

健康智慧生活圈線上直播

國際及台灣健康科學週新知

專題: AI人工智慧胚胎基因檢測

陳秀熙 教授

2026-07-22

29週

資訊連結:



<https://www.realscience.top>

陳秀熙教授、陳立昇教授、嚴明芳教授、許辰陽醫師
林庭瑀博士、劉秋燕、林家妤、董家維、陳虹玟、林詩璇、簡瑞伶、邱士紘、尤翊庭、王斌俞

健康智慧生活圈



<https://www.realscience.top>

Youtube影片連結: <https://reurl.cc/o7br93>

漢聲廣播

生活掃描健康智慧生活圈: <https://reurl.cc/nojdev>

新聞稿連結: <https://www.realscience.top>

本週大綱 07/16-07/22 (W29)

- 健康科學週新知
- 胚胎著床前基因檢測-PGT
- 人工智慧非侵入性預測人類胚胎染色體套數
- 胚胎疾病全基因組風險預測

健康科學新知總覽

01 國內疫情與傳染病警訊

- 新冠疫情持續升溫
- 境外移入茲卡病毒
- 日本腦炎病例

02 國際傳染病與公衛威脅

- 歐洲抗藥菌株（超級淋病）
- 奈及利亞拉薩熱
- 紐西蘭禽流感疫苗接種
- 澳洲天花殖民史

03 大腦、神經與失智研究

- GDF15血液蛋白預測失智
- 降低失智風險科學證據
- 大腦神經修剪連結
- 大腦判斷威脅與安全

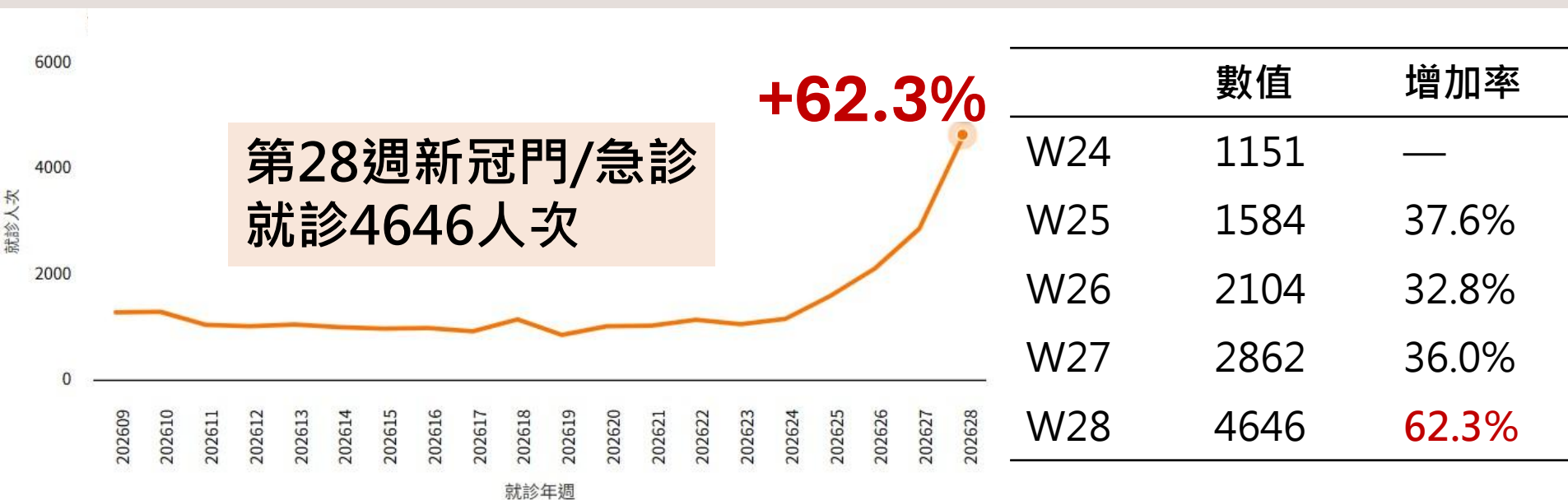
04 生物科技與科普應用

- 多利羊基因編輯遺產
- 破解115歲天花板
- 世界盃補水暫停科學

國內新冠疫情持續升溫

疫情現況

- 全球主流變異株以 NB.1.8.1 為主，XFG占比亦持續上升
- 全球多數地區疫情同步上升，鄰近的中國、香港、日本、韓國及新加坡亦呈升溫趨勢



高峰與疫情規模預估

- 疾管署預估最快本週超過流行閾值，正式進入流行期
- 過往經驗，進入流行期後約1至1.5個月達高峰
- 預估疫情高峰將落在 8月中旬至下旬

國內新冠疫情持續升溫

每週重症個案

重症多為65歲以上或具慢性病者，
94.9%未接種本季疫苗



第28週新增20例
本土重症病例

每週死亡個案

第28週新增3例
死亡案例



亞洲周邊國家新冠疫情監測重點

疫情現況

- **整體趨勢**：香港、日本、中國及新加坡近期活動上升；韓國維持低度波動。主流病毒株多為 JN.1 後代或 BA.3.2

疫情監測

地區	近期趨勢	代表監測指標	主要病毒株
中國 6 月	↑	哨點陽性率 2.9% → 6.4% 新增確診 7.9 萬；重症 130；死亡 1	NB.1.8.1
香港 第 28 週	↑	PHLSB 陽性率 8.53% → 9.79% 核酸陽性通報 572；重症 / 死亡合併個案 18	NB.1.8.1 分支
日本 第 28 週	↑	定點通報 0.58 → 1.87 (連 5 週上升) 病例較集中於 10 歲以下；九州部分地區較高	未於本次資料列示
韓國 第 28 週	↗	診所檢出率 2.0% → 3.3% 醫院級住院病人 14 人；仍屬低度活動	BA.3.2 為主
新加坡 5/10–5/16	↑	估計病例 8,000 → 12,700 日均住院 56 → 73；ICU 日均 1 人	NB.1.8.1

註：各地資料截止日與監測系統不同；箭頭僅代表各地近期變化方向，不宜直接比較數值大小。

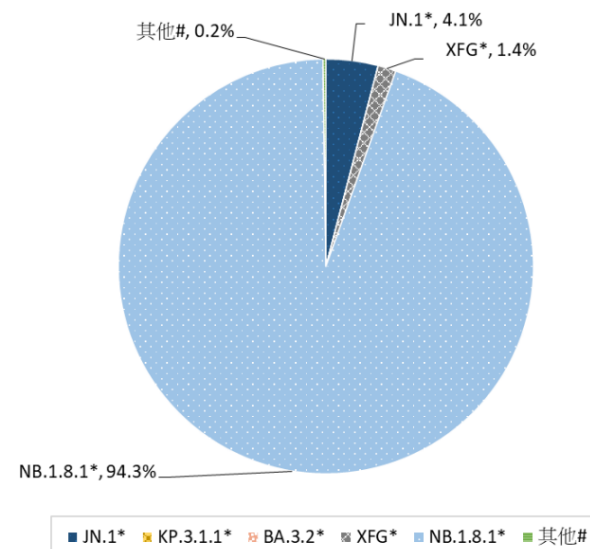
香港：本波上升情形vs.2025年上一波流行高峰

疫情現況

- 目前正處於新一波上升期；社區病毒活動尚未達 2025 年 4–5 月前波峰值

- 第 20 週至第 28 週，呼吸道檢體陽性率由 0.60% 升至 9.79% 約為 2025 年流行高峰 13.66–13.80% 的 71%
- 流行株與建議：目前以 NB.1.8.1 及其分支為主；高風險族群應維持疫苗保護，並加強個人防護與機構感染管制

社區傳播仍在升高



- 重症指標需提高警覺：本週重症 / 死亡合併個案為 18 例；惟仍低於前波最高的 31 例
- 機構群聚較前波明顯：本週錄得 31 起群聚、154 人受影響；2025 年流行高峰第 19 週為 12 起、52 人

國內出現今年首例境外移入茲卡病毒病例

個案概況

- 北部30多歲男性，6月中旬自泰國返台
- 返國後出現發熱、頭暈、頭脹，6月下旬因皮疹
- 就醫經通報與檢驗後，確認感染茲卡病毒接觸者及同住者目前皆無症狀

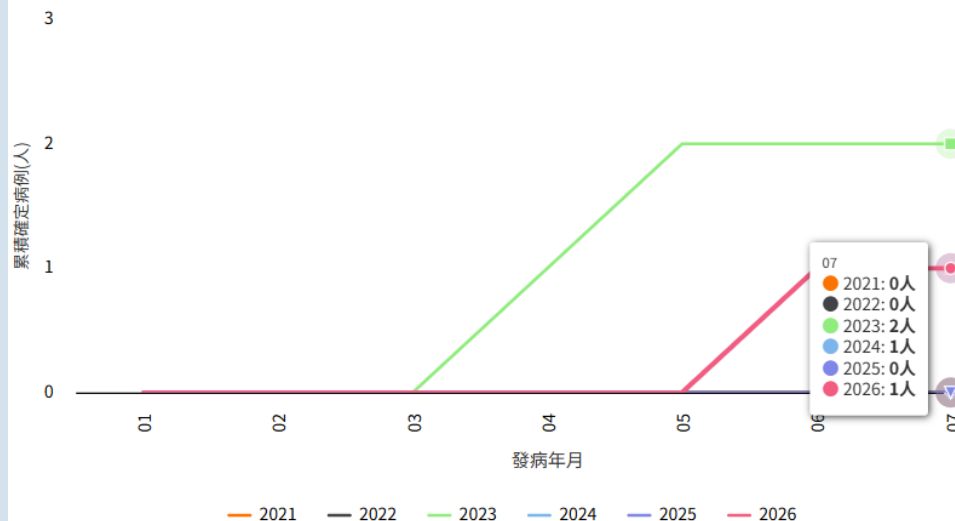
國內外疫情

- 2026年截至7月13日，國內累計1例，為今年首例
- 我國自2016年起累計31例，皆為境外移入，81%感染於東南亞
- 全球自2016年以來至少影響97國，目前疫情以美洲較明顯
- 泰國今年截至第28週累計76例，近年病例數呈下降趨勢

防治與返國提醒

- 前往流行地區應穿淺色長袖衣褲
- 使用防蚊液並住宿於有紗窗或空調處
- 返國後男性3個月、女性2個月內應採安全性行為或避免性行為
- 自主防蚊至少3週、暫緩捐血至少1個月
- 返國兩週內若出現不適，應儘速就醫並主動告知旅遊史

全國茲卡病毒感染本土病例及境外移入病例累積確定病例同期比較趨勢圖



國內新增日本腦炎病例

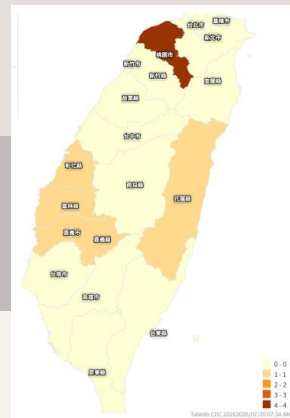
病例概况

- 上週新增3例確定病例，分布於桃園市觀音區、桃園區及彰化縣花壇鄉
- 個案為2男1女，皆為70多歲，目前仍住院治療
- 主要症狀包括發燒、頭暈、頭痛、口齒不清及意識改變

疫情現況

- 2026年國內累計8例日本腦炎確定病例
- 臺灣每年5至10月為流行季，6至7月進入高峰
- 近年病例以40歲以上成人較多，但各年齡層皆有感染風險

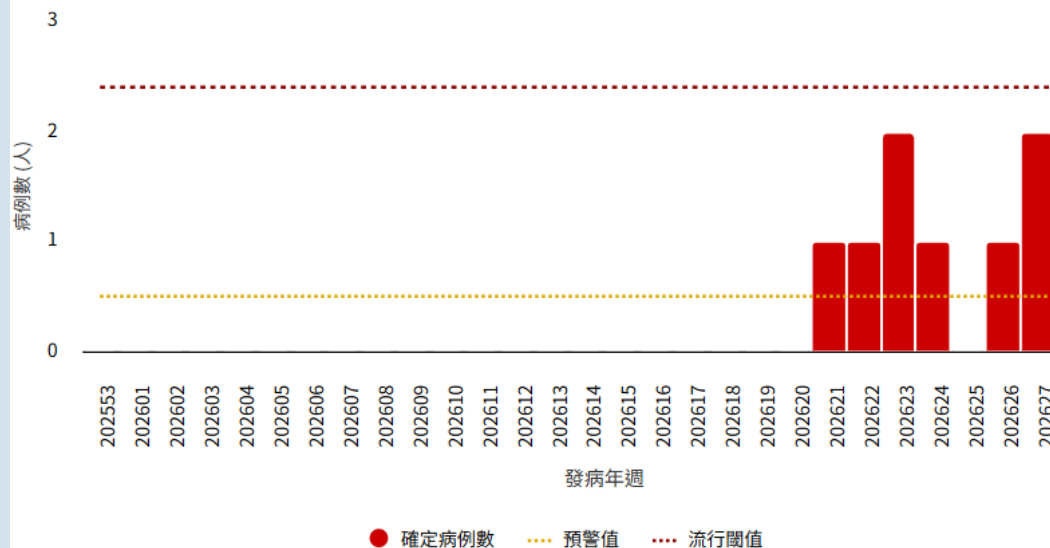
桃園再新增2例日本腦炎病例，分別為蘆竹區56歲及63歲男性，共4例



防治重點

- 避免清晨、傍晚前往豬舍、畜舍及水田周邊等病媒蚊活動區域
- 外出應穿著長袖衣褲並使用防蚊用品
- 預防最有效方法為接種疫苗，幼兒應於滿15個月接種第1劑，間隔12個月接種第2劑

全國 日本腦炎 本土病例及境外移入病例 趨勢圖 (2025年53週-2026年29週)
[發病日 2025/12/28-2026/07/25]



健康科學新知總覽

01 國內疫情與傳染病警訊

- 境外移入茲卡病毒
- 日本腦炎病例
- 國內新冠疫情升溫

02 國際傳染病與公衛威脅

- 歐洲抗藥菌株（超級淋病）
- 奈及利亞拉薩熱
- 紐西蘭禽流感疫苗接種
- 澳洲天花殖民史

03 大腦、神經與失智研究

- GDF15血液蛋白預測失智
- 降低失智風險科學證據
- 大腦神經修剪連結
- 大腦判斷威脅與安全

04 生物科技與科普應用

- 多利羊基因編輯遺產
- 破解115歲天花板
- 世界盃補水暫停科學

超級淋病威脅：歐洲本土抗藥菌株傳播警訊

疫情現況

- 自2022年，歐盟各國通報頭孢曲松抗藥淋病案例超過 106,000例且**持續攀升**
- 法、德、瑞典通報案例**顯著增加**，英國確診數成長最為驚人，一年內由13例躍升至29例，呈現**翻倍趨勢**
- 初期案例多具東南亞旅遊史，然目前群聚感染顯示社區擴散風險加劇

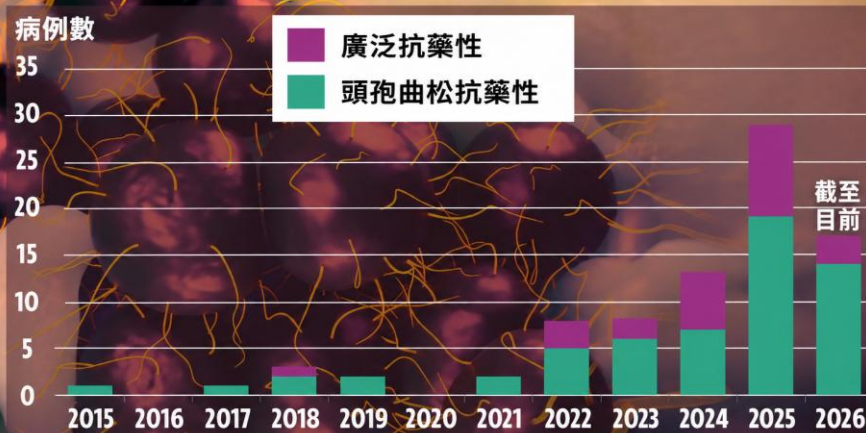
風險評估與衝擊

- 多重性伴侶或無保護性行為族群感染風險達中高度，一般大眾則維持低位
- 超級淋病菌株擴散將重創頭孢曲松單一療法，導致**臨床救治面臨困境**
- 雖然目前通報個案皆獲治癒，但藥物選項日益枯竭仍為**長期防疫隱憂**

防治關鍵對策

- 監測升級：**強化基因定序與培養監測**，藉此即時捕捉 MDR 與 XDR 菌株蹤跡
- 臨床落實：醫事人員須嚴遵**歐盟指南投藥**，並落實治療後追蹤確保病原根除。
- 溝通介入：落實性伴侶告知與去標籤化宣導，建立**安全性行為與定期篩檢習慣**

英格蘭抗藥性淋病病例數



奈及利亞拉薩熱升溫，死亡增至221人

疫情概況

- 2026年至今已造成221人死亡，疫情擴及23州、111個地方政府區
- 最新一週新增31例，病例仍持續增加
- 病例致死率升至24%，高於去年同期的18.7%

高風險族群

- 致死率明顯升高：病例致死率升至 24%，高於去年同期的18.7%，疫情嚴重程度增加
- 青年族群感染最多：確診者年齡介於1至93歲，各年齡層皆可能感染，以 21至30歲族群受影響最明顯
- 醫療場域暴露風險較高：若醫療院所缺乏完善的防護與感染管制，醫護人員、病患及照顧者都可能面臨較高感染風險



傳播途徑與防疫重點

- 拉薩熱是病毒性出血熱
- 主要經由接觸遭感染鼠類尿液或糞便污染的食物、器具與居家環境傳播
- 防疫須加強環境清潔、食物保存、鼠害控制，以及醫療場所的感染管制與疫情監測

禽流感入侵：紐西蘭瀕危鳥類疫苗接種計畫

研究背景

Christina Larson, Science, 2026

- 🚨 病毒進逼：高致病性 H5N1 病毒現蹤澳洲，對鄰近紐西蘭特有物種構成生存威脅
- 🐧 滅絕危機：包含鴉鵂 (kākāpō) 在內五種極度瀕危鳥類，族群總數均低於五百隻
- 🦠 主動出擊：紐西蘭環境保護局 (DOC) 啟動史上最具野心野生動物疫苗防護行動

研究發現

- 💉 臨床驗證：
利用禽類滅活疫苗進行測試，針對五種受脅鳥類觀察免疫反應與抗體生成
- 🔬 初步數據：
四種受測物種展現逾六個月抗體保護效力，為後續全面接種奠定基礎
- 🏠 保險族群：
計畫擴大接種至三百隻個體，藉此建立足以延續物種之「保險族群」



執行挑戰與展望

- 🚁 棲地艱險：醫療團隊需搭乘直升機前往偏遠島嶼，於密林追蹤具備偽裝保護野生鳥類
- 🛡️ 跨物種防護：除鳥類外，海獅與袋獾等哺乳動物亦可能面臨病毒跨境威脅
- 🌐 國際範式：此案例與加州神鷲及國王企鵝接種計畫共同建構全球野生動物防疫體系

第一艦隊帶來天花？重估澳洲殖民史

背景

Andrew Curry, *Science*, 2026

- 1788年英國第一艦隊抵達雪梨港，翌年原住民族群爆發疑似天花疫情
- 疾病究竟由第一艦隊或北方印尼航線傳入，長期存在爭議？



研究方法

- 電腦模型比較「第一艦隊」與「北方航線」兩種傳入路徑
- 納入死亡率、水源、語言群與人口密度等條件
- 結合碳定年、土地承載量與粒線體 DNA，估算殖民前人口

➡ 1788年第一艦隊登陸雪梨港；研究重新檢視天花來源與影響

研究發現

- 模型顯示北方傳入無法及時抵達雪梨，第一艦隊最可能帶入天花
- 殖民前人口估計約95萬至410萬，中位推估約230萬
- 研究結果挑戰「空白大陸」敘事，須重新評估疾病與殖民衝擊

健康科學新知總覽

01 國內疫情與傳染病警訊

- 境外移入茲卡病毒
- 日本腦炎病例
- 國內新冠疫情升溫

02 國際傳染病與公衛威脅

- 歐洲抗藥菌株（超級淋病）
- 奈及利亞拉薩熱
- 紐西蘭禽流感疫苗接種
- 澳洲天花殖民史

03 大腦、神經與失智研究

- GDF15血液蛋白預測失智
- 降低失智風險科學證據
- 大腦神經修剪連結
- 大腦判斷威脅與安全

04 生物科技與科普應用

- 多利羊基因編輯遺產
- 破解115歲天花板
- 世界盃補水暫停科學

血液蛋白GDF15或可預測中年失智風險

研究背景

Blew, C. O. et al., *Nature*, 2026

- 失智症的腦部變化可能在記憶症狀出現前多年便已開始
- 研究團隊分析美國、英國與冰島數萬人的血液樣本，探討血液蛋白 GDF15 與日後失智症風險的關聯

主要發現

- GDF15會隨年齡上升，並與多種老化相關疾病有關
- 在平均年齡約57歲的族群中，追蹤20年發現：GDF15每增加1倍，失智症風險上升55%
- 在55歲以下族群中，也觀察到相似趨勢
- 在平均年齡約61歲的族群中，追蹤14年顯示：GDF15每增加1倍，血管型失智症風險上升101%



臨床意義

- GDF15未來可能成為一項血液生物標記，用於在症狀出現前辨識失智症高風險者，協助提早進行風險評估與預防介入

如何降低失智症風險？科學證據怎麼說

目前已知

Helen Pearson, *Nature*, 2026

- 《Lancet》委員會整理出 14項可調整風險因子
- 估計這些因素在理論上與全球約 45%的失智症病例有關，但這是族群層級估算，並不代表個人改善生活方式後，風險一定能下降45%

介入研究結果

- FINGER、POINTER等大型試驗顯示，結合飲食、運動、認知訓練、社交活動與心血管管理，能帶來小幅但具統計意義的認知改善。
- 然而，目前仍缺乏明確證據證明這類多面向介入能直接降低失智症發生率；唯一以失智症發生為主要結果的preDIVA試驗未發現顯著效果。

實際建議

- 維持身體、認知與社交活動
- 戒菸並避免過量飲酒
- 控制血壓、血糖與膽固醇
- 及早處理聽力與視力問題
- 政策層面應同步改善教育、空氣污染、健康飲食與醫療可近性

早期期：共5%

受教育程度較低：5%

中年期：共30%

糖尿病：2%
肥胖：1%
過量飲酒：1%

聽力損失：7%

低密度脂蛋白膽固醇過高：7%

憂鬱症：3%

創傷性腦損傷：3%

身體活動不足：2%

吸菸：2%

高血壓：2%

晚期期：共10%

社會孤立：5%

空氣污染：3%

視力損失：2%

抗體如何修剪成年大腦神經連結

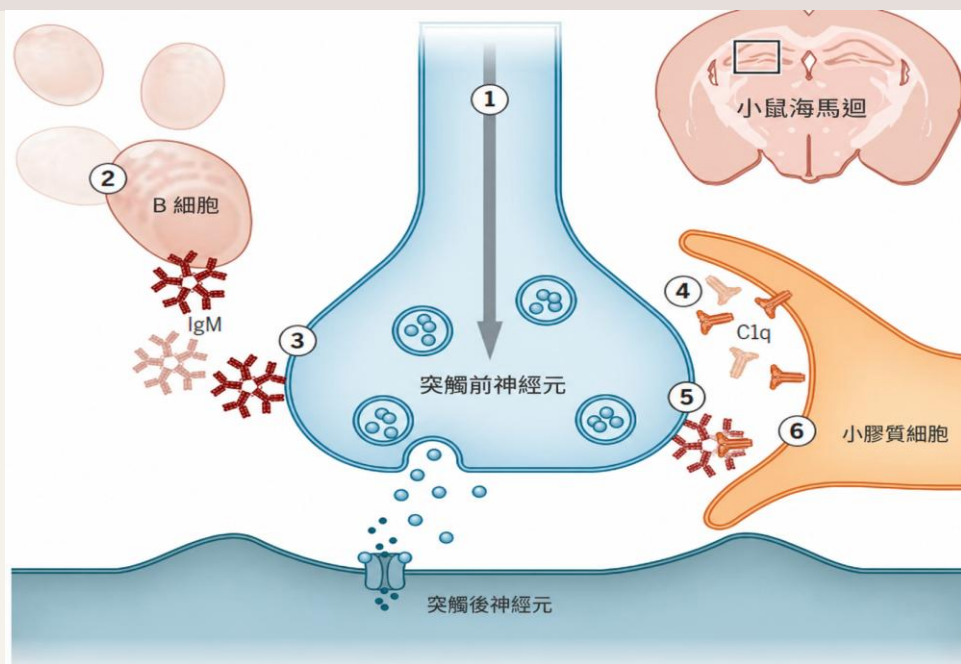
研究背景

Lauritz Miarka & Marco Prinz, *Science*, 2026

- 🧠 成年大腦：過度活躍的神經元會啟動突觸修剪，顯示成年神經迴路仍持續重塑
- 🛡️ 免疫參與：抗體與補體共同標記異常突觸，引導小膠質細胞將其移除
- ⚠️ 研究範圍：目前證據主要來自小鼠，是否存在於人類大腦仍待確認

作用機制

1. 神經過度活躍：
 - 活化成年小鼠海馬神經元，會造成突觸末端流失
2. 抗體細胞進駐：
 - 漿細胞移入海馬附近，分泌具專一性的 IgM 抗體
3. 免疫清除突觸：
 - IgM 招募補體 C1q，促使小膠質細胞吞噬突觸



研究意義

- ✓ 成人塑腦：成年大腦也會持續修剪神經連結，免疫系統並非只在疾病時介入
- ✓ 疾病線索：阿茲海默症早期神經過度活躍，可能與補體造成的突觸流失有關
- ✓ 應用限制：抑制過度活躍可減少小鼠突觸損失，但轉化為人體治療仍需驗證

情緒不是直覺：大腦如何判斷威脅與安全

研究背景

Xiaowei Gu & Joshua P. Johansen, *Science*, 2026

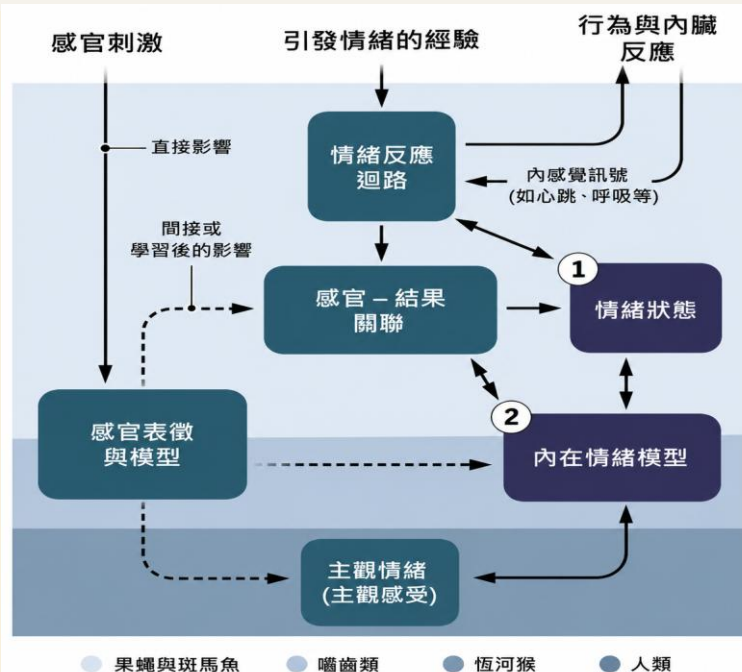
- 傳統**人類**研究重視主觀情緒，**動物**研究則聚焦本能反應與恐懼學習，**難以解釋焦慮與創傷**患者對間接線索產生威脅感，以及難以更新安全判斷
- 研究提出「**內在情緒模型**」，說明大腦整合經驗、情境與身體訊號，推論威脅或安全

研究方法

- **跨物種比較**：整合果蠅、斑馬魚、嚙齒類、靈長類與人類研究，透過行為測試區分直接恐懼、感官泛化與間接威脅推論
- **神經機制分析**：結合神經活動紀錄、腦區操控、生理測量與腦影像，觀察前額葉、杏仁核、島葉及心跳、呼吸如何影響情緒形成與更新

關鍵發現

- 情緒機制：
 - ✓ **情緒**是一種持續的「**腦—身體狀態**」，會同步影響行為、心跳與呼吸
 - ✓ 前額葉整合威脅線索，島葉結合身體訊號與情境，協助判斷危險與安全
- 焦慮與 PTSD**可能源自**威脅推論過度**、情境調節失常及安全資訊更新不足，未來可望成為精準治療標的



健康科學新知總覽

01 國內疫情與傳染病警訊

- 境外移入茲卡病毒
- 日本腦炎病例
- 國內新冠疫情升溫

02 國際傳染病與公衛威脅

- 歐洲抗藥菌株（超級淋病）
- 奈及利亞拉薩熱
- 紐西蘭禽流感疫苗接種
- 澳洲天花殖民史

03 大腦、神經與失智研究

- GDF15血液蛋白預測失智
- 降低失智風險科學證據
- 大腦神經修剪連結
- 大腦判斷威脅與安全

04 生物科技與科普應用

- 多利羊基因編輯遺產
- 破解115歲天花板
- 世界盃補水暫停科學

多利羊傳奇遺產：從細胞克隆邁向基因編輯

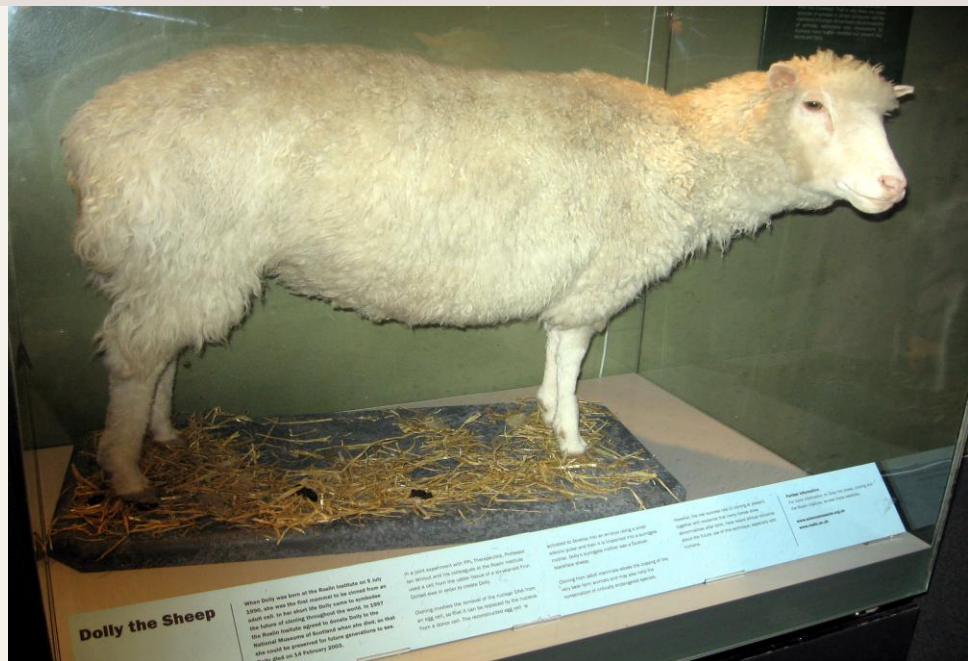
Nature, 2026

核心概念

- 🐑 劃時代成就：多利為首例自成年細胞克隆而成之哺乳動物，改寫發育生物學定義
- 🧬 細胞重編程：證實成體細胞可回歸胚胎狀態，開啟誘導多能幹細胞研究篇章
- ⚠️ 社會衝擊：誕生之初引發全球對克隆人技術之非理性恐慌與倫理辯論

研究現況

- 🐄 農業與醫療轉型：
 - 應用克隆技術培育無角牛，並開發適合移植至人類體內豬隻器官
- 🐱 商業化擴張：
 - 複製寵物、展示動物與運動賽馬產業已在全球範圍內悄然興起
- 🔬 技術演化路徑：
 - 從早期核轉移技術演進至幹細胞模擬胚胎、人工子宮及精準基因編輯



研究啟示

- ✓ 克隆人困境：技術成功率極低且伴隨高度畸形風險，倫理紅線使克隆人研究止步不前
- ✓ 溝通防線：研究機構當年未預期媒體瘋狂關注，凸顯科學傳播應具備系統性預警機制
- ✓ 治理框架重建：各國政府需建立透明監管體系，引導公眾理性參與衛生物技術評估

人壽極限：破解一百二十五歲生物天花板

研究背景

- 目前全球最高齡長者紀錄為一百一十六歲
- 統計顯示最高齡群體通常落在**一百一十五歲區間**
- 人類最大壽命紀錄自九零年代起便**無顯著增長**

Brandon Milholland et al., Nature, 2026



研究發現

- 壽命上限界定：
12 34 數學模型**計算證實**人類壽命上限為一百二十五歲
- 機率分布分析：
突破此年齡機率**低於萬分之一**
- 實證數據支撐：
根據資料，數千名超級人瑞中**僅一人**曾跨越一百二十歲門檻



科學啟示

- 釐清數據偏差，駁斥研究存在基礎數學錯誤指控
- 缺乏人瑞突破極限現狀更增強壽命邊界假說可靠性
- 未來長壽研究應聚焦**生命品質**而非盲目追求極端年歲



世界盃補水暫停應回歸科學

背景

Brown, H.J., Nature, 2026

FIFA 在 2026 世界盃實施「補水暫停 (hydration breaks) 」，目的是降低高溫造成的熱傷害風險

研究證據

- 實驗模擬40°C高溫足球比賽發現，結合冰毛巾、冷飲及較長中場休息，可顯著降低核心體溫與心血管負荷
- 暫停比賽，無法有效減少熱壓力
- 相同原則也適用於建築工人、農業工作者等高溫工作環境

成功案例

1. 澳洲網球公開賽：採用五級熱壓力分級，依生理風險調整降溫措施
2. 世界橄欖球：採用科學化熱管理指引，兼顧環境與球員風險



建議

- 建立以生理風險為基礎的補水與降溫門檻，而非固定時間安排
- 補水暫停應強制提供遮蔭、冰毛巾及冷飲等主動降溫措施
- 減少商業廣告及戰術討論，確保補水時間真正用於恢復與健康保護

胚胎著床前 基因檢測-PGT

生化災駭



米亞



記憶消失



手機資料遭到刪除



亞斯伯



腦部磁振造影檢查



S-O-N 刺青



羅倫茲教授-胚胎實驗報導



被綁架



羅倫茲教授



試管嬰兒-讓生育規劃更早知道、更有選擇



簡穎秀 醫師

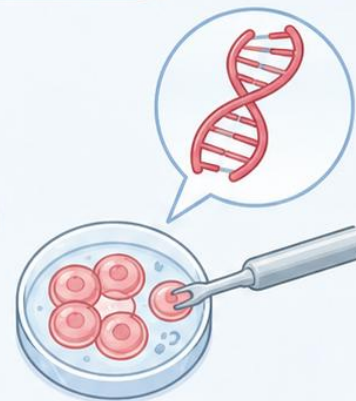
? 為什麼會和試管嬰兒有關?

- 有些夫妻已知家族有遺傳疾病風險
- 自然受孕前，無法先知道胚胎狀況
- 試管嬰兒可在植入前先做檢測
- 幫助選擇較健康、低風險胚胎



情境 1 | 避免單基因疾病

- 家族已知有遺傳疾病
- 可做 PGT-M
- 胚胎著床前單基因檢測
- 確認是否帶有特定致病基因
- 降低孩子出生後罹病風險



情境 2 | 協助不孕症夫妻

- 自然懷孕困難
- 可透過試管嬰兒協助受孕
- 必要時搭配 PGT-A
- 胚胎染色體檢測
- 評估胚胎品質，提高著床率



另一個選項

- 自然受孕 + 產前診斷
- 懷孕後可透過羊膜穿刺等檢查
- 了解胎兒健康狀況
- 但若孕後才發現高風險
- 可能面臨是否繼續懷孕的困難抉擇



一句話重點



- 基因醫學結合試管嬰兒
- 是為了幫助家庭提早了解風險
- 做出更安心的生育選擇與規劃





簡穎秀 醫師

提早知道遺傳風險，讓生育與健康更有選

一、PGT-M 是什麼？

- 試管嬰兒結合胚胎著床前基因檢測 (PGT-M)
- 可在胚胎植入前，了解是否帶有特定單基因遺傳疾病風險
- 幫助選擇較適合的胚胎再植入



二、單基因遺傳疾病風險

隱性遺傳

若父母雙方都是帶因者
每個寶寶約有 1/4 機率發病
例如 4 顆受精卵，
可先檢查再避開高風險胚胎



若其中一方帶有致病基因
每個寶寶約有 1/2 機率受影響
例如 2 顆受精卵，
可能只有 1 顆風險較低可選擇



三、PGT-M 的好處

- ✓ 先了解胚胎狀況
- ✓ 選擇較低風險胚胎植入
- ✓ 降低生下罹病孩子的風險
- ✓ 避免懷孕後才面臨艱難決策



四、和自然受孕後產前診斷的差別

PGT-M

- 胚胎植入前先檢查
- 可提早做生育規劃
- 減少後續心理壓力



自然受孕+產前檢查

- 懷孕後再做羊膜穿刺等檢查
- 若發現胎兒生病
- 可能面臨是否終止懷孕的重大抉擇



五、家族性癌症也能做基因諮詢

- 有些癌症具有家族遺傳傾向
- 若家中已知有特定致病基因變異
- 可進一步為家人安排基因檢測



六、家族性癌症基因檢測重點

- 1. 先找出家族中的致病基因
- 2. 再安排相關親屬檢測
- 3. 若確認帶有高風險體質，可提早開始：

- 定期追蹤
- 預防措施
- 早期治療

一句話重點

基因檢測與基因諮詢，重點是提早了解風險、做好生育規劃，也幫助家族性癌症的早期預防與追蹤。



人工智慧預測與PGT

Science 379 (6632), 2023

PGT (Preimplantation Genetic Testing): 胚胎著床前基因檢測

PGT-A (Aneuploidy)

檢測染色體套數
→ 增加植入成功率和減少流產風險

PGT-M (Monogenic)

檢測特定遺傳性疾病基因
→ 預防特定遺傳疾病家族史傳給後代

PGT-P (Polygenic)

利用多基因風險評分 (PRS) 來估計
個體多因素疾病風險

PGT-SR (Structural Rearrangements)

檢測染色體結構排列
→ 減少流產和不孕風險
或預防遺傳疾病

人工智慧預測與PGT-A

Science 379 (6632), 2023

PGT (Preimplantation Genetic Testing): 胚胎著床前基因檢測

PGT-A (Aneuploidy)

檢測染色體套數
→ 增加植入成功率和減少流產風險



傳統非侵入性評估 (形態學與動態觀測)

- + 優勢：安全、無創
- 劣勢：高度依賴胚胎學家經驗，具備觀察者間變異性 (Inter-observer variability)



植入前染色體篩檢 (PGT-A)

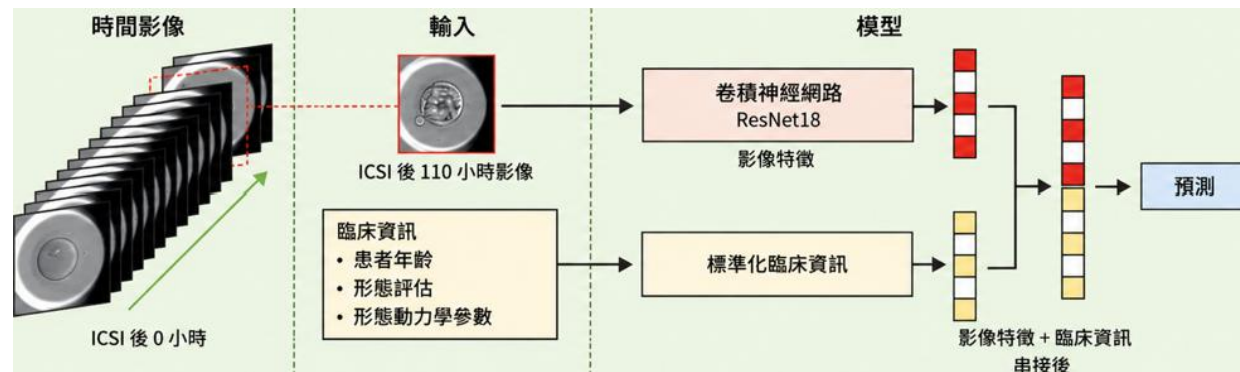
- + 優勢：染色體辨識精準度極高
- 劣勢：具侵入性風險、耗時、成本高昂、存在道德考量與潛在胚胎損傷風險



STORK-A

非侵入性人工智慧預測
人類胚胎染色體套數

人工智慧深度學習



人工智慧預測與PGT-P

Science 379 (6632), 2023

PGT (Preimplantation Genetic Testing): 胚胎著床前基因檢測

單一基因疾病

困難: 胚胎只有幾顆細胞、DNA 極少又雜訊多，
→ 無法直接定序算風險

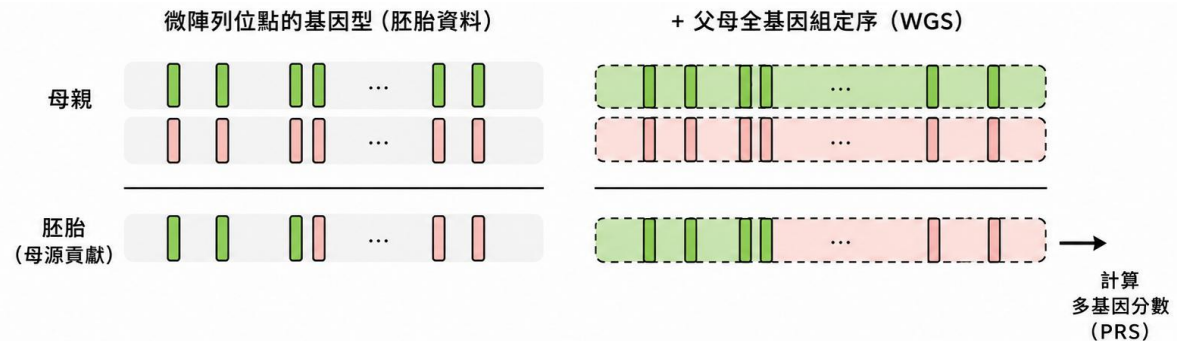
PGT-M (Monogenic)

檢測特定遺傳性疾病基因
→ 預防特定遺傳疾病家族史傳給後代

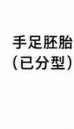
多基因疾病

PGT-P (Polygenic)

利用多基因風險評分
(PRS) 來估計
個體多因素疾病風險



1 利用手足胚胎的分型，
建立胚胎基因組的骨架



建立胚胎基因組骨架

2 對父母進行全基因組定序
(WGS)，組裝完整染色體



獲得完整染色體資訊

3 找出胚胎遺傳到的染色體
片段，重建胚胎基因組
(父親那邊重複相同步驟)



4 計算多基因分數
(PRS)





人工智慧非侵入性預測人類胚胎染色體套數₃₂

STORK-A 融合人工智慧建立篩檢標準



嚴明芳教授

美國 Weill Cornell Medicine 生殖醫學中心,
使用 EmbryoScope 縮時攝影系統, 影像為 500 x 500 像素單一靜態影像

10378

囊胚總數
皆具 PGT-A 結果

1385

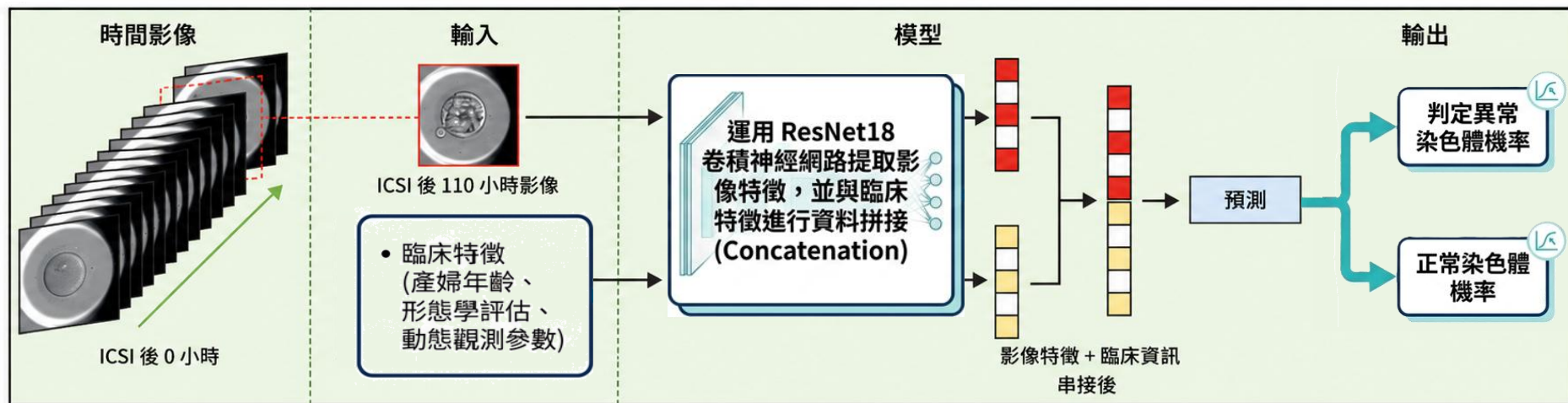
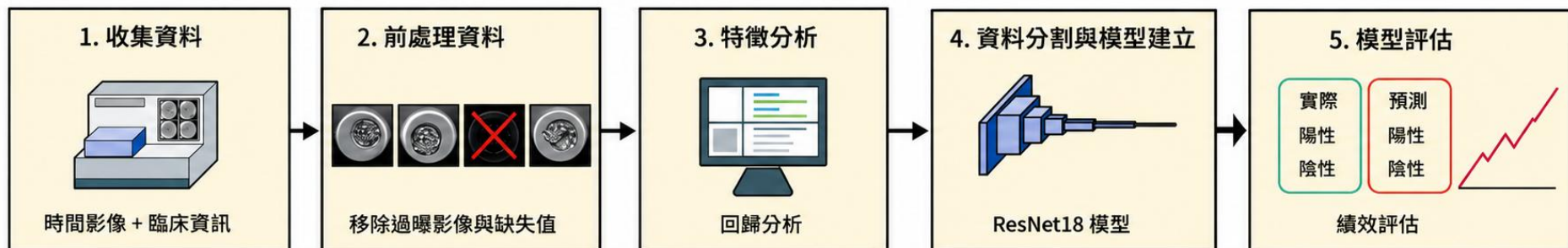
病人數
2012 至 2017 年

36.98

母親年齡 (21-48)
標準差 4.62

110 h

取像時點
單細胞質內精蟲注射後



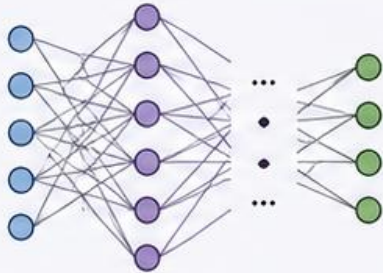
STORK-A 任務與表現



嚴明芳教授

模型訓練與開發

深度學習模型
(ResNet18 + 全連接層)



分類任務

- ① 非整倍體 vs 二倍體
- ② 複雜非整倍體 vs 二倍體
vs 單一非整倍體
- ③ 複雜非整倍體 vs 二倍體

資料集：
10,378 個胚胎，1,385 位病人
(訓練：驗證：測試 = 70 : 15 : 15)

外部驗證 (泛化性評估)

WCM-ES+ 資料集
(美國)



獨立資料來源
測試模型表現

IVI Valencia 資料集
(西班牙)



獨立資料來源
測試模型表現

模型輸出與表現

輸出結果 (每個胚胎)



輸出為二倍體的機率分數 (0-1)

主要表現 (測試集)

分類任務	準確度 (AUC)
① 非整倍體 vs 二倍體	69.3% (0.761)
② 複雜非整倍體 vs 二倍體 vs 單一非整倍體	74.0% (0.760)
③ 複雜非整倍體 vs 二倍體	77.6% (0.847)

外部驗證準確度 (AUC)

WCM-ES+ (美國)	63.4% (0.702)
IVI Valencia (西班牙)	65.7% (0.715)

單一染色體異常
胚胎與正常胚胎
具備高度形態重
疊現象；

複雜型異常胚胎
具備明顯生物特
徵，較易受 AI 模
型精準捕捉。

STORK-A 精準篩檢



嚴明芳教授

年齡分層: 同一模型在不同族群意義完全不同

小於 35 歲

63%

整體準確度

特異度 93.5%

敏感度 12.0%

模型特點：

具備極高特異度 (93.5%)

此族群**整倍體**比例高; 模型幾乎只會答整倍體, 可作為挑出整倍體之篩檢工具, 但偵測非整倍體能力較弱。

臨床應用場景：

作為快速篩選工具, 自信辨識並保留正常胚胎, 嚴格控制偽陽性干擾。

39 歲以上

85.1%

整體準確度

特異度 5.4%

敏感度 98.5%

模型特點：

具備極高敏感度 (98.5%)

此族群**非整倍體**比例極高; 模型幾乎只會答非整倍體, 可協助排除非整倍體而不易漏診

臨床應用場景：

大幅剔除高機率異常胚胎, 有效減少無效植入作業帶來之身心巨大負擔。

STORK-A臨床落地



嚴明芳教授

STORK-A 網頁應用介面

The screenshot displays the STORK-A web application interface. At the top, there's a navigation bar with the STORK logo and the text "人工智慧輔助胚胎評估系統". Below this, there are three main panels, each showing an embryo image and its analysis results. The panels are labeled "影像 1.jpg", "影像 7.jpg", and "影像 10.jpg". Each panel includes a progress bar and a table of analysis results.

Panel	Image	Normal/Abnormal	Diploid (%)	Non-diploid (%)	Cx-A-EUP	Non-diploid (%)	Complex Non-diploid (%)	Age	BS	BG	Morphology
1	影像 1.jpg	異常/正常：二倍體	55.10%	44.90%	二倍體	83.59%	16.41%	45	-- 請選擇 --	囊胚等級 (BG)	形態動力學
7	影像 7.jpg	異常/正常：二倍體	80.14%	19.86%	二倍體	90.78%	9.22%	4	-- 請選擇 --	囊胚等級 (BG)	形態動力學
10	影像 10.jpg	異常/正常：非整倍體	28.26%	71.74%	複雜非整倍體	27.96%	72.04%	8	-- 請選擇 --	囊胚等級 (BG)	形態動力學

直觀介面：網頁版應用程式架構，免安裝即刻啟用。

極簡操作：僅需上傳單張囊胚影像，系統即可自動化生成三大分類任務機率數值。

彈性擴充：醫療人員可依循現場狀況自由增列產婦年齡或形態學評分，進一步推升系統預測極限。

次世代精準生殖醫學新紀元



嚴明芳教授

1 雙維度資訊萃取

完整導入胚胎發育全過程縮時影片，同時解析時間與空間特徵。

2 硬體普適化

開發兼容不同廠牌顯微鏡與各類型診所影像格式之泛用模型。

3 去主觀化

深入探索全自動影像評級系統 (AIBS)，徹底摒棄人類主觀標記干擾。



- 提供醫療團隊標準化、非侵入、低成本且高效率之輔助決策工具，協助排序胚胎進入切片或植入之優先順序。
- 協助臨床醫師優選最佳著床潛力胚胎，縮短病患懷孕等待時間。



胚胎疾病全基因組風險預測

人工智慧預測與PGT-P



林庭瑀

Science 379 (6632), 2023

PGT (Preimplantation Genetic Testing): 胚胎著床前基因檢測

單一基因疾病

PGT-M (Monogenic)

檢測特定遺傳性疾病基因
→ 預防特定遺傳疾病家族史傳給後代

多基因疾病

PGT-P (Polygenic)

利用多基因風險評分
(PRS) 來估計
個體多因素疾病風險

困難： 胚胎只有幾顆細胞、DNA 極少又雜訊多，
→ 無法直接定序算風險

全基因組重建(WGR)

父母全基因組定序+單核苷酸多態性(SNP)胚胎
基因分型 → 計算12種常見疾病多基因風險評分¹

胚胎疾病全基因組風險預測



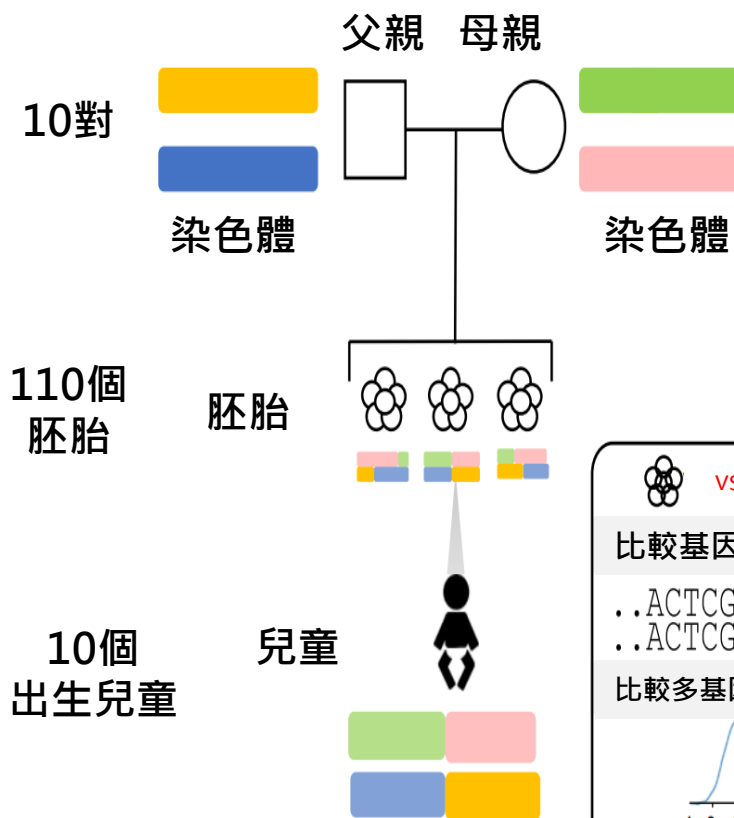
林庭瑀

胚胎著床前基因篩檢(PGT-P)

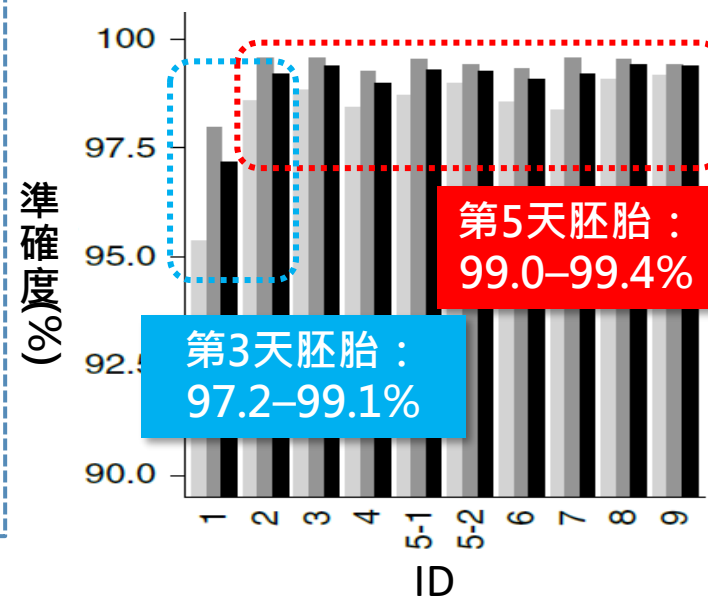
全基因組重建 (WGR)

父母全基因組定序+單核苷酸多態性(SNP)胚胎基因分型
→計算12種常見疾病多基因風險評分¹

10對接受過體外受精 (IVF)
和臨床 PGT 夫婦



WGR胚胎基因型 vs 出生兒童DNA



胚胎重建方法



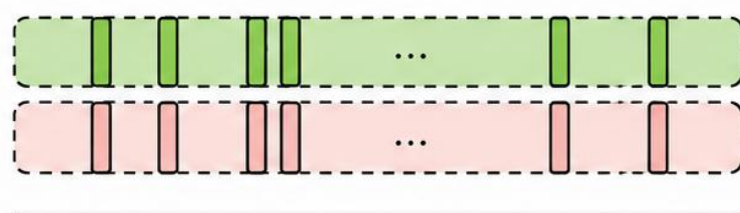
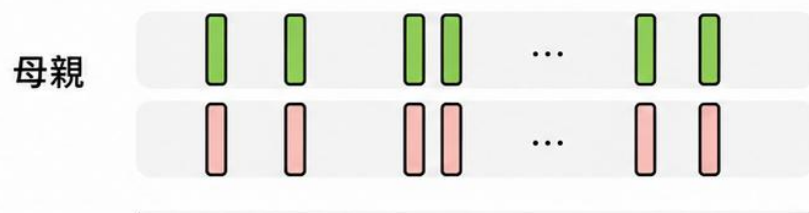
林庭瑀

全基因組重建(WGR)

父母全基因組定序+單核苷酸多態性(SNP)胚胎基因分型

微陣列位點的基因型 (胚胎資料)

+ 父母全基因組定序 (WGS)



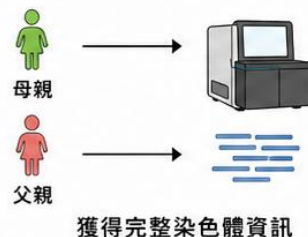
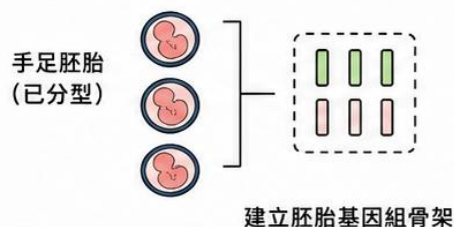
計算
多基因分數
(PRS)

- 1 利用手足胚胎的分型，
建立胚胎基因組的骨架

- 2 對父母進行全基因組定序
(WGS)，組裝完整染色體

- 3 找出胚胎遺傳到的染色體
片段，重建胚胎基因組
(父親那邊重複相同步驟)

- 4 計算多基因分數
(PRS)



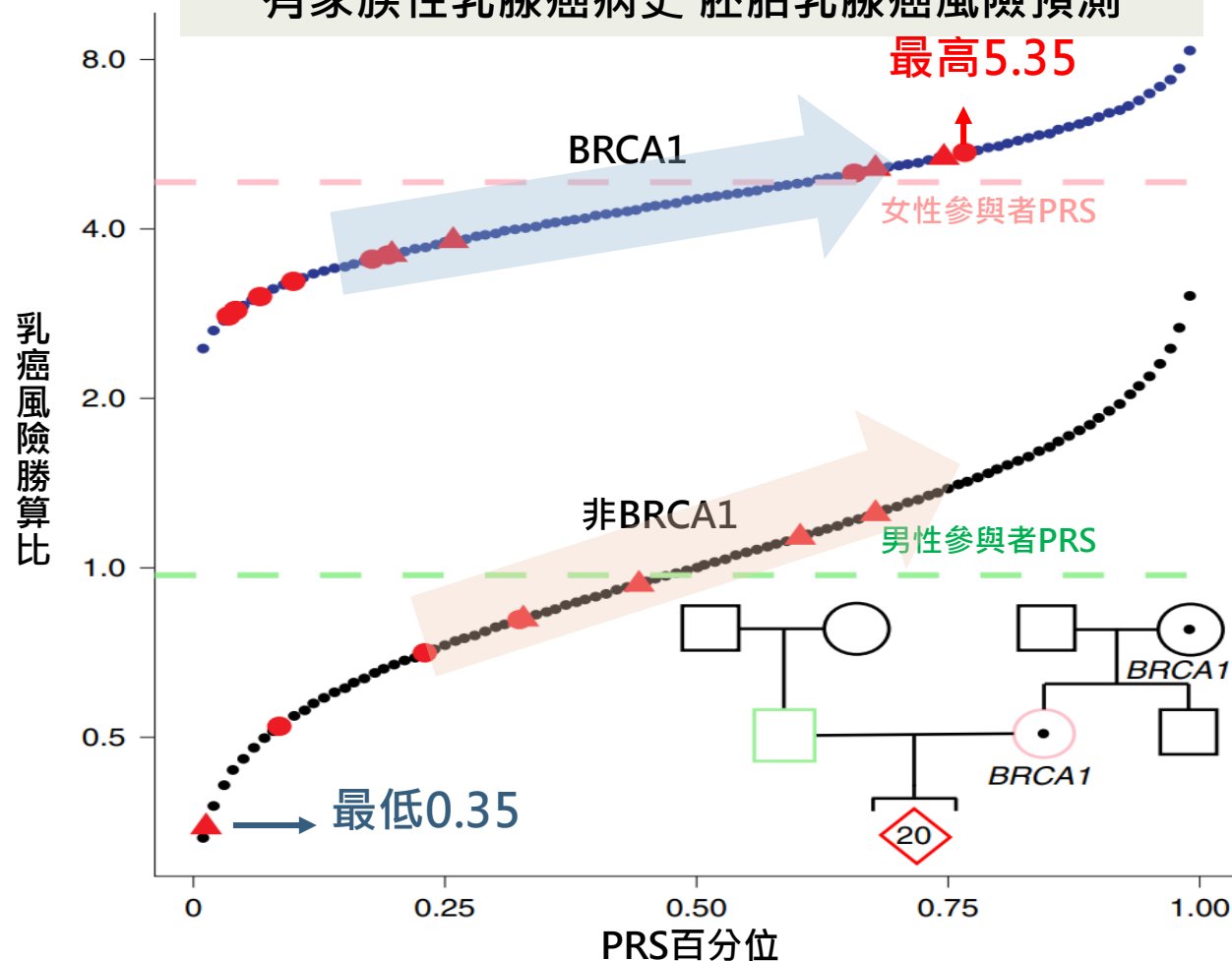
胚胎疾病全基因組預測乳癌風險



林庭瑀

使用UK生物資料庫超過 22,000 名建立遺傳及臨床訊息模型

有家族性乳腺癌病史 胚胎乳腺癌風險預測



- 20個胚胎中預測13個胚胎攜帶BRCA1變異
- BRCA1陰性 → PRS與乳癌風險關係更強
- 不同胚胎乳癌預測風險相差15倍

胚胎全基因組重建(WGR)精準計算PRS→精準預測疾病風險

機器學習胚胎疾病全基因組風險預測



林庭瑀



抽血/唾液 → 做**兩種**高覆蓋定序:

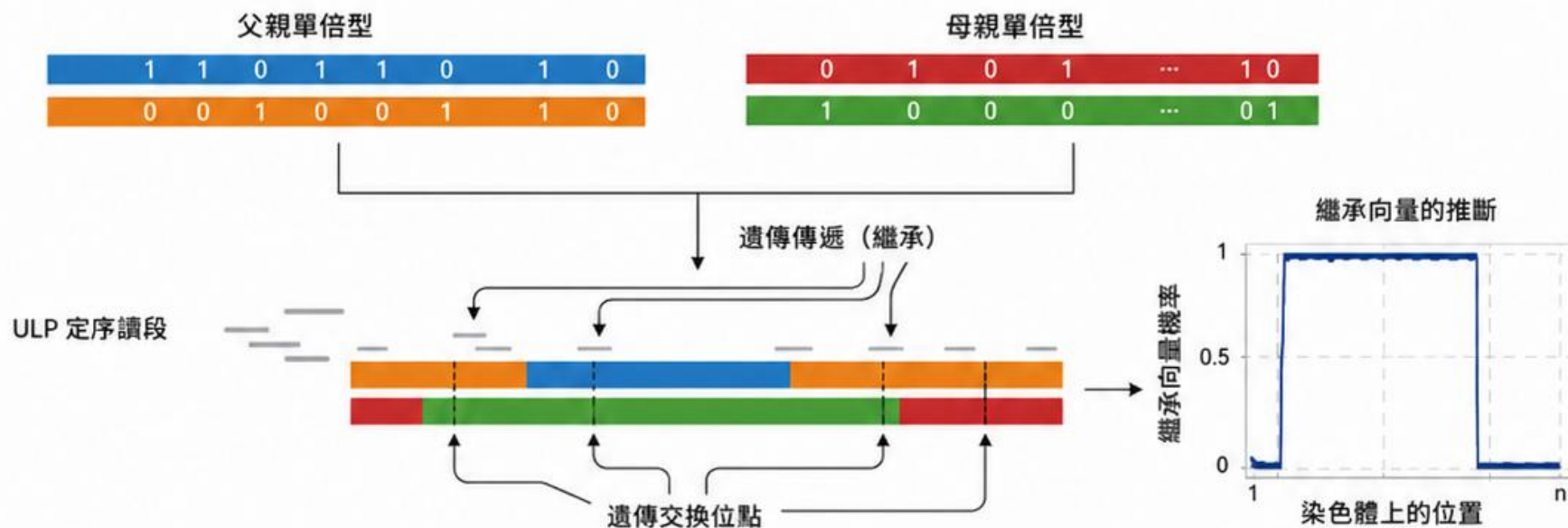
短讀 (Illumina) + 長讀 (ONT) → 得到父母**完整乾淨**基因型



胚胎

胚胎切片 → 抽 DNA → 做**超低覆蓋 PGT-A** 定序 (0.002–0.005x)
→ 得到很稀疏資料

AI 用機率模型比對父母完整基因，從胚胎的零星線索反推它遺傳到哪些片段，
拼回完整基因組並附上「有多確定」。



機器學習胚胎疾病全基因組風險預測

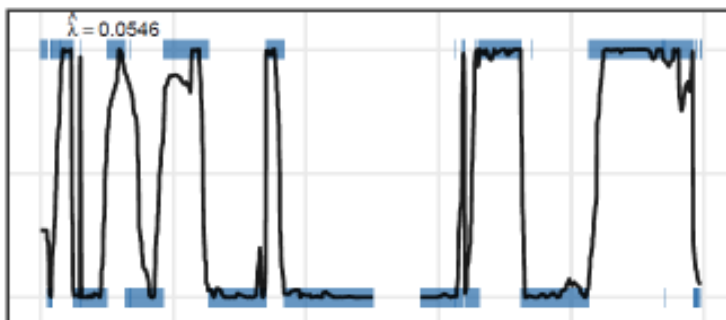
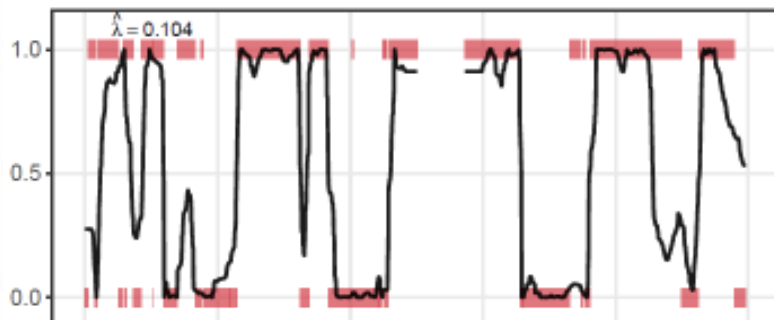


林庭瑀

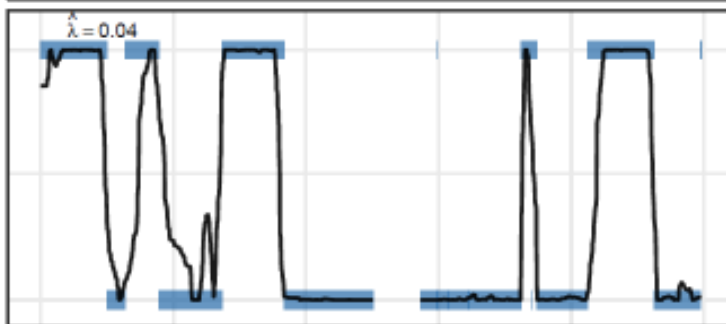
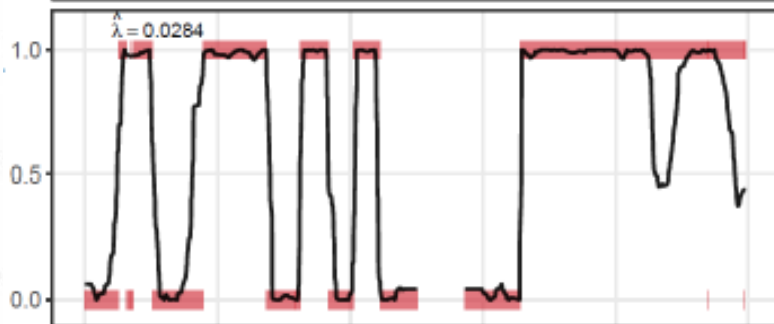
母源 (來自母親)

父源 (來自父親)

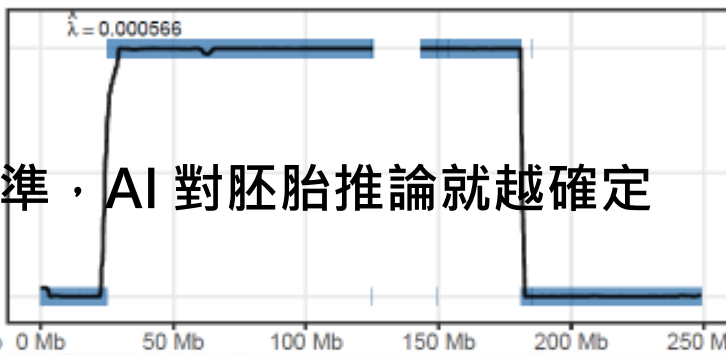
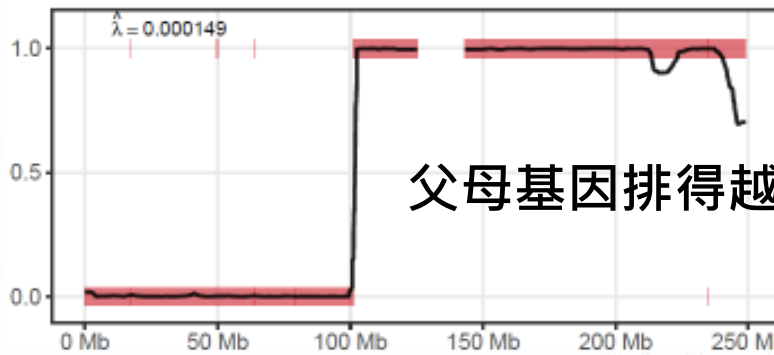
親源機率



僅使用
短讀長



不使用
祖父母資訊



使用
祖父母資訊

父母基因排得越準，AI 對胚胎推論就越確定

染色體 1 上的位置 (Mb)

AI：把殘缺胚胎基因補完整、算出風險、並告訴你這個答案有多可信



健康智慧生活圈



<https://www.realscience.top>