

担心胎儿有遗传病?这种技术可阻断

市妇幼保健院正式获得“三代试管婴儿技术”资质,系闽西南第一家

刚刚过去的10月,厦门市妇幼保健院正式获得运行人类辅助生殖技术(胚胎植入前诊断技术)资质,成为闽西南第一家、也是目前闽西南唯一一家具备开展“三代试管婴儿技术”资质的医疗单位。三代试管婴儿技术,是专家对具有遗传风险的胚胎进行活检和遗传学分析,再选择无遗传疾病的胚胎植入宫腔,帮助具有染色体异常和单基因病的家族实现优生优育。

记者 匡惟
通讯员 林媛



市妇幼保健院多学科团队共同为三代试管婴儿的健康出生保驾护航。

链接

厦门市妇幼保健院开展多种辅助生殖技术

市妇幼保健院也是闽西南唯一可以为无精症施行供精助孕的医疗机构,截至目前医院已通过供精人工授精和供精移植的方式,让789名婴儿健康出生。其中,供精人工授精完成1305个周期,妊娠成功率约为30%;供精移植完成915个周期,妊娠成功率约为70%。市妇幼保健院已开展所有辅助生殖技术,为多种不同疾病导致不孕不育的夫妻、患有遗传疾病的夫妻圆梦。

市妇幼保健院医生进行胚胎细胞全基因组扩增操作。



1 夫妻双方都有隐性遗传病 通过三代试管婴儿技术阻断

阿茹(化名)与阿征(化名)于2019年结婚,2020年8月顺娩一名男婴。迎接新生命本是一件喜事,但是孩子出生后没多久,便因为多囊肾、先天性肝内胆管发育不良、腹部肿块代谢性骨病等多种疾病而夭折,这段经历让两人痛苦不已。

平日里夫妻两人体健康,为何孩子多发畸形?两人来到市妇幼保健院生殖医学科,基因检测发现,男婴为麦克尔综合征。这是一种基因复合杂合突变所致的单基因疾病,为常染色体隐性遗传,这对夫妻皆为携带者,也就是说,子女患病风险为25%。

与此同时,基因检测还发现,丈夫存在另一种基因杂合突变,可导致乳腺癌、前列腺癌等多种癌症,子女患病风险为50%。

检测结果让两人不知所措,这么高的遗传风险,是不是意味着不能孕育新生命?生殖医学科主任李萍发起多学科会诊,专家团队一致认为,可以尝试通过三代试管婴儿技术,最大限度阻断两种单基因疾病向子代遗传。

“试试!”夫妻两人燃起了新的希望。在生殖医学科团队的帮助下,一次移植成功,目前阿茹妊娠20周,产前诊断验证情况一切正常。

2 染色体异常五年五次流产引产 新技术成功助孕

自2018年结婚后,阿兰(化名)五年间先后五次因胚胎发育不良导致流产或引产,其中后两次进行了胚胎染色体检测,发现系染色体三倍体。眼见已经40岁

了还没能顺利妊娠,巨大的压力压在夫妻二人心头。他们在省内多城市求医无果,一名医生建议他们到厦门市妇幼保健院生殖医学科做三代试管婴儿。

赶来厦门的当天,阿兰遇上李萍出诊,便当场挂了号。在详细了解阿兰既往妊娠史、遗传疾病等情况后,李萍让阿兰去做基因筛查,并检查了卵巢和子宫内膜的健

康程度。“市妇幼保健院的专业的和温柔耐心的服务态度让我信任,我们当天便决定在这里做三代试管婴儿。”阿兰说。

在经过临床评估和遗传咨询后,考虑到胎儿存在病理意义的染色体异常,医生根据患者情况,制定了三代试管婴儿技术的方案。“方案精准专业,很适合我,让我对后续治疗更加有信心了。”阿兰说。

不过即便这样,也未能打消阿兰心中的害怕。“听人说,女性打促排针十分痛苦,我会不会忍受不住呀?”阿兰内心忐忑不安,不过得益于无痛取卵技术,她惊喜地发现打促排针时并没有感觉特别疼痛。

一次移植,阿兰便成功受孕,如今胎儿已在她肚子里四个多月,产前诊断也一切正常。“因为市妇幼保健院生殖医学科团队的专业与认真负责,各环节进展顺利,我十分感谢他们!”阿兰感激地说道。

3 多学科共同“护航” 严格把控遗传风险

三代试管受孕的过程有着极严格的专业要求和规范要求。李萍介绍,取出的精子和卵子在体外形成胚胎后,需经过活检和遗传学检测,确定胚胎的染色体是否正常、是否携带致病基因。检验合格的胚胎,才会被移植进母体。妊娠全程需要进行风险管理,妊娠四五月时通过羊水穿刺进行产前诊断验证,进一步降低胎儿染色体和基因疾病的遗传概率。“通过羊水穿刺进行产前诊断,对胎儿实现更精准的遗传学疾病检测,是三代试管婴儿健康出生的保障之一。很多人认为,羊水穿刺易导致流产,其实这是认识误区。由专业医生进行操作,不会对母婴造成较大损伤。”李萍说。

每一个三代试管婴儿健康出生,离不开多学科协作,而各学科间必须拥有高度一致的治疗理念和顺畅的诊疗流程。市妇幼保健院三代试管婴儿团队包括男科、妇科、护理、胚胎实验室、三代试管婴儿实验室、化验室,医院7年前就引进了中南大学遗传学博士,实现对遗传学疾病遗传风险的严格把控。同时,医院具有完善的妇幼诊疗体系,生殖医学科、产前诊断科、中心实验室、产科、新生儿科等众多学科共同为三代试管婴儿的健康出生保驾护航。必要时医院可通过多学科会诊,进一步确保诊疗的专业性和适配性。截至目前,该团队已为三代试管患者取卵260个周期,移植116个周期,成功率为82%,已出生7名三代试管婴儿健康宝宝。

李萍提醒,对于拟进行三代试管助孕的夫妻,为避免出生缺陷和不必要的风险发生,建议选择同时具有三代试管婴儿技术运行资质和产前诊断资质的正规医疗机构进行诊疗。