

PGT-P：胚胎「健康排行榜」要來了？ 新革命還是誤會一場

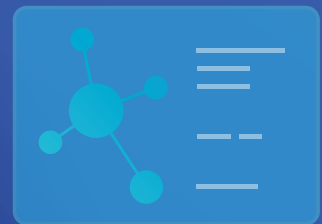
科學證據、臨床效益與倫理道德一次拆解

學術專區

14



■ 文 | 分生學術組 / Phillip

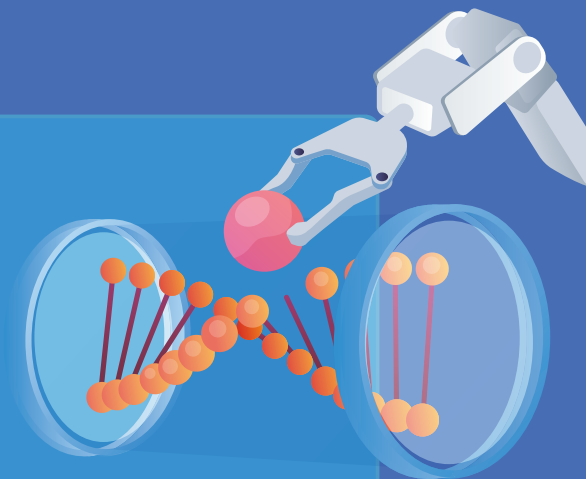


近年大數據與演算法讓著床前胚胎基因檢測（PGT）快速進化：從已知致病、單基因突變等聚焦於「確定性的遺傳異常」，到近年發展出將多基因風險導入胚胎挑選的應用。技術前沿的推進，卻也帶來新的問題：科學證據夠不夠？臨床幫助有多大？如何兼顧倫理與公平？接下來，讓我們一起了解 PGT 的演進，以及目前「能做什麼、還不能做什麼」。



從 PGD 到 PGT-A/M/SR，再到 PGT-P：胚胎基因檢測 30 年的進化史

表一統整了 PGT 的演進：早期多以 PGD 泛稱植入前的「特定風險」檢測（多見於家族已知致病突變 / 單基因疾病）；後來逐步細分為 PGT-A（非整倍體） / PGT-M（單基因） / PGT-SR（結構重排）；而近年的 PGT-P 則嘗試以多基因疾病的「相對風險（PRS）」做胚胎挑選的排序。



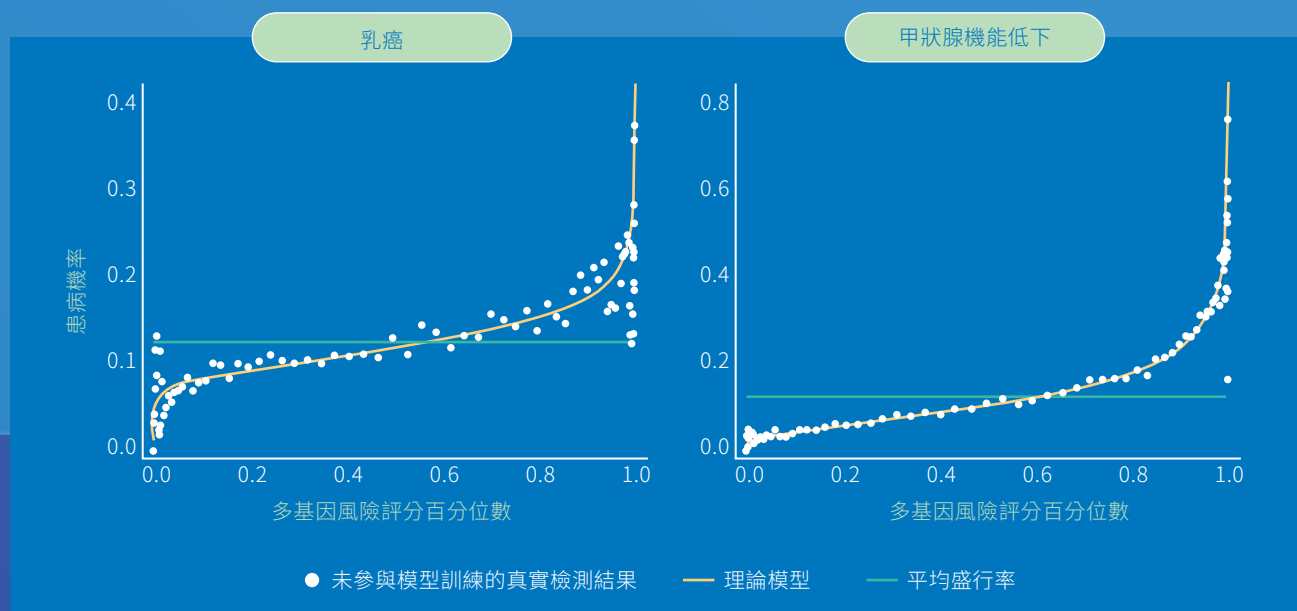
檢測項目（世代）	檢測目的	回答的問題	適用對象
PGD（1990s）	避開特定單一疾病	胚胎有沒有已知突變？	有明確家族病史 / 已知致病突變
PGT-A/M/SR（2000-2010s）	更全面地檢查染色體與單基因	胚胎有沒有染色體數目或結構問題？有沒有特定單基因疾病？	年齡較高、曾流產、著床不順、已知家族風險
PGT-P（2020~）	風險排序（機率）	多顆胚胎中，誰的「相對」風險較低？	目前偏研究與探索情境，臨床效益仍在評估

（表一）PGT 的世代演進與應用比較

什麼是 PGT-P？

PGT-P（Preimplantation Genetic Testing for Polygenic Risk）是透過計算多基因風險分數（polygenic risk score, PRS）來評估胚胎對多基因疾病（如糖尿病、冠狀動脈心臟病、乳癌、精神疾病等）的相對罹病風險，並依據此風險進行排序，優先選擇風險較低的胚胎進行植入的一項檢測。

2021 年發表在《Genes》期刊上的一項研究¹，顯示 PRS 越高者，發病機率確實較高；反之，PRS 低者風險顯著下降。用乳癌、甲狀腺機能低下兩種疾病做範例，強調 PRS 可區分族群內高低風險個體（圖一）。

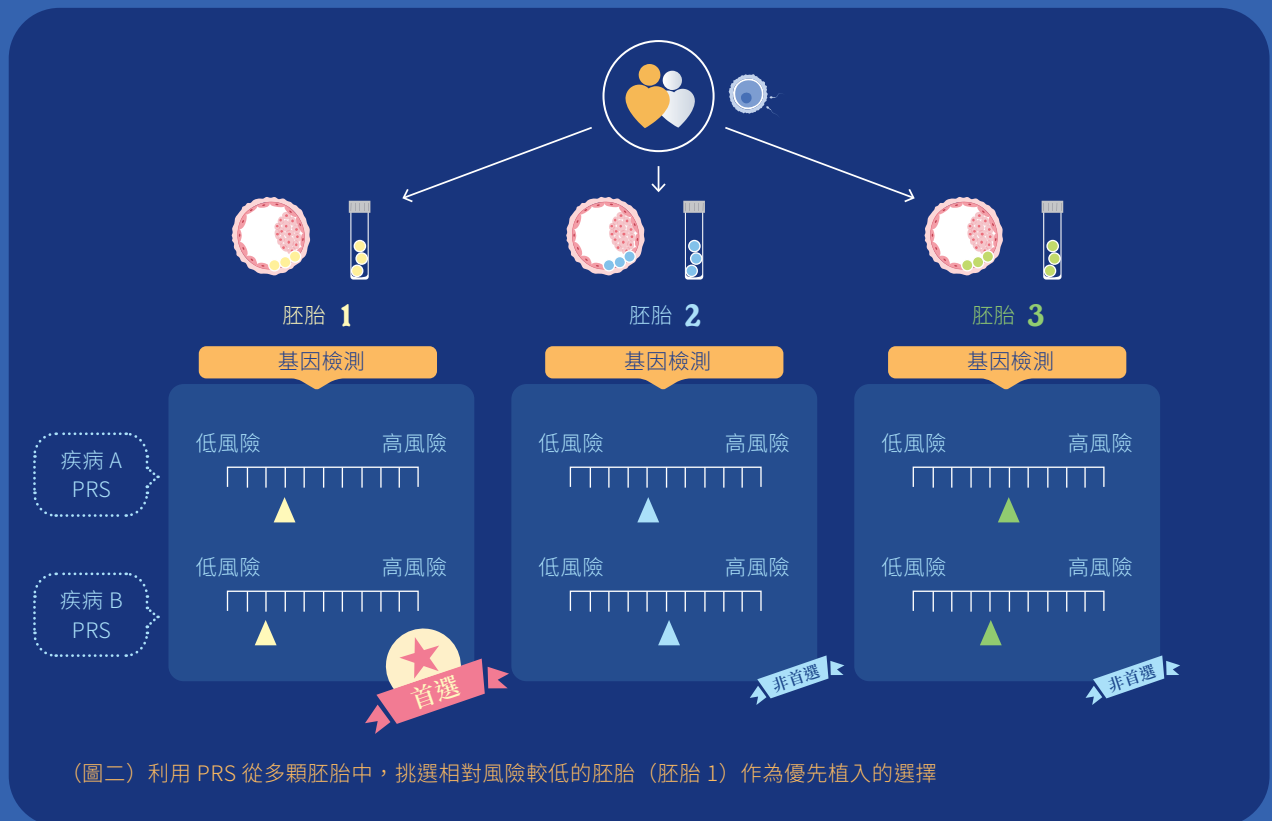


（圖一）多基因風險分數（PRS）百分位與兩種疾病（乳癌、甲狀腺機能低下）的終身罹病機率關係



需要強調的是：

- PGT-P 與既有的 PGT-A/M/SR（非整倍體、單基因、結構重排）性質不同：後者多屬高風險、可明確診斷的遺傳異常。
- 複雜疾病受多基因與環境共同影響；PRS 只涵蓋部分遺傳成分，族群差異與環境仍會影響準確度。
- PGT-P 估計的是機率的相對風險，不是「有或無」的診斷²（圖二）。



PGT-P 支持與反對觀點彙整

面相	支持方觀點	反對方觀點
族群適用性	技術流程可行：已有研究證明在胚胎層級可計算多疾病 PRS，方法學上能執行。	跨族群數據不足：多數 PRS 資料庫來自歐、美裔，若應用於不同族群或雙親不同族裔時，預測力下降。
臨床效益	與既有 IVF/PGT 流程可整合：對已經需要 IVF、PGT-M 的族群，效益可疊加。	家庭內差異有限：同一對父母的胚胎分數差距通常不大，加上可用胚胎數有限，實質效益受限。
風險控管	強化預防醫學：PRS 可作為「提早提醒」，幫助父母和孩子更早規劃生活型態與醫療追蹤。	基因—環境交互作用複雜：PRS 只能捕捉部分遺傳，環境、生活型態、妊娠與出生後因素仍會影響疾病風險。
解釋挑戰	提升自主選擇：在充分諮商下，父母能根據自身價值觀與偏好，決定是否將 PRS 納入排序依據。	不同疾病可能有風險衝突：同一基因變異對 A 疾病增加風險，卻可能降低 B 疾病風險，單看一項疾病可能誤導。

想像未來應用的場景

➔ 「一站式」的胚胎體檢：

進行 PGT 檢測時，將不再只是排除「明確突變異常」的胚胎，而是獲得一份整合了罕見單基因變異、染色體異常以及成千上萬個微小基因變異位點（SNP）的綜合報告。這意味著一次檢測就能評估從遺傳病到常見慢性病（心臟病、糖尿病）的所有風險。

➔ 從「預防疾病」走向「特徵挑選」：

- ◇ 身高預測：告訴父母，胚胎 A 長大後預計會比胚胎 B 高出 5 公分以上（準確率約 80%）
- ◇ 智力與外貌：雖然目前主要在倫理討論階段，但未來可能會面臨父母要求篩選「認知能力」或「美容特徵」的情況，將引發社會與倫理辯論

➔ 社會階層的健康差距與普及化：

- ◇ 初期：檢測最初只有富人可負擔，導致其後代不僅享有更好的教育，還擁有更健康的基因（更少疾病、更長壽命），加劇社會不平等
- ◇ 後期：檢測逐漸普及，被納入國家健康保險或標準醫療程序，減少罹患慢性病（如糖尿病、高血壓）機率、降低國家的醫療支出

回到現實

PGT-P 回應了科學家「大幅降低遺傳疾病風險」的期待，但現階段因費用（每顆胚胎大約 2,500 ~ 5,000 美元不等）與準確性、倫理等等問題；距離「明確改善臨床結局」仍有漫漫長路要走。但我們始終相信科學與倫理可以找到平衡點——以審慎、實證、透明為原則，讓科技真正為家庭帶來福祉。i.VIE

參考資料：

1. Tellier, L. C. A. M., Eccles, J., Treff, N. R., Lello, L., Fishel, S., & Hsu, S. (2021). Embryo screening for polygenic disease risk: Recent advances and ethical considerations. *Genes*, 12(8), 1105.
2. Capalbo, A., de Wert, G., Mertes, H., Klausner, L., Coonen, E., Spinella, F., Van de Velde, H., Viville, S., Sermon, K., Vermeulen, N., Lencz, T., & Carmi, S. (2024). Screening embryos for polygenic disease risk: A review of epidemiological, clinical, and ethical considerations. *Human Reproduction Update*, 30(5), 529–557. <https://doi.org/10.1093/humupd/dmae012>

