

 瑪麗醫院 QUEEN MARY HOSPITAL	Department of Obstetrics and Gynaecology	Document No.	OGRM221
		Issue Date	May 2024
	Subject Information on PGT-SR Chinese	Next review date	April 2026
		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)
- ☐ 染色體倒位 (Chromosomal inversion)
- ☐ 其他，請註明: _____

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
- 用抽出的細胞做染色體分析：新一代測序技術 (NGS)和
- 在凍存胚胎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

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和染色體遺傳病誤診率低於 5%。
- NGS 不能 檢測基因突變、三核苷酸重覆擴增、單親二體症、某些單倍體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 可能無法 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.	OGRM221
	Subject Information on PGT-SR Chinese	Issue Date	May 2024
		Next review date	April 2026
		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：

- ☐ 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：_____