

# 三代试管筛掉问题胚胎 阻断传男不传女这种怪病

## 宁波生殖医学中心：

# 帮您生，更助力您优生



宁波市生殖医学中心外景。

随着预产期一天天临近，各项产检指标的正常终于让俞女士宽心了很多。

2021年，俞女士足月顺产一男婴，1岁半因发烧、抽搐去医院就诊，结果被诊断出是一种叫进行性肌营养不良症的罕见病。这种疾病的患者20多岁就会全身性肌肉萎缩，随后心肺功能逐渐衰退，平均寿命只有25岁到30岁。

这种位于X染色体上的隐性遗传疾病，有50%的几率会遗传给后代。近两年来，如何再生一个健康的宝宝，就成了俞女士唯一的念想。最终，宁波大学附属妇女儿童医院生殖医学中心让她得偿所愿。

这是该生殖医学中心利用第三代试管婴儿技术，阻断遗传性疾病链的其中一个案例。1998年，宁波首例试管婴儿在该院的生殖医学研究所成功受孕，开创了宁波现代辅助生殖技术的先河。20多年来，该生殖医学中心创新不断，在宁波生殖医学史上创造了数个第一。2022年6月，该中心获批三代试管婴儿资质，在帮助那些不孕不育夫妇能生得出的同时，还保证了他们的优生。

## 1 筛掉问题胚胎 确保生出健康宝宝

2021年，26岁的俞女士自然妊娠足月顺产一男婴，全家人那份高兴劲就甭提了。可1岁半的时候，儿子因发烧、抽搐去医院就诊，迟迟查不出确切病因，后才检验出肌酸激酶异常升高，再经基因筛查，提示携带有一种叫杜氏肌营养不良症的DMD基因，为致病变异，最终被确诊是一种叫进行性肌营养不良症的罕见病。

基因检测结果还提示，俞女士是该基因的携带者，杂合变异，丈夫不携带该变异。

夫妻俩以前都没听说过这种毛病，可紧接着的科普介绍却让他们有如晴天霹雳：这是一种罕见病，患儿出生时不一定能发觉异常，但随着年龄增长，各种问题开始出现。患儿初始不愿意走路，运动发育迟缓，4岁多时，步态就会出现异常，12岁左右失去行走能力，到25岁全身性肌肉萎缩，随后心肺功能逐渐衰退，平均寿命只有25岁到30岁。

这种位于X染色体上的隐性遗传性疾病还有个特点。因为男性只有1条X染色体，所以当DMD基因发生致病性变异即会发病；而女性有2条X染色体，一般只会携带DMD基因变异，而当2条X染色体均携带有DMD基因变异才会发病，因此极为罕见，有“传男不传女”的说法。女性携带者在生育的时候，有50%的几率将其遗传给子代，如果遗传给儿子，则会发病，如果遗传了女儿，则会成为新的携带者。

果然，接下来这两年，俞女士的儿子出现了明显的运动发育迟缓，虽然一直在康复，但效果并不好。

两年多来，如何确保再生一个健康的宝宝，就成了夫妇最大的愿望。他们跑了不少地方，咨询了很多医生，最后慕名来到宁波大学附属妇女儿童医院生殖遗传联合门诊。

主诊医生周黎明主任及李海波主任建议患者可以考虑通过第三代试管婴儿技术助孕，筛掉其中50%几率的问题胚胎，确保阻断该致病遗传因子代传递。

第一周期，俞女士获得3枚囊胚，但遗憾的是，均为不推荐移植胚胎；第二周期，又获得5枚囊胚，其中1枚为完全正常未携带致病基因胚胎，移植后成功妊娠，孕中期产前诊断再次验证胎儿基因正常，目前临近预产期，所有指标均为良好。

## 2 宁波生殖医学创造的数个第一

俞女士的得偿所愿，是宁波生殖医学比肩国内先进的一个缩影。

1998年的秋天，宁波第一例试管婴儿在宁波大学附属妇女儿童医院生殖医学研究所成功受孕。这个临床研究的成功，开创了宁波现代辅助生殖技术的先河。自此，在周黎明团队的带领下，生殖医学中心一鼓作气，创造了宁波生殖医学史上的数个第一。

1999年6月：第一例一代试管婴儿在该院出生。

1999年8月：第一例二代试管婴儿的双胞胎婴儿出生。

2001年12月：冻融胚胎移植获得成功。

2002年9月：多胎妊娠减灭术成功实施。

2022年6月：获批三代试管婴儿试运行资质。

2023年6月：获批三代试管婴儿正式运行资质。

2023年6月：宁波第一例三代试管婴儿宝宝在该院出生。

这些成果，奠定了该院生殖医学中心在浙东地区的龙头地位。作为浙江省第一批国家卫生部准入开展现代辅助生殖技术的医学中心，也是全省第三家获批第三代试管婴儿的生殖中心，20多年来，该院的生殖医学中心不断探索，历久弥新，坚持“以患者为中心，过程监控，预防为主，持续改进”的核心

治疗管理体系，全方位持续提高生殖医学中心的诊疗水平，为宁波及周边地区生殖障碍性疾病、不孕不育患者以及遗传病患者，提供生育指导和干预、规范化生殖诊治及辅助生殖助孕技术。

第三代试管婴儿技术更是立足专业的VIP模式遗传咨询、多方位质量控制，为高龄复发性流产、染色体平衡易位和倒位、罗氏易位、地中海贫血、马面综合征、结节性硬化病、脊髓型肌萎缩症、神经纤维瘤以及多指畸形等广大遗传性疾病患者解除了痛苦，将遗传病的预防提前到了胚胎阶段，将出生缺陷的预防关口大幅度前移，为宁波市出生人口缺陷预防带来了勃勃生机。

目前中心开展的项目包括：夫精人工授精、体外受精-胚胎移植（第一代试管婴儿）、卵胞浆内单精子注射（第二代试管婴儿）、胚胎植入前遗传学诊断（第三代试管婴儿）、胚胎玻璃化冷冻与复苏、冻融胚胎移植、囊胚培养、配子冷冻、卵子冷冻、多胎妊娠选择性减胎术、经阴道B超引导下囊肿穿刺术、男科手术包括附睾穿刺术、睾丸穿刺术、附睾输精管吻合、输精管端端吻合、睾丸显微取精、显微镜下精索静脉曲张结扎术、微量精子冷冻技术及单精子冷冻技术等。

## 3 多学科联合确保能生更能优生

面对这些技术上的一次次突破，该院生殖医学中心并不满足，而是致力于更高的品牌学科建设。医院整合了生殖中心、妇科微创、出生缺陷防控专科以及产前诊断中心等部门，集中优质医疗资源，不断攻克生殖难题，成立生殖微创及生殖遗传多学科联合门诊，创新多学科联动，成功申报了宁波市医疗卫生品牌学科——妇科疾病诊疗与生殖医学中心，以及宁波市胚胎源性疾病预防重点实验室。

该学科团队主攻生殖疾病及不孕不育相关疾病的规范化诊断和治疗、出生缺陷防控，为不孕不育患者提供规范化、个体化的孕前、孕期、出生一体化优质医疗服务，通过建立安全、经济、高效

的生殖医疗服务体系，致力于提高临床妊娠率、降低医源性并发症、保护女性生育力、减少出生缺陷，确保求诊的不孕不育家庭不但能生得出，还要生得好。

近5年来，中心完成常规体外受精-胚胎移植/卵胞浆内单精子注射-胚胎移植新鲜周期累计达11200例，胚胎复苏移植周期达9407例，临床妊娠率稳定并超过50%，其中囊胚移植妊娠率达到了65%。辅助生育技术临床疗效及实验室技术指标均位居浙江省前列。技术辐射宁波周边各县市、台州、舟山、金华等地，多项研究填补了宁波市空白。

记者 程鑫 通讯员 马蝶翼 文 院方供图



宁波大学附属妇女儿童医院生殖医学中心周黎明主任在门诊中。



工作人员正在精心准备试管婴儿操作所需的各种试管、培养皿和试剂。