 瑪麗醫院 QUEEN MARY HOSPITAL	Department of Obstetrics and Gynaecology	Document No.	OGRM226
	Subject Information on PGT-SR Chinese	Issue Date	April 2020
		Next review date	July 2022
		Approved by	HKU-QMH CARE, QMH
		Page	Page 1 of 2

植入前基因診斷(PGT)- 染色體重排 參考資料

1. 性質

植入前基因診斷(PGT)- 染色體重排是指在進行輔助生育治療時，在將胚胎移植入子宮前，用於檢測胚胎染色體數目的診斷方法。這個方法讓人們有機會移植染色體數目正常的胚胎。

2. 指徵

- 染色體易位 (Chromosomal translocation) (妻子/丈夫)
- 染色體倒位 (Chromosomal inversion) (妻子 / 丈夫)

3. 程序

除 IVF 程序外，其步驟如下：


- 細胞漿內單精子注射法使卵子受精；
- 從囊胚抽取出 3-5 滋養外胚層細胞及獨立玻璃化冷凍囊胚；
- 用抽出的細胞做染色體分析：新一代測序技術 (NGS)和
- 在解凍移植週期將染色體數目正常的囊胚移植回子宮腔內。

4. 風險

相對於胚胎活檢，從囊胚中抽取出滋養外胚層細胞妊娠率有較少的不利影響。

5. 準確程度及局限性

- PGT 檢測的單基因遺傳病和染色體遺傳病誤診率低於 5%。
- NGS 無法 檢測基因突變及整體染色體數變異(如 69,XXX)。NGS 可能無法有效檢測細小染色體片段不平衡(<20Mb)。
- NGS 不能 區分正常囊胚及平衡易位攜帶者。
- 誤診結果可以歸因於囊胚的鑲嵌。

 瑪麗醫院 QUEEN MARY HOSPITAL	Department of Obstetrics and Gynaecology	Document No.	OGRM226
	<u>Subject</u> Information on PGT-SR Chinese	Issue Date	April 2020
		Next review date	July 2022
		Approved by	HKU-QMH CARE, QMH
		Page	Page 2 of 2

6. 隨訪

若成功受孕，可能仍然跟據情況之需要接受傳統的產前診斷。也建議在分娩後繼續覆診，以跟進孩子的發育情況。

7. 其他選擇

另一個選擇是自然懷孕。成功受孕後，再跟據情況之需要接受傳統的產前診斷。

注意：

- 在治療期間請用避孕方法。
- 若有任何囊胚，我們會進行外胚層活檢。請確保我們在治療期間可以跟你聯絡。
- 夫婦倆應有心理準備，如果 PGT 後沒有正常染色體數目的囊胚，則沒有囊胚移植。
- 除非有醫學指示，我們不能披露胚胎的性別。
- 每次祇能移植一個 PGT 後囊胚。

(Affix label)
Wife's name &
ID number

(Affix label)
Husband's name &
ID number

妻子簽名： _____

丈夫簽名： _____

日期： _____