



患者指南

来自 **ReproductiveFacts.org**



美国生殖医学会的患者教育网站

胚胎植入前遗传学测试

(包括胚胎植入前遗传学诊断和胚胎植入前遗传学筛查)

什么是胚胎植入前遗传学测试 (PGT) ?

在将胚胎移植到子宫之前, 可对胚胎进行染色体异常的检测。这一过程被称为胚胎植入前遗传学测试 (PGT)。PGT需要利用体外受精 (IVF) 技术在实验室中完成。要了解更多与IVF有关的信息, 请参阅ASRM患者指南《体外受精 (IVF)》。在每个胚胎内可以取走一个或多个细胞, 用以进行遗传学测试。遗传学测试中显示出健康的胚胎会被移植至子宫, 然后胚胎可以附着在子宫内膜上从而产生妊娠。

可以进行哪些遗传学测试?

可以针对从胚胎取下的细胞检测单基因遗传病。其结果能够说明胚胎是正常的 (无疾病), 还是受疾病影响的。此外, 通过这一结果, 我们还可以判断胚胎有否携带致病基因但却不受疾病影响。不受疾病影响的致病基因携带者可以将疾病传递给子女, 但是自身并没有任何患病的现象。

染色体核型分析是另一种可以检查染色体的遗传学检测。核型分析可通过绒毛取样或羊膜穿刺术在妊娠期间完成。该检测可以查明胎儿的染色体数目是否多于或少于正常的46条。过多或过少的染色体数目都可能导致疾病, 如唐氏综合征 (21三体综合征) 或13三体综合征。该检测还可以查找无序分布的染色体 (染色体易位), 及它们可能导致生长发育问题或功能障碍。

可以检查遗传学问题的检测每年都在增加。

什么是胚胎植入前遗传学诊断 (PGD) ?

PGD可在胚胎植入前检测某种特定已知的遗传病。进行PGD后, 可以将不受疾病影响的胚胎移植至子宫。

什么是胚胎植入前遗传学筛查 (PGS) ?

PGS可检测胚胎染色体的异常。许多染色体异常的胚胎不能让女性怀孕或会造成流产。所有女性都会有一些染色体异常的卵子。所有男性也都会有一些染色体异常的精子。胚胎异常的几率可以受到多种因素的影响, 包括待孕父母的年龄和健康史。

如何实施遗传学测试?

当胚胎在IVF实验室中生长时, 可以从胚胎中取出一个或多个细胞进行遗传学测试。遗传学测试可以在不同的阶段使用不同的技术实施。检测技术包括荧光原位杂交 (FISH)、微阵列和单核苷酸多态性 (SNP)。

检测技术正在不断地发展和进步, 变得更加准确, 更易操作, 并能提供更多信息。较新的微阵列和基因组测序技术是更为常见的遗传学检测方法。

哪些人应该做PGD或PGS?

PGD适用于患有或携带已知遗传病的人。PGS可能适用于反复流产的患者, 年龄较大或其卵巢功能无法达到预期的患者, 或经历多次生育治疗失败的患者。一些夫妇也可能出于个人原因选择做PGS。

如果你对PGD或PGS感兴趣, 可以咨询一位生育专家, 以便讨论它的具体过程与其他可替代的方案。

2014年修订; 由合巢生殖医学中心无偿翻译并赞助校对
Revised 2014; Translated by Herneast Center for
Reproductive Medicine, with independent review
sponsored by a Herneast Educational Grant

如需获取更多关于本专题以及其他生殖健康专题的信息, 请访问 www.ReproductiveFacts.org