



助您好孕！

淺談胚胎著床前基因診斷

PGT-M

文·圖／婦產部 生殖醫學中心 主治醫師 陳萱儒

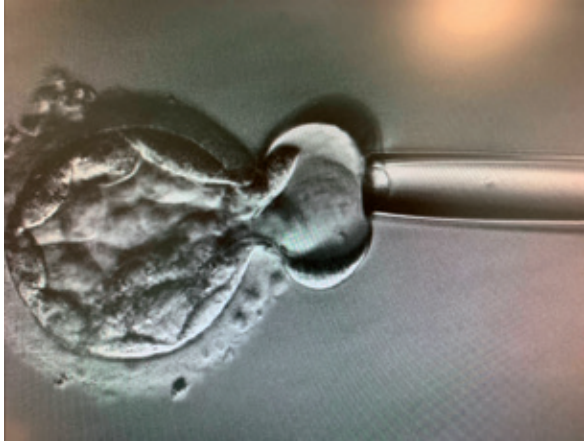
案例分享

林太太曾經兩度懷孕，但兩次都在產檢時發現胎兒水腫，不得不終止妊娠。原來，她和丈夫都是地中海型貧血的帶因者，這是一種遺傳性疾病，有可能影響下一代。在第二次終止妊娠後，他們開始積極尋求幫助，想知道是否有方法可以避免再次懷上帶有遺傳疾病的孩子，也免受終止妊娠所帶來的傷害與風險。後來，在婦產科醫師的建議下，他們接受了生殖醫學科的諮詢，決定採用試管嬰兒療程，並在植入前進行基因診斷，篩選出健康的胚胎後再植入子宮。幸運的是，胚胎成功著床，產檢結果也一切正常，夫妻倆終於如願以償，迎來了一名健康的寶寶。

體外授精（試管嬰兒） 結合「胚胎植入前遺傳檢測」

自然情況下，人類的精子和卵子在體內結合成功並著床。近幾年，由於社會環境的變遷，以及晚婚、晚孕等因素，使得難孕的問題日益增加。有賴生殖醫學的進步與成熟，體外授精（俗稱試管嬰兒）為許多無法自然受孕的夫妻帶來希望。目前，試管嬰兒技術更能結合胚胎植入前遺傳檢測，藉此篩選出染色體數目正常，或排除帶有重大遺傳疾病基因的胚胎。

胚胎植入前遺傳檢測，顧名思義就是在植入前對胚胎進行細胞取樣，分析其遺傳物質的技術。這項檢測大致包括：著床前基因診斷（Preimplantation genetic testing for monogenic disorder，簡稱PGT-M），以及著床



胚胎植入前遺傳檢測在顯微鏡下，對胚胎進行細胞取樣，藉此分析遺傳物質。

前染色體篩檢（Preimplantation genetic testing for aneuploidies，簡稱PGT-A）。上述案例中的夫妻正是接受「著床前基因診斷（PGT-M）」，將帶有致病基因的胚胎排除，以下進一步詳細介紹此檢測內容。

Q 著床前基因診斷（PGT-M）是什麼？

著床前基因診斷是為了幫助帶有單一基因遺傳疾病的夫妻，避免生下患有相同遺傳性疾病的下一代。這個技術僅針對家族中或夫妻的已知遺傳疾病做診斷。如上述案例中，夫妻雙方都已知為地中海型貧血的帶因者，在採集胚胎細胞樣本後，對該疾病的基因進行檢測，以篩選出不帶有地中海型貧血基因的胚胎。

通過試管嬰兒結合PGT-M，可以在植入前篩選出健康的胚胎，避免像之前一樣，每次懷孕都需要待至10週的絨毛膜取樣或16週後的羊膜穿刺才能得知結果。如果不幸胎兒被診斷出帶有致病基因，夫妻也將面臨是否要終止懷孕的艱難決定。透過著床前基因

診斷，可以減少甚至消除懷孕過程中的焦慮和不安，以及面對終止懷孕所帶來的身心壓力。

Q 著床前基因診斷（PGT-M）可以應用在哪些疾病？

胚胎著床前基因診斷技術早在1990年就被成功應用於人類，用於避免特定的遺傳疾病傳遞給下一代。最初，該技術主要用於避免嚴重且難以治療的疾病之遺傳，如脊髓肌肉萎縮症。

但近年來，此一技術開始廣泛應用於嚴重程度和致病性較低的疾病。目前，著床前基因診斷可用於診斷多種遺傳疾病，包括：地中海型貧血、僵直性脊椎炎、血友病、軟骨發育不全、裘馨氏肌肉失養症、結節性硬化症等。需要注意的是，並非所有疾病都是經由遺傳而來，也不是所有遺傳疾病都能透過PGT-M診斷，因此若有相關需求及疑問，建議諮詢專業醫療人員評估。

Q 植入篩選過的健康胚胎，懷孕後還要接受產前遺傳檢查嗎？

即使胚胎經過著床前基因診斷（PGT-M）確定為正常，仍不可完全取代產前的胎兒遺傳檢查。因為PGT-M僅針對特定基因進行檢測，無法確定其他未檢測的基因和染色體數目、結構等是否正常。

此外，任何檢查都存在一定的限制與誤差，著床前基因診斷的準確率約為95%。因此，即使篩選出健康的胚胎植入，仍要遵從醫師的建議進行相關的產前遺傳檢查，為胎兒的健康做更完善的把關。🌍