



非侵入性產前親子鑑定方法

◆ 婦產部主治醫師 華筱玲

本文向大家介紹正在發展的非侵入性產前親子鑑定方法「產前親子鑑定」，亦可稱為胎兒親子鑑定、胚胎期親子鑑定，意指運用分子生物技術分析胎兒 DNA 判斷血緣上的父親。在以下情況可能需要運用產前親子鑑定，如：人工生殖方式之懷孕，包括人工受精、試管嬰兒及代理孕母等情況，為確保精液及胚胎並非誤植，可做產前親子鑑定。另外，性侵害案件發生後之懷孕，孕婦可能希望盡早確認胎兒血緣上的父親，決定是否繼續懷孕或擇期終止妊娠、以及作為訴訟之證據。

目前以常規的方法做懷孕期間的親子鑑定，需應用羊膜穿刺或臍帶血採樣，這些取樣方法具侵入性，增加孕婦或胎兒流產、早產及感染之風險，且這些採樣方法適用的妊娠階段較晚，可能導致重大妊娠決定的延遲。舉例而言，最常使用的羊膜穿刺術需在妊娠的第 16 週以上執行，還需等 DNA 分析結果出來再做決定。若能在妊娠的較早期進行親子鑑定，可以有效減少孕婦的負面情緒和壓力，更能保護孕婦之隱私，並使孕婦能夠提早做妊娠決策，選擇保留或終止妊娠。由於侵入性產前親子鑑定的缺點及局限性，發展早期妊娠階段的非侵入性產前親子鑑定（non-invasive prenatal paternity testing, NIPAT）有必要性。

1997 年 Lo 等學者發現胎兒的游離 DNA（cell-free fetal DNA, cffDNA）存在於孕婦的周邊血，與傳統的由孕婦血清中分離胎兒細胞做分析相比較，孕婦血漿中的 cffDNA 具有較高的量與濃度，且能透過更簡單的方法進行分析。孕婦血漿中 cffDNA 最早能在妊娠的第 6 週（小於妊娠的第 10 週）開始被檢測

出來，並於新生兒出生後兩天內消失，因此可以進行懷孕早期的檢測，且不受前次懷孕胎兒的影響。此後，許多學者致力於研究 cffDNA，於 2009 年成功發展了 cffDNA 分析技術，使得產前胎兒 DNA 檢測有飛躍性的進展。

目前 cffDNA 已被廣泛運用於非侵入性產前檢驗，可篩檢 13 號、18 號及 21 號染色體的三染色體症（21 號染色體的三染色體症即唐氏症），減少了部分做羊膜穿刺等侵入性產前診斷檢查的需求。應用類似的分子生物技術，在懷孕 9 週以上，僅需抽取小於 10 毫升的孕婦靜脈血，將其中 cffDNA 用微陣列或巨量平行定序等方法，分析胎兒單核苷酸多態性（single nucleotide polymorphism, SNP）型別，與可能之血緣上的父親做比對，以鑑定親子關係。除了孕婦需要抽血之外，不會增加孕婦或胎兒的風險，但相較於傳統的侵入性直接取得胎兒細胞之產前親子鑑定，運用 cffDNA 於產前親子鑑定所面臨的最大挑戰，是來自母體 DNA 的干擾，所以此非侵入性產前親子鑑定的正確性約 99.9%，故仍需繼續研究發展及累積個案，才能普遍應用於臨床個案。

總之，非侵入性產前親子鑑定（NIPAT）正在積極發展，目前如果檢驗結果疑似人工生殖之精液或胚胎誤植、或性侵害案件中疑似胎兒為性侵害加害人之子，且孕婦考慮終止懷孕，應再做侵入性檢查直接取得胎兒細胞作分析，確認結果後再做處置。NIPAT 可減少直接做侵入性方法的鑑定，可減低早期破水、早產、流產及感染等風險，降低孕婦對於產前親子鑑定危險之疑慮。因此，非侵入性產前親子鑑定為產前親子鑑定領域之重大進展。