



親子鑑定簡介

黃柏青¹ 邱建勳²

親子鑑定的意義與目的

親子鑑定(parentage testing)是判斷特定人之間生物血緣關係的檢驗程序。若進一步細分，親子鑑定可分為父系鑑定(paternal testing)與母系鑑定(maternal testing)。除了人工生殖、尋親認親、抱錯小孩等少數情況外，通常母親與子女的生物血緣關係不會發生疑問，因此親子鑑定的實施以父系鑑居多。

許多人類社會的秩序依附於生物血緣關係上，當生物血緣關係出現疑問時，便有實施親子鑑定的必要性，以解決人際與社會問題。這些情形舉例如下：確認親子關係、財產繼承、申請依親移民、確認死者身分等。

DNA親子鑑定的理論基礎

1935年起科學家開始利用ABO血型進行人別鑑定，不過因為ABO血型只有四種，重複的可能性太高，碰到同樣的血

型時就無法區別。1976年醫學界引入了人類白血球抗原(human leukocyte antigen, HLA)檢查，HLA是變異性非常高的蛋白質，在骨髓移植前都要做這項檢查。由於HLA的高變化性，使得鑑別度提高很多，但仍有少部份的個案無法利用HLA得到答案。其他亦曾被用來親子鑑定的方法包括紅血球血型與酵素系統、血清蛋白、免疫球蛋白等。1985年英國遺傳學家Alec Jefferys將DNA的分析技術應用至親子鑑定上，隨著科技的進步，DNA鑑定方法也越來越簡單、方便與準確，最近的主流趨勢為分析體染色體DNA的多型性(polymorphism)。鑑定DNA的多型性可分成兩類：一是鑑定位點的多型性(point-polymorphism)，例如單一核苷酸的多型性(single nucleotide polymorphism, SNP)；二是鑑定長度的多型性(length-polymorphism)，例如變異數目相連重複序列(variable number tandem repeat, VNTR)的多型性、短片段相連重複序列(short tandem repeat, STR)的多型性。目前利用聚合酶連鎖反應(polymerase chain reaction, PCR)分析DNA中STR的技術，已被廣泛運用於人身與親子鑑定。(表一)

1 宏文小兒科診所

2 彰濱秀傳紀念醫院

關鍵字：parentage testing, polymorphism, short tandem repeat



表一 不同親子鑑定方法的比較

鑑定方法	優/缺點
紅血球血型系統	重複性高、鑑別度低 費用較低
白血球抗原HLA系統	HLA變異性高，鑑別度提高很多，但仍常無法符合實際需求
DNA多型性分析	準確度接近100% 適用於其他非血液檢體 適用於新生兒與產前檢驗 可進行單親鑑定或隔代分析 費用較高

「DNA」是deoxyribonucleic acid的英文縮寫，中文譯名為「去氧核糖核酸」。

自1953年由James Watson及Francis Crick解開DNA結構之謎後，便開啟了其對生命科學的深遠影響。在生物體中DNA是由四種核苷酸nucleotide所組成，每個核苷酸都具有一個磷酸根、一個五碳糖與一個鹼基。DNA的鹼基共有四種：分別是腺嘌呤(adenine)、鳥嘌呤(guanine)、胸腺嘧啶(thymine)與胞嘧啶(cytosine)，以A、G、T、C四種簡稱代表之。人類體染色體上的DNA(genomic DNA)分子是一種雙股螺旋狀結構，依照A與T、G與C的配對方式排列，在人體內約有30億對。製造mRNA與蛋白質的密碼DNA(coding DNA)大約僅占1~3%而已；而非密碼DNA在人類的genomic DNA中占絕大多數，至少有97%以上，其中重複DNA(repetitive DNA)約占30%左右，依其重複排列的方式可分為兩大類：相連重複DNA(tandem repetitive DNA)與散落重複DNA(interspersed repetitive DNA)。在相連重複DNA中，短片段相連重複序列(short tandem repeat, STR)係指重複單位

的序列僅二至七個鹼基，且相連排列的重複次數極少者。

人類體細胞富含許多STR，這些DNA重複序列的重複單位在同一物種上是相同的，但重複次數則因個體而不同，也代表這些DNA片段在不同個體間具有不同的型別，藉由STR的多型性，即可將不同的個體加以區分，這就是人身鑑定的原理。STR具有長度短、分布廣、鑑定容易等優點，又可同時進行多組基因鑑定，增加效率與準確性；而PCR具有簡易、快速、靈敏、精確及適用微量與裂解的檢體等優點。因此，目前國內外大部分的實驗室幾乎都採用PCR分析DNA中STR的方式來進行親子鑑定。除了大量輸血、骨髓移植、近親亂倫、基因突變等少數情形之外，藉由DNA片段與位址的模式進行比對，便能以極高的準確性排除不具血緣的親子關係。

DNA親子鑑定的統計分析

DNA鑑定所能分析的物質，已不僅



限於血液，只要是能抽出DNA的物質，如口腔黏膜、毛髮、皮膚、精液、唾液，甚至絨毛膜或羊水細胞，都可以進行鑑定。不論是親子鑑定或人身鑑定，兩個檢體經DNA比對後，可能的結果將有三種：相符、不相符或無法判別。若不相符，則排除兩檢體間具有同源關係；若無法判別，則可能是因檢體的量嚴重不足或裂解嚴重，使得DNA無法以PCR反應大量複製；如果相符的話，表示依現有的DNA多型系統仍無法排除兩者同源的可能，此時即必須進一步參考族群的基因頻率資料庫。

利用STR分析進行親子鑑定的學理是子代的基因型一半來自父親，另一半則來自母親。通常親子鑑定是在特定的人與人之間做親子關係確認的工作，如果「假設父親」與生母的基因型無法涵蓋子女的基因型時，該男性即被排除為生父的可能。反之，如果實驗室的鑑定系統無法排除該男性非生父的可能時，則必須將該名「假設父親」能夠提供子女基因的機率X與族群中的基因頻率Y相比，以計算該名「假設父親」為族群中隨機男子可能是子女生父的倍率，此倍率即為親子指數(paternity index, PI)， $PI = X/Y$ ；亦可將親子指數轉換成機率，即為親子關係確定率(probability of paternity, PP)， $PP = X/(X + Y) = PI/(PI + 1)$ ，也就是假設父親為真實生父的機率。每分析一處STR基因位均可得到一個親子指數，鑑定多個基因位時，累積親子指數(cumulated paternity

index, CPI)為各基因位PI值的乘積；而累積親子關係確定率(cumulated probability of paternity, CPP)的計算方式為 $CPI / (CPI + 1)$ 。依照目前的國際標準，如果「假設父親」與子代之間的親子關係機率值超過99%，則視同確認兩人間的親子關係，而國內近年來的共識更為嚴格，通常需99.9%或99.99%以上。若出現三個或三個以上的位點「可以排除」(incompatible or mismatch)，則判定為「可以排除親子關係」。如尚有疑義，再做進一步的分析。如果只有一個或二個位點出現「可以排除」，則必須追加下一步的驗證，以排除實驗操作上的誤差，或受檢者的DNA為突變型的機率。一個方法是再加3~6個位點的分析，另一個方法是做HLA的研究，或做紅血球酵素的測定。

此外，若對基因體DNA多型性的鑑定仍嫌不足，或遇單親之親子鑑定時，可再鑑定母系遺傳的粒線體上多變異型區域(hypervariable region, displacement loop, D-loop)，或父系遺傳的Y染色體短片段相連重複序列(Y chromosome short tandem repeat, Y-STR)的DNA多型性。粒線體位於細胞核外，大量存在於細胞質中，是細胞內葡萄糖分解產生能量及二氧化碳的場所，為細胞的發電廠。當精子形成時，為了泳動而達成受精的任務，細胞質退化，粒線體也減到最少量；卵子則因負責受精後至著床前的生命活動而發展出大量的粒線體，因此鑑定子代細胞內的粒線體DNA就相當於鑑定母親的粒線體DNA



。比對粒線體的DNA即可判定是否可能具有母子或母女關係，或是否可能為同一母親所生的兄弟姊妹，甚至是否具有母系親屬關係。父系遺傳的Y染色體則是在精子形成前所進行的減數分裂時，並未參與聯會(cross-over)或基因重組，因此父親Y染色體的基因與兒子的應完全相同。只要比對Y染色體的DNA多型性，即可判斷是否可能具有父子、兄弟關係或父系親屬關係。

結語

科學上的真理雖為值得信賴的價值，但親子關係應非單純生物學上的真理；親子關係的認定在科學發達的今日已不再是難題，卻依舊是人性上的難題。科學與法律或許能為子女確定其「生身父母」，卻無法給予其完整的家庭；科學帶給法律的助益不容忽視，但有些事情卻不是僅靠科學而能辦到的。深入探討每一個個案問題的根源，發揮對人性的關懷與對世事的體察，秉持倫理及法律的原則，予以適當的處理，這才是在科學鑑定之外，另一個更值得思索的議題。

參考資料

1. Sun CF, Tsao KC, Teh CH: Exclusion probabilities of red cell antigen systems for Chinese. *Chinese J Microbiol Immunol.* 1992; 25: 33-40.
2. Alberts B, Bray D, Hopkin K, et al: *Essential cell biology*, 3rd ed. New York : Garland Science. 2010: 171-95.
3. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF: *Thompson & Thompson genetics in medicine*, 7th ed. Philadelphia: Saunders/Elsevier, 2007: 25-39.
4. Tzeng CH, Lyou JY, Chen YR, et al: Polymorphisms of twelve short tandem repeat loci in a Taiwanese population and their application in parentage testing. *J Formos Med Assoc* 1998; 97: 738-44.
5. Ko TM, Hsu JCK, Pan HW, Hsu PM, Chung YP: Parentage and sibship testing using short tandem repeat analysis. *Bull Police Sci ROC.* 2001; 38: 1-16.
6. Yoshimoto T, Yamamoto T, Mizutani M, et al: A novel fluorescent quadruplex STR typing system and the allele frequency distributions in a Thai population. *J Forensic Sci.* 2003; 48: 116-21.
7. 李俊億、謝幸媚：親子鑑定的運算邏輯。台北：國立台灣大學出版中心。2008。
8. 蕭開平等：DNA於法醫刑事鑑識之應用。DNA多型性分析鑑識運用研討會論文集。2000: 12-19。