



三 十五歲的張太太曾經兩度懷孕，但兩度都未能獲天賜麟兒。

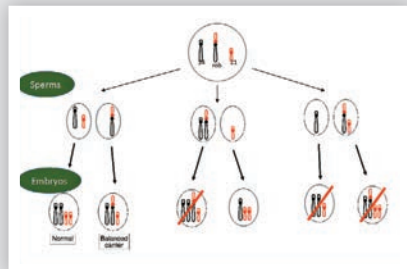
原來兩夫婦都是地中海貧血症隱性基因攜帶者，他們在婚前健康諮詢中，醫生已明言兩人結合有機會誕下地貧兒，所以當數年前張太太懷第一胎，在產前檢查中確定是重型地貧兒，夫婦決定終止懷孕。

去年張太太再度懷孕，這次更在一個月內流產。張氏夫婦決定再嘗試，但張太太已不年輕，為免再承受懷下重型地貧兒及流產之痛，他們今次希望透過生育科技製

造試管嬰兒，並在植入胚胎前行遺傳病基因檢查，以保胎兒能順利出生。

抽取胚胎細胞檢驗

養和醫院生殖醫學科專科醫生鄧靄珊醫生說，現時可以在胚胎植入前進行基因測試，以排除孕婦懷有遺傳疾病胎兒的風險。



▲父母染色體如出現錯配，便會誕下不正常嬰兒。

「由精子、卵子結合形成胚胎，胚胎着牀發育成長成為胎兒，在母體內成長至出生，當中是一個奇妙的過程。而胚胎無法健康成長，或在子宮中發育不全成為畸型BB，或胎兒最終流產無法出生，很大部分與基因有關。

「現時在試管嬰兒療程中成功製造胚胎後，在植入母體前可以先進行遺傳病篩選，以篩走基因不健全的胚胎。這是一個入侵性檢查，稱為胚胎植入前基因測試。」鄧醫生說。

胎植入前 傳病檢查

兒女緣是天注定，能夠一擊即中就最好，但有些夫婦嘗試多年都未能成功懷孕，亦有些孕婦多次流產。幸好不育夫婦可以接受人工受孕療程，近年技術更精進，可以在胚胎植入母體前進行遺傳病檢查，減低懷孕失敗的機會。如何為胚胎進行遺傳病檢查？今期婦產科醫生為大家詳細解構

撰文：陳旭英 設計：美術組



為何會有遺傳疾病，都因為基因問題。

孕育
健康寶寶

胚
遺

胚胎植入前基因測試的做法是，在實驗室成功製造胚胎後，胚胎學家在全時監察胚胎培養儀監察胚胎變化，再從中選擇出外表健康的，在顯微鏡中以吸管抽取三至五個胚胎細胞，進行基因檢查。

第五天胚胎取細胞

「一對夫婦精子卵子結合後所形成的胚胎，雖然基因來自同一對夫婦，但它們都是獨立個體，每個胚胎都有獨特的基因，故每個都要抽細胞檢驗基因。」

昔日會在胚胎形成後第三天抽取細胞檢查，但由於這時期胚胎體積細小及發育尚早，抽取細胞後或有機會阻礙其成長，而且基因檢定的準確度較低，故現時會在胚胎生長至第五天才抽取細胞。」鄧醫生說。

►在實驗室由技術人員將精子注入卵子，製造胚胎。



▲精子帶着爸爸的基因，如父親有遺傳病，就有機會傳給下一代。

圖中是透過生育科技，並接受胚胎植入前遺傳病檢查誕生的健康寶寶。右起：鄧靄珊醫生、駱紅醫生、陳煥堂醫生、馬紹鈞醫生。



不過在第五天抽胚胎細胞檢查亦有其短處，因為胚胎能在體外培養至第五天的胚胎數量通常會比第三天減少。

抽取細胞後要進行基因檢驗，需要一段時間才有結果，故胚胎必須先行冷藏，待有檢驗結果後才放回母體。現時無論胚胎培養技術及冷藏技術都比以前先進，故可以令胚胎植入前遺傳病

檢定技術發揮得較好。

研究亦發現在成功製造胚胎後，先冷藏胚胎，待準媽媽在經歷荷爾蒙注射刺激卵巢的生理變化消退後，才植入胚胎，開始懷孕，可能對母體或胚胎都更好。

遺傳學篩查與診斷

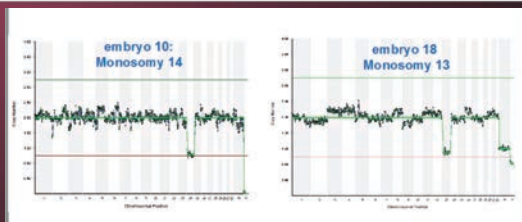
抽取胚胎細胞檢查，可以檢驗哪些疾病？鄧醫生說，抽取三至五個胚胎細胞，樣本數量極少，無法檢驗所有疾病基因，故需要針對性地檢驗，才能將技術發揮得較好。

「胚胎植入前遺傳病檢驗技術有兩用途，一是進行篩查（screening），即胚胎

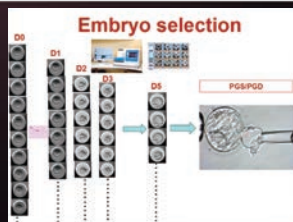
植入前遺傳學篩查

（PGS），沒有針對性，主要是檢驗胚胎染色體數目是否正確，染色體數目不正確的胚胎可能會導致流產、不能受孕或畸胎，因此PGS適用於高齡不育女性、反覆流產人士或在人工受孕療程中胚胎反覆着牀失敗之患者；另一用途是診斷（diagnosis），稱為胚胎植入前遺傳學診斷（PGD），即兩夫婦本人是遺傳病基因攜帶者，針對兩人的遺傳性疾病為胚胎進行檢定，如前文所述夫婦皆為隱性

鄧靄珊醫生說，接受試管嬰兒療程的夫婦，可以諮詢醫生或因應需要而向醫生要求進行胚胎植入前遺傳病檢查。



▲實驗室人員會透過倍大技術，將胚胎細胞基因放大，以找出當中是否有基因缺損問題。



▲透過全時監察胚胎培養儀，胚胎學家會挑選質素最佳的胚胎。

▲胚胎會在實驗室由胚胎學家監察其分裂及健康狀況。

地中海貧血基因攜帶者。

「PGD亦常用於夫婦一方為染色體易位攜帶者，幫助他們挑選正常胚胎作移植。」她解釋，一個染色體易位與一個正常染色體人結合，雖然有生出正常的嬰兒的機會，但同時亦有很大的機會出現染色體有問題的胚胎，導致反覆流產、不孕或畸胎。不同染色體易位的個案會出現不同的問題，需要逐個個案去分析。

染色體易位錯配

鄧醫生以染色體易位攜帶者作例子，解釋患者夫婦在自然生育過程所出現染色體異常的胚胎比例會很高，因此進行試管嬰兒療程中，得到十餘個胚胎中，可能只有數個是染色體正常；如果該對夫婦循正常懷孕過程去嘗試，則有可能經歷多次流產才能誕下一個正常的嬰兒；如夫婦使用這個胚胎植入前遺傳病檢定，便可以篩走不正常胚胎。

昔日進行此基因檢定，會採用熒光原位雜交（FISH）方式逐個細胞測試，養和醫院最新將「新一代基因排序系統」（Next Generation Sequencing，

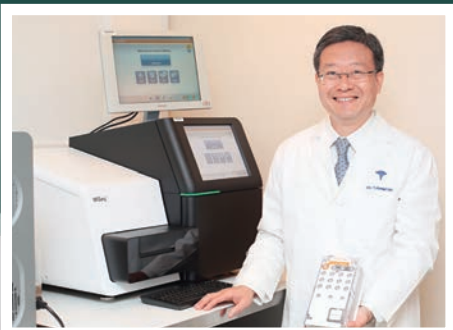
不過鄧醫生指出上述基因檢定仍可能有誤差，亦未能包括所有可能的基因問題，因此，即使通過檢定是正常，成功懷孕後仍然建議跟據臨牀需要作產前診斷。

新一代基因排序 助查遺傳病

胚胎植入前遺傳學篩查（PGS）和胚胎植入前遺傳學診斷（PGD），都需要配合有效率的基因排序技術，才能發揮其功能。

養和醫院臨牀病理科及分子病理科主任馬紹鈞醫生指出，新一代基因排序技術，能透過基因排序，分析人體基因異常疾病，同時能更全面地篩選或診斷染色體異常。

「這技術的敏感度、信噪比較高，效果更清晰。同時靈活度高，只需取少量胚胎細胞便可以配合多種遺傳病檢查，更可以同時分析多個標本，縮短測試及分析時間。在一般情況，PGS約兩星期便有結果，而PGD則需時約一個月。」馬醫生說。



▶馬紹鈞醫生說利用新一代基因排序，可以令追查遺傳病基因更準確和更有效率。

▶全時監察胚胎培養儀，透過恒定溫度及濕度模擬母體情況，並可以透過攝影鏡頭監察胚胎分裂情況。

幸好最後有兩個胚胎都通過遺傳病檢定。結果植入其中一個正常胚胎，則最後成功着牀並健康成長，於年中出生。餘下一個健康胚胎，則冷藏起來，留待日後有需要再孕育下一代時才用。

鄧醫生說通過PGD和PGS篩走不正常胚胎後，能提高人工受孕的成功率，並減少誕下畸胎的機會。■

鄧醫生說，其中一個個案是第十三及十四條染色體有問題，因為丈夫的十四號染色體錯配到十三號染色體，於生殖過程中，有些胚胎會多了或少了一條十三或十四號染色體，導致流產或畸胎。

果最後都無法追蹤到是哪一個基因出問題導致病症，則無法使用此技術。

簡稱NGS）應用於植入前檢查，結果更加精準，而且可以同時檢驗大量樣本。系統首先會「倍大」從胚胎抽取的遺傳物質DNA，再由倍大後的DNA作檢驗，令結果更清晰和準確。

以上是常見的病例，但若遇上一些較罕見的遺傳病，就需要交由遺傳學家及病理學家共同研究，找出由哪一個基因缺陷引致，才可用PGD挑選正常胚胎。如



▼其餘經遺傳病檢查的健康胚胎，會冷藏保存，留待日後有需要時使用。

兩個胚胎 一個麟兒

遺傳病基因攜帶者除了有本身遺傳病基因問題，亦可能有一般人遇到的染色體數目整合性的問題，例如張太太的情況，第一次懷孕嬰兒是重型地貧兒，第二次懷孕則流產。於是嘗試試管嬰兒，成功製造三個外表正常的胚胎，胚胎學家使用聚合酶連鎖反應（Polymerase chain reaction，簡稱PCR）技術作PGD檢驗胚胎是否帶有重型甲型地中海貧血基因，並同時用NGS篩查出染色體數目有問題的胚胎。

