

# 小腦萎縮症 種植前遺傳學診斷



吳鴻裕教授  
香港大學婦產科學系

# 種植前遺傳學診斷 (PGD)

- 在輔助生育治療過程中，將胚胎移植回子宮腔之前，用以檢測胚胎基因組合的一種技術。

選擇並移植

沒有嚴重遺傳病的胚胎

# PGD

- 首個PGD嬰兒在25年前誕生(Handyside等, 1990)
- 在2002年, 香港大學報導香港首個因染色體異常做PGD成功案例  
(吳鴻裕等, 香港醫學雜誌, 9卷, 43-47頁)
- ✓ 香港大學輔助生育中心是本港首個和唯一為小腦萎縮症病人提供PGD服務的中心

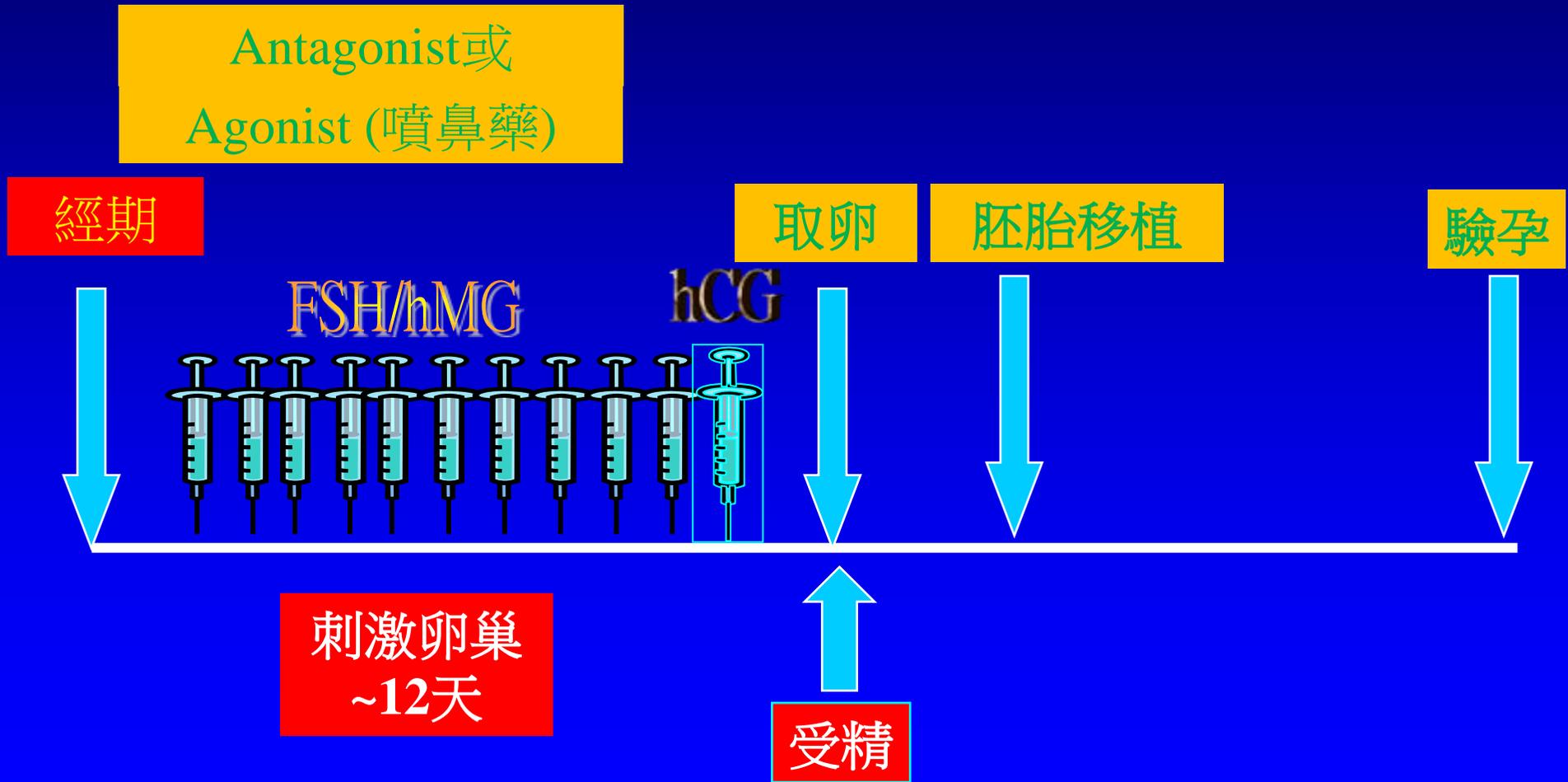
# PGD的優點

- 是產前診斷的另一個選擇
- 與產前診斷相比，PGD避免了因懷有嚴重遺傳病的胎兒而要承受人工流產所造成的身體及精神上的創傷。

# 試管嬰兒步驟

- 一. 刺激卵巢
- 二. 抽取卵子
- 三. 處理精子和受精
- 四. 胚胎移植

# 試管嬰兒



# 胚胎發育



**Day 0**



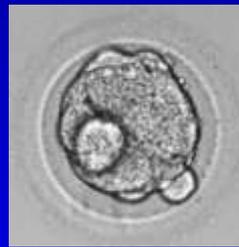
**Day 1**



**Day 2**



**Day 3**



**Day 4**



**Day 5**

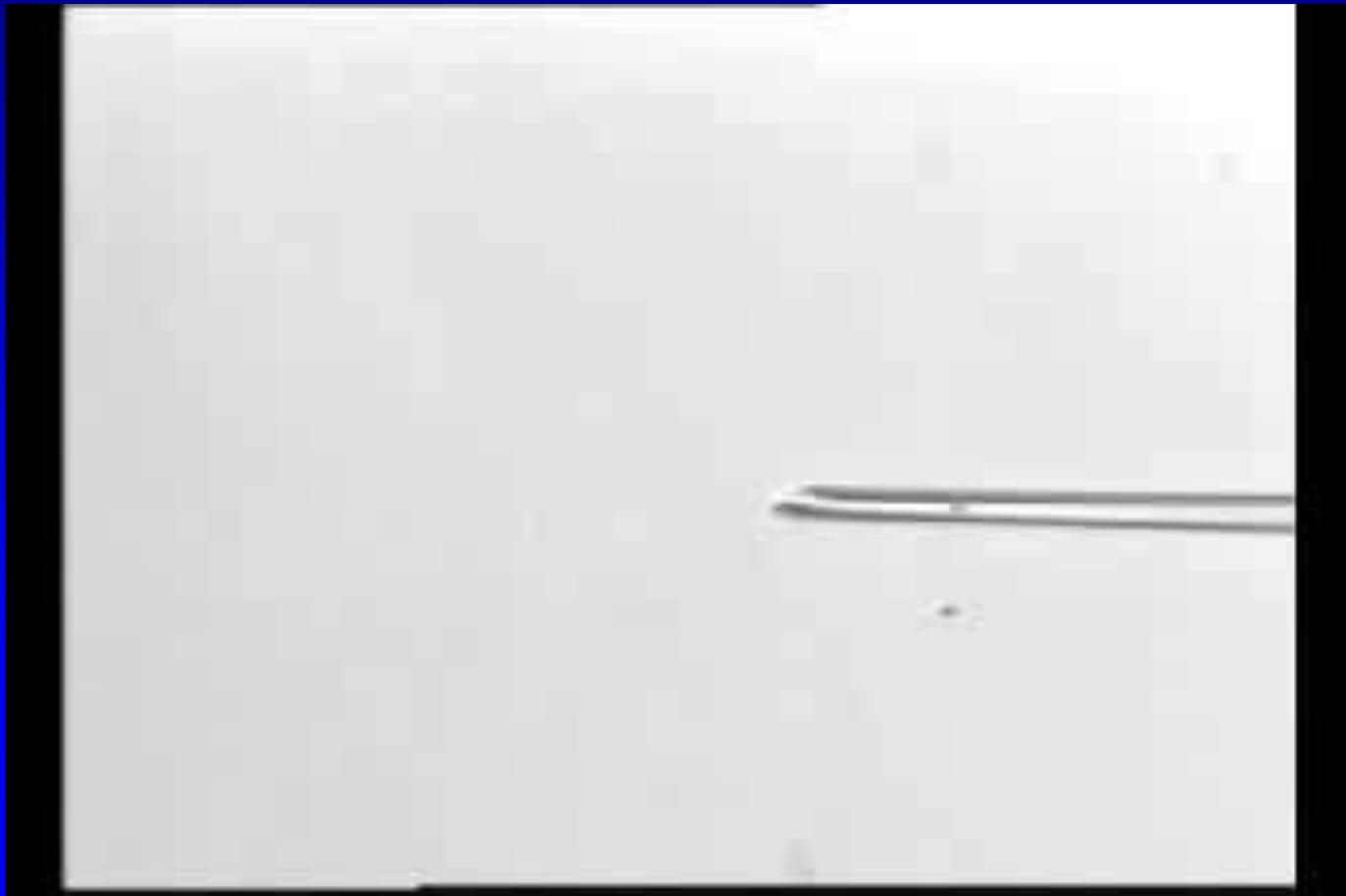


**Day 6**

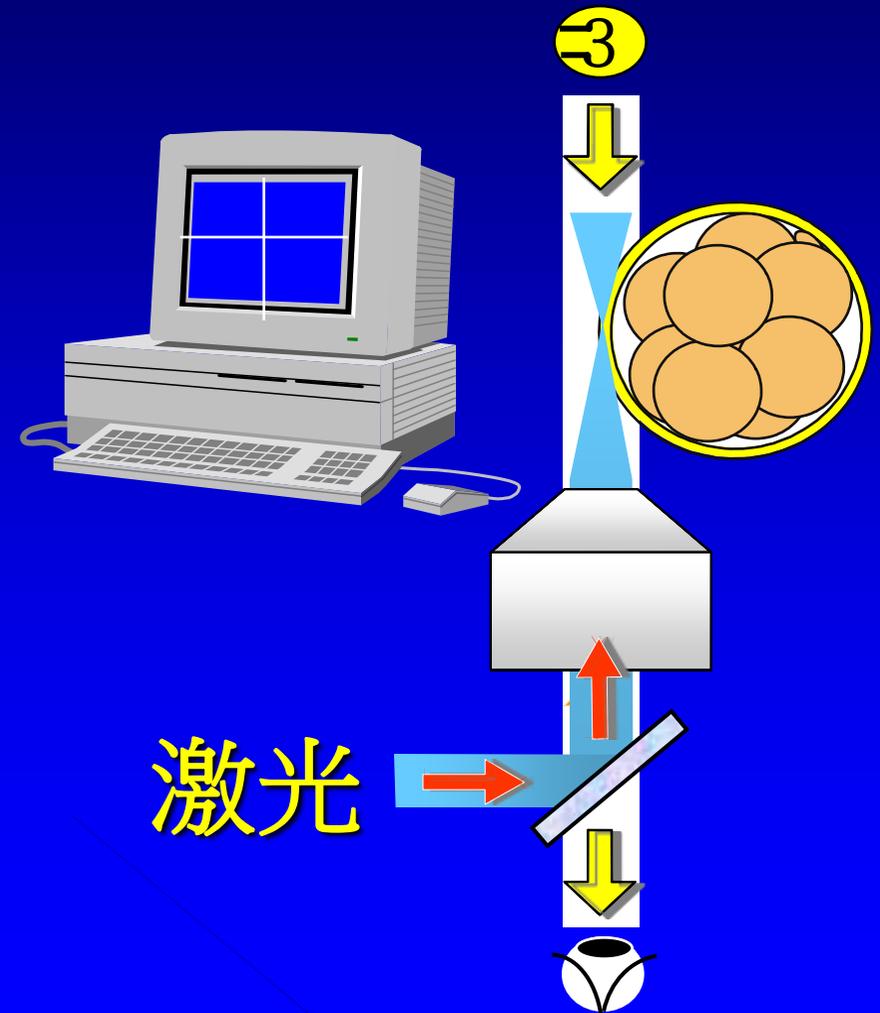
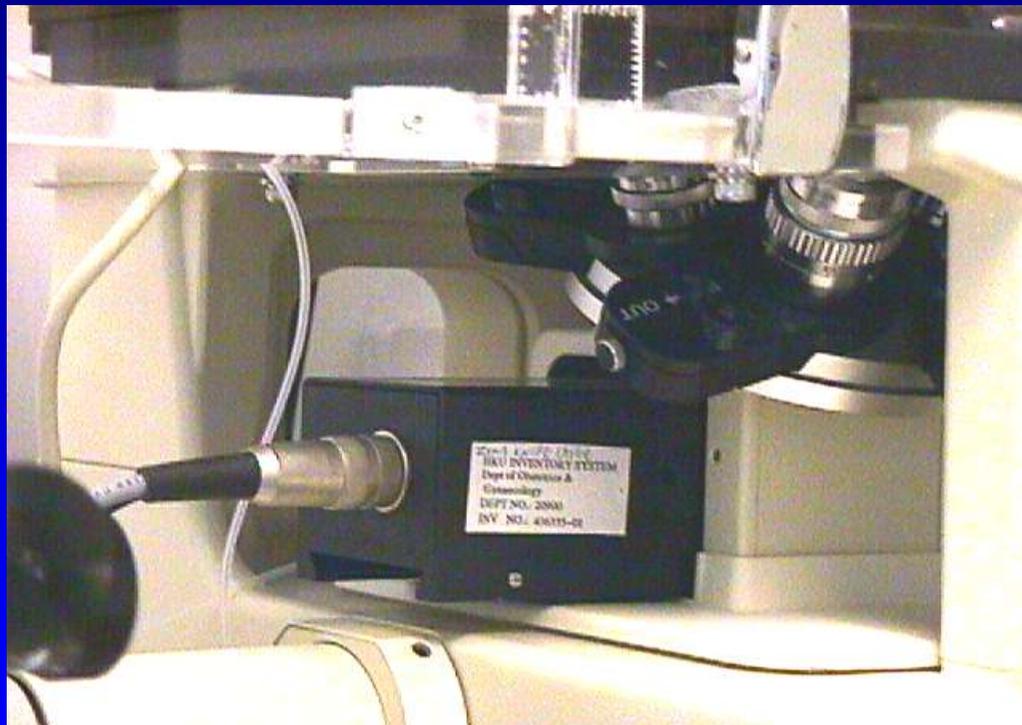
# PGD實驗室工作程序



# 細胞漿內精子注入法(ICSI)



# 激光透明帶穿孔



# 分裂球活檢



# 遺傳病檢測



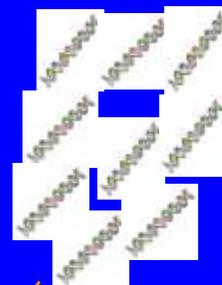
胚胎活檢



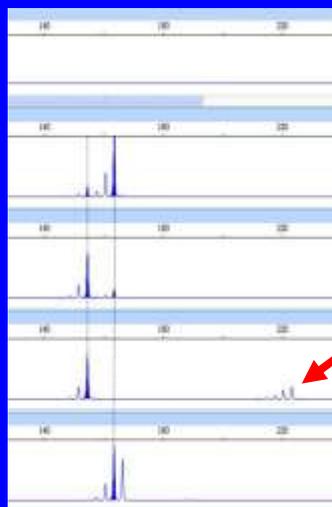
把細胞內的DNA取出



全基因擴張



PCR



異常

# 胚胎移植



# 成功案例

- 丈夫是SCA III型的攜帶者；太太30歲身體健康；夫婦希望接受PGD
- 11年7月第一次會診，12年4月進行治療
- 獲得22卵子，17個優質胚胎有胚胎活檢
- 9正常胚胎；7異常胚胎；1結果尚無定論
- 移植兩個正常的囊胚和冷凍五個囊胚
- 雙胎妊娠！2012年12月成功分娩。

# 香港大學瑪麗醫院輔助生育中心



多謝！

答問時間