



養和杏林手記

2019年10月25日

《基因檢測分析胚胎遺傳密碼 幫助迎接健康新生命》

| 撰文：駱紅醫生



養和醫院生殖醫學科專科醫生

文章刊於 2019 年 10 月 25 日《信報財經新聞》健康生活版《杏林手記》專欄

今天如常打開電郵時，收到 N 從英國傳來的郵件，附上兩位小女孩在花園灑水玩耍的照片，燦爛的笑容宛如一抹秋日暖陽，令人頓時忘卻許多煩憂。

「記得我嗎？回想當年無論我們怎樣努力嘗試，仍一無所得。最終有你幫我們達成心願，帶來了兩個小天使，看着她們一天天成長，我們真的很想讓你知道，你在做着很有意義的事。大女在香港出世，懷上二女後，我們便回到了英國。對香港的一切，我們仍然無限懷念，希望你們在香港一切安好。」一絲暖意，令我莞爾。

生兒育女，本似是理所當然，但對一些夫婦來說，這希望似是近在咫尺，實際上卻是遠在天邊。可幸我們正身處於生物科技如此發達的年代，體外受孕（即試管嬰兒）技術自 40 年前面世以來，幫助了許多不孕的夫婦終能成為父母。再配合近年更為精進的基因測試技術，從一個體外剛受精幾天後的胚胎中抽取細胞，便能驗測出 23 對染色體的遺傳密碼，作出胚胎植入前基因檢測或診斷，藉此幫助許多生育有困難的夫婦縮短了迂迴而漫長的道路。

難成孕易流產

一位年近四十的病人 Y，年輕時因子宮內膜異位症，需要做卵巢手術而延遲了自然生育的最佳時機。到嘗試懷孕時，又因恐怕先天性子宮縱隔影響胚胎着床而須再進行第二次手術。自然受孕失敗後，再嘗試了數次體外受孕胚胎移植均未能成孕。雖然兩夫婦接受其他檢查時，包括染色體分析等項目均顯示正常，但伴隨女性年齡漸長，胚胎的「隨機性」染色體數目異常率會因此而增加，染色體數目異常的胚胎便不宜着床或會導致流產。Y 夫婦來求診時，雖已因「屢戰屢敗」而顯得有些心灰意冷，但畢竟能生一兒半女仍是他們結婚 10 年來一直的願望。結果他們再次進行體外受孕療程，利用胚胎植入前基因檢測，篩走了染色體數目異常的胚胎，將剩下的兩個胚胎進行移植，分別為他們在過去兩年增添一女一男，圓了當爸爸媽媽的心願。

以 Y 為例，一些屬高齡孕婦、曾多次流產或多次接受體外受孕但不成功的個案，有機會是因為胚胎

的染色體數目異常而未能成孕。若接受胚胎植入前染色體數目異常檢測（PGT-A），以檢查胚胎中 23 對染色體有沒有出現異常數目（如唐氏綜合症患者，會較一般人多出一條第 21 號染色體），從而可選擇染色體數目正常的胚胎移植回母體，以提高成孕率。

撇除一些常見的不孕因素，有些夫婦卻攜帶着先天的染色體異常或某些遺傳病基因，令他們在一嘗做父母的路途上困難重重。23 歲的 H，年紀輕輕便嫁給青梅竹馬的男友。兩人很喜歡孩子，雖仍年輕，已急不及待地準備隨時生兒育女，開展他們心目中大家庭的計劃。可惜當懷孕至接近 5 個月時，因發覺胎兒腦部結構異常而需要進行終止懷孕。及後診斷出胎兒染色體結構異常，結構異常可以是突發性或遺傳性，而這次查出遺傳來自母親 H。原來 H 攜帶着染色體平衡易位的基因，發生率約五分之一。母親自身健康無損，但當胎兒遺傳到她或長或短了的染色體，便不再「平衡」了，而異常的染色體結構可導致流產或畸胎，一般來說，約三分二的胚胎會受到影響。找到了源頭，我們為 H 進行體外受孕療程，從而提取及培育了一定數目的胚胎，再作胚胎植入前基因檢測——染色體結構變異（PGT-SR），找到了既沒染色體結構異常，亦無數目異常的胚胎作移植。年輕的 H 終於順利誕下兒子，一嘗做媽媽的滋味。

除了檢測染色體數目或結構外，針對一些單基因遺傳病，如在香港比較常見的地中海貧血症等，胚胎植入前基因檢測——單基因病變（PGT-M）也能幫助篩走一些有遺傳基因問題的胚胎，檢查胚胎細胞中特定基因是否出現病變，從而協助這些夫婦能生育健康的孩子。

檢測並非萬能

上述均是針對性的基因檢測，並不代表能大海撈針，篩檢所有的遺傳病。一些常見的疾病如糖尿病，雖有遺傳因素，但仍未能準確地查出單一基因，且病因可是多元性，所以暫不能用胚胎移植前基因檢測作篩檢。

即使科技再發達，也不是萬能或必然的。44 歲的 D 一直不想懷孕，直至去年過了生日，發覺經期開始紊亂，擔心提早踏入更年期，便突然很想生小孩，可惜再三嘗試也未能成功。即使進行了不止一次體外受孕，也沒有正常的胚胎可作移植之用。謀事在人，成事在天，「我也明白女性生育有限期，起碼我也努力過。」作為醫生，我們絕大部分時間均在為病人努力，然而，在適當的時候放下也一樣重要。

「醫生，醫生，能否幫我挑選一個沒有『地中海』呀？」「吓？你兩位都沒有患地中海貧血症，BB 不會有呀。」「我不是說地中海貧血呀，是我老公的『地中海』呀！」說罷 A 太望向先生頭上的「地中海」，有一點不屑，先生卻低頭無言，一臉尷尬，我也只好莞爾。

| 撰文：駱紅醫生

養和醫院生殖醫學科專科醫生