

 瑪麗醫院 QUEEN MARY HOSPITAL	Department of Obstetrics and Gynaecology	Document No.	OGRM225
	Subject Information on mosaic embryos after PGT- A Chinese	Issue Date	May 2024
		Next review date	April 2026
		Approved by	HKU-QMH CARE, QMH
		Page	Page 1 of 2

植入前基因診斷(PGT)- 染色體非整倍性中的鑲嵌現象 參考資料

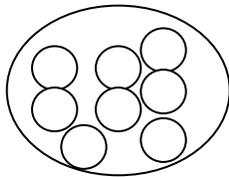
1. 什麼是鑲嵌型胚胎？

植入前基因診斷(PGT) 染色體非整倍性旨在確定胚胎移植到子宮之前的染色體數目，從而選擇移植具有染色體正常數目的胚胎。

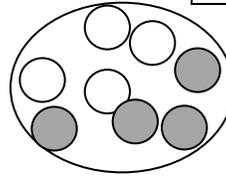
胚胎鑲嵌現象發生在兩個或更多具有不同染色體組成的細胞群存在於同一胚胎內。胚胎可以分為以下幾類：

- a. 正常 (<30%的活檢細胞異常)
- b. 低水平的鑲嵌現象 (30% - < 50% 的活檢細胞異常)
- c. 高水平的鑲嵌現象 (50-70%的活檢細胞異常)
- d. 異常 (> 70%的細胞異常)

 染色體數目異常細胞



正常胚胎



鑲嵌型胚胎

2. 為什麼會發生這種情況?

鑲嵌現象由受精後發生的有絲分裂錯誤引起，偶爾在第一次卵裂中發生，但更常見發生於第二次或第三次卵裂中。這情況在胚胎中很常見，根據瑪麗醫院數據，大約有 10 % 囊胚為鑲嵌型，其中 70%是低水平鑲嵌的。

因採用滋養外胚層細胞活檢以及新一代測序等新診斷技術，種植前遺傳學檢測後而被定義為鑲嵌型胚胎的機會會相應增加。

3. 如果這些鑲嵌型胚胎被移植會發生什麼情況? 或者有什麼風險?

有機會發生的情況:

- 未能懷孕或減少著床率
- 增加流產率
- 先天性異常
- 單親二體症 (UPD, 一對特定染色體來自父親或母親之一，而非一個來自父親，另外一個來自母親。)
- 增加胎兒宮內生長受限和其他妊娠並發症的風險
- 健康的嬰兒

 瑪麗醫院 QUEEN MARY HOSPITAL	Department of Obstetrics and Gynaecology	Document No.	OGRM225
	Subject Information on mosaic embryos after PGT-A Chinese	Issue Date	May 2024
		Next review date	April 2026
		Approved by	HKU-QMH CARE, QMH
		Page	Page 2 of 2

4. 建議移植鑲嵌型胚胎的先後次序:

- a. 鑲嵌型 片段異常染色體
- b. 低水平的鑲嵌型整個染色體異常 (1 條→2 條)*
- c. 高水平的鑲嵌型整個染色體異常 (1 條→2 條)*

*我們不建議移植超過 2 條鑲嵌型整個染色體異常的胚胎。

5. 事後跟進

隨著鑲嵌型染胚胎發現的普及化，國際文獻顯示，已有多於數千個的鑲嵌型染胚胎被移植。當中活產個案中僅發現幾例在產後持續發現鑲嵌的基因排序。

懷孕成功後，建議進行羊膜穿刺術作為常規產前診斷。現有的非侵入性胎兒染色體基因檢測科技並不能準確地檢查到鑲嵌型染色體異常的胚胎。

分娩後，建議跟進嬰兒的發展。

6. 備擇方案

私家病人可以開始另一個刺激週期及進行種植前遺傳學診斷，以增加機會移植正常染色體數目的囊胚。你可以選擇繼續凍存或丟棄那些鑲嵌型胚胎。

(Affix label)
Wife's name &
ID number

(Affix label)
Husband's name &
ID number

妻子簽名： _____

丈夫簽名： _____

日期： _____