

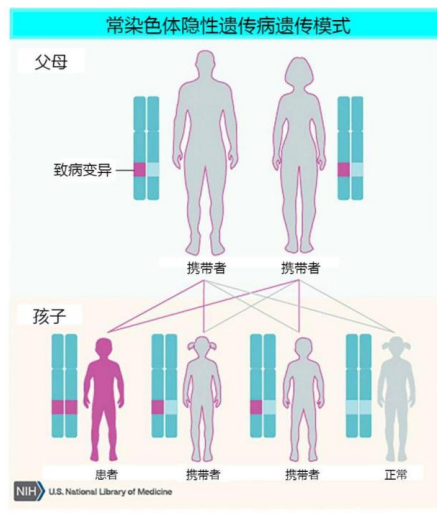
科学备孕第一步：单基因病扩展性携带者筛查！

宝宝不仅是父母爱情的结晶，也是双方生命的延续，承载着父母的遗传基因，但如果这对夫妻是同一隐性遗传病的携带者时，他们将有很高的几率生育患病宝宝！不过别担心，在四川省内，我们四川大学华西第二医院**首家独立自主开展的“单基因病扩展性携带者筛查”**来啦！！

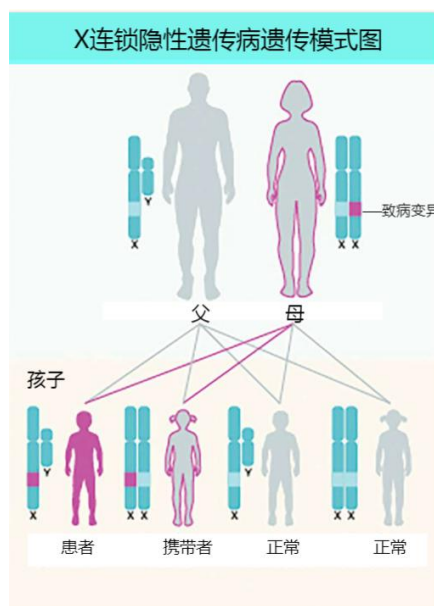
通常携带者夫妻的生育风险有多高呐？

所谓“携带者”，是指携带隐性遗传病的致病变异，但通常没有症状的个体。

如果您和您的配偶恰巧都是同一种常染色体隐性遗传病的携带者，那么你们有 1/4 的几率生育患这种疾病的宝宝（遗传模式如下图所示）。



如果妻子是某种 X 连锁隐性遗传病的携带者，那么你们生育的男宝宝有 1/2 的几率患这种疾病（遗传模式如下图所示）。



“单基因病扩展性携带者筛查”到底能筛查什么？

“单基因病扩展性携带者筛查”是通过对目标区域 DNA 序列进行测定，评估后代患目标疾病的风险，为指导生育提供参考。

目前我们四川大学华西第二医院的“单基因病扩展性携带者筛查”能一次性筛查 300 余个隐性遗传病的相关基因。

那为什么要做筛查呢？

1.大部分单基因遗传病危害大（致死、致残或致畸），且缺乏有效的治疗手段或者治疗费用昂贵

如脊髓性肌萎缩症 1 型，通常于出生后 6 个月内出现肌无力和肌萎缩，进展迅速，大多数在 2 岁前死于呼吸衰竭，治疗费用昂贵。

2.大多数单基因病在常规产检中难以发现

由于大多数单基因病在胎儿期常常不表现出结构畸形，影像学检查很难发现，并且许多隐性遗传病往往没有明显的家族史，因此在常规产检中难以发现。

3.基因变异是一个普遍现象，没有人的基因是完美的

基因变异是一个普遍现象，可遗传自父母，也可自发变异产生，或者受外界环境影响而发生，而其中一部分变异会致病。可以说没有人的基因是完美的，我们通常携带了至少一个隐性遗传病致病性变异。

下表中几种隐性遗传病的携带者频率数据提示我们携带者并不罕见。

疾病名称	携带者频率
脊髓性肌萎缩症	中国人群 1/42
苯丙酮尿症	中国人群 1/50
α -地中海贫血	广东 1/8、广西 1/5、海南 1/2
β -地中海贫血	广西 1/15、海南 1/20、贵州 1/22
肝豆状核变性	全球范围内 1/90

可见备孕夫妇有必要进行“单基因病扩展性携带者筛查”，以了解自己是否为某种疾病携带者，评估后代患病风险，必要时通过产前诊断、辅助生殖等措施，预防严重遗传病在家庭中的首次发生或改善患儿预后。

此外，对于携带者筛查结果为阳性的受检者，其亲属也可能携带有同一致病基因变异，通过携带者筛查也有助于降低家族成员的生育风险。

哪些人可考虑做单基因扩展性携带者筛查呢？

所有有生育需求的夫妇，包括以下人群

- 所有身体健康，无遗传病家族史的育龄夫妇
- 某些有不良生育史的育龄夫妇
- 血缘关系相近的夫妇
- 准备通过辅助生殖技术生育的夫妇

温馨提示

- 建议夫妇双方同步筛查，孕前或者孕早期均可检测。
- 对于有遗传病家族史的受检者，需进行遗传咨询，选择针对自身疾病或家族史的遗传学检测。
 - 在检测前、检测后都要进行遗传咨询。建议**预约四川大学华西第二医院“医学遗传科/产前诊断中心”门诊咨询。**
 - 若筛查结果显示夫妻双方为特定遗传病携带者，则建议进行生育风险评估，考虑行产前诊断或植入前遗传学检测。