

无论医疗技术如何进步，都不可能完全解决人类的困扰和痛苦。

试管婴儿已进展至第三代，个性化生育需求背后有欣慰也有无奈 聋哑夫妇打破家族魔咒迎来健康宝宝 矮个男子却无法保证一定生高个孩子

本报记者 张冰清 通讯员 孙美燕 李文芳 杨陶玉

定制完美婴儿的故事中，拉法尔之所以坚持利用多基因评分技术挑选优质胚胎，是为了规避高龄生育可能带来的基因缺陷。

临床中，辅助生殖医生也常常遇到患者的各种求助和请求：试管婴儿的孩子能不能避免父母的遗传病、慢性病，甚至太内向的性格和不稳定的情绪？

以第三代试管婴儿为代表的辅助生殖技术，已经能最大程度规避单基因遗传疾病及染色体结构或数目异常，有的专家和机构还向复杂性疾病发起了挑战。

但正如定制完美婴儿还存在技术的不足和伦理的争议，第三代试管婴儿也无法满足所有的“天下父母心”。

聋哑夫妇用纸条和医生交流 打破家族魔咒生下健康宝宝

宝宝的出生，打破了小刘夫妇(化名)家多年的沉默和寂静，咿咿呀呀学语的声音填满了整个房间，小家焕发出全新的生机。

小刘夫妇都是先天性聋哑患者，女方携带GJB2基因复合杂合致病突变，先天性聋哑，男方携带SLC26A4基因复合杂合致病突变，同时还携带GJB2基因杂合致病变异，幼年时尚有听力，后听觉逐渐丧失。

浙大部逸夫医院生殖中心刘柳主任医师介绍，耳聋相关缺陷基因在人群中的携带频率大概为1/16，大多数是常染色体隐性遗传，小刘夫妇自然生产的情况下，将有50%的风险生下聋哑儿。

夫妇俩来到浙大部逸夫医院生殖中心，希望能打破家族魔咒，生下一个健康的宝宝。

刘柳记得，小刘夫妇刚来时脸上写满了局促和不安，他们拿出一个本子，一笔一划、工工整整地写下了自己的诉求。从此之后，这个本子就成了他们和医护沟通的桥梁，密密麻麻的问答和对话，见证了小刘夫妇这段特殊的经历。

生殖中心医生对他们的胚胎进行了胚胎植

丈夫患严重畸精症和2型糖尿病 妻子诞下低风险糖尿病试管婴儿

除了遗传性耳聋等单基因遗传疾病，生殖医学专家黄荷凤院士团队正在攻克糖尿病等更复杂的疾病。

浙大妇院生殖内分泌科副主任张润驹介绍，对遗传性耳聋来说，仅仅GJB2这一个基因突变就可能致病，但更多疾病的遗传方式和遗传机制更复杂，例如糖尿病与很多基因变异都相关，且每个基因变异的影响有大有小，很难量化和评估。

“黄院士团队研究的课题其实和‘定制完美婴儿’类似，都是利用多基因风险评估来评估胚胎携带疾病的风险，从而挑选遗传风险更小的胚胎，实现优生优育。”张润驹说。

章女士(化名)的丈夫同时患有严重的畸精症和2型糖尿病，丈夫家族有多名家属也患有2型糖尿病，而且后辈的发病年龄不断提前，须长期口服药物治疗。

夫妻俩婚后6年都未能生育，于是来到了

入前的耳聋基因诊断，胚胎成功着床后又应用单体型分析胎儿的基因型，并在胎儿孕18周时对羊水细胞进行了基因检测，最终迎来一个健康的宝宝。

刘柳提醒，听力正常的人也可能携带GJB2突变，中国约有7800万GJB2突变携带者，但由于没有外在表现，往往会忽视可能发生的风险。如果两个听力正常的携带者结婚，生育聋哑患儿的概率达25%。所以，她建议有条件的育龄夫妇可以进行携带者筛查，降低遗传出生缺陷的风险。

另外，第三代试管婴儿还适用于患有地中海贫血、染色体罗氏易位、染色体平衡易位、血友病、色盲、先天性角化不良、无汗症、感觉性耳聋、眼部白化病等遗传性疾病的人群。

黄荷凤院士的专家门诊，希望借助试管婴儿实现父母梦，更希望生下的宝宝能免于2型糖尿病的困扰。

黄荷凤团队经过详细的问诊和评估后，建议他们尝试多基因病的PGT-P技术对胚胎进行检测，也就是在辅助生殖的过程中，对2型糖尿病进行多基因遗传风险评估，筛选疾病风险最低的胚胎进行移植。

章女士夫妇考虑后接受了这一方案，并通过了医院伦理委员会的批准。对16个胚胎进行活检检测后，医生选择了染色体整倍体且糖尿病风险较低的1号胚胎移植，最后章女士成功妊娠，并顺利生下一个男婴。

张润驹说，这个男婴的成功诞生，意味着糖尿病等多基因遗传病的源头防控向前迈进了一大步，也为其他遗传高度相关的慢性病防控提供了经验。



多年抑郁症的儿子步入婚姻 老人担心孙辈遗传精神疾病

但临床上，依然有很多患者更为个性化的生育需求无法得到满足，这背后大都有一段辛酸的故事。

一次，一对老人来到浙江省人民医院生殖内分泌科傅晓华主任医师的专家门诊，他们是背着儿子偷偷来咨询专家的。

老人说，他们的独生子长得高高大大，样貌也不错，但从小性格内向，上高中后患上了抑郁症，多年来一直在服药控制。如今儿子已结婚，但生育的意愿不强，他们也担心孙辈会遗传敏感内向的性格，最终像爸爸一样活在抑郁症的阴影之下。

“做试管婴儿的话，能不能别掉抑郁症的基因？我们有一个抑郁症的儿子，不能再有一个抑郁症的第三代啊。”

很遗憾，傅晓华告诉他们目前的辅助生殖技术还无法实现，即使有这样的技术，这种做法也有待商榷。

“那……能不能直接用供精？”

傅晓华知道，对于传统的中国老人来说，说出这句话需要多大的勇气。但了解到儿子本人具备生育能力，她再次婉拒了老人的要求。

她劝说老人，不要轻易让儿子放弃生育自己孩子的机会，与其寄希望于遥不可及的医疗技术，不如踏踏实实解决儿子的情绪问题。

傅晓华邀请了精神科的医生进行联合会诊，给患者调整了药物剂量，定期进行心理疏导。大半年后，老人前来报喜：儿媳妇怀孕了。

如今，孩子已经3岁，爱吃爱笑，活蹦乱跳。老人每年都给傅晓华发照片，“要不是您，这个孩子差点就没了。”

还有一个男孩，也曾提出过相似的要求。他身高只有一米五，从学生时代到步入职场，处处受到歧视和讥笑，好不容易在大城市立足，还娶了一个比他高的太太，但到了考虑要孩子时，他不免担心，万一孩子遗传了他的身高……

“这个男孩咨询我，能不能改造一下精子，让后代身高高一些。影响身高的基因突变有很多，没有一个明确的位点，现在还没有技术可以‘改造’身高的基因。他又提出，那就不用供精吧！但我们伦理委员会讨论后，依然觉得不是很妥。”

傅晓华告诉他，身高不是完全由基因决定的，后天的饮食、睡眠、运动也很关键，他们可以通过后天的干预，尽可能让孩子长得高一些。但男孩当下还是无法接受，带着遗憾和无奈走了。

傅晓华说，无论医疗技术如何进步，都不可能完全解决人类的困扰和痛苦，这两个病例涉及的不仅是医学问题，更多的是社会困境。如何平衡医疗技术和人文关怀的关系，值得医疗界和全社会一起思考。