

2012年11月10日

**(PGD)的单基因疾病检测**

根据未来父母的个人需求, 有各种可用的胚胎移植前遗传学诊断方式. 通过对试管婴儿周期中的卵子或胚胎进行基因测试, 经过分析并且诊断为正常的胚胎将被移植到母亲的子宫, 在那里, 胚胎有希望着床并诞生出一个健康的孩子来. 目前, RGI 能够对多种遗传学状况进行胚胎移植前遗传学诊断, 包括对单基因异常或染色体异常的诊断. 玉兰生殖遗传研究所自 1990 年 PGD 技术问世以来, 就一直实施胚胎移植前遗传学诊断. 我们是极体剥离技术的开创者, 并且是世界上提供 PGD 服务最活跃的医疗中心之一. 我们的工作人员在胚胎移植前遗传学诊断的技术领域有深厚的经验.

许多夫妇因**非整倍体**的问题而请求胚胎移植前遗传学诊断, 如, 唐氏综合症, 第 18 对染色体三体症, 第 13 对染色体三体症和特纳综合症. 这些疾病通常不会在家族中出现(即非家族遗传而来). 然而, 高达 60% 的早期流产是由于非整倍体引起的, 非整倍性出现的风险随着女性的年龄增加而提高. 实施非整倍体 PGD 可以增加夫妇怀孕的机会, 减少流产风险, 增加他们将健康的试管婴儿的孩子带回家的整体机率. 其他夫妇因特定遗传病而请求胚胎移植前遗传学诊断, 这类遗传病可能会在他们的家族中出现, 如泰伊-萨克斯二氏病, 囊肿性纤维化, 肌肉萎缩症, X 染色体易损综合症或脊髓性肌萎缩. 我们的中心拥有对许多种单基因疾病进行测试的丰富经验, 其中包括对罕见的遗传综合症的测试.

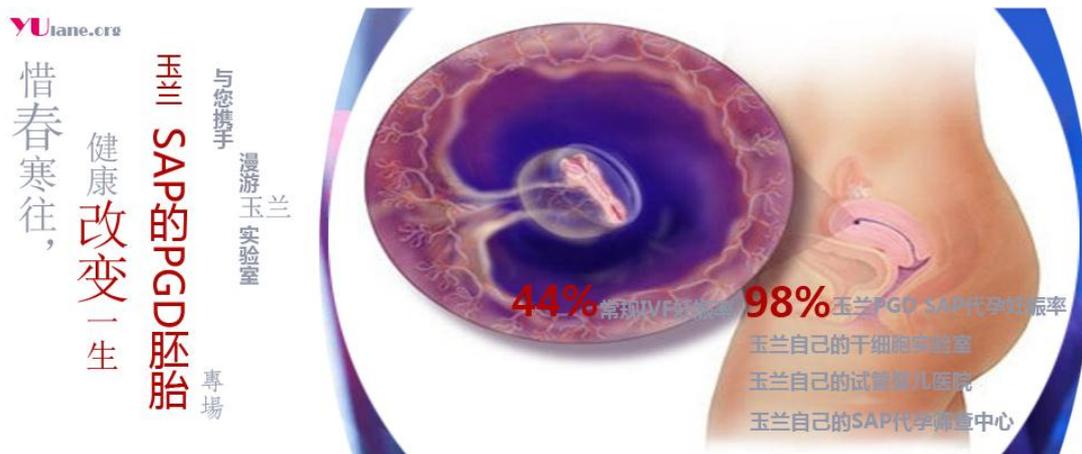
对于个人携带染色体易位的病人, 胚胎移植前遗传学诊断可用于测试其卵和胚胎得知其具体的易位情况. 这大大降低了流产和与不平衡的染色体易位相关联的新生儿出生缺陷和智力迟钝的风险. 我们还可以测试胚胎的人类白细胞抗原的状态. 对那些想要有一个新生儿以便将健康的骨髓匹配给其他家庭成员的夫妇, 他们会要求这类检测. 人类白细胞抗原检测可以针对某种具体的基因状况来进行, 如 Beta 地中海贫血症.

极体检测的另外一个重要应用是唐氏综合症的移植前遗传学诊断和其他常见的非整倍体诊断. 许多病人都提到试管婴儿高龄产妇(在生产时已经达到或超过 35 岁的妇女)项目, 高龄使得这些妇女怀有一个多余染色体的孩子的风险大大增加, 因此生产出来的孩子患有唐氏综合症(多余的第 21 号染色体)或其他常见的三体(第 13 对和第 18 对染色体)综合症. 非整倍体也可能导致自然堕胎(流产)或不着床, 从而大大降低了患者怀孕的机会. 因此, 通过事前的测试, 我们可以减少流产和着床失败的机率, 增加怀孕的机会. 极体分析牵涉到将第一和第二极体清除以便进行荧光原位杂交(FISH)检测. 只有当被研究的染色体(例如, 染色体 13, 16, 18, 21 和 22)的数量正常, 胚胎才会被移植. 患者可以只选择他们希望被移植或冷冻的胚胎. 该程序已被提供给成千上万进行试管婴儿的夫妇, 诞生了数百名经过 CVS 和羊水穿刺确认未受影响的健康儿童. 与没有进行极体分析的高龄孕妇相比, 这也提高了受孕率.

RGI 还可以测试胚胎的**人类白细胞抗原**的状态. 对那些想要有一个新生儿以便将健康的骨髓匹配给其他家庭成员的夫妇, 他们会要求这类检测. 人类白细胞抗原检测可以针对某种具体的基因状况来进行, 如 Beta 地中海贫血症. RGI 的新 24-染色体检测分析的一个单细胞的整个染色体的补充, 减少失败的着床和流产的危险, 可以从冷冻的胚胎中一次性进行检测, 减少传统的将新鲜的胚胎需要第三天送标本到 RGI 实验室时间和每次需要筛查的成本, 增加机会拥有一个健康的宝宝的.

## 24 号染色体(PGD)的 90% 妊娠率

通过一次或多次的试管周期手术，将第 3 天到第 5 天的胚胎冷冻后，通过 R GI24 Chromosome 分析，使用芯片的技术，或阵列比较基因组杂交技术 (A-CGH) 技术，这种技术比较目前为每一个单细胞的染色体 DNA 量，比较正常标准。芯片可以执行三种不同类型的样品：极体（从受精卵），卵裂球（3 日从胚胎），或囊胚/滋养层（从 5 天的胚胎）。在不同取卵周期内的胚胎转移极体和/或卵裂球测试是可行的，而滋养层测试通常需要在以后的日子和转移胚胎冷冻解冻。简洁和可靠的结果，和我们的遗传咨询提供的数据提供明确的解释。RGI 的 24 号染色体测试并不需要提交的血液或唾液样本，有没有等待期或取消的处罚。当前临床试验结果是，如果患者拥有 6 枚 24 染色体筛查后的 PGD 胚胎后，我们能帮助患者实现 90%妊娠率，称为 90%PGD 的妊娠率。（90% PGD 妊娠率的前提是建议患者自己使用冷冻胚胎（第三方协助受孕可以使用新鲜胚胎），原因是，促卵泡生长激素的分泌通常会导致子宫内膜加薄，女方患者取卵后子宫需要由 3-6 个月的调养，来增加子宫内膜厚度，加上 PGD 诊断后的胚胎，更利于患者妊娠，目前玉兰生殖所的能帮助患者可实现 980%妊娠率。



## 世界地位

目前，RGI 是世界上唯一的一家通过对第一和第二极体取样来进行移植前遗传学诊断的中心。第一极体在卵母细胞受精前的成熟过程中会被自然地丢弃，它内含一个复制的染色体组（在每个染色体里有两个染色单体），而第二极体在受精后被自然丢弃，内含染色单体一套。通过针对某个特定的遗传性疾病测试第一和第二极体，遗传学家可以判断母亲的卵子是否携带了相应基因的正常或异常的副本。该测试对那些可经 DNA 分析得知是遗传疾病携带者的夫妇是行之有效的。RGI 的医生已经实施了几千例临床周期，涉及以下疾病的胚胎移植前遗传学诊断：囊肿性纤维化，地中海贫血，泰伊-萨克斯二氏病，镰状细胞贫血病和其他单基因疾病，（[点击这里](#)，查看 RGI 进行过 PGD 测试的所有单基因疾病的名单），PGD 技术使得在许多正在进行的怀孕未受不正常基因或染色体的影响，这一点被孕期检查（CVS 或羊膜穿刺术），或出生后的检查所证实。