



養和醫院
Hong Kong Sanatorium & Hospital

即時發布

養和醫院體外受孕中心
香港首間以最新基因排序系統 (NGS)
進行胚胎植入前遺傳學檢查
提升受孕率 減低嚴重遺傳病傳至下一代的機會

[2016年7月27日—香港] 養和醫院體外受孕中心自1986年成功孕育本港第一名試管嬰兒後，中心多年來繼續引入先進技術協助夫婦處理不育問題。體外受孕中心最新採用「新一代基因排序系統」(NGS)技術進行「胚胎植入前遺傳學篩查」(PGS)及「胚胎植入前遺傳學診斷」(PGD)，協助篩選正常胚胎，有助進一步提升受孕率並減少遺傳病由父母傳至子女的機會。

首名經採用NGS技術進行「胚胎植入前遺傳學篩查」(PGS)而成功誕生的嬰兒，已於今年四月順利在養和醫院出生，開展本港體外受孕歷史新一頁，並為有需要的夫婦帶來新希望。

養和醫院副院長暨婦女健康及產科部主管陳煥堂醫生表示，養和醫院是本港首間醫院將「新一代基因排序系統」(NGS)應用到體外受孕(IVF)服務上。由2015年起至今，已採用NGS為25對夫婦進行「胚胎植入前遺傳學篩查」(PGS)及「胚胎植入前遺傳學診斷」(PGD)，當中15對進行了胚胎移植，其中11對成功懷孕，包括上述提及的首名NGS-PGS嬰兒。這項服務特別適用於有家族遺傳病、多次體外受孕治療失敗、慣性流產的個案。

陳醫生指出，養和醫院體外受孕中心的服務需求不斷增加。不同年齡層的婦女使用服務的數字，在過去30年持續上升，升幅尤以40歲以上的婦女的羣組為甚，由1986至1995年間約300宗，增至過去十年約1,800宗，增幅達5倍之多。

陳醫生解釋，升幅相信與女性首次生育年齡提高及生活壓力影響成孕機會有關。據政府統計數字顯示，本港女性首次生育年齡中位數已由1986年的26.6歲增至2014年的31.3歲。

目前每六對夫婦中便有一對有不育情況，原因包括排卵問題、輸卵管阻塞或黏連、精液質量欠佳、子宮內膜異位症及其他不明的原因。

1



香港養和醫院有限公司
Hong Kong Sanatorium & Hospital Limited

香港跑馬地山村道2號
2 Village Road, Happy Valley, Hong Kong

www.hksh-hospital.com

電話 Tel: (852) 2572 0211
傳真 Fax: (852) 2838 5186
電郵 Email: hospital@hksh.com



養和醫院
Hong Kong Sanatorium & Hospital

在過去 30 年，中心不斷引入先進技術，包括單精子注射、超高速冷凍胚胎及卵子、未成熟卵子體外培養等，協助夫婦解決不育問題。

近年中心體外受孕療程成功率達 40%。事實上，體外受孕成功率受多個因素影響，包括婦女子宮因素、胚胎因素（即卵子及精子結合後的因素）等。近年更有研究指，在胚胎因素中，近五成不孕的原因是由於胚胎的染色體出現問題而未能成孕。

養和醫院生殖醫學科專科醫生鄧靄珊醫生表示：「『胚胎植入前遺傳學診斷』（PGD）是在接受體外受孕時同時進行胚胎基因檢查，從而避免下一代帶有嚴重的基因異常或患上遺傳病，例如『甲型地中海貧血病』及『染色體易位』等。及早診斷亦可避免孕婦因終止妊娠而帶來的身心創傷。而同樣之基因檢查技術亦可應用於『胚胎植入前遺傳學篩查』（PGS），以挑選染色體數目正常之胚胎作移植，從而改善因為胚胎染色體問題而未能成孕、流產或畸胎的情況。」

鄧醫生補充說：「PGS 及 PGD 技術早於 2008 年在養和醫院已開始應用。胚胎植入前基因檢查於臨床被廣泛應用，是因為胚胎染色體異常與流產、體外受孕失敗、畸胎之關係被確立，除此以外有效的基因檢查技術如 NGS 的配合亦非常重要。」

（有關「胚胎植入前遺傳學篩查」（PGS）及「胚胎植入前遺傳學診斷」（PGD）技術及流程，詳見補充資料。）

養和醫院臨床病理科及分子病理科主任馬紹鈞醫生指出，NGS 技術能透過基因排序，分析人體基因異常疾病；同時能更全面地篩選或診斷染色體異常。事實上，NGS 的解析度和判讀力較「熒光原位雜交技術」（FISH）及「基因芯片技術」（aCGH）更優勝，敏感度、信噪比較高，效果更清晰。養和醫院 5 年前成為本港首間醫院引入 NGS 技術，最初應用於乳癌遺傳病篩查，發展至今亦可作胚胎植入前遺傳學檢查之用。

馬醫生續稱：「NGS 技術的另一優點是靈活性高，只需採取少量胚胎細胞便可配合多種遺傳病檢查，更可同時分析多個標本。測試結果更廣泛，並且縮短測試及分析時間；而所得的分析結果能有效地協助胚胎學家及醫護人員揀選合適的胚胎植入母體，從而提升受孕率、降低流產機會及下一代患遺傳病的風險。相信不久此技術將會進一步普及應用於胚胎植入前遺傳學篩查及診斷上。」

首個 NGS-PGS 出生嬰兒個案的主診醫生 — 養和醫院生殖醫學科專科醫生駱紅醫生進一步表示：「在 25 對接受了以『新一代基因排序系統』（NGS）技術進行『胚胎植入前遺傳學





養和醫院

Hong Kong Sanatorium & Hospital

篩查』(PGS)及『胚胎植入前遺傳學診斷』(PGD)的夫婦中，『胚胎植入前遺傳學篩查』(PGS)個案的成功懷孕率達 67%；而『胚胎植入前遺傳學診斷』(PGD)個案的成功懷孕率更達 83%。結果顯示將 NGS 應用在胚胎植入前基因檢查上，能協助有需要的夫婦找出合適的胚胎作移植，提升懷孕率及減少流產風險。」

雖然「植入前胚胎基因檢查」有助避免將不正常的胚胎移植入母體內，減低異常妊娠情況，但有關技術仍具一定限制。駱紅醫生說，雖然進行 PGS 及 PGD 的風險很低，但在抽取細胞期間，仍可能對胚胎造成輕微影響。此外，基因測試技術雖可作揀選正常胚胎之用，但並未能改變胚胎異常的狀況；而檢查結果亦可能存在誤差，故此成功懷孕後仍建議進行適當的產前診斷檢查。

展望將來，陳煥堂醫生稱，養和醫院的體外受孕中心會繼續以跨專科團隊提供服務，團隊中包括生殖醫學科專科 / 婦產科專科醫生、泌尿外科專科醫生、內分泌專科醫生、病理學 / 血液學專科醫生、胚胎學家、分子遺傳學家、臨床心理學家、專科護士等。陳醫生說：「本年七月更有一名醫學遺傳科醫生加入，為有需要的夫婦提供遺傳學診斷及輔導服務，令我們中心的服務更臻完善。」

~ 完 ~





養和醫院

Hong Kong Sanatorium & Hospital

補充資料

胚胎植入前遺傳學篩查 (PGS)

技術：

胚胎植入前遺傳學篩查(PGS) 是指在接受體外受孕服務時，早於胚胎移植進入子宮前，為胚胎進行遺傳學篩查，以檢查**胚胎染色體數目**。適用於：

- 1) 高齡婦女
- 2) 慣性流產
- 3) 多次體外受孕治療失敗

以上的婦女可能因胚胎染色體數目異常而未能成功懷孕。透過「胚胎植入前遺傳學篩查」(PGS)，可以檢查胚胎細胞是否有全數 46 條染色體，從而避免移植染色體數目異常的胚胎，有助提升胚胎著床及懷孕率、減少流產率。臨床常見染色體數目異常的病症，包括唐氏綜合症(Down syndrome)、愛德華氏綜合症 (Edwards syndrome)、透納氏症 (Turner syndrome) 等。

程序：

胚胎學家於胚胎發展至第五天成爲囊胚時，抽取約 3 至 6 個囊胚滋養層細胞(Trophectoderm) 進行檢查，因爲其時囊胚一般已經發育至 200 至 300 個細胞，抽取少量細胞後的囊胚將進行冷凍程序待用。經過「新一代基因排序系統」(NGS) 分析後，能分辨染色體正常或異常的胚胎，繼而將正常的胚胎植入母體。一般「胚胎植入前遺傳學篩查」(PGS) 的分析報告約需時兩星期。





養和醫院

Hong Kong Sanatorium & Hospital

胚胎植入前遺傳學診斷(PGD)

技術：

「胚胎植入前遺傳學診斷」(PGD)，對象主要為夫婦單方或雙方都帶有已知特定基因異常疾病，包括：

- 1) 患有嚴重遺傳病，或帶有該遺傳病的異常基因
- 2) 家族有嚴重遺傳病史
- 3) 曾懷有或誕下患有嚴重遺傳病的孩子

若以上夫婦希望懷孕，可透過「胚胎植入前遺傳學診斷」(PGD)，針對性地檢查胚胎是否帶有相關的遺傳病基因或染色體缺陷，從而避免將嚴重的基因異常或疾病遺傳至下一代，同時又可避免因終止妊娠而帶來的身心創傷。臨床常見的遺傳病包括地中海貧血、染色體平衡易位等。

程序：

進行「胚胎植入前遺傳學診斷」(PGD)時，如 PGS 般在囊胚中抽取 3 至 6 個囊胚滋養層細胞，抽取少量細胞後的囊胚將進行冷凍程序待用。此外，有可能需抽取夫婦二人的血液，甚至丈夫的精液樣本進行基因分析，而 PGD 分析結果需時約一個月。

由於每個個案及所帶有的遺傳病各有不同，中心會安排生殖醫學科專科醫生及醫學遺傳科醫生，在進行診斷前為夫婦作詳細諮詢、檢查、評估，度身訂造合適的基因或染色體分析及診斷計劃。





養和醫院

Hong Kong Sanatorium & Hospital

個案分享

個案一：本港首個以「新一代基因排序系統」(NGS)作「胚胎植入前遺傳學篩查」(PGS)出生的嬰兒

年約 40 歲的 A 太太結婚約十年，一直未能懷孕。A 太太曾於年前接受婦科手術，並經過多次人工授精療程及體外受孕療程也告失敗。她於去年 1 月首次來到養和醫院求診，醫生估計 A 太太未能成孕原因與年齡導致胚胎染色體異常有關，因此建議 A 太太接受「胚胎植入前遺傳學篩查」(PGS)，從而篩選正常胚胎作移植。

駱醫生表示，A 太太於 2015 年中在本院首次進行體外受孕程序，以 4 個囊胚期胚胎進行篩查，其中發現 2 個胚胎染色體數目異常(Trisomy 16, Trisomy 16&20)〔染色體數目異常會導致著床失敗或流產〕，而另外 2 個胚胎染色體數目則正常。最後經醫護團隊揀選其中 1 個正常胚胎植入體內，令她成功懷孕，女嬰順利於 2016 年 4 月出生，亦成為本港首個採用 NGS 進行 PGS 出生的嬰兒。

個案二：同時進行胚胎植入前遺傳學篩查(PGS)及診斷(PGD)

C 太太現時 31 歲，於 2007 年結婚後，一直嘗試以自然方式懷孕，但兩度流產。C 太太與丈夫於 2015 年底首次到養和醫院求醫，經檢查後，發現丈夫染色體異常(平衡易位)，而太太的染色體則屬正常，故建議同時進行「胚胎植入前遺傳學診斷」(PGD) 及篩查(PGS)。

C 太太接受體外受孕程序，以 7 個囊胚期胚胎作基因及染色體檢查。駱醫生指出，其中 5 個胚胎為不平衡易位 (Unbalanced Translocation)，而 1 個胚胎為染色體數目異常(Trisomy 22)，故此在 7 個胚胎中只有 1 個屬於正常。C 太太於 2016 年初將正常胚胎移植體內並成功懷孕，現為 23 週。





養和醫院

Hong Kong Sanatorium & Hospital

關於養和醫院

養和醫院是香港主要私營醫院之一，以「優質服務・卓越護理」為宗旨，致力服務大眾，並積極推動醫學教育和研究。

關於養和醫院體外受孕中心

養和醫院體外受孕中心於一九八六年成立，多年來為不育夫婦提供優質體外受孕服務及病人護理。本中心團隊專業匯萃，包括婦產科/生殖醫學科專科醫生、泌尿外科專科醫生、內分泌專科醫生、病理學 / 血液學專科醫生、醫學遺傳科醫生、胚胎學家、分子遺傳學家、臨床心理學家、專科護士，輔助生育經驗豐富，精於治療各種男性及女性不育。

電話: (852) 2835 8060

電郵: ivf@hksh-hospital.com

如有查詢，請聯絡養和醫院傳訊部:

蘇蔓怡 直線: 3156 8077

潘凱儀 直線: 3156 8071

電郵: media@cad.hksh.com



養和醫院

Hong Kong Sanatorium & Hospital

圖片說明：

- 1) 養和醫院副院長暨婦女健康及產科部主管陳煥堂醫生(左二)聯同養和醫院生殖醫學科專科醫生鄧靄珊醫生(右二)及駱紅醫生(右一)、養和醫院臨床病理科及分子病理科主任馬紹鈞醫生(左一)，介紹將「新一代基因排序系統」(NGS)應用在胚胎植入前基因檢查服務，能協助有需要的夫婦在進行體外受孕療程時，找出合適的胚胎作移植，提升懷孕率及減少流產風險。



- 2) (左起) 養和醫院臨床病理科及分子病理科主任馬紹鈞醫生、養和醫院副院長暨婦女健康及產科部主管陳煥堂醫生、養和醫院生殖醫學科專科醫生駱紅醫生及鄧靄珊醫生與首名採用「新一代基因排序系統」(NGS)進行「胚胎植入前遺傳學篩查」(PGS)成功誕生的嬰兒合照。





養和醫院

Hong Kong Sanatorium & Hospital

- 3) 養和醫院體外受孕中心成立三十年，憑藉專業的團隊並採用尖端科技，為有需要夫婦提供以人為本的完善體外受孕服務。(左起)養和醫院體外受孕中心統籌主任羅婉菁姑娘、分子遺傳學家陳俊良博士、醫學遺傳科林德深醫生、臨床病理科及分子病理科主任馬紹鈞醫生、副院長暨婦女健康及產科部主管陳煥堂醫生、生殖醫學科專科醫生駱紅醫生、鄧靄珊醫生、婦產科專科醫生何柏松醫生及柴逸蘭醫生、胚胎學家羅嘉倫及體外受孕中心護士吳婉儀姑娘。

