



数单基因遗传病都可以应用该芯片进行PGD。若选择其他方式，我们需要针对每一个单基因疾病家系设计方法，耗时长并且花费巨大。只要有全部的单基因诊断家系报告并经过本中心验证，即可快速应用该芯片进行PGD，患者不需要等待很长时间，并且经济上较以往的检测方法来说花费小。这种更早期的检测意味着一个家庭可以实现早在孕前即做好生育计划决定。

## “Karyomapping是基于全基因组连锁分析的技术，每次的检测不需要单独设计，极大缩短了检测时间、金钱和劳动力的消耗。”

**Q: Karyomapping技术相对于其它方法的优点是什么？**

**LC:** PGD可以采用对单基因致病位点进行直接测序或者进行单体型分析，因为进行直接测序有等位基因脱扣的风险，单体型分析是主流的分析方法，一般可采用STR或者SNP进行单体型分析。但是应用STR进行单体型分析的方案需要个性化设计，针对每个家系首先要设计STR位点，并且验证其可行性。单个基因的检测周期很长，费时费力且价格昂贵。Karyomapping的原理是基于全基因组连锁分析。采用接近30万个单核苷酸多态性位点（SNPs），覆盖整个基因组，Karyomapping可用于同时检测多种单基因疾病，每个检测不再需要个性化设计，极大的缩短了检测时间、金钱和劳动力的消耗。

**Q: Karyomapping的单基因病PGD是如何进行的？**

**孙海燕 (SH):** 我们从完整的家系分析开始。对比胚胎与父母和先证者（及患病的家庭成员）的DNA信息，画出家系遗传图。然后，我们即进入PGD流程。通过促排卵、ICSI授精、囊胚培养，我们的胚胎学家采用显微操作技术，从滋养外胚层活检3-5个细胞。在我们的遗传实验室，活检细胞DNA先进行全基因组扩增，胚胎DNA与父母和先证者的DNA进行比较，从而鉴别出未携带疾病和染色体异常的胚胎。

**Q: 您能介绍一下使用Bluefuse® Multi软件的经验吗？**

**SH:** Bluefuse Multi软件方便使用，它整合了多个数据库，我们可以简单并准确地对比数据和胚胎参照信息。

**Q: 您为何会将Karyomapping技术推荐给这对想要通过PGD和IVF助孕的夫妇？**

**LC:** 八年前，这对夫妇生育了一个被诊断为先天性肾上腺皮质增生症（CAH）的女儿，这是由于发生了CYP21A2的基因突变，经过基因检测研究，证实这对夫妇均为CYP21A2致病突变携带者。这意味着他们的子代将会有1/4的几率再次患上CAH。

在2012至2013年间，该夫妇曾经妊娠过两次，羊水诊断的结果均显示妊娠胎儿为CAH，这对夫妇前往上海集爱寻求帮助，希望生育未患病孩子，经过详细的遗传咨询，这对夫妇决定选择Karyomapping-PGD。

**Q: 您能描述一下PGD和IVF流程么？**

**LC:** 经过促排卵，ICSI授精和囊胚培养，夫妇产生了四个能够进行遗传检测的囊胚。我们活检了每个胚胎，取滋养外胚层的3-5个细胞，进行全基因组扩增，然后用Karyomap基因芯片进行检测，对比胚胎与该夫妇和先证者（也就是他们八岁大的女儿）的致病单体型。这四枚胚胎中，我们鉴定出一枚胚胎不致病，并且无染色体非整倍体异常。选择这枚胚胎植入母亲的子宫并获得了成功的妊娠。羊水产前诊断的结果与Karyomapping一致。2016年1月29日，这位母亲顺利生育了一个正常男婴。

## “对于那些已知携带单基因病的夫妇，PGD能帮助他们生育不受疾病影响的后代，PGD具有影响深远的意义。”

**Q: 中国首例Karyomapping结合IVF技术婴儿的出生的意义是什么？**

**SX:** 这个婴儿的出生意味着中国的PGD技术已经上升到国际一流水平了。

**Q: 您认为PGD对中国的影响是？**

**SX:** 在中国，我们的人口基数大，罕见疾病的发生数不低。对于那些已知携带单基因疾病的夫妇，PGD能帮助他们生育不受疾病影响的后代，PGD具有影响深远的意义。

**了解更多本文提到的Illumina产品：**

Karyomapping Assay. [www.illumina.com/clinical/reproductivegenetic-health/clinical-labs/preimplantation-genetic-diagnosis.html](http://www.illumina.com/clinical/reproductivegenetic-health/clinical-labs/preimplantation-genetic-diagnosis.html).

BlueFuse Multi Software. [www.illumina.com/clinical/clinical\\_informatics/bluefuse.html](http://www.illumina.com/clinical/clinical_informatics/bluefuse.html).

iScan System. [www.illumina.com/systems/iscan.html](http://www.illumina.com/systems/iscan.html).

MiSeq System. [www.illumina.com/systems/miseq.html](http://www.illumina.com/systems/miseq.html).

NextSeq System. [www.illumina.com/systems/nextseq-sequencer.html](http://www.illumina.com/systems/nextseq-sequencer.html).

## Illumina 中国

上海办公室 · 电话: +86-21-60321066 · 传真: +86-21-60906279

北京办公室 · 电话: +86-10-84554866 · 传真: +86-10-84554855

Illumina · 1.800.809.4566 toll-free (US) · +1.858.202.4566 tel · techsupport@illumina.com · www.illumina.com

Illumina 中国 · 技术支持热线 400.066.5835 · techsupport@illumina.com · www.illumina.com.cn

仅供研究使用。不得用于诊断。

© 2016 Illumina, Inc. All rights reserved. Illumina, BlueFuse, iScan, MiSeq, NextSeq, and the pumpkin orange color 是 Illumina, Inc. 的商标或注册商标。本文档包含的所有其他品牌和名称均为其各自所有者的财产。Pub. No. 1570-2016-006 Current as of 26 May 2016



@illumina\_china

@illumina

