



養和醫院  
Hong Kong Sanatorium & Hospital

即时发布

養和醫院体外受孕中心  
香港首間以最新基因排序系統 (NGS)  
進行胚胎植入前遺傳學檢查  
提升受孕率 減低嚴重遺傳病傳至下一代的机会

[2016年7月27日—香港] 養和醫院体外受孕中心自1986年成功孕育本港第一名试管婴儿後，中心多年來繼續引入先進技術協助夫婦處理不育問題。体外受孕中心最新採用「新一代基因排序系統」(NGS)技術進行「胚胎植入前遺傳學篩查」(PGS)及「胚胎植入前遺傳學診斷」(PGD)，協助篩選正常胚胎，有助進一步提升受孕率並減少遺傳病由父母傳至子女的机会。

首名經採用 NGS 技術進行「胚胎植入前遺傳學篩查」(PGS)而成功誕生的嬰兒，已於今年四月順利在養和醫院出生，開展本港体外受孕歷史新一頁，並為有需要的夫婦帶來新希望。

養和醫院副院長暨婦女健康及產科部主管陳煥堂醫生表示，養和醫院是本港首間醫院將「新一代基因排序系統」(NGS)應用到体外受孕(IVF)服務上。由2015年起至今，已採用 NGS 為25對夫婦進行「胚胎植入前遺傳學篩查」(PGS)及「胚胎植入前遺傳學診斷」(PGD)，當中15對進行了胚胎移植，其中11對成功懷孕，包括上述提及的首名 NGS-PGS 嬰兒。這項服務特別適用於有家族遺傳病、多次体外受孕治療失敗、慣性流產的個案。

陳醫生指出，養和醫院体外受孕中心的服务需求不斷增加。不同年齡層的婦女使用服務的數字，在過去30年持續上升，升幅尤以40歲以上的婦女的羣組為甚，由1986至1995年間約300宗，增至過去十年約1,800宗，增幅達5倍之多。

陳醫生解釋，升幅相信與女性首次生育年齡提高及生活壓力影響成孕机会有關。據政府統計數字顯示，本港女性首次生育年齡中位數已由1986年的26.6歲增至2014年的31.3歲。

目前每六對夫婦中便有一對有不育情況，原因包括排卵問題、輸卵管阻塞或黏連、精液質量欠佳、子宮內膜異位症及其他不明的原因。

在過去30年，中心不斷引入先進技術，包括單精子注射、超高速冷凍胚胎及卵子、未成熟卵子体外培養等，協助夫婦解決不育問題。

1



香港養和醫院有限公司  
Hong Kong Sanatorium & Hospital Limited

香港跑馬地山村道2號  
2 Village Road, Happy Valley, Hong Kong

[www.hksh-hospital.com](http://www.hksh-hospital.com)

電話 Tel: (852) 2572 0211  
傳真 Fax: (852) 2838 5186  
電郵 Email: [hospital@hksh.com](mailto:hospital@hksh.com)



養和醫院

Hong Kong Sanatorium & Hospital

近年中心体外受孕疗程成功率达 40%。事实上，体外受孕成功率受多个因素影响，包括妇女子宫因素、胚胎因素（即卵子及精子结合後的因素）等。近年更有研究指，在胚胎因素中，近五成不孕的原因是由於胚胎的染色体出现问题而未能成孕。

养和医院生殖医学科专科医生邓靄珊医生表示：「『胚胎植入前遗传学诊断』(PGD) 是在接受体外受孕时同时进行胚胎基因检查，从而避免下一代带有严重的基因异常或患上遗传病，例如『甲型地中海贫血病』及『染色体易位』等。及早诊断亦可避免孕妇因终止妊娠而带来的身心创伤。而同样之基因检查技术亦可应用於『胚胎植入前遗传学筛查』(PGS)，以挑选染色体数目正常之胚胎作移植，从而改善因为胚胎染色体问题而未能成孕、流产或畸胎的情况。」

邓医生补充说：「PGS 及 PGD 技术早於 2008 年在养和医院已开始应用。胚胎植入前基因检查於临床被广泛应用，是因为胚胎染色体异常与流产、体外受孕失败、畸胎之关系被确立，除此以外有效的基因检查技术如 NGS 的配合亦非常重要。」

（有关「胚胎植入前遗传学筛查」(PGS) 及「胚胎植入前遗传学诊断」(PGD) 技术及流程，详见补充资料。）

养和医院临床病理科及分子病理科主任马绍钧医生指出，NGS 技术能透过基因排序，分析人体基因异常疾病；同时能更全面地筛选或诊断染色体异常。事实上，NGS 的解析度和判读力较「荧光原位杂交技术」(FISH) 及「基因芯片技术」(aCGH)更优胜，敏感度、信噪比较高，效果更清晰。养和医院 5 年前成为本港首间医院引入 NGS 技术，最初应用於乳癌遗传病筛查，发展至今亦可作胚胎植入前遗传学检查之用。

马医生续称：「NGS 技术的另一优点是灵活性高，只需采取少量胚胎细胞便可配合多种遗传病检查，更可同时分析多个标本。测试结果更广泛，并且缩短测试及分析时间；而所得的分析结果能有效地协助胚胎学家及医护人员拣选合适的胚胎植入母体，从而提升受孕率、降低流产机会及下一代患遗传病的风险。相信不久此技术将会进一步普及应用於胚胎植入前遗传学筛查及诊断上。」

首个 NGS-PGS 出生婴儿个案的主诊医生 — 养和医院生殖医学科专科医生骆红医生进一步表示：「在 25 对接受了以『新一代基因排序系统』(NGS)技术进行『胚胎植入前遗传学筛查』(PGS)及『胚胎植入前遗传学诊断』(PGD)的夫妇中，『胚胎植入前遗传学筛查』(PGS)个案的成功怀孕率达 67%；而『胚胎植入前遗传学诊断』(PGD)个案的成功怀孕率更





養和醫院

Hong Kong Sanatorium & Hospital

达 83%。结果显示将 NGS 应用在胚胎植入前基因检查上，能协助有需要的夫妇找出合适的胚胎作移植，提升怀孕率及减少流产风险。」

虽然「植入前胚胎基因检查」有助避免将不正常的胚胎移植入母体内，减低异常妊娠情况，但有关技术仍具一定限制。骆红医生说，虽然进行 PGS 及 PGD 的风险很低，但在抽取细胞期间，仍可能对胚胎造成轻微影响。此外，基因测试技术虽可作拣选正常胚胎之用，但并未能改变胚胎异常的状况；而检查结果亦可能存在误差，故此成功怀孕後仍建议进行适当的产前诊断检查。

展望将来，陈焕堂医生称，养和医院的体外受孕中心会继续以跨专科团队提供服务，团队中包括生殖医学科专科 / 妇产科专科医生、泌尿外科专科医生、内分泌专科医生、病理学 / 血液学专科医生、胚胎学家、分子遗传学家、临床心理学家、专科护士等。陈医生说：「本年七月更有一名医学遗传科医生加入，为有需要的夫妇提供遗传学诊断及辅导服务，令我们中心的服务更臻完善。」

~ 完 ~





養和醫院  
Hong Kong Sanatorium & Hospital

## 补充资料

### 胚胎植入前遗传学筛查 (PGS)

#### 技术：

胚胎植入前遗传学筛查(PGS) 是指在接受体外受孕服务时，早於胚胎移植进入子宫前，为胚胎进行遗传学筛查，以检查**胚胎染色体数目**。适用於：

- 1) 高龄妇女
- 2) 惯性流产
- 3) 多次体外受孕治疗失败

以上的妇女可能因胚胎染色体数目异常而未能成功怀孕。透过「胚胎植入前遗传学筛查」(PGS)，可以检查胚胎细胞是否有全数 46 条染色体，从而避免移植染色体数目异常的胚胎，有助提升胚胎着床及怀孕率、减少流产率。临床常见染色体数目异常的病症，包括唐氏综合症(Down syndrome)、爱德华氏综合症 (Edwards syndrome)、透纳氏症 (Turner syndrome) 等。

#### 程序：

胚胎学家於胚胎发展至第五天成为囊胚时，抽取约 3 至 6 个囊胚滋养层细胞(Trophectoderm) 进行检查，因为其时囊胚一般已经发育至 200 至 300 个细胞，抽取少量细胞後的囊胚将进行冷冻程序待用。经过「新一代基因排序系统」(NGS) 分析後，能分辨染色体正常或异常的胚胎，继而将正常的胚胎植入母体。一般「胚胎植入前遗传学筛查」(PGS) 的分析报告约需时两星期。





養和醫院

Hong Kong Sanatorium & Hospital

## 胚胎植入前遗传学诊断(PGD)

### 技术：

「胚胎植入前遗传学诊断」(PGD)，对象主要为夫妇单方或双方都带有已知特定基因异常疾病，包括：

- 1) 患有严重遗传病，或带有该遗传病的异常基因
- 2) 家族有严重遗传病史
- 3) 曾怀有或诞下患有严重遗传病的孩子

若以上夫妇希望怀孕，可透过「胚胎植入前遗传学诊断」(PGD)，针对性地检查胚胎是否带有相关的遗传病基因或染色体缺陷，从而避免将严重的基因异常或疾病遗传至下一代，同时又可避免因终止妊娠而带来的身心创伤。临床常见的遗传病包括地中海贫血、染色体平衡易位等。

### 程序：

进行「胚胎植入前遗传学诊断」(PGD)时，如PGS一般在囊胚中抽取3至6个囊胚滋养层细胞，抽取少量细胞後的囊胚将进行冷冻程序待用。此外，有可能需抽取夫妇二人的血液，甚至丈夫的精液样本进行基因分析，而PGD分析结果需时约一个月。

由於每个个案及所带有的遗传病各有不同，中心会安排生殖医学科专科医生及医学遗传科医生，在进行诊断前为夫妇作详细谘询、检查、评估，度身订造合适的基因或染色体分析及诊断计划。





養和醫院

Hong Kong Sanatorium & Hospital

## 个案分享

### 个案一：本港首个以「新一代基因排序系统」(NGS)作「胚胎植入前遗传学筛查」(PGS)出生的婴儿

年约 40 岁的 A 太太结婚约十年，一直未能怀孕。A 太太曾於年前接受妇科手术，并经过多次人工授精疗程及体外受孕疗程也告失败。她於去年 1 月首次来到养和医院求诊，医生估计 A 太太未能成孕原因与年龄导致胚胎染色体异常有关，因此建议 A 太太接受「胚胎植入前遗传学筛查」(PGS)，从而筛选正常胚胎作移植。

骆医生表示，A 太太於 2015 年中在本院首次进行体外受孕程序，以 4 个囊胚期胚胎进行筛查，其中发现 2 个胚胎染色体数目异常(Trisomy 16, Trisomy 16&20)〔染色体数目异常会导致着床失败或流产〕，而另外 2 个胚胎染色体数目则正常。最後经医护团队拣选其中 1 个正常胚胎植入体内，令她成功怀孕，女婴顺利於 2016 年 4 月出生，亦成为本港首个采用 NGS 进行 PGS 出生的婴儿。

### 个案二：同时进行胚胎植入前遗传学筛查(PGS)及诊断(PGD)

C 太太现时 31 岁，於 2007 年结婚後，一直尝试以自然方式怀孕，但两度流产。C 太太与丈夫於 2015 年底首次到养和医院求医，经检查後，发现丈夫染色体异常(平衡易位)，而太太的染色体则属正常，故建议同时进行「胚胎植入前遗传学诊断」(PGD) 及筛查(PGS)。

C 太太接受体外受孕程序，以 7 个囊胚期胚胎作基因及染色体检查。骆医生指出，其中 5 个胚胎为不平衡易位 (Unbalanced Translocation)，而 1 个胚胎为染色体数目异常(Trisomy 22)，故此在 7 个胚胎中只有 1 个属於正常。C 太太於 2016 年初将正常胚胎移植体内并成功怀孕，现为 23 周。





養和醫院

Hong Kong Sanatorium & Hospital

### 關於養和醫院

養和醫院是香港主要私營醫院之一，以「優質服務·卓越護理」為宗旨，致力服務大眾，並積極推動醫學教育和研究。

### 關於養和醫院体外受孕中心

養和醫院体外受孕中心於一九八六年成立，多年來為不育夫婦提供優質体外受孕服務及病人護理。本中心團隊專業匯萃，包括婦產科/生殖醫學科專科醫生、泌尿外科專科醫生、內分泌專科醫生、病理學 / 血液學專科醫生、醫學遺傳科醫生、胚胎學家、分子遺傳學家、臨床心理學家、專科護士，輔助生育經驗豐富，精於治療各種男性及女性不育。

電話: (852) 2835 8060

電郵: [ivf@hksh-hospital.com](mailto:ivf@hksh-hospital.com)

如有查詢，請聯絡養和醫院傳訊部:

蘇蔓怡 直線：3156 8077

潘凱儀 直線：3156 8071

電郵：[media@cad.hksh.com](mailto:media@cad.hksh.com)



養和醫院

Hong Kong Sanatorium & Hospital

图片说明：

- 1) 养和医院副院长暨妇女健康及产科部主管陈焕堂医生(左二)联同养和医院生殖医学科专科医生邓霽珊医生(右二)及骆红医生(右一)、养和医院临床病理科及分子病理科主任马绍钧医生(左一)，介绍将「新一代基因排序系统」(NGS)应用在胚胎植入前基因检查服务，能协助有需要的夫妇在进行体外受孕疗程时，找出合适的胚胎作移植，提升怀孕率及减少流产风险。



- 2) (左起) 养和医院临床病理科及分子病理科主任马绍钧医生、养和医院副院长暨妇女健康及产科部主管陈焕堂医生、养和医院生殖医学科专科医生骆红医生及邓霽珊医生与首名采用「新一代基因排序系统」(NGS)进行「胚胎植入前遗传学筛查」(PGS)成功诞生的婴儿合照。





養和醫院

Hong Kong Sanatorium & Hospital

- 3) 養和醫院体外受孕中心成立三十年，憑藉專業的團隊並採用尖端科技，為有需要夫婦提供以人為本的完善体外受孕服務。(左起)養和醫院体外受孕中心統籌主任羅婉菁姑娘、分子遺傳學家陳俊良博士、醫學遺傳科林德深醫生、臨床病理科及分子病理科主任馬紹鈞醫生、副院長暨婦女健康及產科部主管陳煥堂醫生、生殖醫學科專科醫生駱紅醫生、鄧靄珊醫生、婦產科專科醫生何柏松醫生及柴逸蘭醫生、胚胎學家羅嘉倫及体外受孕中心護士吳婉儀姑娘。

