

第三代试管婴儿技术能帮你创造出完美胚胎吗？

植入前胚胎遗传学检测技术(PGT),又称第三代试管婴儿技术。玉林市妇幼保健院已经通过PGT正式运行评审了!市民们听说第三代试管婴儿技术可以筛选出优质胚胎,剔除携带病胚胎,非常兴奋。不少朋友问我,三代试管婴儿技术能不能帮我筛出完全没有问题、没有疾病的完美胎儿?看来,这个问题并不是少数人的想法,在这里,跟大家科普一下第三代试管婴儿技术的临床应用价值。

第三代试管婴儿技术的原理

第三代试管婴儿技术是建立在二代和一代试管婴儿技术的基础上发展起来的一种检测技术。也就是说,第三代试管婴儿技术的胚胎其实就是从一代和二代试管婴儿技术中获得的,其中最主要来源是二代试管婴儿技术获得的胚胎。第三代试管婴儿技术主要是将受精卵培养到成为囊胚阶段后,取囊胚外滋养层细胞3-10个进行活检,即对活检细胞进行基因检测,筛选出不含目标疾病的胚胎进行移植,从而阻断目标疾病在下一代的延续。这里很明确,阻断的是目标疾病,比如明确的单基因病像地中海贫血、血友病、白化病等等,对于不明确的基因病没有办法检出。PGT的临床应用如下:

第三代试管婴儿技术的应用领域

2018年曼谷会议上,植入前胚胎遗传学

诊断创始人 Alan H. Handside 教授对术语进行规范,统一使用 PGT (Pre-implantation Genetic Testing, 植入前胚胎遗传学检测) 进行称呼, 下分: PGT-A (PGT for Aneuploidies, 胚胎植入前非整倍体遗传学检测) PGT-SR (PGT for Chromosomal Structural Rearrangement, 胚胎植入前染色体结构变异遗传学检测); PGT-M (PGT for Monogenic/Signle gene, 胚胎植入前单基因病检测)。

1.PGT-A

PGT-A 在统一术语前又称为 PGS, 即胚胎植入前遗传学筛查, 主要针对胚胎的非整倍性检测。什么是非整倍性呢? 正常人属于二倍体, 也就是含 23 对染色体, 当发生多一条或者几条或者少一条或者几条染色体, 即为非整倍体。多数非整倍体胎儿无法活产, 甚至在早孕期就自然流产, 是目前自然流产的主要原因之一。有些非整倍体的胎儿能出生, 如 21-三体综合征、18 三体综合征、特纳综合征等, 这些非整倍体胎儿若出生, 会出现多种智力与身体结构异常, 甚至夭折。而非整倍体胎儿的发生是随机的, 不能以为家族里面从来没有出现过这种成员就觉得夫妻不会怀上非整倍体胎儿。非整倍体的发生率与孕妇年龄有关, 孕妇年龄越大, 发生概率越大, 因此, 当女方年纪大于 38 岁而选择试管婴儿技术助孕时, 选择 PGT-A 技术可以最

大程度地减少非整倍体胚胎的植入, 降低流产率。

2.PGT-M

PGT-M 又称胚胎植入前单基因病检测, 针对明确的单基因遗传病。广西是地中海贫血的高发地区, 玉林地区地贫携带率在广西名列前茅。由于地中海贫血属于常染色体隐性遗传, 所以当夫妻均为同型地贫携带者时, 他们结合的下一代有 1/4 概率完全不携带地贫, 1/4 为携带者, 一半为中重型地贫。因此, 同型地中海贫血的夫妻可以选择 PGT-M 来筛选出不携带致病基因或者轻型的胚胎, 把出生缺陷防控提前到胚胎着床前, 特别适用于因多次怀上中重型地贫胎儿而引产的家庭。

3.PGT-SR

PGT-SR 又称为胚胎植入前染色体结构变异遗传学检测。主要针对夫妻任一方或双方携带染色体结构异常, 包括相互易位、罗氏易位、倒位、复杂易位、致病性微缺失或微重复。

染色体平衡易位是人类最常见的染色体结构异常, 在人群中的发生率为 1‰-2‰, 平衡易位携带者智力、表型大多正常。理论上后代 1/18 的概率完全正常, 1/18 的概率平衡易位, 还有 16/18 的概率会面临自然流产、死胎、死产、胎儿畸形等严重问题。罗氏易位, 又称罗伯逊易位, 在人群中的发生率约为 1.23‰, 在不孕人群中约占 2%~3%。常发生在

第 13、14、15、21、22 号染色体上。罗氏易位携带者比正常人少一条染色体, 但表型往往正常。后代有 1/6 的概率完全正常, 1/6 的概率罗氏易位, 4/6 的概率是染色体不平衡(多一条或少一条染色体)胚胎, 即临床上通常表现为妊娠困难, 妊娠过程中反复流产, 或染色体异常患儿出生。染色体倒位后代有 1/4 的概率完全正常, 有 1/4 的概率倒位, 有 2/4 的概率是染色体缺失或重复。

PGT不能帮你创造完美胚胎

从 PGT 的原理及临床应用可知, PGT 检测是有针对性的, 而每个人身上会有各种各样的基因缺陷携带可能, 一次 PGT 检测根本无法检出这些目标疾病以外的异常。另外, PGT 是对来自夫妻双方精子与卵子结合成的受精卵进行遗传学检测, 并不是帮助创建优质精子和卵子, 更不是创造完美的原材料去“配制”成完美的胎儿。该受精卵必定是遗传自夫妻的遗传物质, PGT 没有办法改变他们的遗传物质, 只能是在它们形成受精卵后, 对胚胎进行遗传学检测, 从而确定胚胎目标疾病的携带情况。所以说, 胚胎还是你的胚胎, 你都不能完美, PGT 怎么能帮你创建一个完美的胚胎呢?

(玉林市妇幼保健院检验科 卢英红)

小儿先天性肾积水的随访与健康管理的

小儿先天性肾积水是儿童泌尿外科常见的一种疾病, 它主要由于先天性因素导致输尿管狭窄或梗阻, 使得尿液在肾脏内积聚而无法顺利排出。这种疾病虽然发病率较高, 但通过及时的随访和合理的治疗, 大多数患儿可以获得良好的预后。本文将从小儿先天性肾积水的概述、随访的重要性、随访内容及方法、治疗原则等方面进行详细阐述, 帮助家长更好地理解 and 应对这一疾病。

小儿先天性肾积水的概述

先天性肾积水是指在胎儿发育过程中, 由于肾脏及输尿管发育异常或病变, 导致尿液在肾脏内积聚而形成的疾病。其主要病因包括输尿管肾盂连接处狭窄、扭曲、瓣膜、异位血管压迫等。其中, 输尿管肾盂连接处狭窄是最常见的原因, 占 85% 以上。

小儿先天性肾积水的临床表现因病情轻重而异。轻度肾积水往往无明显临床症状, 多在产前检查或出生后体检时偶然发现。重度肾积水则可能出现腹部肿块、腰腹部间歇性疼痛、血尿、尿路感染等症状。特别严重的病例还可能

随访的重要性

对于小儿先天性肾积水的患儿来说, 随访是至关重要的。因为随着患儿的生长发育, 其病情可能会发生变化, 包括肾积水的程度、肾脏功能的变化等。

通过定期随访, 可以及时发现病情变化, 调整治疗方案, 防止病情恶化, 保护患儿的肾功能。

随访内容及方法

1. 超声检查

超声检查是小儿先天性肾积水最常用的检查方法。它无创、便捷, 可以直观地显示肾脏的大小、形态及肾积水的程度。一般来说, 超声检查应在出生后一周内进行首次复查, 以评估肾积水的变化情况。随后, 根据患儿的具体情况, 每 3-6 个月进行一次超声检查, 以监测肾积水的进展情况。

2. 尿常规检查

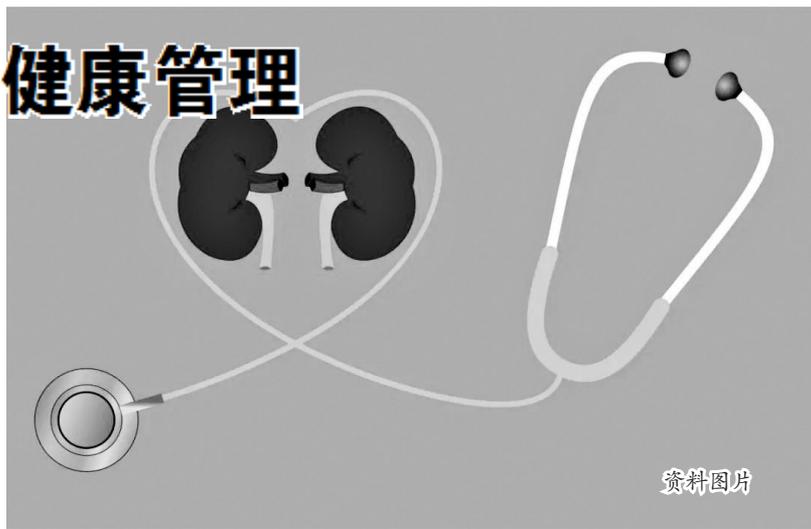
尿常规检查可以了解患儿的泌尿系统是否存在感染。在随访过程中, 如果尿常规中出现白细胞增加等泌尿系感染表现, 应及时进行尿培养检测, 并根据药敏结果选用合适的抗生素进行治疗。

3. 肾功能检查

肾功能检查是评估患儿肾脏功能的重要手段。包括血清肌酐、尿素氮等指标的检测, 可以了解肾脏的排泄功能是否正常。在随访过程中, 如果肾功能出现进行性下降, 应及时调整治疗方案, 保护患儿的肾功能。

4. 其他检查

除了上述常规检查外, 还可以根据患儿的具体情况选择 CT、MRI 等影像学检查, 以更清晰地显示肾脏及输尿管的解剖结构和病变情况。此外, 静脉尿路造影(IVU)等特殊检查也可以用于评



资料图片

估肾脏的排泄功能和梗阻部位。

治疗原则

1. 观察随访

对于轻度肾积水且无明显临床症状的患儿, 可以采取观察随访的策略。定期复查超声、尿常规和肾功能等指标, 以监测病情变化。如果肾积水程度稳定或逐渐减轻, 可以继续观察随访; 如果肾积水加重或出现临床症状, 应及时采取治疗措施。

2. 手术治疗

对于重度肾积水或伴有临床症状的患儿, 应及时采取手术治疗。手术的主要目的是解除梗阻、改善肾功能。常用的手术方式包括离断性肾盂成形术、腹腔镜肾盂成形术等。这些手术的成功率较高, 术后恢复快, 可以有效地改善患儿的病情和生活质量。

3. 药物治疗

药物治疗在小儿先天性肾积水的治疗中主要起辅助作用。例如, 对于合并

尿路感染的患儿, 可以使用抗生素进行治疗; 对于疼痛明显的患儿, 可以使用止痛药进行对症治疗。但需要注意的是, 药物治疗并不能从根本上解决肾积水的问题, 只能缓解症状或辅助手术治疗。

家长应注意的事项

家长应严格按照医生的建议进行定期复查, 以监测患儿的病情变化。不要因为患儿没有明显症状而忽视复查的重要性。日常生活中应注意观察患儿的身体状况, 如腹部是否有肿块、腰腹部是否有疼痛等。一旦发现异常情况, 应及时就医。

对于肾积水的患儿来说, 饮食管理也很重要。家长应根据医生的建议合理安排患儿的饮食, 避免高盐、高蛋白等食物的摄入, 以减轻肾脏的负担。面对孩子的疾病, 家长可能会感到焦虑和无助。但请相信现代医学的力量和医生的专业能力。同时, 家长也要给予孩子足够的关爱和支持, 帮助他们树立战胜疾病的信心。(玉林市妇幼保健院外科 党坚)