

胚胎植入前基因篩查 及無創產檢

朱先生與太太結婚已有五年多，兩年前剛踏入40歲，開始實行生育計劃，但嘗試了一年都不能成孕，於是便尋求生育協助，在聽取生殖科醫生的建議後決定進行試管嬰兒療程。雖然經過了三次療程，前後總共放了六個品質中上的胚胎，但都不能成孕。經醫生分析失敗原因後，懷疑是胚胎染色體問題，引致胚胎著床失敗，所以選擇了胚胎植入前基因篩查。朱太在其後的療程中經基因篩查取得兩個染色體數目正常的胚胎，移植後成功懷孕，並於上月初生了一個健康的小寶寶。



黃慧儀
婦產科專科醫生

什麼是胚胎植入前基因篩查？ (Pre-implantation Genetic Screening, 簡稱 PGS)

胚胎植入前基因篩查PGS是試管嬰兒療程一項新的臨床檢測技術，為胚胎在植入子宮前做染色體異常篩查。這技術是從培養到第3天的胚胎中取約1至2個細胞或從第5天的胚胎中取約5至7個細胞進行分析。利用晶片全基因組對比分析法，檢查單一一個胚胎細胞內的染色體數目有否增多或缺少。一般而言，在24小時內便能得出分析結果，正常的胚胎可以植入子宮內或作冷藏保存。

什麼情況下需要做PGS？

並不是所有試管嬰兒療程的病人都需要做PGS篩查。若年齡超過38歲，有習慣性流產或多次胚胎著床失敗的女士才建議考慮進行PGS測試。

PGS的好處

透過PGS測試，提前篩檢出染色體異常的胚胎，將染色體數目正常的胚胎植入子宮內。胚胎植入前的篩查有助增加懷孕的成功率，減少一旦胎兒孕育成形卻檢測出染色體異常而須決定是否終止妊娠的痛苦情況。

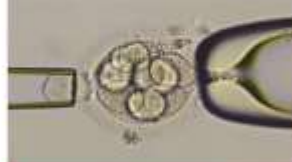
無創性產前DNA檢查(Non-Invasive Prenatal Testing, 簡稱 NIPT)

無創性產前DNA檢查(NIPT)是利用孕婦懷孕期間，對其胎兒釋放於母體血循環中的DNA作分析。目前NIPT已成為產前檢查的主流，不但比早孕期一站式唐氏綜合症篩查準確，而且能避免入侵性檢查所引致流產的風險，深受準媽媽們的歡迎。透過試管嬰兒成功受孕的準父母更加關注寶寶的健康，故可考慮在懷孕期間做NIPT篩查，以檢測寶寶是否有染色體異常的情況。現時NIPT可檢驗出21、13、18三體綜合症、性染色體異常，並做微缺失分析，準確度達至99.9%。

雖然多胎比單胎在進行無創性產前篩查更複雜，但香港亦有可檢驗多胎的測試中心，只要孕婦血液中含有的胎兒DNA濃度足夠，測試的準確度和單胎測試相同，為試管嬰兒父母提供更貼身的選擇。

PGS 測試

第3天的胚胎中取約1至2個細胞



第5天的胚胎中取的數個細胞



PGS的限制

PGS測試是一種對胚胎有入侵性的檢查，雖然絕大部份的胚胎都能透過自我修復來彌補因抽取細胞所帶來的傷害，目前亦無發現PGS會增加畸胎率，但卻不能保證不會損害胚胎的質素及影響胚胎的生命力。另外，選擇PGS的婦女亦有機會要接受因所有胚胎都有染色體異常而沒有適合的胚胎進行移植。

雖然PGS的準確度已高達約80至90%，但是PGS仍有一定的限制。因細胞分裂過程中可能會出現鑲嵌現象 (mosaicism)，即細胞分裂時有某些細胞正常而某些細胞不正常。若在抽取胚胎細胞的過程中，抽取了正常細胞作分析，便可能認為胚胎是完全正常，但實際上胚胎有機會帶有不正常細胞，將來可能會發展成異常的胎兒，反之亦言。因此在經PGS檢查後成孕的準媽媽仍要做產前篩查，以進一步檢查胎兒是否異常。

胚胎培養

採用微型注射(ICS)受精



第1日：受精胚胎



第3日：8細胞胚胎



第5日：囊胚

