質問題，但什麼是體質呢？它實際上可能是反映每個人基因組成的差異。將來或許可藉由研究個人基因的差別，當作用藥評估，在給藥之前先預測此藥對患者是否有效。或是依此評估疾病的預後，甚至是預估個人罹患各式疾病的風險，幫助個人建立健康的生活型態。



▲鍾明怡以放大的基因圖譜，說明遺傳疾病的成因。（王英豪攝）

## 基因轉譯成蛋白質才能發揮作用

---

什麼是基因？它是一個最小的遺傳單位，通常是以「去氧核糖核酸」(DNA)的形式存在，它基本上由磷酸、核糖和鹼基組成，其中鹼基由A、T、C、G組成。DNA是雙股的結構，兩股互補，如果其中一股的鹼基是A，則另一股對應的一定是T；若是C，則對應配對的一定是G。如此才能很忠實的將遺傳訊息一代代地傳下去。

人體的DNA主要存在於細胞核，還有小部分存在細胞質的粒線體裡。DNA並非單獨存在，它必須跟蛋白質結合，外觀看起來有點像珍珠項鍊，而且鍊子還會纏繞在一起，形成一種絲狀的結構。當細胞分裂時，這個絲狀結構會更進一步緊密地纏繞在一起，成為顯微鏡下所看到的染色體。

基因若要發揮作用，得經過一連串的轉換。首先，DNA必須經過轉錄 (transcription)，產生核糖核酸 (RNA)，核糖核酸再經轉譯 (translation) 產生蛋白質。通常，蛋白質是讓基因發揮作用的實際物質。

在轉譯的過程中，每三個鹼基是一個密碼，譬如說「CAT」，第一個鹼基是C，第二個是A，第三個是T，這三個鹼基代表「HIS」這個胺基酸。所以每一個訊息會翻



譯成什麼樣的蛋白質，是有一定的依據，這樣才不會製造出錯誤的訊息

## 蛋白質都知道自己的去處和工作

---

基因的結構又是如何呢？基因在人類基因體裡，絕大多數都是不連續的，它由外子（exon）、內子（intron）和啓動子（promoter）組成。通常內子和製造蛋白質無關；啓動子的角色很重要，它提供一種信號，讓身體知道要從哪個地方開始轉錄基因，下達開始動作的指令。基因還有一些序列負責維持RNA的穩定性，讓它在該存在的時候就存在，不該存在時可以把它消化掉，以維持在一個平衡的狀態。

基因在轉錄時，會利用DNA其中一股當做模版，轉錄成爲RNA。RNA必須經過進一步處理，將內子切割掉，將帶有蛋白質訊息的部分連接在一起，如此才能成爲成熟的RNA。接下來RNA會被運輸到細胞質裡，在此地被轉錄成蛋白質，蛋白質會依據訊息指示，到它該到的地方去發揮作用。譬如：有的蛋白質要被分泌到細胞外面去，像是賀爾蒙；有的蛋白質必須回到細胞核裡面去，擔任基因表達調控的工作。每個蛋白質都知道它該要到哪裡，和哪些蛋白質或哪些其他的物質一起作用，好發

揮它的功能。

有的基因還有一個特性，就是多樣性。舉例來說，人有A、B、O的血型，這無所謂正常或不正常，只是每個人保有自己的特質，這就是生物多樣性。

基因並非單獨存在作用，不同基因在蛋白質層次會有交互作用，可能是彼此同時合作或拮抗，或依序在同一流程、不同階段各自發揮作用，共同達到目的。基因與環境也有交互作用，這不只是指空氣汙染、飲食等外在因素，還包括生物發展過程中，時間空間的轉變，細胞身處的環境會給它一些訊息，讓它知道該到哪個地方、做哪些工作？如此才能從一個細胞組成一個多細胞的生物個體。

## 癌症也是基因疾病

---

我們以前都把「基因疾病」(Genetic disease)翻譯成「遺傳疾病」，這可能給人一種印象，好像這個病至少會涉及兩個有親屬關係的人。但實際上，基因疾病並未必有遺傳現象，有些癌症也是源於體細胞的基因變異，即使家族裡並沒有第二個人罹患相同的癌症，但它廣義說來還是一種基因疾病。

以遺傳疾病來說，我們常會有先入為主的觀念，認





爲它是從上一代藉由生殖細胞傳到下一代的疾病。有些屬於顯性，就是父母親其中有一人有同樣的疾病，然後把這項疾病傳到下一代；有些屬於隱性，就是父母親都只是帶因者，他們的外表和生理功能都很正常，但他們的孩子有四分之一的機會罹病。另外，還有一種特殊狀況，那就是父母既沒有疾病，也不是帶因者，而是生殖細胞發生突變。

而癌症的基因變異，可能是在細胞分裂過程中，DNA在複製時放錯了鹼基，又沒有即時把它修補過來，以致所有複製後的細胞都帶有這個變異。如果這個變異的基因原本的功能是在控制細胞分裂，避免細胞不正常分裂的話，那帶有此一基因產生變異的細胞的生長就可能不受約束，而不斷生長分裂的後果，就容易導致癌症。

癌症通常不是單一一個基因的改變，而是經過好幾次不同的變化，才會從正常細胞變成癌細胞。以直腸癌爲例，第一個變化的步驟常是在第5號染色體上面要先發生一個基因突變，然後細胞生長增快，細胞型態也開始有所變化，接著出現第二個致癌基因的改變，慢慢的，抑癌基因DCC也出現變化，抑癌基因P53開始變化後，正常細胞就變成癌細胞，加上其他基因的改變之後，癌細胞會開始轉移。癌化的過程中，其實牽涉到許

許多多基因的變化。

## 唐氏症多一個染色體 透納氏症候群則少一個

---

基因疾病的類型很多，它可能是家族性，也可能是單一發生的案例，依照基因變異發生的位置和規模不同，檢驗它的方法也會有所不同。如果它的變異規模很大，如：多一個或少一個染色體的話，要用細胞遺傳學的方法來檢驗。如果只有染色體中很小一段發生了缺失的話，細胞遺傳學有時無法看的出來，必須借助分子生物學的方法來加以輔助。如果變異的基因序列實在很小，小到鹼基的層次時，就只能倚賴分子生物學的方法來檢驗。

唐氏症的病因是多了一個第21號染色體。第21號染色體是人類最小的染色體，它佔據基因體的量，還不到2%，人類基因體約有3萬個基因，第21號染色體的基因不過只有600個基因，但這些基因發生變異時，病症卻非常顯著。我們不會看到有3個第1號染色體並存的病人，因為這種變異多出太多遺傳訊息，一般細胞無法忍受，在懷孕初期就自然流產了，所以多一個染色體還能存活長大的，大概只有唐氏症。

染色體也可能會少掉一個，譬如「透納氏症候群」



(Turner Syndrome) 是性染色體少掉一個，正常女生的性染色體是XX，男生是XY，但透納氏症候群患者只有一個X。

## 染色體變異須特殊技術才找得出

---

少一個或多一個染色體，可以用細胞遺傳學的方法診斷，它是一種宏觀的方法，猶如空中照相一樣，對23對染色體一覽無遺。但它就像在月球上看地球一樣，很多細節看不清楚。

有時候基因疾病是染色體的細部出錯，我們可以依據化學、生物的方法將出錯的區域拉長，希望能夠看到細微的結構。另外也可借助分子生物的方法，利用探針的指引，看看有沒有出錯。

有時候，基因疾病源於鹼基的變化，譬如啓動子出了狀況，基因應該開始轉錄卻不轉錄，或是轉錄效果不佳，原本可製造100份RNA，結果卻只製造30份或70份，少了30份或70份RNA會不會有問題？那得看細胞的容忍度有多少，如果它容忍度很強的話，減少30%可能不會致病；如果細胞沒辦法容忍的話，或許減少50%時，細胞就會出現不正常功能或型態了。

有的突變是在切割位點，也就是基因當中的內子與

外子之間的相鄰區域，如果在成熟的RNA中，多出了不該包含的訊息或該有的訊息卻不存在，都會造成問題。另外有些突變是在非密碼區，也就是說其突變並不會影響到胺基酸的序列，但它會影響到RNA質或量，還是會對功能有所影響。

最容易被理解的「點突變」是在密碼區，譬如原有個鹼基排列是「CGA」，若突變成「TGA」即「停止轉譯蛋白質」的記號，可能原先鹼基排列會產生有100個胺基酸的蛋白質，但突變後可能只剩下20個，這樣的蛋白質當然會有問題。有些情況是突變產生了一些非3的倍數的鹼基，造成密碼往後移或往前移的不正常現象，這會改變大量胺基酸的訊息。

## 基因的哪個部位最重要呢？

---

我們可以把一個基因想像成一把剪刀，希望它發揮的功能是剪紙，實際上，能達成這個功能的主要部位，最重要的是前面刀刃的部分。我們可以想像，如果突變是發生在剪刀刀口的話，剪出來的紙恐怕都會多出一個缺口；相對的，如果突變發生在手把，頂多只是握起來不舒服罷了，剪刀還是可以正常運作。

但其他部位真的都不重要嗎？如果剪刀手把歪得太



嚴重，以致沒辦法好好去操作時，剪紙的工作也做不好；甚至如果兩片剪刀交叉地帶的螺絲掉了，造成刀片分開，那更是沒辦法剪紙了。所以基因突變不見得只有發生在直接發生功能的部位才會影響功能，其他區域的變化，也可能會影響功能。

還有一種突變並不會改變胺基酸。像是UCU、UCC、UCA、UCG這幾種鹼基排列，產出的胺基酸都是SER，所以如果UCA突變成UCG的話，胺基酸不會改變，是不是就不會造成問題呢？過去我們認為這種突變是很安靜的（silence），不會造成問題，但目前有的研究鹼基位置發現並不盡然如此。我們對基因突變的了解還非常有限，需要更多研究來認識。

## 多數基因突變沒有熱門區域

---

有時，基因的点突變好發在固定的鹼基位置，像是之前提到的P53抑癌基因，它在許多癌症發生時都會有變異。有人曾統計1千多個癌症案例，發現它們的基因變異經常集中在6個特定的位置，所以我們若要評估癌症的預後，就可以針對這6個部位做檢視，這大概可以掌握50%的狀況。但另50%的狀況，其他區域也可能暗藏突變，不能輕忽。其實，多數病例的基因突變並沒有

所謂的熱門區域 (hot spot)，它的突變可能從前端的啓動子、內子、外子到後端去。

所以，今天若有個人要來檢測某一基因疾病，你應該從哪裡開始做呢？我們可能會先挑帶有蛋白質密碼訊息的部分做爲起點，因爲這個地方若有突變的話，我們會比較有把握說它是致病原因，但如果在這裡找不到突變，也不表示其他地方沒有問題。因爲檢驗的時間有限，目前很難把每一位病患的DNA都拿來定序，這是現行分子生物技術的極限之一。

## 同樣的病但出錯基因可能不同

---

基因疾病還有一種特性，就是「異質性」。舉例來說，爲什麼有的人膽固醇過高？通常是吃了太多含高膽固醇的食物。但在另一方面，人體有32%的膽固醇是從自己的細胞製造而來，膽固醇在血液中會經由正常細胞代謝掉，膽固醇被脂蛋白包圍以後，會被肝臟細胞上的受體抓住，把它吃到細胞裡去，然後消化代謝。所以，如果肝臟細胞的受體製造出了問題，或細胞的吞噬作用出了問題，或是消化代謝出問題，也可能產生膽固醇過高的現象。

我們看到高膽固醇血症的表象，造成這個表象背後



的原因可能相當複雜，致病基因也相當多樣。如果我們今天要做高膽固醇血症的基因檢驗，該篩檢哪個基因呢？是做製造膽固醇的基因呢？還是製造受體的基因呢？抑或是讓細胞發揮吞噬功能的基因呢？理想狀況當然是製造一個晶片或檢驗試劑，把這些跟膽固醇從合成到代謝有關的基因都放在上面，我們只要抽一個血、做一個晶片就能全部都檢查。

## 基因的穿透性、表達性和多樣性

---

基因疾病還有「穿透性」的問題，也就是說，身體某個基因發生突變後，是不是就一定會生病呢？實際上並不盡然，有些人帶有突變基因，但因為其他不明因素，所以疾病現象不會表達出來。

另外基因疾病還有「表達性」的問題，就是說同一個基因突變在不同的人身上，會有不同的表達。譬如說「馬凡氏症候群」，嚴重的患者會出現主動脈剝離，輕微者只有眼睛水晶體的脫垂，更輕微的話，只是長手長腳。也就是說，同樣的基因變化，在不同的人，其臨床症狀也不盡相同。

還有我剛剛提到的基因「多樣性」，這對任何生物群體來說都很重要，是維持生物繼續存在的重要動力。

記得唸研究所時，老師告訴我們，我們每個人體內都帶有很多隱性疾病的基因，實際上每個人都不完美，但就是因為每個人的缺陷不一樣，也因此每個人都帶有不同的好處。生物群體維持多樣性，就像社會中有士、農、工、商各司其職，各有各的存在價值，不能因為我是某種職業而否定其他職業的人。

生物多樣性也引發我們思考一項問題，那就是多樣性跟疾病之間的界線在哪裡？譬如：人類的身高或體重都有分布狀況，哪種程度叫過胖？哪種程度叫過瘦？界線要定在什麼地方？其實滿重要的。是不是到一個你不能容忍的程度，它就變成疾病了呢？我們必須依賴統計的幫忙，讓我們大概了解正常分布的狀況，但界線要劃在什麼地方呢？這經常是相對的觀念或標準來判定。

## 為什麼做基因檢驗？

---

基因檢驗的目的當然是希望了解病因，尤其是一些必須倚賴基因檢驗才能診斷的疾病。鑑定病因的最終目的是希望能找出有效的治療，有時則是提供有家族病史者，讓當事人早點知道自己是否帶有缺陷基因，並及早做準備。

對於有基因疾病家族史的人來說，萬一檢查發現自





己也帶有缺陷基因，是不是有辦法預防症狀不要出現？或是說，萬一症狀已經出現的話，是不是有不錯的治療可以改善目前的生活品質？有時候，當事人得知自己帶有缺陷基因後，也會調整生涯規畫，像是如果將來罹患的病若會造成雙手顫抖，那他就不適合當外科醫師。相反的，如果檢查發現當事人沒有缺陷基因，他心理上自然免除不必要的焦慮和擔心。

通常沒有人自己跑去跟醫生說，我要做基因檢驗，多半是在當事人或家族中有人出現症狀或產生疑問時，才會去找醫師。醫師會根據病人陳述或實際狀況做分析，如果分析懷疑是家族性的疾病，必須進一步分析家族成員，但此時有個問題要注意，那就是家族共同分享的不止基因，通常還有環境，醫師在釐清病因上，如何在環境跟基因之間作一個分割，是非常重要的。

## 美國基檢前須先提供遺傳諮詢

---

基因檢驗很重要的一項工作是遺傳諮詢。如果醫師懷疑當事人可能患有遺傳性疾病，打算要做基因檢驗時，在美國必須先提供遺傳諮詢，遺傳諮詢通常要提供三種訊息：包括向家屬和病人詳細解釋疾病，說明疾病可能演變的後果，以及這項疾病有沒有辦法治療、可能

的治療方式為何。接下來就是病人和家屬要做決定了，他們要決定是否接受這項基因檢驗。

基因檢驗還有技術問題必須注意。這些問題包括：致病基因是否已經確定？以及所有的檢驗都要考慮的敏感度和特異性是否夠高？

就社會倫理層面來說，基因檢驗有哪些問題需要考慮？隱私跟歧視是大家都會想到的問題。至於實際的醫療層面，我們要考慮到預防跟治療，尤其是當疾病是無法預防或治療時，受試者應該有決定是否受檢的權利。

## 基因檢驗造成歧視和侵犯隱私？

---

如果真的找到基因缺陷的話，譬如產前檢查發現胎兒有異常，在什麼程度下需要人工流產也是個值得討論的問題。舉例來說，一些晚發型的遺傳疾病，如阿茲海默症的發病年齡差不多在50歲左右，我們能夠因為一個在50歲發生的疾病，就否定這個人在之前40年的貢獻嗎？這是很值得討論的問題。

基因檢驗跟其他檢驗有什麼不同？因為基因是基本遺傳訊息的密碼，有人覺得暴露了這些訊息，會侵犯最內在的自己。但實際上，我認為其他的檢驗未必就不會侵犯隱私。



舉我做的肝炎研究爲例，研究人員在實驗室內操作各種肝炎病毒，一不小心就可能遭受感染，所以我在挑選研究助理時，能不能挑選已有肝炎病毒抗體的人，以確保他們在不小心感染時，能有足夠的抗體保護自己？我能用這個條件來篩選研究助理嗎？

## 你要在基因晶片上點什麼？

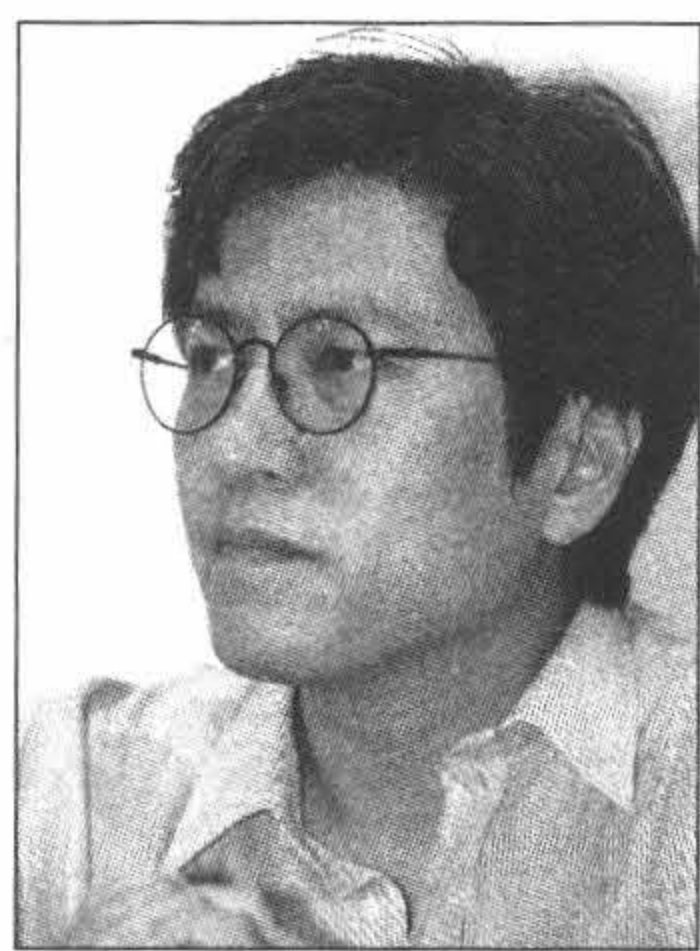
---

基因檢驗用來做優生保健或預防醫學，是未來的趨勢。大家都希望能有好的後代，但到底需不需要用基因檢驗來達成呢？實際上並不確定。但可以確定的是，從目前的「婚前健康檢查」、懷孕期間的定期產檢、到周產期照護，已經提供了相當不錯的、雖然或許不夠「高科技」的優生保健服務。其實我們並不需要特別在乎胎兒是不是帶有特別好或特別不好的基因，並據此決定要不要生下他。

我給大家看一個基因晶片，在這個4平方公分大小的玻片上，可以點上數萬個點，我們將來要點哪些基因在上面？我們要檢驗什麼東西？我知道很多人喜歡算命，將來是不是會發展出一種基因晶片，它可以取代星座、血型、八字等而成爲另一種潮流呢？

十年或數十年後，等我們對3萬多個基因功能、基

因和基因之間、基因與環境之間的互動都瞭若指掌時，或許會有不同的優生保健政策。屆時的檢驗極限也可能一一克服，我們應如何發揮科技，達到最適當的效果，有賴大家共同的思考和規畫。



傅大為 教授

差不多在1994到1995年間，天下文化出版的翻譯書《基因聖戰》，這本書不僅暢銷，還在5、6家報紙都刊出書評。在當時，你會感覺那像是出版界的一種運動，希望把基因及它和疾病的關係這類議題，透過大眾媒體散布開來。這本書取名「基因聖戰」，聖戰是具有濃厚的宗教意味，但原來的英文書名並沒那麼偉大。

## 基因科技被賦予高度神話色彩

我有一些研究科學史和科學哲學的朋友，他們一方面認為現代科技非常可貴，不斷進展的結果，解決很多問題；但另一方面，他們也常常會擔憂，覺得現代科技仍有相當強的科學主義，認為科學是一切。事實上，20世紀以來全球許多嚴重的問題，現代科技都參與其中。



我們經常會在報章雜誌上，看到科技記者報導基因科技時，喜歡用「偉大的新世紀到來了」、「人類所有祕密終將在基因圖譜定序後被解開了」這種描述，這其實是一種非常強勢的宣示性說法。

很有趣的是，如果你有機會聽科學家好好的講，反而不會聽到這麼誇大的說法，比如剛才鍾教授的演講，她也承認現代的基因疾病還有很多很複雜的問題。上個禮拜我聽周成功教授談人類基因圖譜，他強調人類基因圖譜離解密還遠得很，他說，人類基因體就像莎士比亞的一套書，我們現在只曉得這套書裡所有的字母，至於要了解這些字母所形成的單字的字典，則還沒有出現，更遑論要懂得莎士比亞的劇本到底要說些什麼！

## 不趕快研究就來不及了？

---

雖然現代科技距離基因解密還很遙遠，但媒體卻強力、快速地將這些資訊用非常聳人聽聞的方式報導出來。這種科學主義式、誇大式的媒體宣傳，大肆宣傳科技萬能，強調基因科技「解開人性的奧祕」、「讀出上帝創造字彙的祕密」，是一種科技神話的宣揚。

此外，針對基因科技，最近常出現的論調是：「如果我們還不趕緊加碼研究投資，就來不及跟別人競爭

了」，甚至國家的科技領導人，也作威脅式的警告：「如果我們再不快投資，以後就會成爲基因研究界的菲傭！」。這種警告式的說法，不斷要求國家研究和教育資源投入基因科技。但作爲一個科學史、「科技與社會」的研究者，我看不到有什麼太多理由支持這樣做，我經常看到的是科技神話的宣稱，我想今天若要談基因科技的人文議題，這個問題就是需要談一談的議題。

## 20世紀的災難 要記得科技也是幫凶

---

除科技萬能的迷思外，我們也不能忘記20世紀科技所參與的社會災難，這種災難或許在歐美國家或像日本這種曾被原子彈炸過的地方，感受會比較深切一點。台灣或許情況不是那麼嚴重，但不能不注意這個問題。

20世紀初，很多國家都在進行優生學的社會控制，不僅有德國納粹在做，英、美許多地方都在做，只不過納粹比較爲人熟知或採行的手段比較激烈。還有核子武器的濫用與氾濫，其實科學家是有相當程度的參與，但科學家過去常辯稱這是政客的問題，不是他們所能負責。但我們從科學史的研究得知，很多科學家是主動參與、主動獻策，甚至在政治家還不是很熱心時，就強調這些科技的「好處」。



20世紀的社會災難還包括工業發展對環境生態的大量汙染，還有社會大量的醫療化跟醫療控制。科技也沒能解決世界貧富差距的問題，甚至距離越來越大。目前有許多傳統疾病在首富之外的社會，仍然相當流行，像是瘧疾每天平均奪走全球1、2萬人的性命，而且瘧原蟲對奎寧已經產生抗藥性，在治療上已經出現困境。

## 質疑基因決定論 基因倫理討論的缺陷

---

目前一般談到基因科技對社會倫理的影響時，問題常是這樣提出來的：XX基因會引發那些道德倫理的問題？這個XX可能是彈鋼琴的基因、母愛基因、銀行管理的基因、愛因斯坦的基因、畢卡索的基因……等等。也就是說，我們在大眾文化的環境之下，經常用這種方式呈現基因科技的問題，但是這其實存在一個問題。

我們這種提問方式，不論倫理問題的討論結果為何，很可能早就加強了「單一基因決定論」的觀念預設。如果我們檢視相關的辯論，像是要不要哪些基因、或是保險業依據基因缺陷計算保費等，這些討論都讓我們在不知不覺中，就接受了基因決定論。即便我們在討論基因科技的ELSI（倫理法律社會衝擊：Ethical, Legal, and Social Implications 四字字首的簡稱）

時，好像也太強調科學家們已經完成了那些東西，我們對那些東西的態度好像是全盤接受，而且是在接受後，才開始討論科技的ELSI問題，思考規範或法律問題。

作為一個社會公民或人文社會科學研究者，我們其實很少進入基因科技、基因醫療的本身，很少去了解科技的動力、利益的糾葛、歷史的結構和科技的發展過程。也就是說，我們通常只圍繞著基因科技的基本宣示來討論，卻沒有打開科技的黑盒子。

我今天的演講，試圖從科技醫療史、科學社會學、醫療社會學、科學哲學等整合性的觀點，來打開基因科技、科技社群的黑盒子。我會從基因學家的宣稱，作為質疑的起點，觀察基因科學和其他醫學社群的互動，以及它與病患、病家的互動，進一步來解構基因科技的知識和權威性，並從一個社會公民與醫療「使用者」（而不是病人）的立場，對基因醫療的興起提出一些新的資訊與行動策略，而不只是一般「科技與人文」的單純或善意對話而已。

## 傳統集體強制式優生學的式微

---

我們所談的基因醫療、基因檢測或基因諮詢，歐美國家因為經歷過20世紀初優生學的社會控制，他們對這





些新科技的社會衝擊比較敏感，會擔心現今的基因檢測會不會也是一種新的優生學？歐美國家會有這種憂慮，特別是自由派人士一談到優生學就會臉色大變，但台灣、東南亞等地對優生學還抱持比較正面的看法。

傳統、集體強制式的優生學曾經盛行一段時間，20世紀初歐美各國都有優生學的潮流，那是一種帶有種族主義式的遺傳科學，以社會強制干預的集體方式，阻斷少數和弱勢族群（原住民、猶太人等）的生育。最後一度因為德國納粹的極端優生學手段，導致優生學成為科技政治的禁忌

現在的基因科技或基因醫療是一種新的技術發展，的確和過去的優生學相當不同。過去的優生學是從一個政府或者擁有權力者的立場，針對他所認為的不好民族或弱勢族群，採行一種集體強制性的禁絕生育。我們常常聽到二次大戰之後，很多歐洲或南美洲原住民莫名其妙被絕育，就是典型例子。

傳統優生學因為技術有限，不知道怎樣矯正缺陷的基因，所以採行的方法是強制性的集體干預手段，不外是禁絕生育或盡量不允許生育。我們從歷史裡去檢視傳統優生學，會發現它和歐洲白人種族主義有相當緊密的連結。

## 正常化與私人化：優生學的新意識形態

---

大概在一九六〇、一九七〇年代以後，優生學有一種新的意識形態出現，那是一種以「正常」或「私人」的觀點來重新看待基因疾病。因為基因科技的興起，包括基因篩檢、基因諮詢、基因疾病的建構與醫療，能幫人類過濾或治療許多疾病，比如透過病毒當載體，將正常基因送到問題基因去做矯正這類技術，已使舊式集體干預生育的作法變得不太需要；取而代之的，是私人醫療形式來決定要不要做基因治療，亦即醫生跟病患之間的諮詢與個人判斷就可以決定要不要接受基因治療。

也因此，許多人在回顧一九七〇、一九八〇年代以來基因醫療發展時，會認為有關過去優生學的憂慮大可不必存在。他們認為，基因醫療採取的是醫療形式，是一種個人對個人的治療診斷，而且最後是由病患或個人來決定要不要接受治療，是不是要在身體裡面進行基因的干預或改變，這種方式不像過去的禁育那麼粗魯。然而，兩者之間是否有這麼清楚的區別，而且是那麼毫無問題？我想這可以再討論。



## 基因醫療一開始並不受醫學社群重視

---

許多基因疾病，像是杭丁頓舞蹈症、囊腫性纖維病變等，都和遺傳有密切關係，基因醫療可能因此希望了解患者的家族病史或家族基因，它除了可能侵犯個人隱私外，也可能侵犯整個家族的隱私，如果家族基因變成一種可以流通的資訊，會引發許多問題。

基因醫療起源於二次大戰後的一九六〇、一九七〇年代，在歐美以相當特殊的歷史途徑發展而來，它和一般醫學的發展途徑不盡相同，基因醫療與臨床基因學過去甚至比較不受醫學社群重視。因為，醫生若要從基因角度來診治疾病，通常需要了解病人的家族病史，這和一般一對一的醫病關係不同，醫生和病患都會覺得比較麻煩。而且一個醫生關心到病人的其他家人，意謂著可能關心到其他醫生的病人，這會造成醫生之間的緊張關係，也會影響病患、醫生和家族之間的關係。

此外，基因醫療需要高科技器材，通常只有大學或醫學院這類富有研究資源的機構才能從事，所以基因醫療研究中心或研究單位通常都設置在大學或醫學院裡。因為絕大多數醫生都不是在醫學中心裡執業，他們可能散布在各地自行開業，這些醫生沒有機會接觸基因科技，所以基因醫療一開始並未受到醫學社群重視。

## 基因疾病是被專業建構出來的？

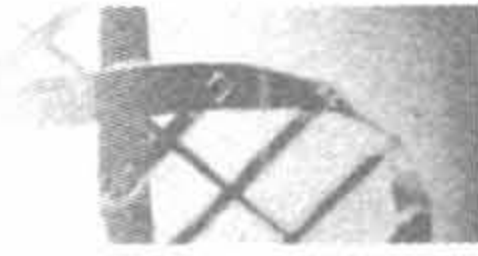
---

在這種歷史途徑下，基因醫療後來逐漸形成一種專業形式。它的發展模式是：以醫學中心為基地，由學術上非常有名的臨床基因學家來主導，施行以研究為基礎的基因診斷和諮詢。這種基因醫療形式是以生產「研究性的技術知識」為主要任務，而病患的心理諮商和相關權利福利，則屬次要，通常留給「手下」去處理。

在這種專業結構之下，被建構出來的基因疾病也有一些特殊的歷史社會條件。比如說，這些基因疾病通常是由特殊的醫療專業形式所決定，它們往往是很罕見的身體異常狀況，這種受注意的「異常」，通常都很謹慎的避免干預或侵犯醫學主流社群早已建立起來的疾病學。這種情況一直延續到一九八〇年代仍未改變。

我個人也常會懷疑，到底我們今天所講的基因疾病有多重要？和19到20世紀上半期的急性傳染病相較，到底基因疾病有多重要？

我認為我們身為社會公民，應該好好思考這個問題，而不是一波波的科技宣傳下，全盤接受所有訊息，一下子就以為人類有好多新問題、好多基因疾病。《基因聖戰》這本1990年出版的書，書中提到遺傳性疾



病有3千種，但我前幾天讀到另一篇1992年至1993年的文章，那是美國一位非常有名的基因研究主持人所寫，他卻說遺傳性疾病有5千種。

## 基因疾病有多重要？

---

你們看，我隨便找幾個資料，對遺傳性疾病的說法就差那麼多，這令我覺得很驚訝。我想，這牽涉到更進一步的問題，那就是基因疾病到底是什麼？這是社會大眾可能會得的病，大家應該有更清楚的了解。目前基因醫療除了「不做就來不及」這類略帶威嚇性的宣傳，以及透過人類基因體的光環來發展台灣基因科技之外，我們比較少看到來自於主流醫學、流行病學或醫療社會學方面的評估。

我認為，社會非常需要這類評估的資訊。大眾應該知道，和台灣的急性傳染病、愛滋病、慢性病，以及惡質社會跟環境所導致的疾病等這些主要疾病相比較，基因疾病到底有多重要？有多緊急？它應該佔用多少醫療和研究資源？這些問題需要仔細的評估，不能只靠一兩位諾貝爾獎得主的強烈宣示，就認為它是最重要的事情。因為許多在學術上被認為很有價值的基因疾病，其實是相當罕見的疾病，或說「罕見疾病」。

或許研究基因疾病的人會質疑我的分類有問題，因為像是愛滋病、慢性病都可能是基因疾病。但是如果是這樣的話，我想進一步提出一個問題，那就是我們是不是應該重新考慮基因疾病的地域性？因為基因疾病也不是全球皆然的，像鐮刀型貧血症主要好發於非洲黑人，那我們會問，黃種人容易得哪些基因疾病？台灣人又比較容易得哪些基因疾病？這些問題都需要詳細評估。

## 基因篩檢真的全由患者作主嗎？

---

接下來我想談談基因疾病跟基因篩檢的問題，這牽涉到知識跟權力的關係，以及醫療界和新病人、還有「新病族」的關係。基因疾病經常牽涉到病族的問題，最近歐美開始出現病族和醫生打官司，美國也有一個少數病族跟小兒科醫院在打官司，爭辯到底誰可以擁有基因資訊。

談到基因篩檢，許多基因學家會說這種檢查是一種個人諮商與自我決定，但實際情況真是這樣子嗎？剛才鍾教授提到美國規定施行基因篩檢前，必須提供遺傳諮詢，但我看過一些報告指出，基因篩檢對臨床基因學家來說，最重要的是專業知識的產出，病人的心理狀態和適應問題，相對來說比較不重要。在這種差異之下，基



因篩檢是不是完全源於受檢者本身的自由決定？這中間有值得爭議之處。

目前有許多跨國大保險公司、大製造公司等等機構，都積極想從事基因篩檢的工作，這種趨勢會使得我之前提到的「正常」跟「私人」的優生學新意識形態受到質疑。由於這些機構介入執行基因篩檢，大家不免質疑，基因資訊真的能夠私人化嗎？它真的可以只屬於病人本身或家族本身嗎？這當然有很大的爭議。

## 什麼是疾病？

---

基因疾病有它的特殊性格，這也是引發我們去討論什麼是疾病的關鍵。怎樣才算是疾病呢？disease（疾病）跟disorder（失序）有什麼不同？有時候基因產生一些變化，這個變化不見得會對人體致病，但卻可能讓一個人終生都帶了一個錯誤的基因，這就是所謂的帶因者。如果父母親都是帶因者的話，子女得病的機率就大為增加，這麼說來，父母親算不算有疾病？

就科學史跟科學哲學的觀點來看，即使科學家在科學或醫學有所研究發現，也不能代表這些發現絕對正確或絕對不可變。舉個大家都熟悉的例子，那就是同性戀。同性戀是不是疾病呢？同性戀今天不算疾病，但

100年前在歐洲，同性戀被認為是很嚴重的疾病，這種看法直到一九六〇年代以後才改變。到底什麼是疾病，其認定會受社會文化的影響，以致在歷史演進過程中，答案會不斷改變。

所有生物都會演化，演化的基礎和基本素材從何而來？達爾文很早就告訴我們，演化的動力來自突變。從醫生的角度來看，他們可能說有些突變是好的，有些突變是不好的，但問題是：我們怎麼區分？這個問題的爭議很大。

## 以CF和不孕的相關研究為例

---

有個簡稱CF (Cystic Fibrosis) 的疾病，全名是「囊腫性纖維病變」，過去10年臨床基因學界企圖證明CF跟男性不孕有連續一致的關連，也就是說，一個人若患有CF，那他也會不孕，特別是男性。(註：一般認為，CF 是所有基因疾病中被認識最透徹的之一，它是白種人特有的一種隱性遺傳疾病，東方人少有此病。此病的發生率大約是兩千到三千分之一，大約每25人中有一人帶有此一疾病基因，而如果父母親都是帶因者，那麼子女就有1/4的機會患有CF。它主要的症狀有三：肺阻塞和感染、腸胃功能障礙、高鹽度的汗液。)





去年底有位名叫Kerr的學者發表一篇科學社會學的研究，這項研究以「CF和男性不孕是連續一致」的主題，蒐集1990年至1999年世界主要醫學期刊的相關論文，結果找到80篇論文。我們從這些最高深、最科技化的臨床基因研究裡，看到學者們互相辯論，爭論該用這個假設、還是用那個假設？這個假設不行要怎麼辦？如果找不到目標基因怎麼辦？這就像打開科技的黑盒子一樣，讓大家了解，科學家 and 人文學家並沒有太大的不同，在研究的前線，通常充滿著辯論與不確定性。

從基因研究得知，若要出現CF的症狀，則CF相關致病基因必須是成對出現變異，所以CF是種隱性遺傳的疾病。我們一般的基因通常都是成對出現，而隱性基因疾病患者的致病基因，也應該是成對出問題（至於顯性基因疾病，如杭丁頓舞蹈症，只要有一個顯性的致病基因出現，就會致病）。

我們也經常看到一種狀況，那就是一對基因裡，只找到一個有病態的CF基因，另一個卻是正常，若是這樣，當事人其實只是一個帶因者（carrier），儘管有一個基因缺陷，但他終身都不會發病，如前面所言，大約每25個白人中就有一人如此。

## 基因異變真的是病因嗎？

---

CF相關研究常遭遇一個困境，那就是許多CF患者只被找出一個異常基因，另一個卻是正常的，研究人員找不到成對的缺陷基因。這種情況讓CF的病因研究變得非常複雜，搞不好有40、50個基因和它有關，或許在某種複合狀況下，造就這樣一個疾病。不過，相關研究都遵循過去10年來「CF是隱性遺傳疾病」典範，如果在患者身上找到一個變異基因，就要找到另一個等位基因，看它是否也有缺陷，如果找不到，那個變異基因大概就不是CF的致病基因，所以又得重新再找。

這種作法引發一個問題，若研究者找了一個變異基因，誰能確定這是真的致病基因，還是達爾文演化論所提到的演化突變呢？沒有人知道這個變異基因是致病的原因，還是根本是在致病上無關緊要、但在演化上卻是基本素材的突變？甚至，即使是致病基因，有時在演化上卻有另外的功能，如前面提過的鐮刀型貧血症患者，被發現有比較強的抵抗惡性瘧疾的能力。

## 基因研究有既定立場？打開黑盒子的意義

---

在尋求CF跟男性不孕等同的過程中，Kerr發現這80



篇論文都相當程度的採取一種化約主義，在研究過程中已經採取立場，認定男性不孕問題一定和基因有關，所設立的假設也都是朝此方向發展。但我們知道，許多疾病除了導因於基因之外，還有很多其他可能性，包括基因跟環境互動的結果等。Kerr發現這80篇論文，就相當主流一致的採取同樣立場，那就是認定一定要從基因找到疾病的答案，而不管與環境互動的可能性，但就一個旁觀者的立場來看此事，當然會比較保留。

我希望透過上述打開基因科技黑盒子的過程，讓大家了解，臨床基因學其實跟很多科學都很類似，它具有變異性、不確定性跟歷史偶然性。在打開黑盒子的過程中，我們也希望能夠達到一個效果，那就是解構基因醫療的科學知識權威，讓醫療使用者可以了解、面對和因應基因醫療體制。連一個被一般基因疾病學者認為是了解最多的 CF 疾病，在實際研究上都仍然遭遇如此的變異與不確定性，我們自然對基因醫療的知識權威，可以有更實際的評估。同時，醫療資源的使用者，如病患，在了解到自己身體的特殊狀況（如 CF）與相關醫學知識的社會建構性之後，應當可以有更多的資源，來與醫師或醫療體系進行比較平等的互動。

### 簡單參考書目：

- 凱文、戴維斯著，潘震澤譯，基因組圖譜解密 (Cracking the Genome)，時報出版社，2001年。
- Anne Kerr, 2000, "(Re)Constructing Genetic Disease: The Clinical Continuum between Cystic Fibrosis and Male Infertility", *Social Studies of Science*, Vol.30, no.6, pp.847-94. Dec., 2000.
- Daniel J. Kevles, 1992, "Out of Eugenics: The Historical Politics of the Human Genome", in D.Kevles ed., *The Code of Codes*, pp.3-36. Harvard University Press.
- Evelyn Fox Keller, 1992, "Nature, Nurture, and the Human Genome Project", in D.Kevles ed., *The Code of Codes*, pp.281-99.
- Edward J. Yoxen, 1984, "Constructing Genetic Diseases", in T.Duster and K.Garett eds., *Cultural Perspectives on Biological Knowledge*, pp.41-62, Norwood, N.J.: Ablex.



## 問題與回答

**Q：**我是家族性遺傳的僵直性脊椎炎患者，請問這種病可否用基因科技治好？

**A：**鍾明怡——我想澄清一下，基因疾病不一定得用基因的方法來治療。至於僵直性脊椎炎的治療應請教專科醫師。

**Q：**什麼是潘朵拉的盒子？

**A：**傅大為——潘朵拉的盒子是一個西方的典故，人因為好奇而打開潘朵拉的盒子，結果跑出來一些很不好的東西。我們對基因科技會有人文的關懷與憂慮，也就是擔心這項科技的發展，會不會是打開一個潘朵拉的盒子？比較持科技萬能的人會認為基因科技並非潘朵拉的盒子，而是普羅米修斯帶來的天火，它照亮了人間，也讓人類得到溫暖和熟食。另外更重要的是，目前對基因科技有關切與憂慮的人文社會學界朋友，通常只是在科技的外圍，抽象地談談對科技的關切，但卻搔不到癢處，因為沒有真正進入科技的內容去，甚至在前提中就承認了基因科技的一些宣傳，前文已經提過。所以我會在演講中，強調要打開科技這個「黑盒子」，不能只是談

談科學家在公關與宣傳時說的話，而需要去研究科學家的實際操作、歷史、機構運作等面向，也就是去打開黑盒子，才能看到科技真正的面目與利益所在。這些，都是我們目前作科技研究（science studies）、還有「科技與社會」（STS）正在作的事情。所以，如果我們不去打開科技黑盒子，真正的去監督它、導引它，那麼有一天當它變成潘朵拉的盒子時，再不小心打開，已經太遲了。

**Q：**紅血球內沒有基因的話，那它是如何執行功能和保有記憶呢？

**A：**鍾明怡——成熟的紅血球之所以沒有基因，是因為它在成熟過程中，把細胞核從細胞裡移開；紅血球在發育過程中有細胞核，但成熟後呈現雙凹原盤狀，就是已經把細胞核移除了。

**Q：**能否提一下你演講大綱中的「基因倫理」提法的稀薄性，與科學研究（science studies）的另類提法？

**A：**傅大為——我今天的演講其實已經談到這個問題，只是沒有提到「基因倫理提法的稀薄性」這個名詞。我的意思是說，我們在談基因科技的倫理、



社會或法律衝擊時，常常並沒有深究基因科學內容的本身，對基因醫療的內容、相關研究的過程都不夠清楚，常常只是全盤接受基因學家提供給我們的資訊。我看到相關的討論都是用這種模式進行，我覺得這沒有真正打開科技的黑盒子，並沒有了解科技如何發展，以及了解它的社會結構和歷史路途。甚至，有些關於基因倫理的討論，是捉住宣傳基因科技時的一些狂想來討論，如假設有彈鋼琴的基因、母愛基因、銀行管理的基因、愛因斯坦的基因、畢卡索的基因等等，我曾對這種討論有個開玩

笑的比喻，說這是「科幻小說式」的基因倫理辯論。

**陳定信回應：**

傅教授的說法好像是覺得科技本身還沒有成熟到一定程度，我們就先來討論衝擊的問題，以致人文或法律專家需要聽科學家的意見。我從科學工作者的角度，有一點不同的意見，我認為很多事情等到發生後再因應就來不及了，因此才有必要搶在事前、在潘朵拉盒子的壞東西跑出來之前，能把它網住就網住，不要等到跑出來之後再去補救。

**傅大為回應：**

謝謝陳教授。我想我可能沒有講清楚，我的意思不是說現在的基因科學還沒有成熟，所以我們不能夠全盤接受相關資訊，我的意思不是這樣。不論科技是否成熟，我們都必須打開科技的黑盒子。對一個社會公民或人文社會科學的研究者來說，都有必要去了解科技界到底在做些什麼東西，而即使是成熟的科學，也可能會有潘朵拉盒子的隱憂。重點是，如果我們不進到科技裡面去了解到底發生什麼事，我們就不會知道事實是什麼，而只能仰賴科技公關告訴我們片面的資訊，這兩者有很大的差別。





有句話大家可以參考：「今天科技已經是如此的重要，以致於我們不能讓它完全只由科學家去處理。」所以，無論科技是否成熟，一個關切的社會公民都有需要進入黑盒子中去瞭解狀況，越早越好，免得黑盒子變成無法控制的潘朵拉盒子時，才被打開。冷戰時代的瘋狂核武競賽，就是一個例子。

**Q：**研究者常在研究室做抗癌基因、抗病毒基因或生化研究，是否可能因長時間接觸病毒而比較容易罹患這方面的疾病呢？

**A：**鍾明怡——常在實驗室做抗癌基因、抗病毒基因或生化研究，並不會因此容易罹患這方面的疾病，因為基因不是經由接觸，就會跑到皮膚裡面去。

**Q：**第14號和第17號染色體發生轉位時，會產生什麼問題？國內何處能查到相關訊息？這會遺傳給小孩嗎？能做好預防嗎？

**A：**鍾明怡——第14號、17號染色體某一個位置產生轉位的話，在這裡沒有辦法直接預測它會產生什麼問題，如果它只是換了一個位置（轉位），基因沒有改變的話，通常還能保持平衡，不會有任何的病

狀產生。除非它們互換的位置正好有一個基因，以致將那個基因拆成兩半，這種狀況就有可能發生病症。

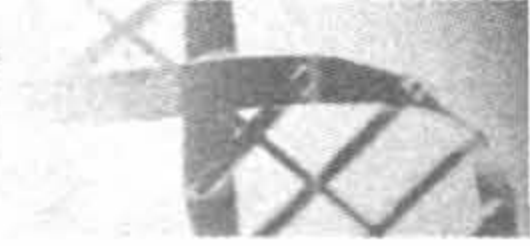
染色體轉位有機會會傳給孩子，其中一部分情況是會有問題的。我用一隻筆來打比方，紅色筆蓋代表14號染色體，藍色筆身代表17號染色體，如果傳給小朋友的話，不管是多了上面的紅色部分，或是少了下面的藍色部分，都會造成不平衡，於是有些遺傳訊息會變成3套，有的只剩下1套，這時候就會產生問題。至於問題有多嚴重，就要看多的基因到底多了多少，少的基因到底少掉多少，一般增減幅度愈大，問題會愈嚴重。

至於國內什麼地方可以查到相關訊息？你可以查閱發表過的文獻，但我建議比較好的方式是向醫生詢問，因為他必須要看到你的染色體圖譜，才能夠給你比較好的答覆。

要避免遺傳給孩子也很容易，懷孕第16週左右的產檢時，以羊水細胞作染色體檢查，就可以診斷是否有問題。

**Q：**可否簡述螢光原位雜合法？

**A：**鍾明怡——螢光原位雜合法的原名是fluorescent



in situ hybridization，簡稱FISH。它的必備工具是探針，探針就是一段核苷酸（鹼基），核苷酸有互補的特性，就是C必須要跟G配對，A必須要跟T配對。我們在探針上面標示顏色，讓它自己去找互補的另外一半在哪裡，如果找到，探針就會停在那邊，我們只要找探針的顏色就知道它停在哪裡。

**Q：**SCA的檢查是否所有的type都可以檢出？是否還有沒有發現的type？若懷疑自己帶有某種基因，可以在什麼地方檢查？P53是什麼？

**A：**鍾明怡——SCA目前已經有十幾型，不是所有的type都可以檢查出來，目前有幾種確定可以檢查出來，那是因為它的基因已經找到，而且非常地清楚。包括台北榮總、中山醫學院都可以檢查，台大醫院小兒部醫師胡務亮主持一個學會，學會有提供哪些罕見疾病可以在哪裡做檢查的參考名單。

P53是一種抑癌基因，P代表蛋白質，53是它的分子量有53KDa。研究者因為不了解基因的功能，所以常常是根據它的重量取名。每個人體內都有P53，它是調節細胞分裂的一個很重要的因子，若P53發生突變，就比較可能罹患惡性腫瘤。

**Q：**假如我們用基因治療讓自己的基因變得很完美的話，那麼是不是破壞了原來的基因多樣性呢？

**A：**鍾明怡——基因多樣性的意義是針對一個生物群體（population）而言，而非針對一個個體來說。在體細胞進行的基因治療並不會破壞族群的多樣性，而在生殖細胞進行的基因治療則可能改變族群多樣性的平衡與分布。

**Q：**誰有權力來決定哪一種基因該生存、哪一種基因該被排除？如果這樣子的權力具有爭議性，我們還要去打開這個黑盒子嗎？

**A：**傅大為——誰有權力來決定哪種基因該生存，哪種基因該排除？達爾文的解答是物競天擇；現在有人類社會文化的介入，也許會有人為的選擇。有時候我們會擔憂，擔心臨床基因學家在告訴我們怎樣才是正常的基因的時分，是不是多多少少也在幫我們做一些抉擇？

所以有個關鍵問題，就是何謂正常？我認爲，如果真有自然選擇，最好就順從自然選擇，不要去決定什麼是正常。正常的認定，在醫學史裡探討醫學和社會的關係時，一直被爭辯的很厲害。如果我們決定了太多何謂正常的基因，而這些基因異常卻



不會明顯影響人體健康的話，或許真的會減損人類基因的多樣性。

如果決定基因正常與否的權力具有爭議性，那我們還要打開潘朵拉的盒子嗎？如果這個盒子是科技的「黑盒子」，那我認為更有必要打開，讓社會公民大家進去檢視、去討論。我們的目的並不是要減少爭議，減少爭議的後果可能是傷害自己的利益。惟有把科技的黑盒子打開，接受民主程序的監督，黑盒子才不會有一天成爲潘朵拉的盒子。

**Q：**基因與基因疾病的因果關係相當複雜，但是進展仍然有限。基因圖譜的功能了解應該屬基礎科學的一環，是不宜偏廢，請問傅教授是不是同意？

**A：**傅大為——這個我當然同意。我的問題是基礎科學究竟該放多少資源進去基因科技？這個問題當然是可以問的，因爲投入的經費來自納稅人的錢，我們必須評估這些研究能給社會帶來多少的好處？我想這是一個社會正義的問題。我不贊成說，一門學問，若是基礎科學，我們就不能去質疑它。這是我的基本態度。

### 陳定信補充：

今天傅教授提出來一個很重要的問題，就是醫生看病時，問到家族病史的情況。我想補充說明，醫生診斷病人時，需要蒐集很多資料，包括跟病人遺傳背景最像的家人，看看他們是否有這個病。譬如糖尿病，患者40、50歲時來就醫，醫生如果懷疑是糖尿病，當然可以檢驗證明，但也不能不思考遺傳的問題，所以還是需要家族病史的資料。

我記得上次有位聽眾發問，他認為基因既然這麼厲害，是不是多一點基因會更好？今天鍾博士的演講讓我們知道，第21號染色體多一個的話，就會變成唐氏症，所以不是愈多愈好。同樣的，我們知道性染色體是XX和XY，男的是XY，女的是XX，但有一種人的性染色體多一個，變成XXY或XXX，醫學上稱呼這叫「超女人」，超女人並沒有比較漂亮，反而出現很多問題。所以請大家記得，有時候恰恰好就好，太多了反而會出問題。