

# 论人类基因资料库研究中 知情同意制度的完善

满洪杰 陈哲璇\*

## 目次

- |                      |                |
|----------------------|----------------|
| 一、人类基因研究对知情同意制度的现实挑战 | 三、广泛同意为基础的动态同意 |
| 二、群体意见基础上的个体同意       | 四、长期研究中的同意变更   |
|                      | 五、结 语          |

**摘要** 传统生物医学研究的知情同意保护制度无法应对人类基因资料库研究集体性、开放性、长期性带来的挑战,面临同意表达、同意获取和同意变更困境。基于利益保护与技术发展平衡理念,知情同意制度的完善措施应当包括:第一,坚持以个人为知情同意主体,根据不同的研究对象差异化认定群体意见效果,以应对基因资料采集集体性带来的群体同意表达问题。第二,依托信息技术构建以广泛同意为基础、与动态同意相结合的知情同意模式,应对基因资料应用开放性带来的再次同意获取问题。第三,充分考虑基因提供者知情同意能力变化时的同意选择及撤回同意效力,应对基因资料留存的长期性带来的同意变更问题。

**关键词** 人类基因资料库 知情同意 基因研究 生物医学研究

## 一、人类基因研究对知情同意制度的现实挑战

人类基因组计划及后续基因组研究的推进,使得基因的多维价值步入大众视野。近年来,国家瞄准生物产业发展制高点,《“十三五”生物产业发展规划》要求建设包括独立疾病相关遗传信息应用型数据库在内的基因库;《“十四五”生物经济发展规划》指出要促进基因检测、生物遗传等先

\* 满洪杰,华东政法大学公共卫生治理研究中心教授、法学博士;陈哲璇,华东政法大学法律学院博士研究生。本文为2022年国家社会科学基金社科学术社团主题学术活动(课题研究类)项目“国家公共卫生应急管理体系法治化研究”(项目编号:22STA026)、2022年国家自然科学基金重大项目课题“医联网环境下的隐私数据保护与医源性风险决策”(项目编号:72293583)、四川医事卫生法治研究中心2022年度科研青年项目“人类基因资料库研究中的知情同意问题”(项目编号:YF22-Q11)的阶段性成果。

进技术与疾病预防深度融合,推动医疗健康产业发展。开展基因研究必须依托于人类基因资料库收集、储存和处理的大样本、大数据。<sup>〔1〕</sup>自1994年中华永生细胞库建立开始,我国迎来了人类基因资料库建设高峰。COVID-19大流行的出现、精准医疗的发展、再生医学的创新、慢性病发病率的增加以及药物开发的进步等使得基因资料库市场需求进一步增加。<sup>〔2〕</sup>

自《纽伦堡法典》以来,知情同意成为生物医学研究的“黄金法则”,信息社会的发展又使知情同意成为个人信息保护的一般法律原则,人类基因资料库研究作为生物医学研究和个人信息保护的融合领域,必然要将知情同意原则贯穿其中。《民法典》第1034条将生物识别、健康信息纳入个人信息;《个人信息保护法》第28条进一步将其明确为敏感个人信息;《人类遗传资源管理条例》将人类遗传资源信息纳入“人类遗传资源”,规定其“采集、保藏、利用、对外提供”均应取得事先知情同意。虽然《个人信息保护法》等法律法规的敏感个人信息处理规则为基因研究的知情同意制度提供了基础规范,但还需结合生物医学研究的特点将其转理解与适用。而在生物医学研究领域,《基本医疗卫生与健康促进法》第32条、《人类遗传资源管理条例》第9条以及《涉及人的生物医学研究伦理审查办法》《涉及人的生命科学和医学研究伦理审查办法》等法律法规依旧以传统生物医学研究特点为核心构建知情同意制度,忽视了人类基因资料库研究的基因特性和大数据特性,无法有效应对基因资料采集集体性、应用开放性和留存长期性带来的知情同意挑战。

第一,基因资料采集集体性引发群体同意困境。基因资料采集活动的集体性表现为两方面,一方面是采集对象的集体性。人类基因资料库的建立是为基因研究提供资源储备,通过对大规模、特定人群的基因样本及健康、家谱状况等的研究分析,解决基因带来的疾病等问题。因此,基因的家庭延续性和社群关联性就注定了采集对象可以从个人扩大到家系、社群,甚至是整个民族。另一方面则是采集风险的集体性。当基因研究数据被解读或泄露,不仅会冲击基因提供者本人的合法权益,还会削弱群体内部的认同感和凝聚力,影响所处家庭和社群成员的就业、健康保险等,甚至陷入类“暴力基因”的群体污名化泥潭,造成集体性利益受损。<sup>〔3〕</sup>基因资料采集的集体性特性意味着不仅要考虑个人的知情同意,还需考虑群体的利益。知情同意是一种事前保护机制,群体同意机制则能为事先风险过滤提供选择路径。而《民法典》第1008条、《涉及人的生物医学研究伦理审查办法》第34条及《涉及人的生命科学和医学研究伦理审查办法》第34条等规范均要求获得研究参与者个人或/和其监护人的同意,即以个人知情同意机制为核心。那么在人类基因资料库研究的背景下,群体权益是否应当纳入保障范围?知情同意权的主体范围是否应扩张至群体?若主体限于个人,群体同意与否的意见作何处理,如何平衡个人与群体之间的利益和冲突?

〔1〕 人类基因资料库在实践中又被称为生物银行、生物样本库、基因库、基因数据库、人口数据库、特定疾病资源库等。我国台湾地区使用人体生物资料库一词。《人类遗传资源管理条例》将保藏人类遗传资源、为科学研究提供基础平台的机构称为“保藏单位”,也就是本文所提及的人类基因资料库。本文将人类基因资料库定义为:以人群为研究对象的,支持人类基因医学研究的结构化资源,不仅包括来自人体组织的样本、DNA描述、健康信息及家谱状况,还包括对样本分析和实验过程产生的数据。

〔2〕 参见魔多智库(Mordor Intelligence):《生物样本库市场规模、份额、增长和趋势(2022—2027)》,https://www.mordorintelligence.com/zh-CN/industry-reports/global-biobank-market,2023年9月18日访问。

〔3〕 See Nita A. Farahany, Roderick T. Kennedy & Brandon L. Garrett, *Genetic Evidence, MAOA, and State v. Yopez*, 50 New Mexico Law Review 469-487(2020).阿碧:《为“暴力基因”申冤》,载《检察风云》2010年第15期。

第二,基因资料应用开放性引发同意获取困境。作为资源储备库的人类基因资料库,无法预测基因资料未来会用于何种研究,基因样本提供者的原始同意范畴面临被突破的可能。《涉及人的生物医学研究伦理审查办法》第38条要求再次使用“生物样本数据库中有身份标识的人体生物学样本”进行研究的,应再次获取受试者知情同意。虽然重新征求同意最符合研究伦理规范,但会加重伦理委员会和研究机构负担,降低研究可实现性,而且重新联系可能会被视为侵犯隐私的行为,<sup>〔4〕</sup>实践中已经出现研究机构为图研究之便突破原始同意范畴开展他类研究。<sup>〔5〕</sup>第39条“生物样本捐献者已经签署知情同意书,同意所捐献样本及相关信息可用于所有医学研究的”可不再重新征求同意的规定,或许可以应对前述困难,但又极易出现参加者未经缜密的条文审读和利益风险衡量而签署概括知情同意书,<sup>〔6〕</sup>无法实现知情同意的实质性保护目的。而在《涉及人的生命科学和医学研究伦理审查办法》第38条中再次获取同意的情形限制为“研究过程之中”的变化,没有规定未来再次使用的同意获取。当未来研究超出原始同意范畴是否需要再次同意?基于人类基因资料库运行成本收益和个人权益保障的考虑,应当采取何种同意模式?

第三,基因资料留存长期性引发变更同意困境。人类基因资料库采集、保藏、利用基因资料的长期性引发了两个待解决问题:一个是知情同意能力变化后的选择问题,随着时间推移,基因提供者会发生同意能力取得或丧失的变化,变化前后的知情同意将如何认定、作何处理?《涉及人的生命科学和医学研究伦理审查办法》第38条新增“研究参与者民事行为能力等级提高”时应当重新获取知情同意的规定,但民事行为能力等级降低的应对措施还有待完善。另一个是人类基因资料库退出问题,在基因资料的漫长储存期内,基因提供者继续提供基因资源、参与基因研究的想法和态度会发生变化,《人类遗传资源管理条例》第12条规定了随时无条件退出的权利,两个伦理审查办法将“任何阶段无条件退出研究”作为知情同意原则的当然内容,但退出会产生何种效果尚不明确。《涉及人的生命科学和医学研究伦理审查办法》第36条要求“涉及人的生物样本采集”的知情同意书应载明隐私保护、销毁处理等相关内容,回应了基因研究的资料处理问题,但具体操作规范有待完善。如果基因提供者撤回同意,应该采取何种退出模式,是退出全部的研究还是仅退出当前抑或未来的研究?基因提供者退出研究后,基因资料将做何处理?

为解决上述问题,笔者认为,应尝试以利益保护与技术发展平衡理念为核心,从三方面完善人类基因资料库研究的知情同意制度,包括:同意表达方面,运行“群体决议机构”同意模式,确认群体意见差异化效果解决群体同意难题;同意获取方面,构建以广泛同意为基础、与动态同意相结合的知情同意模式解决再次同意难题;同意变更方面,明确知情同意能力变化的再次选择模式和撤回同意的限制、程度及结果解决同意选择难题。

## 二、群体意见基础上的个体同意

基因的遗传特性致使人类基因资料库研究中并非只采集基因样本,还会收集统计亲族民族情

〔4〕 Amy L. McGuire & Laura M. Beskow, *Informed Consent in Genomics and Genetic Research*, 11 Annual Review of Genomics and Human Genetics 361, 361-363(2010).

〔5〕 哈瓦苏帕部落(Havasupai Tribe)诉亚利桑那州立大学(Arizona State University)案。Leslie E. Wolf, *Advancing Research on Stored Biological Materials: Reconciling Law, Ethics, and Practice*, 11 Minnesota Journal of Law, Science & Technology 99, 118-123(2010).

〔6〕 参见田野:《大数据时代知情同意原则的困境与出路——以生物资料库的个人信息保护为例》,载《法制与社会发展》2018年第6期,第127页。

况、健康状况、疾病家族史等基本信息。<sup>〔7〕</sup>若个人选择参与人类基因资料库研究,当前及未来基因研究涉群体的潜在风险和利益,一定程度上超越了个体可以自主决定的范畴,应当如何平衡个人和家庭、社区、族群等基因群体的权益;若群体选择参与,如何避免群体同意凌驾于个人自主之上。虽然目前群体参与被认为是保护涉群体基因研究中群体利益的最佳方式,<sup>〔8〕</sup>但仍有许多待解决问题。

### (一) 群体的界定

要研究群体同意必然绕不开“群体”的界定。国际人类基因组研究伦理委员会1996年《关于遗传研究正当行为的声明》提出,参加遗传研究的知情同意决定可以是个人、家庭,或者群体(community)、人群(populations),<sup>〔9〕</sup>而后《关于利益分享的声明》进一步区分群体的类别,即基于家族关系、地理区域等形成的出身群体(communities of origin)和基于选择或偶然机会等形成的境遇群体(communities of circumstance)。<sup>〔10〕</sup>群体的范围十分广泛,community的统一定义尚未形成,译文(社区、社群、族群)和内涵也各不相同。<sup>〔11〕</sup>

目前人类基因资料库研究大致可以分为两类,一类是研究常见疾病的自然发病情况和发展状况、特定民族或聚居地区的具有封闭遗传信息人群等的人口基因资料库;另一类是研究重大疾病或特殊疾病的家族遗传性基因,用以找到和疾病相关的遗传位点,开发药物或新的治疗手段的疾病基因资料库。<sup>〔12〕</sup>人类基因资料库研究中的群体,可能根据群体成员自然地意识到其作为一个整体活动并与其他成员拥有共同利益时来界定,也可能根据研究者的统计学组成或地理条件组成界定群体,或者是将携带同种或相似基因的个人定义为群体。我国现有立法中并未明确“群体”的概念,但《人类遗传资源管理条例》及其实施细则重点保护我国重要遗传家系、特定地区的人类遗传资源和人数大于500例的基因组测序信息资源等规定,关注到了群体性人类遗传资源的采集、保藏和利用等。结合人类基因资料库研究的类型和利益、风险集体化特性,笔者对群体做如下定义:个人因具有基因联系或某种共同特性而形成的,在基因研究中享有相同利益、承担相同风险的集体或共同体。

需要明确的是,群体并不是民法中的民事主体,难以作为法律上的同意主体存在,要在不牺牲个人权益的前提下保障其他成员的权利,应当否认群体作为同意主体,否则会产生更为严重的权利冲突。保护群体的利益实质上保护的还是群体中成员的利益,只是更强调集体利益而非个人

---

〔7〕 参见爱沙尼亚生物银行网站, <https://genomics.ut.ee/en/content/estonian-biobank>, 2022年10月10日访问。中华永生细胞库采样表及知情书《中国不同民族基因组保存课题采样登记表》, <https://view.officeapps.live.com/op/view.aspx?src=http%3A%2F%2Fiac.genetics.ac.cn%2Fservices%2Fzybc%2Fzhxbk%2Fgbxz%2F202112%2FP020211216580808395931.doc&-wdOrigin=BROWSELINK>, 2022年11月30日访问。

〔8〕 Kathleen Cranley Glass & Joseph Kaufert, *Research Ethics Review and Aboriginal Community Values: Can the Two Be Reconciled?* 2 *Journal of Empirical Research on Human Research Ethics* 25, 25-29(2007).

〔9〕 Hugo Ethics Committee, *Statement on the Principled Conduct of Genetics Research*, 6 *Eubios Journal of Asian and International Bioethics* 59-60(1996).

〔10〕 参见邱仁宗:《国际人类基因组组织(HUGO)伦理委员会关于利益分享的声明》,载《中国医学伦理学》2001年第2期,第64页。

〔11〕 参见田野:《论基因研究中的族群权利保护》,载《大连理工大学学报(社会科学版)》2019年第3期,第57页。

〔12〕 Martin Asslaber & Kurt Zatloukal, *Biobanks: Transnational, European and Global Networks*, 6 *Briefings in Functional Genomics and Proteomics* 193, 194-195(2007).

利益。<sup>[13]</sup>

### (二) 不同研究类型下的群体同意要求

群体参与之所以被认为是保护研究中群体及其利益的最佳方式,一方面是因为基因研究活动应当尊重部分成员所在群体内部的守则、道德和文化敏感性,另一方面是因为基因研究活动会给群体带来权利、尊严及其他实质性影响,无论是否可以从中获得利益,所涉群体都应当知晓。群体知情作为群体参与的必要内容,与个人知情不存在剧烈的冲突。其中突出的矛盾主要集中于群体的同意表达:支持者认为基因研究中面临的风险是真实存在的,群体作为整体能够更好地发挥保护作用等;质疑者的观点则主要围绕群体同意对个人自主的冲击、实际负面效果、具体操作困难等方面。<sup>[14]</sup>

人类基因资料库中涉群体的基因研究可以分为以群体为研究对象和以个人为研究对象但具有风险集体性两类,因此应当在不同的研究类型下看待群体同意的效果。在以群体为对象的研究活动中,《世界生物伦理与人权宣言》第6条规定,如果是以某群体为对象的研究,需征得所涉群体的合法代表同意。但是在任何情况下,群体同意或群体领导或其他主管部门的同意都不能取代个人的知情同意。《赫尔辛基宣言》第25条指出:“虽然向家庭成员或群体领导者征求意见可能是适当的,但除非有知情同意能力的受试者本人自由同意,否则他/她不能被征召参加医学研究。”可见比较法上逐步认可群体同意的必要性,并强调群体同意不能取代个人同意,我国台湾地区和加拿大在群体研究中也该准则付诸实践。<sup>[15]</sup>

相比之下,在以个人为研究对象的基因活动中,有关群体参与的研究较少,但个人基因样本的基因组学研究结果可能与群体有关,存在风险集体化的可能,值得被关注。美国国家人类基因组研究院在基因组学研究的特殊注意事项中就提及了家庭,把个人招募的家庭参与与家庭招募区分开,主要是基于当前或未来健康风险和隐私的考虑,表明“参加人类基因研究活动时,要求参与者加入研究前与家庭成员进行商讨,因为家庭成员之间具有某些共同的疾病和特征,并且会在家庭成员之间进行缺陷基因有无的比较”。<sup>[16]</sup>美国国家人类基因组研究院要求基因研究的个人参与者在参加研究前与家庭成员进行商讨,但同时明确依旧以个人的知情同意为中心,家庭作为群体仅仅是个人决定做出前的商讨对象,要求家庭知情,但未说明家庭同意与否是否会对个人决定产生实质性的影响。

### (三) 群体同意模式的实践探索

在以群体为对象的研究中,尽管承认群体同意具有必要性,但群体如何表达同意,并确保群体的有效参与依旧是现实问题,实践中正尝试构建群体同意模式实现意思表示。

基因地理计划采取的是“适格群体代表”同意模式,研究协议规定,“在每一个项目中,都通

[13] 见前注[11],田野文,第57页。

[14] 同上注,第59页。

[15] 我国台湾地区“人体研究法”第15条规定:“以研究原住民族为目的者,除依第十二条至第十四条规定外,并应咨询、取得各该原住民族之同意;其研究结果之发表,亦同。前项咨询、同意与商业利益及其应用之约定等事项,由台湾原住民族主管机关会同主管机关定之。”Canadian Institutes of Health Research, *CIHR Guidelines for Health Research Involving Aboriginal People* (2007 - 2010), <https://cihr-irsc.gc.ca/e/29134.html>, last visit on 2022 - 12 - 21.

[16] National Human Genome Research Institute, *Considerations for Families of Special Considerations for Genomics Research*, <https://www.genome.gov/about-genomics/policy-issues/Informed-Consent-for-Genomics-Research/Special-Considerations-for-Genome-Research#families>, last visit on 2022 - 11 - 15.

过公认的领导者(部落首领、村长、长者)来接触群体,并询问其所在群体是否愿意参加项目。如果答案是肯定的,群体成员则会被要求参与该项目”。<sup>[17]</sup> 该模式下的主要问题在于适格代表选取困难。所选取的代表必须熟悉基因研究的性质及所在群体的文化、传统、习俗等,而不应将其理解成代议制中的民意代表。该问题在获取因科研目的而人为“塑造”的群体同意中尤为明显,因为该群体内部并没有达成共识的意见代表制度,无论是为维护他人利益做出让步,还是以牺牲自己利益为代价,群体成员被推选为意见代表都存在障碍。除此之外,该模式下还容易出现意见代表为谋取利益而煽动成员盲目同意,或者成员屈于代表权威而违心同意等道德风险。

与“适格群体代表”不同,我国台湾地区采取的是“群体决议机构”表决模式。“人体研究计划咨询取得原住民族同意与约定商业利益及其应用办法”规定,以研究“原住民族”为目的的活动,应当设置咨询会或依部落会议,其中咨询会要求过半数委员出席,出席委员过半数同意;部落会议要求过半数的关系部落召开会议议决,全体“原住民”家户代表过半数出席,出席代表过半数同意。<sup>[18]</sup> 相比之下,此种同意表决模式更具有确定性、公示性和操作性。

#### (四) 群体意见基础上的个人同意制度构建

基于研究价值、群体利益与个人自主之间的平衡考量,群体意思应当如何做出、发挥何种效果呢? 在构建同意制度前需明确以下几点: 首先,知情同意权的主体依旧是一个人,群体并非知情同意权的主体,通过群体知情同意保护群体利益的模式实质上保护的还是成员的利益,只是强调整体利益。其次,群体同意并不是简单的个人同意的集合,群体在获取成员个人同意后,还要综合考量基因研究本身的适当性,以及基因研究对群体内部守则、道德和文化等的影响性,通过整体意志形成机制表达最终意见。最后,群体知情是群体参与涉群体基因研究的必要内容,但是群体同意效果因不同的研究类型而有所区别。在以群体为研究对象的基因资料库研究中,群体同意是必需的,但其不能替代个人同意。个人的自主性应当受到尊重,个人依旧可以自主选择同意或拒绝。而在以个人为研究对象但具有风险集体性的基因资料库研究中,群体同意与否只能作为个人知情同意的必要补充。

笔者认为,人类基因资料库研究中的群体类别划分多样,意思表达方式丰富,不能一言以蔽之。鉴于实践中重点关注具有封闭性遗传基因人群的基因研究,<sup>[19]</sup> 故制度的构建将围绕具有封闭性遗传基因的群体展开,以落实我国《人类遗传资源管理条例》对“重要遗传家系、特定地区人类遗传资源”的保护,提高制度的可行性。

第一,确定重要遗传家系和特定地区群体的合法权益保障。在当前群体内涵界定不明,群体

[17] Jason Grant Allen, *Group Consent and the Nature of Group Belonging: Genomics, Race and Indigenous Rights*, 20 *Journal of Law, Information and Science* 28, 40(2009).

[18] 我国台湾地区“人体研究计划咨询取得原住民族同意与约定商业利益及其应用办法”第4条规定:“原住民族主管机关及原住民族地区之乡(镇、市、区)公所,应设置咨询会,代表原住民族行使同意权与约定商业利益及其应用事项。部落依部落会议行之。”第8条第2款规定,“咨询会会议应有过半数委员出席;部落会议之召集方式、议事程序及相关事项”,准用“咨商取得原住民族部落同意参与办法”第一章、第三章及第四章规定。第10条规定,“咨询会会议之议决,以出席委员过半数之同意为通过,未过半数之同意为否决”。“咨商取得原住民族部落同意参与办法”第4条规定,“原住民族或部落同意,指过半数关系部落依本办法召开部落会议议决通过”。第19条第1款规定,“部落会议议决同意事项,以部落全体原住民家户代表过半数出席,出席原住民家户代表过半数赞成,为通过”。

[19] 如我国台湾地区和加拿大强调“原住民族”的知情同意保护。参见我国台湾地区“人体研究计划咨询取得原住民族同意与约定商业利益及其应用办法”。Canadian Institutes of Health Research, *supra* note [15].

同意模式不定的情形下,的确难以从法律规范层面具体落实,但可以进行原则性立法以表明立场,即在《人类遗传资源管理条例》第9条增加一款“采集、保藏、利用、对外提供我国重要遗传家系和特定地区人类遗传资源,应当取得所在家系或地区群体的事先知情同意”。

第二,确保群体成员的充分知情。人类基因资料库和研究者除充分告知群体成员《涉及人的生命科学和医学研究伦理审查办法》第36条规定内容外,还应告知其未来可能的研究范围、资料安全保障措施、损害救济途径等,将之固定为文本并发放给群体成员。未参与研究的群体成员也享有同等知情权,允许其出于了解自身遗传状况的目的,获悉基因有关信息及最新进展和研究成果。

第三,确认人类基因资料库涉群体研究的同意表决模式。群体意见表决优先运行“群体决议机构”同意模式,由决议机构制定和发起表决程序;如果群体不具有决议机构,人类基因资料库或研究者应当会同利害关系方,选取群体长者、领导者、意见领袖或合适的群体代表组成正式的决议机构并组织表决;如果群体内有决议机构,应确认其可行程度并予以调整。群体同意的表决比例及表决程序根据群体的特质及具体研究的利益风险等决定,群体支持或反对的意见应当以书面形式载明。

第四,伦理委员会根据群体表决意见审查人类基因资料库研究运行是否与群体意见效果相一致。在以群体为研究对象的情况下,若群体同意但部分成员持反对意见,应当尊重拒绝同意的个体,经群体同意的基因资料可以应用于群体研究项目,但当反对比例较高时人类基因资料库及研究者应采取匿名化、去标识化、不公开研究过程及成果等损害风险最小化手段;当群体不同意,也并不影响成员个体的知情同意,所采集的样本和信息依旧能够应用于其他个人基因研究活动。在以个人为研究对象的情况下,个人知情同意为核心,群体同意或拒绝同意的意见仅作为伦理审查考量因素,由伦理审查委员会结合群体表决书面意见,综合研究项目集体性风险程度判断个人基因资料研究的批准与否。

### 三、广泛同意为基础的动态同意

传统生物医学研究中的知情同意通常会确认人体材料和相关信息用于何种目的,但人类基因资料库作为未来研究的平台,其所存储的基因资料不仅会用于当前的研究项目,还会用于将来不确定的再次研究,此时原始知情同意范围面临被突破的可能。基于基因提供者自主性的尊重和隐私权的保护,获取基因提供者的再次同意是必要的。因此,人类基因资料库的知情同意是一个持续的过程,不得不面对“当参与者不知道他们在未来研究中同意什么时,如何确保他们同意”的难题。<sup>[20]</sup>

#### (一) 关于知情同意模式的讨论

学者们摒弃了具体同意模式,因为重新获取知情同意和新一轮的伦理审查都加重了人类基因资料库运行管理的负担。<sup>[21]</sup>如何在保障参与者权益的同时增加人类基因资料库潜在益处及创新发展成为一个难题。为此,全面同意、广泛同意、推定同意及选择性退出、分级同意以及动态同意

[20] Bernice S. Elger & Arthur L. Caplan, *Consent and Anonymization in Research Involving Biobanks: Differing Terms and Norms Present Serious Barriers to an International Framework*, 7 *European Molecular Biology Organization Reports* 661, 662(2006).

[21] Amy L. McGuire & Laura M. Beskow, *supra* note [4], at 361-363.

等模式应运而生。

为了充分发挥人类基因资料库的应用价值,全面同意(Blanket Consent)模式被率先提出,即一旦参与者同意参与,即为同意对其样本进行的所有前瞻性研究,人类基因资料库后续将不再询问他们的态度。<sup>[22]</sup> 此种模式下,基因提供者的隐私、尊严和自主性将受到影响。

广泛同意(Broad Consent)模式被认为是解决该道德困境的方案,该模式由三个部分组成:第一,初始的广泛同意;第二,对未来研究活动的监督和批准;第三,在可行的情况下,向基因提供者提供信息或与基因提供者保持持续沟通。<sup>[23]</sup> 相比于具体知情同意模式,广泛同意模式更具有一般性,降低信息披露义务的同时强化了样本使用效益,并可以在任何时候选择退出。但是告知义务的弱化极易导致参与者信息获取不充分、研究风险不可知、项目退出不及时等问题。

推定同意及选择性退出(Presumed Consent with Opt-out)模式指原则上推定参与者同意提供相关样本用于任何研究,而无须其做出具体同意;如果参与者不同意,则必须明确表示不同意或撤回同意。<sup>[24]</sup> 该模式将选择不参加的权利前置参与环节的知情同意过程中,一定程度上解决了广泛同意模式退出不及时的问题,但并未化解基因提供者尊严和自主性保障的困境。

分级同意(Tiered Consent)模式尊重并增强参与者的自主性,允许参与者根据对可接受的隐私效用进行权衡判断,自行选择是否以及如何共享其基因样本及信息,包含:第一,仅同意适用于特定条件下的研究;第二,仅同意适用于特定条件下的研究,但允许未来联系寻求再次同意;第三,同意适用明确排除特定类型的大多数研究;第四,广泛同意任何研究用途。<sup>[25]</sup> 在此模式的基础上进一步出现了分级分层分阶段同意(Tiered-layered-staged Consent)模式,其中分级是指细分不同级别或类别的特点和疾病,然后根据特定的级别或类别给予知情同意,而不是对整体给予知情同意;分层则聚焦于信息的提供,第一层直接涉及知情同意,是知情同意不可或缺的,其他信息要素则作为更广泛信息的一部分,在第二层和更多层提供;分阶段则是将同意划分为多个阶段,第一个阶段是在开始前对整个项目或某些层级进行知情同意,第二个阶段是在收到研究结果之前每一层的知情同意,第三个阶段是在接收随后的研究结果更新之前的知情同意。<sup>[26]</sup> 但上述两种模式都需要事先对采集的样本和相关信息进行分类处理,分级分层分阶段知情同意模式以另一种形式加重了告知义务,增加了研究成本。

随着信息技术的发展,动态同意(Dynamic Consent)模式被提出并备受推崇,其主张运用现代信息化技术手段创建持续交流平台,使参与者可以进行偏好设置,并且以交互的方式随时、持续、动态表达和更改同意。<sup>[27]</sup> 该模式不仅仅在适用范围具有高度的灵活性和便利性,使人类基因资

<sup>[22]</sup> Darren Shickle, *The Consent Problem within DNA Biobanks*, 37 *Studies in History and Philosophy of Biological and Biomedical Sciences* 503, 504-510(2006).

<sup>[23]</sup> Christine Grady et al., *Broad Consent for Research with Biological Samples: Workshop Conclusions*, 15 *The American Journal of Bioethics* 34, 34-40 (2015).

<sup>[24]</sup> 参见刘闵、翟晓梅、邱仁宗:《生物信息库的知情同意问题》,载《中国医学伦理学》2009年第2期,第31页。

<sup>[25]</sup> Amy L. McGuire & Richard A. Gibbs, *Currents in Contemporary Ethics: Meeting the Growing Demands of Genetic Research*, 34 *The Journal of Law, Medicine & Ethics* 809, 809-812(2006).

<sup>[26]</sup> Eline M Bunnik, A Cecile JW Janssens & Maartje HN Schermer, *A Tiered-Layered-Staged Model for Informed Consent in Personal Genome Testing*, 21 *European Journal of Human Genetics* 596-601(2013).

<sup>[27]</sup> Richman, Mark Henaghan & Ingrid Winship, *Dynamic Consent in the Digital Age of Biology: Online Initiatives and Regulatory Considerations*, 54 *Journal of Primary Health Care* 341, 344(2013).

料库整个周期实现双向、持续且动态的知情同意,还提高了信息披露的透明度和参与者同意获取的效率,但是该种模式下平台建置及运行烦琐,“主体反复变更同意影响信息处理效率,造成资源浪费和成本增加,且信息主体是否能够从相关的、不相关的披露中有效识别潜藏风险也有待商榷”。<sup>[28]</sup>

## (二) 新型知情同意模式的探索

尽管目前理论上存在着诸多新的知情同意模式,且都具有其独特的理论特征,但模式之间的界限往往是主观的,实践中难以区分和落实。

探索人类基因资料库知情同意模式,并不是要解决同意的广泛、严格及多样化问题,而是使得知情同意过程中提供的信息能够保障基因提供者的自主选择,这也是再次同意获取的核心所在。因此知情同意模式的关键要素应当包括:人类基因资料库或研究者与参与者之间的交流联系,以及个人被充分告知和个人知情的选择与同意的行使。

笔者建议,人类基因资料库的知情同意应当以动态同意为核心,与广泛同意相结合,要求人类基因资料库在取得基因提供者广泛同意的基础上,定期更新和发布基因资料使用情况及研究决策、进展,保障基因提供者的充分知情,以及同意做出和退出选择的自由。动态同意的连续性和交互性特点不仅使得一次性、单向性的知情同意发生重大变化,还有助于建立健全透明和有效的人类基因资料库运行和公开机制,增强参与者的信任。同时应当认识到,动态同意模式并不是简单地提供一种同意方法,其对强化基因库、研究者及参与者之间的持续对话,赋予参与者决定自己适当参与程度的权利有重要意义,<sup>[29]</sup>不仅很大程度上解决了具体同意再次获取的复杂性,还能为群体同意机制的建立提供新思路。《涉及人的生命科学和医学研究伦理审查办法》第36条规定:知情同意书应当包括“研究者联系人和联系方式、伦理审查委员会联系人和联系方式、发生问题时的联系人和联系方式”,其实际上也是确保知情同意的交互性。所以动态同意模式实际上是通过构建持续交互的平台来实现告知和具体同意的获取。当然,动态模式不可避免地会因社会经济、地理位置、通信技术等原因出现数字障碍甚至是“数字鸿沟”,以至于不能获取或难以获取新的同意,法律尚不能解决此类科学技术问题。因此当动态同意缺位时,广泛同意将发挥兜底作用,原同意范围内的同类型基因研究可以采用广泛同意,当能够取得基因提供者的动态同意时,基因提供者可以随时选择变更决定。

## 四、长期研究中的同意变更

人类基因资料库对样本、信息及其衍生数据使用的长期性意味着基因提供者的同意能力和同意态度变化可能性增大。允许基因提供者变更同意选择,实质上是因为基因提供者缺乏表意自由,无论是在不具备同意能力情况下的“代理同意”还是具备同意能力情况下的“真实同意”,这种不自由既包括认知能力弱势造成的不自由,也包括信息不完全、不对称等弱势造成的不自由。<sup>[30]</sup>

<sup>[28]</sup> 石佳友、刘思齐:《人脸识别技术中的个人信息保护——兼论动态同意模式的建构》,载《财经法学》2021年第2期,第76页。

<sup>[29]</sup> Megan Prictor et al., *Australian Aboriginal and Torres Strait Islander Collections of Genetic Heritage: The Legal, Ethical and Practical Considerations of a Dynamic Consent Approach to Decision Making*, 48 *Journal of Law, Medicine & Ethics* 205, 212(2020).

<sup>[30]</sup> 参见叶敏、玛丽亚木·艾斯凯尔:《论个人信息同意撤回权的现实困境与完善建议》,载《财贸研究》2021年第11期,第64页。

为了救济此种不自由,应当重视基因提供者再次同意的获取、同意的撤回以及撤回同意后的资料处理等问题,以真正体现意思自治,保障人的自主性。

### (一) 知情同意能力变化的再次选择

第一,转为不具备同意能力的情况。当基因提供者转为不具备同意能力时,各国都允许其选择退出,但是做法各不相同。一种是事先概括拒绝模式,英国生物银行基于研究资源价值的考量,表明不会招募那些事先就表示如果失去智力或死亡将退出的潜在参与者,但是在参与后的某个时间内其希望在精神残疾或死亡的情况下退出,该请求就会被接受。<sup>[31]</sup>另一种是事先选择模式,即通过知情同意书事先对基因提供者转为不具备同意能力时的处理进行约定,基因提供者可以选择不具备同意能力时退出人类基因资料库,拒绝进一步的研究,也可以选择对未来的研究进行概括性适用。我国并未对此进行规定,可以通过解释《涉及人的生命科学和医学研究伦理审查办法》第34条规定,“研究参与者为无民事行为能力人或者限制民事行为能力人的,应当获得其监护人的书面知情同意”,将研究中个人转为不具备同意能力时的继续或退出视为新的参与选择,由其监护人代为做出。笔者认为,虽然能寻得规范解释适用,但是相对于代理同意,事先选择模式尊重基因提供者本人的意愿,以本人的意思自治为优先,更值得借鉴,因此知情同意书的法定事项中应当包括“丧失行为能力情形下的概括同意或退出研究”的事先选择。

第二,转为具备同意能力的情况。人类基因资料库为研究特定人群或疾病会采集不具备同意能力者的样本和信息,随着未成年人年龄的增长、疾病治疗手段的优化等,不具备同意能力的基因提供者具备同意能力后,优位于代理同意的自主同意应当如何做出,实践中有基因提供者选择退出和人类基因资料库寻求同意两种途径。

选择退出模式下,基因提供者具备同意能力后可以在任何时候选择退出,只要其未明确表示退出,人类基因资料库可以在原代理同意范围内继续使用样本、信息和基因数据。此种方式以基因提供者的意愿为主,兼顾人类基因资料库的诉求,可行性较高,但是基因提供者对研究的关注度要求人类基因资料库履行高标准的信息告知义务。美国采取的是寻求同意模式,美国国家人类基因组研究院要求,当基因提供者年满18周岁时,研究者应尝试联系已成年的基因提供者,询问其本人是否希望继续参与,如果无法联系上本人则会删除其识别信息,但是其样本、基因组数据和健康信息依旧会纳入研究。<sup>[32]</sup>主动寻求同意的做法要求人类基因资料库时刻关注基因提供者的年龄和同意能力变化,并为之保持联系,但是随着人类基因资料库的规模扩大,基数增加导致人类基因资料库采用上述方式运作的难度和成本加大。无论是选择退出还是重新获取都要求基因提供者能及时、充分地知情并做出同意或退出的选择,前述动态知情同意模式提供了应对路径,故不再赘述。

《涉及人的生命科学和医学研究伦理审查办法》第38条“研究参与者民事行为能力等级提高的”应当再次获取知情同意的规定,表明我国倾向寻求同意模式。而当无法联系到基因提供者时,《涉及人的生物医学研究伦理审查办法》第39条规定“研究项目不涉及个人隐私和商业利益的”经伦理委员会审查批准后,可以免除签署知情同意书。此规定虽然解决了主动寻求同意的联系因

[31] 英国生物银行:《英国生物银行道德与治理框架第3版》(UK Biobank Ethics and Governance Framework), <https://www.ukbiobank.ac.uk/media/0xsbmfmw/egf.pdf>, 2022年11月12日访问。

[32] National Human Genome Research Institute, *Studies Involving Children of Special Considerations for Genomics Research*, <https://www.genome.gov/about-genomics/policy-issues/Informed-Consent-for-Genomics-Research/Special-Considerations-for-Genome-Research#families>, last visit on 2022-11-16.

境,但是忽视了基因研究可识别风险的特殊性。因此在动态知情同意模式成为主流选择之前,针对主动寻求同意时无法联系到基因提供者的规定应修正为“利用可识别身份信息的人体材料或者数据进行研究,已无法找到该受试者,且研究项目不涉及个人隐私和商业利益的,可识别信息经删除或去识别化后”经伦理委员会审查批准后,可以免除同意。

## (二) 同意的撤回

撤回同意既是基因提供者的权利,也是保障基因提供者利益的重要手段。当基因提供者的认知与人类基因资料库的建设目标、研究目的等产生偏差时,基因提供者有权通过撤回同意来实现自我保护。《赫尔辛基宣言》第24条规定潜在的受试者“在研究过程中任何时间撤回同意而退出并不会被报复”;《人类遗传资源管理条例》第12条也规定参与者“享有自愿参与和随时无条件退出的权利”。尽管基因提供者撤回同意的权利获得了广泛尊重和支持,具体实践中依然存在操作难度。

第一,同意撤回的限制。为切实保障基因提供者的自主性,允许撤回同意是必要的,但任何权利的行使都不是无边界的,研究价值、公共利益、处理技术等都会对同意的撤回产生影响。例如,当基因资料的使用涉及国家利益、公共利益时,权属关系发生变化,个人的知情同意受到限制;不同匿名处理程序应用也会影响同意撤回,爱沙尼亚生物银行的“基因捐赠同意信息表”就载明,只有在组织样本或健康状况描述被编码之前,才具有撤回同意的可能。<sup>[33]</sup> 对此,为了保障各方利益,促进生命科学研究的进步,当基因研究为公共利益、社会福祉所需要以及在基因研究信息、数据经去识别化处理时都应当限制同意的撤回。

第二,同意撤回的程度。人类基因资料库采取的初始同意模式会对基因提供者同意的撤回产生影响。若是具体同意模式,参与者撤回同意的范围也仅限于约定的具体项目;若是广泛同意模式,同意的撤回既可以是撤回全部知情同意退出人类基因资料库,也可以是撤回部分同意限缩基因资料的使用范围。英国生物银行对广泛同意的撤回进行了细致的划分:(1)不再联系,即在将来不再直接联系参与者,但仍允许使用以前提供的信息和样本,并从他们的健康相关记录中获取更多信息;(2)禁止进一步使用,将不再联系参与者或从健康相关记录中获得进一步的信息,但仍被许可使用以前提供的信息和样本;(3)不再使用,除(1)(2)之外,以前收集的任何信息或样本都将不再对研究人员可用。<sup>[34]</sup> 英国生物银行将撤回同意分为三级的做法,给基因提供者更多选择空间的同时也降低了撤回同意对研究的影响。为进一步落实撤回同意的权利,知情同意书“随时退出”条款应当充分告知参与者享有广泛知情同意撤回、具体研究同意撤回、未来研究同意撤回的权利,并明确不同程度撤回的实际效果。

第三,同意撤回后的资料处理。虽然个人信息保护领域的学者们对同意撤回性质认定各异,但在撤回是否具有溯及力的观点上却是一致的,其均认为同意的撤回不具有溯及既往的效力。<sup>[35]</sup> 《个人信息保护法》第15条第2款也明确指出“个人撤回同意,不影响撤回前基于个人同意已进行的个人信息处理活动效力”。“撤回前之同意毕竟为同意人真实的意愿表达,为维护

[33] 爱沙尼亚生物银行:《基因捐赠同意信息表》(Gene Donor Consent Form Information Sheet), [https://genomics.ut.ee/sites/default/files/2022-01/Gene%20donor%20consent%20form%20information%20sheet\\_271120.pdf](https://genomics.ut.ee/sites/default/files/2022-01/Gene%20donor%20consent%20form%20information%20sheet_271120.pdf), 2022年12月3日访问。

[34] 见前注[31]。

[35] 参见万方:《个人信息处理中的“同意”与“同意撤回”》,载《中国法学》2021年第1期。刘召成:《人格权法上同意撤回权的规范表达》,载《法学》2022年第3期。

其人格自我决定自由与相对人的合理信赖,同意撤回仅面向将来停止同意的效力。”<sup>[36]</sup>基因提供者撤回同意就是阻止未来进一步的研究,已完成的研究项目不受此影响。那么人类基因资料库研究中的资料处理成为难题,即基因样本、相关信息以及正在进行的研究获得的数据和研究成果是否应当被删除。

人类基因资料库实践仅表示允许销毁样本,<sup>[37]</sup>《涉及人的生命科学和医学研究伦理审查办法》第 36 条强调了生物样本的销毁处理,至于健康状况描述等信息可以依《个人信息保护法》第 47 条规定而删除。而对于基因研究数据和成果的删除,生物医学研究领域规范尚存空白,《个人信息保护法》第 47 条虽可作为参考规范,但也只有当研究数据和成果未经去识别化处理,基于其强识别性被定性为个人信息时才能被删除。

比较法也对基因样本、健康描述情况等信息的删除达成共识,但是在研究数据和成果删除方面持消极态度。例如英国生物银行在基因提供者撤回同意后,将销毁样本,并保存最低限度的信息用于档案审计目的,<sup>[38]</sup>这种撤回仅仅是阻止进一步的分析,并没有从已经完成的分析中删除数据。我国台湾地区允许删除“已经提供的生物检体及相关资料、资讯”,但是参与者书面同意继续使用的部分、已去联结部分和经伦理委员会审查同意,为核查必要而保留的相关文件可不被销毁。<sup>[39]</sup>相比之下,爱沙尼亚生物银行将可销毁的资料范围扩大到“能够解码的数据”,即基因提供者有权在任何时候申请销毁能够解码的数据。<sup>[40]</sup>

回归到人类基因资料库的研究上来看,删除基因样本和健康状况描述等信息是基于人格利益保障的考量,“不会将其不愿意为人所知的健康信息暴露于外,使他人将这些信息与自己的身份联系在一起,从而遭受由此所致的人格、精神乃至经济损害”。<sup>[41]</sup>同样,同意撤回后是否删除研究数据和成果的关键也在于其是否会对个人权益产生影响。两个伦理审查办法均未对撤回同意做出具体的操作性规定,对此笔者建议,在平衡基因提供者利益与促进科学发展的基础上,强化同意的撤回及撤回后的资料处理。首先,基因提供者撤回同意后,享有对其样本、健康状况、家系状况等信息的删除权并能阻止进一步的研究。其次,区分看待正在进行项目中研究数据和成果的删除,明确无须删除的合法性基础。研究数据和成果经去识别化处理且不会对特定群体或个人利益造成切实损害,基于研究价值和成本投入,应当不予删除;若研究数据和成果对特定群体或个人利益存在损害风险,可以不予删除,但不允许基因资料库、研究者及相关第三方公开;若研究数据和成果对特定群体或个人利益存在切实损害的,应当予以删除。最后,应永久删除可识别以及虽经去识别化但可恢复的样本、信息、数据等资料。

[36] 见前注[35],刘召成文,第 90 页。

[37] 上海医药临床研究中心:《上海生物样本库最佳时间规范及标准操作流程文件汇编(第二版)》,载上海生物样本库网,<http://www.scrnet.org/biobank/pdf/QR-EC-001-01.pdf>,2022 年 11 月 30 日访问。

[38] 见前注[31]。

[39] 我国台湾地区“人体生物资料库管理条例”第 8 条规定:“参与者得要求停止提供生物检体、退出参与或变更同意使用范围,设置者不得拒绝。参与者退出时,设置者应销毁该参与者已提供之生物检体及相关资料、资讯;其已提供第三人者,第三人应依照设置者之通知予以销毁。但有下列情形之一者,不在此限:一、经参与者书面同意继续使用之部分。二、已去联结之部分。三、为查核必要而须保留之同意书等文件,经伦理委员会审查同意。”

[40] Human Genes Research Act § 21 (2001), <https://www.riigiteataja.ee/en/eli/531102013003/consolide>, last visit on 2022-12-3.

[41] 满洪杰:《隐私保护与利益分享:临床数据医学研究的规制转向》,载《中国政法大学学报》2023 年第 3 期,第 98 页。

## 五、结 语

为解决人类基因资料库研究面临的系列伦理、社会和法律问题,必须将知情同意从传统生物医学研究的权利保护制度,切换到符合人类基因资料库研究特点的制度。基因研究中的知情同意并不仅仅是简单的概念变化,而是需要以全新的视角进行全面和深度的审视,知情同意的程序完善、技术支撑、伦理审查、法律保障等都亟待进一步创新。完善我国人类基因资料库研究的知情同意制度,是有效规制基因资料应用,促进基因提供者和人类基因资料库建立良性关系,推动基因研究向好发展的基础。

---

**Abstract** Informed consent is an important principle for biobank research, but the institution is also challenged by the collectiveness, openness and chronicity of biobank research. The institution of informed consent for biobank research can be improved from the following three aspects: First, insist the individual as the subject of informed consent and treat community consent differently according to the different subjects of the research, so as to deal with the problem of multiple subjects brought about by the collectiveness of genetic data collection. Second, rely on information technology to construct a model of informed consent what based on broad consent and combined with dynamic consent, in order to cope with the problem of regrant brought about by the openness of genetic data application. Third, consider changes in research participants' consent when the capacity of informed consent changes and the effect of withdrawing consent, to solve the problem of consent change which caused by the long-term storage of genetic data.

**Keywords** Biobank, Informed Consent, Genetic Research, Biomedical Research

---

(责任编辑:陈韵希)