

胚胎著床前基因診斷

(Preimplantation Genetic Diagnosis, PGD 或稱
Preimplantation Genetic Testing for
Monogenetic Disorders, PGT-M)

何謂胚胎著床前基因診斷？

胚胎著床前基因診斷（以下簡稱PGD），是結合了試管嬰兒、顯微注射、胚胎切片與細胞遺傳學的技術，特別是針對基因異常之高危險群夫妻，可避免產下患有基因疾病的子代。此技術最早於1989年在英國應用於幫助血友病患，篩選出女性胚胎，以避免此性聯遺傳的疾病，目前已能診斷近200種遺傳性疾病。在台灣較常見的疾病包括海洋性貧血(Thalassemia)、脊髓性肌肉萎縮症(SMA)、血友病、僵直性脊椎炎、X染色體脆折症等。

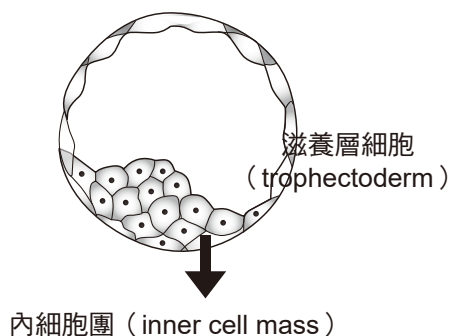
何種情況適用胚胎著床前基因診斷？

夫妻家族中患有單一基因遺傳疾病，且得知基因突變點位者。

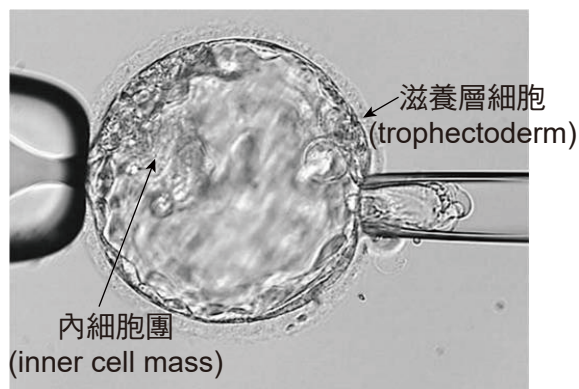
如何施行胚胎著床前基因診斷？

施術夫妻需先提供診斷資料，基因檢測公司據此量身訂製其家族之特異性探針並經過相關測試之後，受術夫妻再進入試管嬰兒療程。

試管嬰兒療程待取出卵子後，與精子在體外進行授精並發育至囊胚期胚胎(blastocyst，約取卵後5-7天)時進行切片，而囊胚期胚胎主要由兩部份組成，內細胞團(inner cell mass)及滋養層細胞(trophectoderm)，前者日後發育為胎兒，後者形成胎盤，為避免影響胎兒的發育，目前囊胚期切片是取自滋養層少量細胞，再送檢分析該胚胎是否帶有該家族之基因問題，檢測報告約需10個工作天。所以完成切片後，須先將胚胎冷凍保存，等待檢測結果出爐之後，再另行安排適合時間解凍植入。



囊胚期胚胎(blastocyst)



囊胚期胚胎切片

一旦接受胚胎著床前基因檢查，產前還需要再作羊水檢查嗎？

提醒您，現今相關檢測技術仍有其限制，依國際準則仍建議接受此項檢測之懷孕婦女，於懷孕16-18週時接受羊膜穿刺，作進一步的確認。

費用

胚胎切片費本院將酌收新台幣20,000元，另外，探針設計及後續檢測費用請與檢測公司洽詢。

若有相關問題，請面洽醫師或電06-2812811轉53418或53417。
(諮詢時間：週一至週五8:00~16:00、週六8:00~12:00)

祝您 心想事成

