

人類遺傳學家的社會責任*

楊煥明

摘要

作者首先指出科學是一把雙刃劍，科學家是鑄造和掌握這把雙刃劍的人。因此有責任去關注對科學技術的正當使用，使之有益於人類。中國人類遺傳學家當前有四項責任：加速研究並應用於衛生保健；最大限度減少/避免遺傳信息和保護措施的誤用/濫用，其中尤其是要堅持知情同意/知情選擇和保護隱私原則；積極參與ELSI爭論；以及教育臨床醫生、公眾和自己。他強調，更重要的是我們必須充分地認識到通過遺傳學措施提供給特定個人的具體幫助與“改良人口質量”的本質區別。我們必須探索隱藏在30億城基對內的秘密，我們人類和

楊煥明，研究員，聯合國教科文組織國際生命倫理學委員會委員，中國科學院遺傳學研究所人類基因組中心，郵遞區號：100101。

《中外醫學哲學》II：4（1999年11月）：頁55-65。

© Copyright 1999 by Swets & Zeitlinger Publishers.

*本文作者1999年12月在聯合國教科文組織國際生命倫理學委員會上的發言，原文是英語。

我們社會一直是依靠這些城基進化和發展的。我們必須努力工作來更新我們關於我們基因的知識，並應用這些知識於人民的衛生保健和我們的社會。

關鍵詞：社會責任，遺傳學，基因，ELSI，知情同意，知情選擇，隱私

“人類基因組計劃”以及在這個領域其他研究在世界範圍內的進展已經導致基因知識的爆炸，而基因廣泛而深刻地影響我們的生活。有關基因的知識和技術已經對整個社會產生重大的衝擊。

科學僅當正當地應用於社會時才是好的。科學已經證明自己是把雙刃劍。這把劍掌握在科學家的手中，他們應該受到公眾的密切監督。任何科學家都不能閉上自己的眼睛說：我的工作反是鑄造利劍，它的刃對著誰，這不關我的事。

作為人類遺傳學家，我們知道得最清楚，儘管我們期望基因及其相關技術能有益於人類，如果誤用或濫用，那將是最危險的。理由很簡單：我們正在與之打交道的是我們自己的本性和本質。嚴肅關注與我們正在研究的基因有關的倫理、法律和社會問題（ELSI），保證基因的知識和技術服務於人民，而不是傷害現在和未來的社會，是我們人類遺傳學家的道德、專業和社會責任。

我不是倫理學家。我對倫理學的知識和概念，有關的法律，甚至整個社會只有非常有限的知識。我對ELSI的一般想法是，作為一個遺傳學家，人們並不期望他/她對整個社會負責，也不期望他/她對倫理學具有全面的知識。ELSI對我，對我所負的社會責任，主要是一個自律的問題。我願意在這裏代表我個人，提出中國人類遺傳學家的四項責任，來與我中國和外國的同事進行討論，即使我涉及的問題限於我自己

的國家。

一、研究和應用遺傳學知識和技術於衛生保健

中國是一個發展中國家，擁有世界上最多的人口。在21世紀，中國人民的衛生保健將面臨嚴重挑戰。在這個意義上，中國將是人類基因組及其在這個領域的其他研究進步和成就的最大受益者。所以，中國人類遺傳學家的主要責任和主要任務是進一步研究人類遺傳學和基因組學，更重要的是，應用已經獲得的和更新的知識和技術於衛生保健以服務於人民和社會。

在中國各地區的所有醫院建立專門的臨床遺傳學科。這些學科必須有資格來進行遺傳諮詢，產前和產後遺傳診斷，以及症狀前和症狀後遺傳診斷，以及其他遺傳學服務，這些遺傳學服務是今日中國衛生保健的緊迫需要，儘管完成這一任務的費用和困難對中國龐大的人口來說將是巨大的。沒有覆蓋全國的這樣一種體制，就不能實現任何文件中描述的良好願望。

在中國應該優先發展發病率較高的已知單基因疾病的遺傳諮詢和診斷。根據中國各地區不同民族群體的遺傳流行病資料設計的探針或遺傳標誌，以及其他生物學試劑應該設計出來和為人們能夠得到。應該開發和更新安全、迅速、精確和低成本高效益的技術。正如醫療保健系統的其他領域一樣，應該強調臨床學家的資格審查，生物學試劑、設備和技術的質量控制，以及制訂相應的法規。

遺傳學服務的一個前提是可靠的流行學資料。對中國遺傳病的類型和頻率以及遺傳病或其他重要基因型、等位基因或突變的類型和頻率，有一個正確的圖景，是不可或缺的。應該注

意 56 個不同的民族以及占大多數的漢族的基因組高度多樣性，他們總共占世界全部人口的 1/5。

即使由於當局的強調和支持，過去十年已經作出令人印象深刻的進步，與發達國家相比，在人類基因組和遺傳學的基本研究方面，中國仍然落在發達國家後面。它受到了為所周知的歷史和經濟的原因的限制。有利於參與雙方的國際協作對於中國基本研究的發展是不可缺少的。我真誠地呼籲在這個領域開展國際協作。

二、根據我們的常理和道德責任 最大限度減少 / 避免遺傳信息和 措施的誤用 / 濫用

作為一個中國的人類遺傳學家，我與中國國內和國外的所有同行一樣關注 ELSI，我確實對遺傳信息和措施在中國與其他國家一樣可能被誤用和濫用的情況非常警惕。

這種警惕基於下列三點理由：

1) 緊迫需要遺傳學服務的“需求驅動效應”

在中國對遺傳學服務的需求如此巨大和緊迫，數十萬病人等候遺傳學服務，他們實際上也正在接受遺傳學服務。然而，遺傳學服務系統仍然沒有建立起來。大多數臨床醫生沒有受過系統的和可靠的遺傳知識訓練。他們對遺傳學的有限知識和專門技能使他們許多人不能勝任這項重要的工作。對 ELSI 的教育以及對 ELSI 的必要爭論，還沒有認真進行。ELSI 的原則和規則也還沒有制訂。如果我們想像一下，這類服務與某種不適當的社會因素聯繫在一起，與一些文件中不適當的條文聯繫

在一起，這些條文專案有意良好，但卻沒有加以嚴格界定，所以就有可能導致誤解。這種誤解可以涉及一篇文章，一個文件，一項政策或一個社會運動。

2) 巨大人口和病人數量巨大引起的“放大效應”

對遺傳學服務的需求與人口多少成正比，對“優生優育”的廣泛願望以及有關的政策也推動了這種需要。通過巨大數量的“服務者”來為巨大數量的病人服務會將粗心大意或錯誤的一絲火花放大為連鎖反應。

3) “歷史教訓”

我們還沒有完全吸取歷史的教訓。在中國，科學知識和措施的誤用或濫用可以追溯到類似“大躍進”和“偉大的無產階級大革命”這些運動期間那些荒唐的“笑話”。我們若干代的中國科學家不能否認我們自己對這些悲劇的責任，除了那些老一代的科學家，他們為了科學的純潔性犧牲了他們的生命或遭受了苦難。

像中國那樣偉大的國家有勇氣承認過去的錯誤或“家醜”，並且有能力糾正這些錯誤。這已經證明這是推動中國不斷進步的動力。一個國家的教訓應該成為世界的教訓。

正如我在開始所說的，我個人認為，對於一個遺傳學家來說，ELSI 不僅是討論所有有關的細節和概念，而且也是，甚至更為重要的是一個自律的問題。所以，正如遺傳學服務的發展時不待人一樣，減少或避免遺傳信息的誤用或濫用的努力刻不容緩，不能坐等決策、原則、宣言、法典或法律的制訂。在這一特定的時期，減少遺傳信息和措施的誤用或濫用的最有效和最可靠的方法是運用我們的常理和道德責任。我們是掌握雙刃劍的人，除了我們沒有別人能揮舞這把利劍。

這裏我要列舉兩個原則，我認為這些原則對我們這樣的人

已經廣泛接受為常理，同時也是我們專業生涯的道德責任。

(1) “知情選擇”和“知情同意”原則

這個原則首先應用於研究，例如當我們從供者採集血樣或其他遺傳物質時。就像我們從某個人索取某種東西的常理一樣。我們一定要告訴他/她，我們為甚麼需要和不得不採集樣本，我們如何採集樣本，以後如何處理這個樣本，我們將如何和在哪裏進行研究，從這個樣本我們可以得到甚麼結果，他/她對科學和社會會作出甚麼樣的貢獻。我們必須基於嶄新的知識，充分地、全面地、負責地和耐心地告訴他/她所有的理由，直到供者非常樂意作出“知情選擇”，在簽署“知情同意書”以後提供給我們樣本。他/她如果不同意，我們就等待。不要欺騙，不要偷竊，不要搶劫。中國人類基因組計劃團體已經討論了這個問題，把它作為應該遵循的原則。

這個原則的其次應用是提供諮詢或診斷，甚至治療措施的建議。如果當事人不接受這種建議，即使有最好的意向，我們也不能提供甚麼，這也是常理。我們應該問當事人或他們的法律代表，他們是否願意接受這種建議。我們應該用他們能夠理解的語言，根據我們的嶄新知識，告訴他們各種可能的後果或後果的頻率，以及他們可以作出的各種可能的選擇。這些話是非指令性的，因為最後當事人應該自己作出“知情選擇”，不管現在還是以後對他們沒有威脅和壓力，在提供某一遺傳學措施前簽署“知情同意書”。這裏，一個重要的問題是，誰在法律上對人和事負責。例如，唯有母親對她的胚胎或胎兒負責，有權作出決定。沒有當事人的“知情選擇”和“知情同意”，誰也不能對他/她採取措施，即使以法律、專家、未來或社會的名義。同樣，我們不能應當事人的要求來對胎兒作出性別選擇或克隆他/她自身，這也是常理。在發達國家法律不允許做的事，在中國也絕對不允許做。中國決不是不合倫理的實驗的

試驗場。中國決不會成為容納任何“侏羅紀公園”的場所。

(2) 隱私原則

承認辯護隱私是中國過去一些年社會最大的進步之一。這一進步為我們減少或避免遺傳信息的誤用或濫用鋪平了道路。

參與遺傳學服務的所有人類遺傳學家和臨床醫生，不管他們如何，在何時或何地受到訓練，在他們的工作中對如何保護病人的隱私應該具備常識。遺傳信息與他們畢生的健康和社會中的命運有關，這是公民根本的隱私。未經“知情同意”和特定的立法程式，任何遺傳信息都不能泄露給任何其他個人、任何組織，或當局有任何部門。更不要說，不允許泄露給與當事人的尊嚴、婚姻、就業、保險有關的單位。也應該尊重當事人“不知之權”。正是由於這些理由，我們業已討論從中國人類基因組計劃團體內的研究資料將不用於臨床目的，發表時要完全匿名。

為了減少或避免遺傳信息和措施的誤用或濫用，上面建議的兩個原則最基本和最緊迫的。首先要採取措施對付這種嚴重情況。這並不意味著，可以忽視或拖延關於 ELSI 的徹底討論。

三、關於 ELSI 的爭論

一般來說，我們面臨的事實是，在中國直到 1970 底倫理學才列入醫學生的課程表。更具體地說，與人類遺傳學和基因組學有關的 ELSI 的討論或爭論直到現在尚未寫進教科書內。

在過去的年代，通過中國倫理學家和遺傳學家的努力，以及當局的鼓勵，關於生命倫理學的討論業已開始。三個很好的例子是關於人的克隆、保護遺傳資源的公開爭論，以及 1998

年8月在北京舉行的第18屆國際遺傳學會議上關於ELSI的嚴肅爭論。

應該認識到討論和爭論與人類遺傳學和基因組學有關的ELSI，應該完全是中國遺傳學家，以及其他有關領域的同行，以及公眾的社會責任。這絕對不是任何地方的任何人懷著邪惡或敵對的意圖強加於我們的問題。

這些年已經為在中國討論社會問題創造了言論自由的氣氛。這對關於ELSI的爭論也不可或缺。爭論的目的是使所有方面和公眾聽到和理解不同意見，希望最終導致通過妥協而得到普遍接受的共識。應該充分保證在發表意見和出版方面的平等權利。少數人的意見也應得到尊重。對任何流行觀念的批評應該得到寬容和尊重。任何人不應以任何方式劃定“禁區”。不應該“扣帽子”，將這方面的不同意見同政治或意識形態意圖聯繫起來。

中國是世界的一個不可分割的組成部分。中國人類遺傳學家的社會責任與任何其他國家人類遺傳學家的社會責任沒有不同。我認為，一般來說，我們對ELSI的態度與他們的態度沒有嚴重分歧。我們將積極參加世界範圍的關於ELSI的爭論，以及關於ELSI的國際協定、宣言以及其他文件的討論，在我們最後簽署前，應無保留地說出我們的理由，在必要時沒有猶豫地表示贊成或反對意見。無疑，中國代表們參與討論的機會，闡明中國特殊情況或歷史、文化背景的權利也應得到國際社會的尊重。所有國際承認的原則，中國政府或其他合法代表在充分參與討論後業已簽署的所有協定都會在中國得到遵守，而不會藉口歷史、文化、政治、經濟或境遇的理由而不遵守。如果存在所有這些理由，應該得到考慮，因為我們的具體任務是真誠地更好地遵守國際公認的原則。

上面提到的氛圍也應該應用於來自國外的同行的評論和批評，他們作為我們討論的參與者也應得到真誠的尊重。我要乘

此機會對關注中國ELSI的所有朋友和同行表示感謝。任何一方不能利用任何藉口（例如說“你們在本國也是那麼幹的”）來轉移討論的焦點。在過去，我們的祖先或者在任何時期任何情況下的第三方犯的錯誤，不應利用來作為反對另一方的論據。我真誠地希望任何不同意見甚至分歧都可以在寬鬆和友好的氣氛中澄清。不應將不同意見或分歧發展到如此嚴重，以致影響我們科學界的同行之間的理解、友誼、信任和協作。

四、教育臨床醫生、公眾和我們自己

教育臨床醫生、公眾，同時教育我們自己是緊迫而極端重要的。中國的人類基因組計劃將包括一個教育的項目。對公眾的教育規劃第一章是基因的定義。我們在中國面臨一個有趣而嚴重的事實：由於中國遺傳學家一般或部分負責的歷史原因，差不多兩代中國人不知道甚麼是基因，或知道得很少。如果我們在大街上問成年人基因是甚麼，它與他們有甚麼關係，其結果將對我們很尷尬，對作為一個人類遺傳學家的我，甚至感到羞恥。

自從1950年代以來，我們追隨我們的鄰邦“老大哥”，給“基因”這個詞扣上許多壞“帽子”。我們批評它是敵人的口號，最後基因這個詞完全從教科書和任何其他出版物中“消失”了。直到1970年代，除了上海復旦大學以及其他少數研究所它完全從我們的腦海中消失了。

第一章應該包括我們的基因與我們的健康和我們的孩子有甚麼關係，哪些健康問題與我們的基因有關，哪些基本上關係不大、哪些可能從遺傳學服務中得到幫助、哪些則不能，我們應該如何對待我們自己體內或我們家庭成員內的基因，我們能對我們的孩子和社會作出甚麼樣的貢獻。

第二章是 ELSI 與我們基因的關係。應該告訴公眾“知情選擇”和“知情同意”以及遺傳信息保密的原則。他們應該理解遺傳諮詢是非指令性的除非他們本身表示了“知情選擇”並簽署了“知情同意書”，不能以任何名義對他們採取任何遺傳學措施。應該告訴他們有“不知之權”以及拒絕任何遺傳學措施的權利。他們應該知道如何保護他們自己的權利，也要知道他們對科學和社會的進步作出貢獻的義務。沒有病人和公眾的合作，就不可能避免遺傳信息的誤用或濫用。如果他們不知道如何能得到幫助，我們同樣不可能提供遺傳學服務給那些需要幫助的人。沒有公眾的理解和支持，也不可能進行遺傳學研究，尤其對那些直接有關的那些人及其家庭。

對每天直接參與遺傳學服務的不同醫學學科的大批臨床醫生的教育甚至更重要和更緊迫。正是他們在與同人類生命和社會有關的基因打交道，在揮舞“雙刃劍”。正是他們在應用遺傳學知識和措施於人民。正是他們被賦予發放“結婚證書”或“准生證書”的權力。正是他們通過避免或減少遺傳學息或措施的誤用或濫用來對現在和未來的社會負責。我真誠地歡迎在遺傳學和有關的 ELSI 教育規劃方面各種形式的國際協作。

教育者應該首先受教育。我們應該謙虛地認識到我們對我們的基因，遺傳學措施的直接和可觀察效應，以及對人類社會和未來的那些長期的、不可觀察的和不能預測的效應仍然所知甚少。我們甚至不能清楚地區分“好基因”與“壞基因”，“正常基因組”與“異常基因組”或“疾病基因組”。我們不明白存在在我們體內和群體內“壞等位基因”的潛在積極意義。我們不知道自然發生基因治療的性質。更重要的是，我們必須充分地認識到通過遺傳學措施提供給特定個人的具體幫助與“改良人口質量”的本質區別。我們必須探索隱藏在 30 億碱基對內的秘密，我們人類和我們社會一直是依靠這些碱基進化和發展的。我們必須努力工作來更新我們關於我們基因的知識，並

應用這些知識于人民的衛生保健和我們的社會。

我真誠地希望，不管我個人的觀點是否正確，能有助於在中國進行有關 ELSI 的爭論，正如中國諺語所說：“拋磚引玉”。