

第三代试管技术新突破，一体化平台解决多种遗传问题

## 全国首例同时阻断染色体平衡易位和单基因疾病试管婴儿在沪出生

2020年12月31日

作者：陶婷婷 戴心怡



12月23日，全国首例同时阻断染色体平衡易位和单基因疾病的第三代试管婴儿“一一”在复旦大学附属妇产科医院上海集爱遗传与不育诊疗中心（以下简称“集爱”）出生。“这标志着集爱在遗传病生殖阻断领域再次取得突破性进展，希望今后能造福更多的遗传病患者，推动辅助生殖技术的进步，进一步降低出生缺陷提高人群的生殖健康水平。”复旦大学附属妇产科医院院长徐丛剑表示。

两次自然流产，两个遗传问题

生育“一一”之前，她的妈妈董女士的备孕经历一波三折。虽为“90后”，董女士却在25岁前后遭遇了两次早孕期自然流产和一次生化妊娠。经检查后发现，是董女士的染色体出了问题——染色体平衡易位。

平衡性染色体异常是导致女性复发性流产和不孕不育重要因素，其中染色体平衡易位最为常见。据统计，每370名新生儿中就有一名是平衡易位携带者，人群基数庞大，他们成年后会面临严重的生育问题。

更加不幸的是，董女士夫妇还同时携带了SLC26A4基因的致病突变，该基因编码人体内重要的Pendrin蛋白，如果Pendrin蛋白功能失常可能会导致内耳和甲状腺异常，引起耳聋-甲状腺综合征或非综合征性听力损伤DFNB4型，临床上表现为先天性的双侧感觉神经性听力损伤，以及双侧前庭水管和耳蜗发育不良，也可导致儿童期或成人前期甲状腺肿大等。他们一旦怀孕，宝宝将有25%概率成为患者，50%为携带者。

染色体病和单基因病都是造成我国出生缺陷的重要原因之一，祸不单行，两类遗传病都降临在了董女士头上。董女士夫妇慕名来到集爱就诊，希望通过胚胎植入前遗传学检测（Preimplantation genetic testing, PGT），也就是大家更为熟知的第三代试管婴儿技术，帮助她生育一个健康的孩子。

难上加难，PGT技术是否可能帮助董女士同时解决两个遗传问题呢？

一体化PGT技术平台，一次性解决多道难题

“我原本没抱什么希望，却得到了肯定的回答，集爱的第三代试管婴儿技术可以同时解决我身上的两个遗传问题，于我而言真的犹如在黑暗之中重见光明！”董女士说。

早在2017年，集爱便诞生了全球首批胚胎植入前全基因组单体型连锁分析（Preimplantation genetic haplotyping, PGH）试管婴儿，该技术能够精准的帮助染色体平衡易位携带者生育完全健康的孩子，已经获得国家发明专利。据该专利发明人、集爱遗传科张硕博士介绍，以PGH技术为基础，团队进一步深入探索，努力打造一个更加高效、适用于临床的一体化PGT技术方法，能够通用于不同的遗传病患者的家族遗传阻断，尤其适用于同时患有两种甚至多种遗传病的患者。目前集爱已经申请了多项相关专利技术。

董女士通过促排卵，配成了九枚胚胎，经过集爱一体化PGT技术平台的检测，其中一枚胚胎既不携带染色体平衡易位，又不携带SLC26A4基因致病突变。胚胎移植进董女士的子宫后，顺利的生长发育，长成健康的“一一”呱呱坠地。董女士经过短暂的调理，经过内膜准备、胚胎移植后顺利妊娠，最终在集爱的帮助下，该夫妻于12月23号的平安夜前夕生育了一个4.1公斤的宝宝，新生儿评分10分，母子健康。

“一一”既没有携带母亲的平衡易位，也不会患有耳聋或甲状腺肿大，实现了两种遗传病的同时阻断，这标志着集爱辅助生殖技术领域再次取得重要突破。


化繁为简，生殖遗传检测界的“一网通办”

目前，业内普遍使用的PGT技术存在一定的不足：不同的指征，需要用不同的检测技术平台；即便是同一指征，不同的病种可能也要用不同的技术平台，操作相对复杂，要经过多次不同的检测，耗时长，缺乏适用于不同指征和病种的、统一的通用型PGT技术平台。

为了解决这一困境，经过多年探索实践，集爱一体化PGT技术平台应运而生。集爱副院长孙晓溪教授说：“一体化PGT技术平台有点像生殖遗传检测界的‘一网通办’，我们的初心就是整合不同技术方法的优势，建立简便高效的通用型检测平台，为更多有需要的家庭带去健康新生命的希望，加强出生缺陷综合防治，助力优生优育。”

编辑：liuchun 审核：liuchun

证件信息：沪ICP备10219502号 (<https://beian.miit.gov.cn>)

 沪公网安备 31010102006630号 (<http://www.beian.gov.cn/portal/registerSystemInfo?recordcode=31010102006630>)

中国互联网举报中心 (<https://www.12377.cn/>)

Copyright © 2009-2022

上海科技报社版权所有

上海科荧多媒体发展有限公司技术支持



([//bszs.conac.cn/sitename?method=show&id=5480BDAB3ADF3E3BE053012819ACCD59](http://bszs.conac.cn/sitename?method=show&id=5480BDAB3ADF3E3BE053012819ACCD59))