



日前,被成功阻断肾癆12型单基因遗传病的三代试管婴儿在十堰市人民医院诞生。5月20日,这项科技成果经湖北省科技信息研究院查新检索中心认定,确定属全球首例。这意味着像肾癆12型等基因突变的单基因遗传病可被阻断向后代传播。

■记者 张贞林 特约记者 陈勇 通讯员 陈娟 郑桢桢

阻断肾癆12型单基因遗传病的第三代试管婴儿在十堰人医诞生

2

十堰人医第三代试管婴儿助孕,让他们有了一个健康的孩子

经过详细的遗传咨询,卜女士夫妇决定在十堰市人民医院生殖医学中心接受第三代试管婴儿助孕。该中心主任张昌军教授带领团队经过几番讨论,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,然后再将该疾病的胚胎植入卜女士子宫妊娠,孕育健康的宝宝。

经过促排卵、体外受精、胚胎培养、囊胚活检,卜女士获得4个囊胚,活检后进行遗传学检测发现,其中两个为携带致病突变的复合杂合胚胎,1个为染色体非整倍体胚胎,均为不可移植胚胎,最后1个囊胚携带了1个来自母亲的基因突变且染色体为整倍体,理论上该胚胎形成的胎儿将不发病。根据2018年《胚胎植入前遗传学诊断/筛查技术专家共识》中的标准,此胚胎可作为备选移植胚胎。医生将其成功植入卜女士的子宫。

历经10个月紧张等待,今年4月3日,卜女士顺利产下一名体重4.3公斤的男婴。满月后经遗传学验证,结果与胚胎检测结果一致。

张昌军表示,这项科技成果经过湖北省科技信息研究院查新检索中心(国家发明奖项目查新单位)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、胚胎植入前遗传学诊断技术等,填补了国际上的空白。

1

生育两个孩子都在5岁时出现肾衰,检测发现基因致病性突变

昨日上午,记者在十堰市人民医院见到这个健康婴儿的父母时,他们激动地说:“是十堰市人民医院的第三代试管婴儿技术让我们有了一个健康的孩子,我们一家人又有了希望。”

4月3日,一阵洪亮的啼哭声从十堰市人民医院手术室传出。看到面色红润、啼哭有力的宝宝,卜女士和丈夫喜极而泣。回首漫漫求子路,她与丈夫可谓历经坎坷。第一个孩子,5岁时肾功能衰竭,治疗4个月

后夭折。第二个孩子,5岁时又出现肾功能衰竭,现在靠一周三次的血液透析维持生命。如今终于有了一个健康的孩子,夫妻俩不禁热泪盈眶。

卜女士今年33岁,2017年,她的第二个孩子发病时,经基因检测,发现孩子TTC21B基因发生了两个致病性突变,其中一个来源于母亲,另一个来源于父亲。在十堰市人民医院生殖医学中心首诊医生江胜芳副主任医师的建议下,卜女士夫妇接受了该中心遗传咨询师、牛津大学博士后邓轲副教授的遗传咨询。

邓轲介绍,TTC21B基因突变引起的肾癆12型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。主要临床表现为进行性肾小管间质肾病、肾小管基底膜增厚、间质纤维化、晚期髓样囊肿等,显著的肾小球损害很快导致肾功能衰竭,目前尚无药物可治疗,只能通过血液透析维持生命。TTC21B基因突变引起的肾癆12型,通常为常染色体隐性遗传。

“该疾病在这对夫妇家族中无家族史,夫妇双方虽然都携带该基因的一个致病突变,但是没有患病,生育过一男一女两个患儿,一个患儿经基因检测发现携带了两个来自父母的致病突变。进一步对家系成员的基因检测,发现该患儿的父源性基因突变来自奶奶,母源性基因突变来自姥姥,由此可判断,该疾病在本家系中为常染色体隐性遗传。”邓轲经过分析认为,卜女士夫妇生育后代的疾病再发风险为25%,但可以通过第三代试管婴儿技术获得一个健康的后代。

5月26日

重磅出击

私人定制·额度有限·欲购从速

专属理财	4.15-4.25%
券商资管计划A款	4.5-4.6%
券商资管计划B款	5-5.05%

财富增值

财富传承

财富规划

十堰分行营业部

十堰分行安陆支行

十堰分行竹山支行

十堰分行竹溪支行

十堰分行郧阳支行

十堰分行丹江口支行

十堰分行房县支行

十堰分行保康支行

十堰分行谷城支行

十堰分行兴山支行