



胚胎被放在-196℃的液氮罐中保存

# “种子发芽”前就能“筛掉”遗传病

星报记者揭秘“第三代试管婴儿”筛避基因预防出生缺陷

□ 张薇 记者 李皖婷/文 程兆/图

11岁的正正(化名)是一个“瓷娃娃”,骨质薄脆得像瓷片一样经不起碰撞,不能走路,不能跑跳,更不能上学。他患的是成骨不全症,这是一种单基因病,是由遗传基因缺陷导致的,除非做手术,否则病情会越来越严重。

生殖医学专家表示,罕见病的发病率虽然低,但一旦新生儿患有这些疾病,轻者可影响患儿的生活,给家庭带来巨大的痛苦和经济负担,重者则可致残或夭亡。

好在这并非无法预防——通过基因检测技术,可以科学地弄清楚基因突变的位点,选择胚胎植入前遗传学诊断技术筛选基因正常的胚胎用于受孕,从而为阻止下一代基因异常患儿的出生,预防罕见病发生,这就是俗称的“第三代试管婴儿”。市场星报、安徽财经网记者日前走进安医大一附院生殖医学中心,揭秘一个健康宝宝是如何被“挑选”出来的。

## 困扰 遗传病父母孕育不出健康宝宝

小丽(化名)与丈夫志刚(化名)结婚已经5年了,每每看到别人一家三口其乐融融,她都会既羡慕又难过。

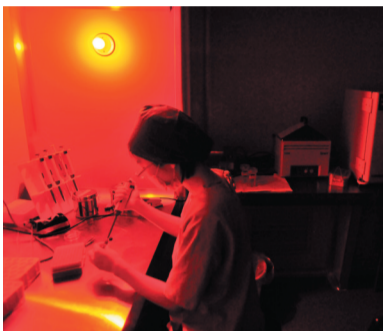
其实小丽怀过三次孕,第一次怀孕50天没什么感觉就自然流产了,后来连续又两次怀孕在医院经B超检查均为胚胎停育。一次次的痛苦让小两口郁郁寡欢,究竟问题出在哪儿了呢?

经相关检查,小丽的染色体正常,但志刚是染色体相互易位携带者,这正是小丽流产及胚胎停育的主要原因。

相互易位是怎么回事呢?

据悉,相互易位在人群中约占1‰~2‰,是一种比较常见的染色体异常。如果夫妻双方一方为相互易位携带者,那么1/18的几率生出完全正常的孩子,1/18的几率生出相互易位携带者但表型正常的孩子,还有8/9会发生流产、死胎、胚胎停育、发育畸形或者生育先天愚型的孩子。也就是说,小丽仅有1/9的机会生育一个表型正常的孩子。

小丽还有做母亲的机会吗?



医生对细胞进行“健康体检”



DNA纯化实验室

## 希望 “第三代试管婴儿”能选出健康“种子”

在安医大一附院生殖医学中心,医生告诉小丽,她仍有做母亲的机会——这要借助“第三代试管婴儿”技术,学名叫“胚胎植入前遗传学诊断”。

正常怀孕的妇女体内通常只有一个胚胎,而通过试管婴儿技术能一次在体外获得多个胚胎。一般在胚胎发

育的第五天,医务人员在胚胎中挑选出几个细胞进行检测,选出遗传性状相对正常的胚胎移植入女性子宫内。

“在我刚结婚的时候,我从未想过自己要借助试管婴儿这种方式来做母亲。”小丽说。但医生的话让她重新燃起了希望。

## 揭秘 “挑选”过程一般不超过五个月

决定尝试“第三代试管婴儿”后,小丽和志刚签署了相关知情同意书,并完善了相关检查,随即进入“第三代试管婴儿”的治疗周期。

医生为小丽进行了促排卵,这需要一个月的时间。促排卵的全称叫做“控制性超排卵”,一般是用药物刺激卵巢中的卵泡成长,依据患者对药物的反应性调整药物使用剂量,患者的年龄及药物的使用剂量不同,所获得的卵子数亦不同。

一个月后,医生从小丽体内取出了几枚卵子,志刚也在同一天取出精

子,医生让卵子和精子进行体外受精。

五天后,囊胚产生,这时医生会对囊胚进行活检及遗传学检测,进行遗传性疾病筛选,最终剔除“不合格”的胚胎,挑选出“健康的1/9”,而这又需要一至两个月的时间。

等到挑选出相对健康的胚胎后,医生才放心地将其移植到小丽的体内。整个过程一般不超过五个月。

故事的结尾皆大欢喜。埋下的种子“瓜熟蒂落”,小丽最终顺利生下一名发育正常的健康宝宝,圆了她做母亲的梦想。

## 提醒 “第三代试管婴儿”并不能预防所有遗传病

据了解,高达80%的罕见病是由遗传基因缺陷所致。数据显示,全球每年约有500万出生缺陷新生儿,85%发生在发展中国家。

然而遗传的疾病有成千上万种,“第三代试管婴儿”技术并不能预防所有遗传疾病。“第三代试管婴儿”技术可预防的主要是染色体疾病和致病位点已知的单基因遗传病。”安医大一附院生殖医学中心助理研究员陈大蔚说。

所谓单基因遗传病,主要是指地中海贫血、血友病、肌营养不良、成骨不全症等仅受一对等位基因控制的遗传病;至于染色体疾病,则又细分为染色体结构、数目发生改变的疾病等。临床上,染色体结构的改变常常会导致女性反复流产的发生。

陈大蔚介绍说,第三代试管婴儿适用人群:染色体结构异常包括平衡

易位、倒位携带者;有3次或3次以上自然流产史的不孕症夫妇;部分男性因素导致的不孕症夫妇;以往2次或2次以上辅助生殖技术种植失败,准备再次接受“试管婴儿”治疗的夫妇;性连锁遗传病携带者或患者;致病位点已知的单基因遗传病携带者或患者。

至于费用,普通的试管婴儿费用一般是2至3万元一次,“第三代试管婴儿”平均要比这再多1至2万元。

据陈大蔚介绍,平均每年有50多对夫妻来该院做“第三代试管婴儿”,门诊咨询量则远远高于这个数字。

由于该院目前是全国仅有的13家获准开展利用高通量测序技术进行“第三代试管婴儿”的生殖医学中心之一,预计今后接受治疗的夫妻会越来越多。“这大部分归功于遗传疾病检出率的提高。”陈大蔚说。

**PICC 中国人民保险**

保险让生活更美好!

商业险 多省15% 极速理赔 全国通赔 电子理赔 免费救援

人保电话车险投保专线: **400-1234567**

### 7x24h 查勘服务 让安心昼夜通行

半夜出险,信赖人保车险。专业查勘员24小时值班,为安心保驾护航。

中国人民保险,风雨同行,至爱至诚。

24小时客服热线 **95518**



人保电话直销