

我省首个单基因病“定制”胎儿出生 “瓷娃娃”妈妈 诞下健康宝宝

“宝宝，我是妈妈。”看着刚出生几天的女儿，30岁的王婷(化名)忍不住抱了又抱，亲了又亲。王婷是一个“瓷娃娃”，患有成骨不全症，骨质薄脆得像瓷片一样经不起碰撞，骨折过数十次，上一次怀孕胎儿也因成骨发育不全做了引产。

但欣喜的是，她刚诞下的女儿是个健康宝宝，也是我省首个经单基因遗传病植入前遗传学诊断出生的胎儿。

■ 张薇 记者 李皖婷 文/图



培养皿中的胚胎，胚胎的“妈妈”就是王婷

【心痛】

首胎也是“瓷娃娃”，无奈引产

王婷从小就知道自己和其他孩子不同。她尽量避免进行一些剧烈的活动。因为相比于一般人，她更容易骨折。在她记忆中，自己骨折过数十次，生活异常艰辛。

在家人的呵护下，王婷长大成人、结婚、怀孕。然而命运捉弄人，正当她享受着即将做妈妈的喜悦时，孕中期的一次B超检查，粉碎了她的憧憬——影像检查显示，她腹中的胎儿表现出典型的成骨发育不全，这意味着这个孩子即使平安出生，也将和她一样是个“瓷娃娃”。

成骨不全又称脆骨症、“瓷娃娃”病，是一种罕见的遗传性骨病，发病率约为十万分之六至十万分之七，中国大约有10万名以上的患者。患者骨骼发育不良、骨质疏松、脆性增加，导致骨与关节进行性畸形。此外，病变不限于骨骼，也常常会累及其他结缔组织如眼睛、耳朵、皮肤、牙齿等，部分患者可出现蓝色巩膜及听力丧失，重者残废，甚至死亡。“我有这个病，太知道其中的苦了，我不能让孩子走我的老路。”尽管心痛，王婷还是进行了引产。

【神奇】

9个胚胎挑1个，生下健康宝宝

“我要生一个健康宝宝。”2015年9月，王婷和家人来到安医大一附院就诊。按照医生的建议，她进行了基因检测，检测结果显示，王婷COL1A2基因第11号外显子发生杂合错义变异，但罕见的是王婷亲属中没有类似疾病，完全是自身的基因突变导致。为了将疾病彻底阻断，让下一个孩子健康出生，王婷夫妻决定接受单基因病植入前遗传学诊断。这是“第三代试管婴儿”的一种，可以在胚胎植入前进行遗传性诊断，剔除异常的胚胎，优选出正常健康的胚胎植入宫腔，“定制”一个健康的宝宝。

经历了常规的促排卵治疗和体外受精术后，医生针对王婷的9个胚胎进行成骨发育不全的植入前遗传学诊断，获得6个正常胚胎，再挑选质量最好的1枚移植入宫腔。怀孕4个月时，医院又对王婷进行产前基因诊断，确认王婷的胎儿未携带COL1A2致病变异，染色体也无异常。孕中期的影像学检查，也显示胎儿外形正常。

10月13日下午1时许，王婷在安医大一附院经剖宫产成功生下一名健康女婴，体重3450克，圆乎乎、红扑扑的小脸非常可爱，王婷及其家人激动难掩。

据了解，这也是我省首个经单基因遗传病植入前遗传学诊断出生的宝宝。

【现状】

费用昂贵，咨询人数持续上升

据安医大一附院生殖医学中心助理研究员陈大蔚博士介绍，植入前基因诊断技术可以利用染色体或基因筛选技术，在胚胎未放入子宫前进行遗传学分析，判断其是否正常，能否成长为一个健康的新生命。那些染色体数目或结构上有异常、携带有致病基因的胚胎，将被排除。有遗传病的家族孕育下一代时，可利用单基因病植入前遗传学诊断让遗传病“断链”。记者从医院了解到，“第三代试管婴儿”费用不菲，普通试管婴儿一个周期的费用大概是2万至3万元，“第三代试管婴儿”平均要再多1万至2万元。

“主要花费在筛查胚胎，一般检测一个胚胎的费用就需要3000元左右，如果像王婷一样，筛查6个胚胎，就需要3万元左右。”陈大蔚说。

虽然价格昂贵，但“第三代试管婴儿”的咨询量一直在上升，平均每个月有20对夫妇前来咨询，最终选择做“第三代试管婴儿”的夫妇也不少。

陈大蔚提醒，如果夫妻双方的上一代或上上代有人患过遗传性疾病，或有流产或生过不正常孩子的夫妻，都要引起注意，最好先进行遗传咨询，通过基因诊断来排除是否患有基因遗传疾病。

“让我的眼睛继续看这个世界”

泗县19岁患绝症女大学生自愿捐献眼角膜

宿州泗县19岁女大学生李明艳在得知自己身患绝症后，毅然做出了捐献器官的决定，由于癌症扩散，可能只有眼角膜可以继续使用，她毫不犹豫地决定捐出自己眼角膜，让光明留给他人。

■ 记者 赵汗青 志强 文/图



县红十字会工作人员看望李明艳

坚强女孩考上一本大学

2016年9月30日上午，在泗县四里桥医院，90后女大学生李明艳在家人、医生和县红十字会工作人员的帮助下，完成了《志愿捐献遗体(角膜)登记表》等相关手续，实现了“让我的眼睛继续看这个世界，将光明带给黑暗中的人”的美好夙愿。

19岁的李明艳，家住泗县丁湖镇汤湖村大李庄。2015年，她以高出一本分数线40多分的优异成绩考取上海师范大学。然而，天有不测风云，很快，李明艳被确诊患有恶性腺泡状横纹肌肉瘤。

据医生介绍，李明艳患的这种病极为罕见，世界上无成熟的治疗方案，患者5年生存率极低。

为了治病，李明艳的家人带着她到蚌埠康桥肿瘤医院实施手术，又先后10次到上海等大中城市医院进行化疗。在住院期间，李明艳积极配合医生，以坚强的意志对抗病魔。

同学和家人眼中好女孩

“在孩子上高三的时候，就发现有块肌体慢慢增大，但当时没有什么感觉。”据其父亲介绍，在2015年1月份，李明艳感觉身体疼痛。在蚌埠做完手术以后，李明艳不能走路，但她还要坚持上学，每天早上6点要去蚌埠换药，9点钟就要赶回泗县上课。“这没什么，我还要上学，”李明艳说。

是父亲背着她一步步上楼走到教室的。考上大学后，父母在上海租个房子，李明艳还是要求住校，每天回到“家”中吃饭。

“我眼中的李明艳，是朴实善良又积极乐观的女孩，对每个人都非常好，喜欢帮助别人，学习最好的同学，她的梦想是当一名老师，平常也给我们解答，也就成了我们的小老师。”李明艳的同学刘丽说。

回忆起高三时的生活，李明艳的一位同学说，干净整齐的书桌，永不缺水的水杯，最早来的，最晚走

的，不管是学习还是生活，她都乐于助人。“看她现在的样子，我们都哭了，一起为她加油，希望她战胜病魔，回到我们身边”。

“女儿性格刚强，像个男孩。最疼的时候，她虽然难以忍受，却从没喊过疼。她没有和大人拌过嘴，没有和弟弟吵过架，这么好的孩子得了这个病，老天不公平。”李明艳的父亲说。

病危中决定捐献眼角膜

泗县丁湖镇政府、县妇联、李明艳所在的上海师范大学领导和师生，都给予了李明艳经济上和精神上的帮助和安慰，先后资助并捐款6万余元，让李明艳及其家人十分感动。

在上海住院期间，李明艳从相关媒体上看到捐献眼角膜可以帮助他人重见光明的报道，觉得应该用自己的绵薄之力回报关爱她的人。在接受多次检查后，医生告诉李明艳家人，她的生命“最长三个月最短三个礼拜”，在经过反复考虑后，李明艳告诉家人：“我有个愿望，要捐自己的眼角膜，把光明留给这个世界。”

她的想法得到了家人的支持，并通过四里桥医院联系泗县红十字会，签下了捐赠眼角膜协议。

“在我处在困境的时候，感谢有那么多好心人向我伸出援助之手，现在我想用我剩下的一点好东西去帮助其他需要帮助的人，算是对社会的一种回报。假如有一天我不在了，也算是我生命的一种延续吧。”李明艳说。