

北京生命科学领域前沿技术研究取得重大突破——世界首例MALBAC全基因组扩增测序试管婴儿诞生

日期：2014年10月14日 北京市科委

2014年9月19日，由北京大学第三医院乔杰教授团队、北京大学生物动态光学成像中心(BIOPIC)的谢晓亮教授团队以及汤富酬教授团队合作完成了世界首例经MALBAC(multiple annealing and looping-based amplification cycles, 是目前最先进的全基因组扩增技术)基因组扩增高通量测序进行单基因遗传病筛查的试管婴儿在北京大学第三医院诞生，这标志着我国胚胎植入前遗传诊断技术已处于世界领先水平。

婴儿的父母，男方为单基因显性遗传病患者，经历了多次手术治疗，非常痛苦。该疾病主要是因为基因序列上发生了单个碱基的缺失，后代中无论男孩女孩都有二分之一概率患同样的疾病。为了能够拥有一个健康的宝宝，夫妻二人2013年5月来到北医三院生殖医学中心就诊，期望通过胚胎基因诊断，帮助他们挑选正常胚胎，不要让自己的孩子也患上同样的疾病。

为了能够使夫妻二人得到一个健康的宝宝，此次应用了近年来新发展的二代测序技术。即，仅需低深度高通量测序，就能同时完成突变位点及胚胎染色体的检查，而且能发现新的突变位点，保证低成本、快速的对胚胎完成全面的遗传诊断。其中，MALBAC单细胞全基因组均匀放大技术是这一工作的关键技术。

通过辅助生殖技术，首先获得了18枚质量好的胚胎。研究人员随后利用显微操作技术从中获得极少量细胞，采用本课题组研发的单细胞基因组MALBAC扩增技术，将这些极少量胚胎细胞中的DNA均匀扩增上百万倍以满足基因分析的需求。研究人员结合PCR技术与高通量测序技术，经过低深度测序，同时观察到全部染色体数目及结构是否异常，实现了准确的、单位点的关键基因检测。最后，研究人员发现，这18枚胚胎中只有3枚既不包含致病位点又不包含新发现的突变位点，同时染色体正常的胚胎。

2013年12月29日，3枚胚胎中质量最好的1枚，被移植到女方子宫内，胚胎成功着床，发育正常。经羊水细胞基因验证，染色体以及该遗传病基因均正常，2014年9月19日，顺利分娩。婴儿体重4030克，身长53厘米。随后的脐血基因检测再次证实，婴儿不含致病位点。

借助基础研究向临床应用转化的这一最新成果，夫妻二人终于拥有了一个健康的宝宝。

2012年底，谢晓亮哈佛团队首次报告了MALBAC技术。MALBAC技术特别适用于珍贵的数目少的细胞的基因组分析，2013年底，乔杰教授的团队与BIOPIC的谢晓亮教授团队以及汤富酬教授团队合作，在细胞杂志发表文章，第一次显示了MALBAC技术在试管婴儿临床应用的可能性。

打印本页 ▶

关闭窗口 ▶