

全球首例！幸运宝宝诞生记

十堰人医生殖医学技术再获突破 助患者圆“父母梦”

“罕见遗传病女子患不孕症，渴望获得健康后代，十堰市人民医院生殖医学中心攻破多项难关，通过第三代试管婴儿技术，成功阻断颅额鼻综合征单基因病遗传。两个多月前，一名重3.3千克的健康女婴诞生，圆了患者的“父母梦”。

■文、图/记者 刘姝

特约记者 马婷婷 通讯员 陈娟

罕见遗传病女子渴望获得健康后代

“我女儿是经过第三代试管婴儿筛选的胚胎，满月后医院派专家来给孩子抽血，做验证，确定不会像我一样得这种怪病，女儿健康又漂亮，非常感谢十堰市人民医院试管婴儿专家。”9月6日下午，记者采访宝宝的妈妈甜甜（化名），她脸上绽开了幸福的笑容，感激之情溢于言表。

回想恋爱、结婚、求子，一路坎坷，甜甜夫妻俩不禁热泪盈眶。甜甜告诉记者，她和丈夫来自丹江口市农村，两人算是青梅竹马，感情一直很好。但是，甜甜因为相貌问题，曾受到丈夫家人的极力阻挠。原来，甜甜和母亲都患有颅额鼻综合征，也就是颌面部畸形，丈夫的家人担心甜甜“奇怪的相貌”会传给下一代。不过，在丈夫的坚持下，2017年，两人终于步入婚姻殿堂。然而，婚姻的甜蜜没持续多久，新的难题又出现了：婚后两年，甜甜一直没能怀孕。

无奈之下，丈夫带着甜甜外出打工，边挣钱边治疗不孕症。甜甜因为容貌问题，很难找到合适的工作，两人经济也十分拮据。转眼两年过去，甜甜依然没怀上宝宝。在好心邻居的建议下，夫妻俩来到十堰市人民医院生殖医学中心，准备做试管婴儿。

第三代试管婴儿技术阻断颅额鼻综合征单基因病遗传

“他们第一次来的时候，我就发现女方眼距比较宽，颌面部不太对称。结合她以前的检查报告，了解到女方有输卵管梗阻、纵膈子宫等问题，而且女方的母亲也是这种面容，我想，这不是单纯的不孕症问题，建议他们做一下遗传咨询。”十堰市人民医院生殖医学中心主任医师江成龙回忆起2020年6月2日初次接诊甜甜夫妇时说道。

该院邓锴教授为中科院博士、英国牛津大学访问学者，是有名的遗传咨询师。邓锴教授为他们做了遗传咨询。基因检测报告显示：甜甜和其母亲均携带EFNB1杂合致病变异。

邓锴教授介绍，该变异会导致颅额鼻综合征，属于一种极为罕见的遗传病，是目前已知的8000多种单基因遗传病中的一种，尚未收录于国家第一批罕见病目录的121种罕见病中。颅额鼻综合征的主要临床表现为：女性患者有颌骨发育不良，颌面不对称，颅缝早闭，双裂的鼻尖，指甲凹陷，头发发硬和胸骨骨骼异常，男性通常仅表现出眼距宽。特殊的容貌特征，常常会给患者带来极大的困扰和麻烦。

经过认真分析，邓锴教授认为甜甜夫妇生育后代患有该疾病发病风险为50%，他们可通过第三代试管婴儿技术来获得一个健康的后代。

甜甜夫妇非常惊喜，现在不仅可以解决不孕问题，而且不用担心甜甜容貌问题会遗传给下一代。于是，夫妻俩决定入院，接受第三代试管婴儿助孕。



“湖北省试管婴儿之父”制订方案 成功获得11枚卵子

针对甜甜夫妻俩的情况，生殖中心主任张颖博士带领团队经过讨论后决定，让患者进入胚胎植入前遗传学诊断治疗周期，即对胚胎进行染色体和基因检测，然后再将不携带该致病基因的胚胎植入子宫妊娠，孕育健康婴儿。

该中心技术主任、“湖北省试管婴儿之父”张昌军教授为患者制订试管婴儿方案。然而，超声结果显示甜甜卵巢解剖位置高于常人，经阴道超声探头无法探及卵巢，只能使用腹部超声探头探及。这也就意味着，患者不能行常规的经阴道超声引导下取卵术，必

须行阴道超声引导下的经腹取卵术。这将面临一系列的技术难题：腹部探头的固定、进针角度的选取、患者呼吸节律如何控制才能使卵巢随着呼吸频率的位移最小而不影响获卵率、患者卵巢被肠管包围如何避免伤及、怎样进行肠道准备……

张昌军教授随即再次组织了病例讨论，对每一个环节都制订了详细的预案。经过前期促排卵、诱导卵泡成熟、手术前肠道准备，2020年10月29日，江成龙带领团队为甜甜进行了阴道超声引导下的经腹取卵术，最终获得了11枚卵子。

幸福来敲门 3.3千克健康婴儿诞生

“我们采用了卵胞浆内单精子注射授精，经过体外受精、胚胎培养、囊胚培养，形成了4只囊胚，全部都活检成功。”十堰市人民医院胚胎实验室主任徐鸿毅告诉记者。经过高通量全基因组测序，甜甜获得了两只不携带母源突变的整倍体胚胎，可以进行移植。

2021年3月9日，甜甜进行了第一次胚胎移植手术，但最终失败告终。考虑到甜甜的胚胎很珍贵，管床医生王晓宇对甜甜的病例再次提请了全科讨论。经过讨论分析，该中心留美博士后刁红录认为甜甜可能存在“种植窗”偏移，建议她进行“种植窗”基因检测。经过刁红录及其团队3个多月的努力，2021年7月，甜甜的“种植窗”基因检测结果出来了。正如刁红录所料，甜甜的“种植窗”在排卵后第七天，和正常人相比延迟了两天。

2021年10月18日，在排卵后的第七天，甜甜再次接受了胚胎移植手术。半个月后她

去医院检查，惊喜地发现自己怀孕了。随后，甜甜回到丹江口市老家待产。

2022年6月28日，洪亮的啼哭声从丹江口市第一人民医院手术室传出，25岁的甜甜顺利产下一名体重3.3千克的女婴。经过基因检测，遗传学验证女婴健康正常。

张颖表示，这项科技成果是经过湖北省科技信息研究院查新检索中心（国家发明专利查新单位）科技查新检索后，确定属全球首例。这一成果集聚了十堰市人民医院生殖医学中心20多年来积累的多项最前沿的精准医学技术，包括基因检测技术、SNP单倍体分型技术、阴道超声引导下的经腹取卵术、胚胎植入前遗传学诊断技术、“种植窗”基因检测技术等，标志着十堰市人民医院生殖医学中心的试管婴儿技术实力位于全国前列，在国际上也有突破，能够很好地为全国乃至全球不孕不育或有遗传问题的夫妇提供强大的技术服务。