



長庚醫療財團法人

林口長庚紀念醫院檢驗醫學部

胚胎著床前染色體篩檢

Oct .2023

介紹

試管嬰兒是將取出的卵子與精子在體外授精(In Vitro Fertilization, 簡稱 IVF), 經培養後再將胚胎植入子宮以協助懷孕的人工生殖技術, 也是目前針對不孕症最有效率的輔助治療。然而, 隨著年齡的增加胚胎異常率亦增高, 而胚胎的品質可以影響著床的成功率。過去可透過顯微鏡觀察並挑選型態良好的胚胎來增加著床機率, 但型態良好的胚胎無法保證染色體沒有異常, 所以胚胎染色體正常與否也是著床成功的另一個重要關鍵。在第 5~6 天胚胎發育至囊胚期時, 內細胞團(Inner cell mass)可發育為胎兒, 滋養層細胞(Trophectoderm)則可形成胎盤。為避免影響胎兒的發育, 目前胚胎著床前基因篩檢(Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidies, PGT-A; 過去稱作 Preimplantation Genetic Screening, PGS)技術是在胚胎植入前, 在滋養層進行切片, 取少量細胞進行染色體數量增減、片段缺失或轉位等篩檢。因此在切片後, 需將胚胎冷凍保存, 待檢測結果完成後, 再挑選染色體正常的胚胎, 安排適當時間解凍植入。目前針對 35 歲以上高齡產婦、或已知家族史有遺傳性疾病、染色體異常、反覆性流產、多次胚胎著床失敗、嚴重男性不孕症等, 建議進行胚胎著床前基因篩檢, 以提升著床與懷孕機率。

本檢驗是採用 ThermoFisher 開發之 Ion ReproSeq PGS Kit 運用於胚胎著床前基因篩檢之效能。其試劑結合胚胎 DNA 萃取與全基因體擴增反應(Whole genome amplification, WGA), 使用 GeneStudio S5 定序儀, 搭配 Ion Reporter 報告系統, 希望藉由建置胚胎著床前染色體篩檢, 精準挑選正常染色體的胚胎再進行植入, 以提升孕婦之著床率及懷孕率。

結果判讀及意義

胚胎著床前染色體篩檢是針對胚胎染色體套數是否異常進行篩查。胚胎著床前染色體篩檢技術已發展多年, 仰賴專業胚胎切片師以極細的玻璃針深入胚胎進行切片, 摘取胚胎外部的滋養層細胞進行胚胎染色體數目及結構異常的檢測, 同時結合胚胎鑲嵌型比例及粒線體品質分析等數據, 提供醫師與病人端選擇胚胎植入的最佳順序。

林口長庚紀念醫院
檢驗醫學部

我們的網址
<http://www.cgmh.org.tw/intr/intr2/c3920/index.htm>


地址：桃園市龜山區
復興街 5 號

電話：(03) 3281200
分機：8360

關於本篇檢驗
聯絡人：楊淑理
電話：(03)3281200
分機 8362
Email：
shuli@cgmh.org.tw

檢驗相關事項、採檢須知

切片後，需將胚胎冷凍保存，待檢測結果完成後，再挑選染色體正常的胚胎，安排適當時間解凍植入。透過FACS或顯微操作製備細胞，每個樣品1-10個胚胎囊細胞在2.5 μ L 1 X PBS或low TE溶液中，保存在0.2 mL PCR tube中。保存於2~8 $^{\circ}$ C立即送檢，外院送檢以冷藏運送，並放入溫度貼片，監控溫度

檢驗項目	Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidies	檢驗代號	L72-L04
中文名稱	胚胎著床前染色體篩檢	檢驗方法	次世代定序
檢體別	Trophectoderm (TE)		NGS
採檢容器	0.2 mL 微量離心管:分檢組提供	採檢容器圖片	
採檢量	0.2 mL 微量離心管: 1~10 顆胚胎細胞 (最低檢體量: 1 顆胚胎細胞)	參考值	PGT-A 結果: Euploidy
送檢時間	24 小時收檢	單位	
操作時間	W1~W5 上班時間	健保編號	無
報告核發時間	收件後 14 天	支付點數	自費 18,000 元
採檢前(時)注意事項	<p>1.在切片後，需將胚胎冷凍保存，待檢測結果完成後，再挑選染色體正常的胚胎，安排適當時間解凍植入。</p> <p>2.檢體種類：滋養層進行切片，取少量細胞容器與添加劑：透過 FACS 或顯微操作製備細胞，每個樣品 1-10 個胚胎囊細胞放入 2.5 μL 1 X PBS 中，保存在 0.2 mL PCR tube。</p> <p>3.檢體保存方式：保存於 2~8$^{\circ}$C。</p> <p>4.檢體運送：保存於 2~8$^{\circ}$C 立即送檢。外院送檢以冷藏運送，並放入溫度貼片，監控溫度。</p>		
操作組別	精準醫學檢驗中心		

參考資料

1. Klimczak AM, Reig A, Neal SA et al. Interpretation of noninvasive prenatal testing results following in vitro fertilization and preimplantation genetic testing for aneuploidy. Am J Obstet Gynecol MF 2020; 2: 100232.
2. Yang Z, Liu J, Collins GS et al. Selection of single blastocysts for fresh transfer via standard morphology assessment alone and with array CGH for good prognosis IVF patients: results from a randomized pilot study. Mol Cytogenet 2012; 5: 24.
3. Huang J, Yan L, Lu S et al. Validation of a next-generation sequencing-based protocol for 24-chromosome aneuploidy screening of blastocysts. Fertil Steril 2016; 105: 1532-6.
4. Friedenthal J, Maxwell SM, Munne S et al. Next generation sequencing for preimplantation genetic screening improves pregnancy outcomes compared with array comparative genomic hybridization in single thawed euploid embryo transfer cycles. Fertil Steril 2018; 109: 627-32.