生宝宝：舞蹈症患者的选择

生宝宝：HDbuzz关于HD家庭的人如何生健康宝宝的专题

Professor Ed Wild编辑 | **2016年4月11日** | **Xi Cao译制**

Betony Childs 和 Dr Nayana Lahiri撰写 | **最早发布于2011年7月02日**

对亨廷顿舞蹈症携带者而言，生宝宝会面临孩子遗传到致病基因的风险，我们的HD生育专家将会为大家讲述所有的措施，以及现代科技给亨廷顿舞蹈症家庭带来了怎样的 改变。

介绍

很多患者和携带者都想知道有没有办法，可以让自己拥有一个健康的 宝宝，不受致病基因的 影响。 **答案是有办法** '辅助生育'工具是 科学进步正在改变亨廷顿舞蹈症家庭未来的 一个领域。 患者和携带者现在有很多的选择。 大家可能会觉得很惊讶，可是未来的 父母们自己不需要基因检测来生一个健康的 宝宝。 我们希望这篇文章能带给大家更多的 信息，但是遗憾的是，并不是每个国家都拥有这些科技， 而在另外一些国家，费用也相当昂贵。 如果你在考虑这些选项，我们建议你咨询专家，而且越早越好。

传统方法-自然受孕

传统的生育方法依然是一个选择，免费又好玩! 科学家们现在正在积极寻找HD的有效疗法，我们相信未来的某天，亨廷顿舞蹈症是可以治愈的，然而等待的过程也许是漫长的。 有些人不喜欢冒险，希望宝宝能完全避免遗传风险，这时候辅助生育工具就可以大显身手了。

孕期测试

产前测试可以在孕期时进行基因检测，判断宝宝是否携带致病基因。 检测尚未出生的宝宝是一个艰难的决定。 一旦检测结果不好，父母便面临流产的困境。 如果孕期中的 宝宝被检测出为HD的携带者，但是父母依然坚持要这个宝宝，孩子自己选择基因检测的权利就被父母剥夺了。 因为很多HD家族后代不愿意进行基因检测，特别是在出生时就被检测为HD携带者的孩子们，他们的成长过程更困难。 所以，在 做产前测试之前一定要考虑好自己对流产的看法。 因为一旦怀孕，由于测试需要在孕期早期进行，所以考虑的时间有限，

产前测试

为了检测正在妈妈腹中发育的 宝宝，在孕期早期采用绒毛取样（CVS），收集一小部分胎盘，胎盘的基因和宝宝的基因是一样的。 绒毛取样在局部麻醉状态下进行，取决于胎盘是否在子宫壁上，在超声波扫描仪的 引导下，用一个小针通过子宫颈或者腹部，采集胎盘的一小部分细胞，这些细胞可以用于测试HD.

绒毛取样的主要副作用是流产的概率大大增加，大约每50个参加绒毛取样的孕妇中，有一例流产。 绒毛取样通常在预期10-12周进行，在这个时候，如果检测结果是不好的，可以在孕期12-13周的时候采取流产。

PGD

产前植入基因诊断 (PGD)也是一个选项，不需要流产。但是它更加复杂，比一般的产前诊断更加昂贵。 PGD 使用精子和卵子，在实验室里制造受精卵并对受精卵进行基因检测，然后将正常的胚胎放进妈妈的子宫。

PGD 流程

PGD 是 试管婴儿的 一种。女方先服用药物来增加排卵，实验室人员采集卵子，使用男方的精液受精，几天后，受精卵发展成胚胎。 胚胎将在实验室里发育2-3天，直到细胞开始分裂，胚胎拥有约8个细胞。在这个阶段1-2个细胞将从胚胎中被移出，这对胚胎是无害的 。这1-2个细胞将被用于HD基因测试. 最后，一个或者两个被检测为正常的胚胎将被转移到女方的子宫中继续发育。剩下的正常胚胎可以由实验室冻结起来，以后使用。 在胚胎转移的两周后，女方需要血液测试来检测是否受孕成功。

PGD的缺点

试管婴儿是一个很耗费时间和精力的过程. 对孕妇也是有风险的，也可能会出现各种突发状况，比如没有足够的卵子或者胚胎。 试管婴儿出现双胞胎的可能性更高，这对母亲和宝宝来说都是更困难的。 PGD的基因也可能出错，当细胞被移出时，胚胎可能会受损，有时DNA不够，导致HD基因检测无效，如果运气不好，所有的胚胎都会携带HD突变。 有的时候只有一个正常的胚胎可以移植，有的时候一个都没有。最坏的情况是，在移植成功后的意外流产。 每次PGD大约有20-30%的成功率，35岁以下的女性的成功率最高，不幸的是，对于年过40的女性，成功率几乎为0.

PGD 要多少钱呢？

PGD 比较昂贵，每个疗程约为5万元左右，医保无法报销。

如果我不想知道自己是否携带，我还可以拥有健康的宝宝吗

我们刚刚提到的产前测试和PGD技术都可以解决这个问题，父母亲不需要知道自己是否携带HD。

产前筛查

产前筛查包括从可能的携带者身上采取DNA样本，同时通过绒毛取样来采集尚未出生的宝宝的DNA， 产前筛查也可以解决父母亲不想知道自己是否携带致病基因的问题，所以产前筛查对比腹中宝宝和父母亲以及祖父母的基因。 DNA组成染色体，一个染色体就像一本书，每一页都有很多信息。细胞有23对染色体，HD基因在4号染色体（一对）上，生宝宝的时候，只有一个染色体继续传承下去。 产前筛查通过DNA指纹分析进行，研究所有DNA样本中的4号染色体，看宝宝是否从患HD的祖父母处遗传了一个4号染色体，根据这个可以判断宝宝是否有遗传到HD的高风险，再决定是否流产。 比方说，小花和小明想要一个宝宝，可是小花的爸爸，大华，患有HD, 而且小花自己不想知道自己是否携带HD基因。 小花有4号染色体的两个复制，一个来自爸爸大华，一个来自妈妈阿珍，来自爸爸大华的染色体有50%的可能是正常的，有50%的可能是不正常的。 需要小花，小明和爸爸大华的血液样本， 小花自然受孕，通过绒毛取样来获得宝宝的DNA 样本。 宝宝也有4号染色体的 两个复制，一个来自小花，一个来自小明，小明的父母没有HD，所以遗传自小明的染色体是正常的。但是宝宝从小花那里获得的DNA可能来自外公大华，一个来自外婆阿珍，如果是来自外婆阿珍，宝宝就不会有HD突变，如果染色体来自外公大华，有50%的可能这个是变异的。宝宝在这种情况下就会被归类为高风险，将会采取流产。 产前筛的困境在于，只有有50%的风险就一定采取流产，精确性不高。只有妈妈小花愿意进行基因检测额时候才能提高筛查的准确性。

所以在孕前考虑好所有可能的后果和风险是非常重要的。如果产前筛查证明有50%的高风险，而父母拒绝流产，他们的孩子在将来很可能会患有HD。

保密PGD（植入前产前诊断）

保密PGD 使得来自HD家庭的人，并且不想知道自己是否携带的人可以生育健康的宝宝。 还是拿小花和小明做比方，他们计划进行PGD，检测小花的血液看她是否携带HD，但是同时**不告诉小花她的测试结果**, 小花的医生也不能知道，只有试管婴儿实验室的人员知情，开始进行卵子采集，制造胚胎。如果实验室人员发现小花的基因检测结果是不好的，便为胚胎进行HD基因测试，只有那些正常的胚胎会被放进小花的子宫。 并不是所有的医学机构都可以进行保密PGD，具体细节需要咨询当地机构。

其它选项

可以选择捐卵子或者精子， 缺点是孩子和父母并不完全有血缘关系， 领养孩子也是一个选择，但是在一些地方，出于对孩子的长远考虑，不允许携带遗传病的人领养孩子。

总结

选择有很多，主要的技术是产前测试和PGD(产前植入基因诊断)。对于不想知道自己是否携带HD的人，也可以进行适当调整。 咨询当地的生育专家，他们可以提供更详细的信息。

作者没有利益冲突需要申明 想了解更多关于本站公开制度的信息，请看常见问题解答。

HDBuzz2011-2024. HDBuzz内容在创作共享许可证下免费共享。
HDBuzz不提供医疗建议。 了解更多请访问hdbuzz.net

于2024年1月06日打印 — 从https://zh.hdbuzz.net/036下载

此文还没有被翻译，它是以原文发表的语言刊登的，我们正在尽快翻译所有内容。