



醫療財團法人

胚胎著床前基因篩檢

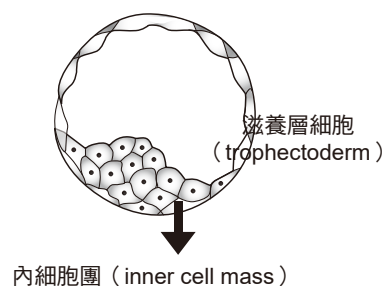
(Preimplantation Genetic Screening, PGS 或稱
Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidy, PGT-A)

何謂胚胎著床前基因篩檢？

胚胎著床前基因篩檢（以下簡稱PGS），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，在進行胚胎植入前，先取出少量胚胎細胞，檢測該胚胎染色體是否異常（包括染色體數量異常增減、片段之缺失或轉位等），再將適合的胚胎植入子宮。

何種情況適用胚胎著床前基因篩檢？

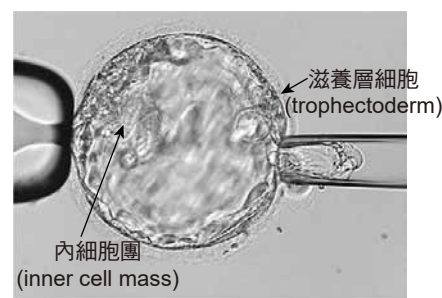
1. 高齡婦女（> 35歲）
2. 多次胚胎植入失敗
3. 不明原因之反覆流產
4. 夫妻有染色體問題，如染色體轉位或片段缺損等
5. 重度精蟲不足或無精症之男性
6. 曾經產下染色體異常之嬰兒



囊胚期胚胎(blastocyst)

如何施行胚胎著床前基因篩檢？

利用試管嬰兒技術，待精卵在體外受精並分裂至囊胚期胚胎(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(trophoblast)，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，再送檢分析染色體是否正常，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。



囊胚期胚胎切片

檢測結果

PGS相關檢測技術仍持續研發中，目前以次世代定序(Next generation sequencing，NGS)方式為主流，可提高準確性，一般檢測結果分類如下：

	整倍體 (Euploidy)	非整倍體 (Aneuploidy)	鑲嵌型 (Mosaic)
染色體數量	正常	異常	混合(部份正常+部份異常)
正常懷孕機率	高	低	較整倍體低
是否建議植入	是	否	若無正常胚胎時，需進一步諮詢醫師

優缺點

優點

- 可挑選染色體正常機率高的胚胎，根據相關研究結果顯示，植入經過檢測為染色體正常的胚胎，相較於未檢測者，可提高胚胎的著床率、活產率，並降低流產率。
- 淘汰染色體異常的胚胎，減少胚胎植入次數，進而縮短開始治療至成功懷孕的時間。

缺點

- 此項技術屬高階技術，採用此技術，將提高療程的費用，包括切片費及檢測費。
- 可能減少可用的胚胎數：
 - ★ 胚胎需在體外培養至囊胚期再進行切片，但並非所有的胚胎皆可在體外發育成囊胚。
 - ★ 切片後的胚胎需先冷凍保存，等待報告出爐，而胚胎經過切片、冷凍、解凍等過程對胚胎可能造成的傷害雖低，但無法完全排除。
 - ★ 檢測結果若為異常或某特定染色體異常或高階鑲嵌型，則不建議植入。
- 胚胎切片的滋養層細胞狀況可能不等同於內細胞團：PGS雖有助於挑選染色體正常機率較高的胚胎，但卻無法百分之百確定滋養層細胞狀況與內細胞團一致，因此，植入後若順利懷孕，仍建議接受羊膜穿刺檢查，進一步確定胎兒染色體。
- PGS屬早期胚胎的檢測，胚胎仍持續發育中，學者認為胚胎發育亦可能進行細胞修復，因此，早期的結果也可能無法完全代表最終的結果。
- 胚胎著床前基因檢查技術尚有侷限，無法檢測出過於細微染色體片段的異常。

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？

再一次提醒您，接受胚胎著床前基因診斷的懷孕婦女，仍建議於懷孕16-18週時接受羊膜穿刺，以進一步確認胎兒的染色體。

費用

胚胎切片費本院將酌收新台幣20,000元，另外，檢測公司按胚胎顆數收取檢測費，每顆約新台幣15,000-20,000元。

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

