

1

## 5年终于等来了 生个健康宝宝的希望

经过显微镜下精挑细选,在基因组大数据中对比分析,宁波市妇儿医院出生缺陷防治中心的医务人员终于通过植入前遗传学检测,从近10个囊胚中找到了没有缺陷基因的完好囊胚,种植到张女士的子宫。

5年前,张女士夫妇生育了第一个孩子,是个男婴,夫妻俩别提有多高兴了。可没想到的是,从6个月开始,孩子的皮肤上出现了疙疙瘩瘩,后来逐渐增多,医生说是皮脂腺瘤。

到1岁的时候,孩子又出现哆嗦、抽搐。家人以为孩子缺钙,带到医院治疗,查不出原因。随着年纪增大,孩子的脸上、脖子上、腰背部出现一大片、一大片的皮脂腺瘤。同时,孩子的癫痫发作也越来越厉害,有两次抽搐时间太长,送到ICU,医生当时已告诉他们要做好心理准备,后来又抢救过来了。

孩子2岁多的时候,才通过基因检测被确诊为结节性硬化症。这是种常染色体显性遗传的神经皮肤综合征,属于罕见病,除了累及皮肤,患者的脑子里会长出很多结节,少则几个,多则几十个。引起癫痫的,就是那些结节。

两年前,张女士夫妇找到设在宁波市妇儿医院内的宁波市出生缺陷综合防治中心的医务人员,经相关基因检测,找到了孩子致病的遗传学原因:在丈夫的一个基因上发现了致病变异,只是丈夫情况比较特殊,整个肌体细胞中仅有约20%的细胞存在这样的异常,因此病情比较轻微,仅有很轻微的皮肤症状。而他生成精子的组织也有如此比例的异常,一旦这样的异常精子传递给后代,宝宝就是100%的肌体细胞存在异常,也就是像首胎一样的严重异常,通常被称为“蝴蝶结宝宝”。

出生缺陷防治实验室主任李海波介绍说,得知三代试管婴儿的消息,夫妻俩就来到医院,通过提取他们双方的生殖细胞,结合既往中心成熟的“第二代试管”技术,在受精卵发育成几十个细胞的时候进行遗传学检测,从中挑选出没有缺陷基因的囊胚进行移植,这样就阻断了结节性硬化疾病链条的延续。



胚胎活检



医务人员正在分析病例

## 27对夫妇已接受

# 第三代 试管婴儿 10余种基因缺陷病 得到阻断

今年6月下旬,经国家辅助生殖技术评审专家组评审,宁波市妇儿医院成为浙江省第三家可开展第三代试管婴儿技术的医院。

资质获批仅两个月,目前已有27对夫妇接受了三代试管婴儿,包括蝴蝶结症、鸟面综合征等在内的10多种基因缺陷疾病因此将得到阻断。



实验室人员正在显微镜下挑选胚胎

记者 程鑫  
通讯员 马蝶翼 文/摄

2

## 反复流产的她 也可健康生育了

33岁的张女士从10多年前婚后开始,就一直在为生宝宝奔波。夫妻俩身体都很健康,也能按计划怀孕,可蹊跷的是,每次妊娠到2个月左右就流产了,再怎么保也没用。其间他们看过好多医生,男科、妇科该查的都查了,也没查出具体原因。直到去年又一次流产后,医生提醒夫妻双方对流产的胚胎做个基因检查,才找到频频流产的罪魁祸首:男方是隐匿性的染色体平衡易位携带者。

据介绍,染色体平衡易位指的是两条染色体末端各发生一处断裂并相互交换片断,形成两条新的衍生染色体。这种易位造成了染色体遗传物质的内部搬家,染色体总体剂量没有变,所含基因也没缺少,所以这类人不会表现出不正常的症状,外貌、智力都正常,发育也没有任何缺陷,因此他们被称为易位染色体的“携带者”。

但这种携带者会将自身“一半”的染色体通过精子或者卵子传递给后代,那么这“一半”的染色体就会存在多一点或者少一点的异常情况,再与正常人婚后生育的子女中,导致某一易位片段的增多或减少,这样就破坏了遗传物质的平衡。

李海波主任介绍说,染色体平衡易位携带者最常见的不良后果就是怀孕后的流产率很高,即便能把孩子生下来,先天畸形、智力低下和发育障碍等出生缺陷的几率也非常大。需要注意的是,这种染色体平衡易位在普通人群中的比例还比较高,占到1/300-1/400。目前接受三代试管婴儿中的14对夫妇,都是因反复性流产后查出是这个原因引起的,所以反复的复发性流产患者,首先应该排除的是是否存在染色体异常情况。

3

## 三代试管吸引来 宁波周边地区的患者

据介绍,随着不孕不育患者的增多,生育困难给他们的身心健康造成极大影响。辅助生殖技术的发展和给不孕不育夫妇们带来了希望。然而,尽管体外受精技术水平不断提高,但因遗传病而导致胎儿出生缺陷的问题却无法避免。

2012年《中国出生缺陷防治报告》评估其发生率约5.6%,即每年新增患儿90万例以上,而且80%以上的出生缺陷与遗传因素相关。出生缺陷严重影响患者的生命和生活质量,对患者本人、家庭和社会来说,都是沉重的负担,严重阻碍国家人口素质的提高和社会文明的进步。2021年7月,全面三孩政策落地,这意味着高龄、高风险孕妇比例持续增高,出生缺陷防控形势更趋严峻。

第三代试管婴儿技术是在辅助生殖和遗传学快速发展的基础上,相互融合形成的一门新兴诊断技术,至今已有20多年的历史。该技术的利用避免了由于遗传学异常导致的反复流产和反复种植失败,及7000余种单基因病的发生和延续,从而达到提高临床妊娠率、降低流产率、降低出生缺陷风险的目的。

今年6月21日,经国家辅助生殖技术评审专家组评定,宁波市妇儿医院成为浙江省第三家可开展第三代试管婴儿技术的医院。这是宁波市辅助生殖领域又一里程碑事件。

消息一出,宁波及周边绍兴、舟山等地区众多患者纷纷前来就诊咨询。资质获批2个多月,经生殖中心周黎明主任和出生缺陷中心李海波主任共同严格把关,目前已有27对夫妇接受了三代试管婴儿,10余种基因缺陷病因此将得到阻断,这其中有8对夫妻来自外地。

宁波将很快迎来第一个三代试管宝宝的诞生,让我们静候佳音!