 瑪麗醫院 QUEEN MARY HOSPITAL	Department of Obstetrics and Gynaecology	Document No.	OGRM222
	Subject Information on PGT-M Chinese	Issue Date	April 2020
		Next review date	July 2022
		Approved by	HKU-QMH-KWH CARE
		Page	Page 1 of 2

植入前基因診斷(PGT)- 單基因疾病 參考資料

1. 性質

植入前基因診斷(PGT)單基因疾病是指在進行輔助生育治療時，在將胚胎移植入子宮前，用於檢測胚胎基因組成的診斷方法。這個方法讓人們有機會選擇及移植沒有遺傳缺陷的胚胎。

2. 指徵

- 常染色體 - 顯性遺傳 / 隱性遺傳；
- 性別染色體 - 顯性遺傳 / 隱性遺傳；
- 及 HLA分型

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；
- 用抽出的細胞做遺傳學分析：多聚酶鏈反應(PCR)
- 可以同時進行染色體篩檢
- 在解凍移植週期將沒有患嚴重遺傳性疾病風險的囊胚移植回子宮腔內。
- 患遺傳病風險最小的致病基因攜帶囊胚不會丟掉。

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誤診率低於5%。
- PGT只可檢測到單一基因變異。
- 誤診結果可以歸因於等位基因脫離、染色體數目異常、基因重組及胚胎的鑲嵌。

 瑪麗醫院 QUEEN MARY HOSPITAL	Department of Obstetrics and Gynaecology	Document No.	OGRM222
	Subject Information on PGT-M Chinese	Issue Date	April 2020
		Next review date	July 2022
		Approved by	HKU-QMH-KWH CARE
		Page	Page 2 of 2

6. 隨訪

若成功受孕，需接受傳統的產前診斷，以確定PGT的診斷無誤。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

另一個選擇是嘗試自然懷孕及接受傳統的產前診斷。

注意：

- 攜帶性別染色體基因疾病之夫婦，經商議後決定丟掉基因攜帶之囊胚，原因為：_____
- 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後囊胚沒有發育良好、或沒有正常的囊胚，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：_____