



【关闭】

郑州大学第一附属医院诞生国际首例 “MaReCS” 精准阻断染色体平衡易位向子代传递的健康试管婴儿

发布者: 杨明 信息来源: 一附院 发布日期: 2017.01.21 阅读次数: 7145

近日, 国际首例应用“MaReCS (Mapping allele with Resolved Carrier State, 等位基因映射识别胚胎平衡易位携带状态)” 成功阻断染色体平衡易位向子代传递的健康试管婴儿在郑州大学第一附属医院诞生。这一技术的研发成功和临床转化, 将有望为全球数百万例平衡易位携带者家庭改写生育结局。

郑州大学第一附属医院生殖医学中心孙莹璞教授团队与亿康基因陆思嘉等合作, 历时近2年, 在医院胚胎植入前遗传学诊断中心建立了MaReCS新技术: “MALBAC单细胞扩增-染色体断裂位点精准识别-全基因组拷贝数变异分析与植入前胚胎携带状态诊断” 和 “三大技术一站式完成” 的全新诊断策略, 该技术用于识别植入前胚胎的染色体平衡易位具有易于操作、诊断准确率高、不需对胚胎染色体进行特殊操作等优点。

染色体平衡易位是人类中最多见的一类染色体结构畸变, 在新生儿中的发生率约为1/500~1/1000。平衡易位携带者通常没有临床表征, 理论上这类患者生育染色体正常后代的概率仅有1/18, 生育平衡易位携带者后代的概率为1/18, 另有16/18胚胎因染色体非整倍体而流产或生育畸形儿。胚胎植入前遗传学诊断是目前解决这类问题的有效途径, 但是传统方法诸如FISH、基因芯片等常规技术只能在植入前胚胎水平诊断染色体非整倍体, 无法识别胚胎的染色体平衡易位携带状态, 无法阻断平衡易位向子代传递, 因此患者移植胚胎后仍有约50% 的几率生育携带平衡易位的子代, 家庭将再次承受高发反复流产、生育畸形患儿的风险, 带来巨大的精神和经济负担。

目前国内外阻断染色体平衡易位向子代传递是一大难题, 现行技术临床推广难度大、失败率高, 孙莹璞团队根据本中心已有的胚胎植入前遗传学诊断技术并查阅国内外资料, 决定与亿康基因陆思嘉等合作研发新的策略来精准识别植入前胚胎的平衡易位并阻断向子代传递。团队首先采用创新性技术, 通过等位基因映射识别断裂位点, 确定胚胎携带状态, 成功建立了MaReCS新技术并应用于临床。

2015年, 河南周口李女士夫妇因多次不明原因流产于来到一附院就诊, 经遗传学诊断, 女方染色体正常, 男方9号和21号染色体发生平衡易位, 是反复流产的主要遗传学因素。生殖中心团队给患者制定了详细的临床治疗方案, 促排卵后获得七枚卵子, 体外受精胚胎培养第5天得到七枚囊胚并进行激光活检滋养外胚层细胞, 利用MALBAC单细胞扩增与高通量测序进行胚胎染色体整倍性分析和等位基因映射识别胚胎平衡易位携带状态, 最终诊断结果显示: 患者7枚囊胚中, 5枚为非整倍体囊胚不能用于移植, 1枚平衡易位携带胚胎不建议移植, 仅1枚完全正常胚胎可供移植, 对这枚正常胚胎同时进行高通量测序全基因组筛查, 结果显示胚胎全基因组范围未见致病性微重复、微缺失。患者于2016年4月30日进行单囊胚移植, 妊娠第18周, 在一附院进行羊水细胞染色体核型和SNP芯片分析, 结果显示胎儿染色体完全正常, 于2016年12月28日成功分娩一健康女婴, 体重6.8斤, 近日体检一切正常。这标志着孙莹璞团队和亿康基因合作建立的“MaReCS” 胚胎植入前遗传学诊断新策略在胚胎水平上识别“平衡易位携带状态” 的新诊断方法临床应用成功。

据悉, 一附院已应用“MaReCS” 新技术对30例平衡易位携带者夫妇进行了植入前胚胎平衡易位诊断, 除了这一例分娩正常婴儿外, 还有6例妊娠, 其中4例已进行孕中期羊水分析显示染色体核型完全正常, 与移植前胚胎的MaReCS诊断结果一致。MaReCS采用“三大技术一站式完成” 的全新诊断策略, 不仅适用于一般性的平衡易位携带者植入前胚胎诊断, 亦可用于诊断罗氏易位等其它染色体结构异常患者, 可精准阻断其传递给子代。郑州大学版权所有, 禁止非法转载! 2018-10-25 11:14:34

兼容Internet Explorer 8+, Firefox 18+, Safari 5+, Chrome 22+, Opera 12+等浏览器
建议1024×768以上分辨率、小字体、真彩浏览