

居

住內地、三十餘歲的曹氏夫婦，前年從廣州來港到養和醫院，諮詢有關遺傳學及生育問題，因為曹先生擔心自己的遺傳病會影響下一代。

「我在二十多歲時因為高血壓而求診，發現初期腎病，數年後腎功能持續衰退，醫生建議我做詳細檢查，結果發現我有多囊性腎病。這是一種遺傳病，醫生說可能是遺傳自父或母，建議可以透過基因檢測追溯家族病史。當時我沒有打擾父母親，但其後妹妹也出現病徵，見醫生再追查，結果發現母親都有多囊腎病，我的腎病正是遺傳自母親，而妹妹的兒子亦遺傳了這個基因，原來我們一家都有這個病……」曹先生向接見的養和醫院生殖醫學科專科醫生駱紅醫生說。

曹先生一直希望有下一代，過去六年一直努力嘗試，亦見過中醫調理身

為寶貝健康籌謀

胚胎植入前基因檢驗

現代夫婦為下一代做好準備，不少都會在婚前或計劃生育前接受身體及基因檢查，以查找是否有遺傳病或其他特別疾病，確保孩子日後能健康成長。

如果準父母其中一方或雙方有遺傳病，基因檢測技術如何幫忙他們？今期由生殖醫學科專科醫生為大家詳細剖析。撰文：陳旭英 設計：張均賢



駱紅醫生說，會因應夫婦的背景、家族病史等，建議他們考慮不同類型的胚胎植入前基因檢測。

為下一代健康籌謀，一些攜帶遺傳病基因的夫婦，可透過人工生育技術及胚胎植入前基因檢測，減低子女患上遺傳病的機會。
(資料圖片)

為三類，第一類是

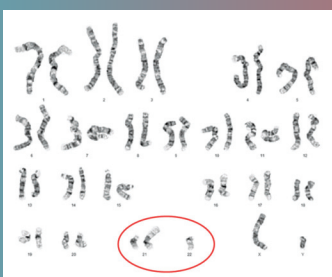
胚胎植入前染色體數目異常

檢測 (PGT-A)，主要檢視四十六條 (即二十三對) 染色體是否齊全，例如唐氏綜合症嬰兒便是多出一條第二十一號染色體。

第二類是胚胎植入前單基因病變檢測 (PGT-M)。這項檢測針對性地診斷胚胎會否帶有某疾病。



▲這位試管嬰兒在胚胎植入前進行了遺傳病基因檢測，平安出生。
(資料圖片)



▲圖中顯示第十五號染色體部分缺失，易位至第九號染色體，屬父或母平行易位的例子。



反覆流產

染色體數目異常

胚胎植入前染色體數目異常檢測 (PGT-A) 昔日稱作胚胎着牀前染色體篩檢 (PGS)，當父母健康正常，但妻子慣性流產，又沒有找到特別原因，可考慮進行此檢測查找原因。

駱醫生說：「常見的流產原因是胎兒染色體不正常。很多時父母染色體數目正常，但隨着媽媽年齡增長，卵子老化，胎兒出現隨機性染色體數目異常機會率

病基因，常見例子是兩夫婦都是地中海貧血基因攜帶者，他們的下一代便有四分之一機會是嚴重地貧患者。

第三類是胚胎植入前染色體結構變異檢測 (PGT-SR)，即父或母的染色體某一截出現易位、倒置等情況，父或母可能沒有任何疾病或身體問題，但當懷上帶有問題染色體的嬰兒，便容易導致流產或結構異常。」

駱醫生說，醫生會因應個別夫婦的情況，了解他們的家族及個人病史，針對不同問題而建議他們選擇一個適合的基因檢測方案。

事前檢測 保B平安

生殖醫學中心人員建議他可以用其他人的精子人工受精，曹先生雖然無奈但也同意，可惜即使借用他人精子，妻子都無法成功懷孕。及後香港朋友建議他到養和醫院再諮詢，經過醫生的深入追查及細心規劃，從曹先生體內取出精子，經過體外受孕和胚胎植入前遺傳學檢測，曹太太成功懷孕，並誕下不帶多囊性腎病遺傳基因的健康嬰兒。



▲圖中健康寶實正是透過人工生育技術及胚胎植入前基因檢測，於二〇一六年出生。
(資料圖片)

染色體異常問題

黃氏夫婦亦是於婚前進行基因檢測，發現女方帶Fragile X基因，這是一種X染色體遺傳（X-linked）疾病，可影響智力，帶此Fragile X基因的女性，卵巢會較早衰退。下一代如果是女性，縱使遺傳了母親的Fragile X基因，由於女兒有兩條X染色體，可以自行修補，故不一定會發病；如果下一代是男性，因只有一條X染色體，就無法修補，所以會發病。因此黃氏夫婦希望透過體外受孕療程配合胚胎植入前基因檢測，排除懷有疾病BB的機會。

另一對二十餘歲的周氏夫婦，因胎兒結構異常要進

行人工流產，其後追查發現是媽媽的第十五號染色體有一截易位至第九號染色體。周氏夫婦決定接受體外受孕療程，兩次療程後終找到一個正常胚胎。

「如果父或母有染色體平衡易位，大概有三分二機會胚胎不正常而導致流產或結構異常。透過胚胎植入前染色體結構變異檢測（PGT-SR），篩走染色體不正常的胚胎，增加媽媽成功懷孕機會。」駱醫生說。其後周太的哥哥亦進行基因檢測，發現有同一問題，日後計劃生育時可以及早作出準備。

◀個別精子數量過少或患無精症的男士，亦可以透過抽取精子進行體外受孕。

◀遺傳病基因檢定報告需時兩至三星期，期間胚胎會先冷凍儲存。

其中常染色體隱性遺傳，當父及母都有這個隱性基因時，子女就有四分之一機會遺傳到疾病，最常見例子是地中海貧血症；常染色體顯性遺傳，則只要父母其中一人帶有疾病基因，子女就有一

半機會患病，然而帶有這常染色體顯性遺傳基因的父或母，可能在年輕時沒有發病，到了年紀較大時疾病才顯現出來。而曹先生所患的多囊性腎病，便是顯性遺傳病。

因為有多囊性腎病和無精症到養和求診的曹先生，駱醫生為他進行詳細檢查，發現他精囊內仍有精子，可抽取精子進行人工受孕。經實驗室技術人員加倍呵護將胚胎培養至較成熟階段，並經過胚胎植入前基因檢測，最終確定只有一個沒有帶病基因的健康的胚胎。駱醫生在曹太的自然排卵周期移植胚胎，最後曹氏夫婦誕下健康女兒。

不過駱醫生強調，胚胎植入前基因檢測屬針對性檢測，不能大海撈針，亦不能排除所有遺傳病。

電腦為胚胎細胞進行基因檢測，目前會用次世代基因排序技術。



單基因遺傳病

山車般起伏，終於……我和丈夫都能成功誕下我們的寶實，實在得來不易。」駱紅醫生說，如果這對夫婦繼續努力嘗試自然懷孕，可能最終都會成功，但當中或會經歷很多次失敗。透過胚胎植入前染色體數目異常檢測，能夠縮短這對夫婦屢試屢敗的冤枉路。



▲胚胎植入前會置放於胚胎培養箱內，能全時監察胚胎生長情況，並為卵母細胞提供安全的孕育環境。

►實驗室人員會監察胚胎是否正常地分裂、成長。



何太十分感激表示：「過去五年我一直嘗試，每次都以為會成功，卻最終失敗，心情好像過孕，BB健康出世。」

何氏夫婦希望再進行體外受孕，駱醫生從女方抽取二十二粒卵母細胞，成功培植出十二個胚胎。其後的PGT-A檢查中，發現只有一個胚胎染色體數目正常，幸好移植這胚胎後，何太成功懷孕，BB健康出世。

駱紅醫生為夫婦二人檢查，確定他們的身體都健康，兩人的染色體都正常，之後再追查女方的免疫系統、凝血因子、子宮結構等，都沒有發現問題。

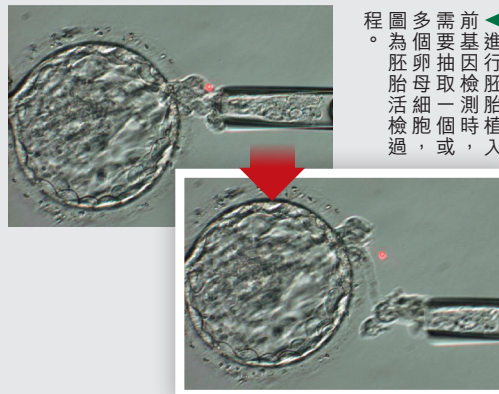
現宮外孕，需要切除一邊輸卵管。最近的一次是透過體外受孕，放了四個胚胎，結果都未能成功懷孕。」經歷多次流產的何太非常沮喪，但她沒有放棄，最後到養和醫院體外受孕中心尋求諮詢。

縮短冤枉路

三十二歲的何太，是另一個進行體外受孕並配合胚胎植入前基因檢測，成功誕下健康寶實的個案。

「我曾經四次懷孕，其中三

增加，容易造成反覆性流產。」甚麼人需要考慮接受PGT-A？駱醫生指出，一般健康正常的夫婦，若曾經試過多於一次流產或慣性流產，或者媽媽較高齡，擔心日後胎兒的染色體不正常，都可以透過這方法檢查清楚；如果夫婦曾多次嘗試體外受孕，胚胎都未能成功着牀，也可以考慮接受這個檢測。只要把帶有正常染色體數目的胚胎植入母體，減少因為染色體數目異常而導致着牀失敗或流產，便可增加母親成功懷孕機會。



►進行胚胎植入前基因檢測時，需要抽取一個或多個卵母細胞，圖為胚胎活檢過程。

做試管嬰兒刺激卵巢過程中，醫生會定期監察卵巢反應，作出適當藥物調節，減低風險。（資料圖片）



偶然發現聽障基因

駱醫生說，現在較多人選擇在婚前做遺傳學基因檢測，有些夫婦因而發現原來自己有遺傳病，只是一直未發病或徵狀不明顯。

陳氏夫婦在婚前基因檢測中發現，兩人都帶有隱性聽覺受損基因，下一代有四分一機會失聰，夫婦於是到養和醫院求助。駱醫生建議陳氏夫婦進行體外受孕及胚胎植入前基因檢測，結果成功為陳太抽取二十四粒卵母細胞，成功培植八個胚胎，基因檢測時發現其中兩個胚胎受影響，三個染色體異常，一個不確定，只有兩個胚胎染色體正常但是攜帶聽障基因。

在茫茫人海中帶有此聽覺受損基因的男女相遇，然後相愛、結婚，這個機會其實不高，但他們就是遇上了。最後陳氏夫婦兩人商量後，決定植入帶有疾病基因的胚胎，孩子只是基因攜帶者，不會患病，但他日後仍有機會把此疾病基因遺傳至下一代。