

 瑪麗醫院 QUEEN MARY HOSPITAL	Department of Obstetrics and Gynaecology	Document No.	OGRM219
		Issue Date	May 2024
	Subject Information on PGT-M Chinese	Next review date	April 2026
		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
- 胚胎活檢: 從囊胚抽取出 5-10 滋養外胚層細胞
- 胚胎活檢後每個囊胚均單獨玻璃化冷凍
- 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
- 在凍存胚胎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
- 患遺傳病風險小的基因攜帶囊胚不會丟掉

4. 風險

與不進行胚胎活檢相比，胚胎活檢可能會降低懷孕率（約 5%）。

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%。
- 我們僅測試指定的致病基因變異。
- 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.	OGRM219
	Subject Information on PGT-M Chinese	Issue Date	May 2024
		Next review date	April 2026
		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：_____
- ☐ 即使只有一個囊胚，我們也會進行胚胎活檢。
- ☐ 夫婦倆應有心理準備，如果沒有正常的囊胚或囊胚解凍後不能生存，則沒有胚胎移植。
- ☐ 除非有醫學指示，我們不能披露胚胎的性別。
- ☐ 每次祇能移植一個囊胚。在移植週期請用避孕方法。

(Affix label)

Wife's name &
ID number

(Affix label)

Husband's name &
ID number

妻子簽名：_____

丈夫簽名：_____

日期：_____