

多学科协作共治疑难生殖与遗传性疾病

● 孙莹璞 鲍晓

当前,疑难生殖与遗传性疾病病因复杂、表型异质性强、诊疗链条长,单一学科难以实现精准诊断与安全干预,迫切需要综合性、个性化、连续性、高质量且可落地的临床诊疗模式作为支撑。

MDT 会诊的核心价值 与适用场景

生殖疑难问题常合并遗传疾病、妇科疾病、内分泌紊乱、免疫失衡等。传统分科模式易出现漏诊、误诊与方案冲突。多学科协作诊疗(MDT)以患者为中心,由多学科专家围绕特定疾病开展联合研讨,在综合各学科专业意见的基础上,为患者制定综合性、个性化、连续性、高质量且具备可操作性诊疗方案的临床诊疗模式。

MDT 适用于疑难遗传疾病、复杂生殖与妇科/产科交叉疾病、性发育异常/性腺功能障碍、胎儿结构异常与产前诊断决策等场景。其价值在于,明确病因分层、平衡助孕获益与母体风险、规范胚胎植入前遗传学检测(PGT)指征、优化孕前-孕期-产后一体化管理,避免过度诊疗与无效助孕,减少患者就诊次数、降低诊断难度。

MDT 团队构成与职责分工

医院应以生殖医学科为主导,组建固定核心团队与按需动态补充的专科团队。核心成员包括生殖医学与胚胎学专家、遗传咨询师、产前诊断与产科专家、儿科/新生儿科



孙莹璞

医师;按需加入内分泌、风湿免疫、泌尿外科、心内、神经内科等。

在具体分工上,生殖医学科统筹助孕方案与周期管理;胚胎植入前遗传学诊断(PGD)中心或遗传科完成家系验证、致病变异解读与风险评估;产科负责孕期监测与分娩决策;儿科对接新生儿筛查与早期干预,形成“诊断—干预—随访”全链条责任闭环。

标准化会诊流程与实施要点

准入与预处理:门诊初筛符合疑难/遗传高风险标准,完善相关检查,由主管医师系统梳理病史,形成汇报材料提前发送给会诊专家。集中会诊决策:主管医师汇报病史,各学科逐一评估,重点明确致病原因与遗传模式、PGT-A/PGT-M/PGT-SR 适应证、助孕方式选择、妊娠并发症风险、产前诊断时机与路径。方案输出与执行:形成唯一书面方案,明确助孕周期、检测项目、用药规范、孕期监护节点、产后随访计划。动态调整与闭环随访:胚胎移植后、妊娠期、分娩后分阶段复盘,根据临床响应调整方案。

典型临床案例与 MDT 实践效果

针对于反复婴儿早期癫痫性脑病生育史夫妇再生育策略。



鲍晓

疑难生殖与遗传性疾病 MDT 打破学科壁垒,从“以疾病为中心”转向“以家庭与生育健康为中心”,显著提升诊断准确率与健康子代出生率。

夫妇因“不良孕产史”就诊,孕4产2:既往生育2女均为癫痫性脑病患者,全外显子测序(WES)提示患儿携带 SCN3A 基因致病性变异,夫妇均不携带;先后2次因孕期产前诊断提示胎儿仍携带 SCN3A 基因致病性变异引产,夫妇外周血、女方口腔黏膜及男方精液均未检出。夫妇4次不良孕产史均为 SCN3A 基因变异致病,符合 PGT-M 指征,但突变来源不明,如何确定致病位点来源?如何确定生殖腺嵌合比例?

为攻克夫妇的助孕难题,MDT 联合生殖临床、生殖遗传、生殖微创、儿科、产科、产前诊断专家,制定 PGT-M 单基因病胚胎检测方案,建议女方取卵同时收集颗粒细胞,同步完成颗粒细胞测序明确生殖腺嵌合比例、家系连锁分析及胚胎检测。最终,夫妇成功筛选不携带致病基因高危单体型的胚胎移植,孕期无创及羊水穿刺复核正常,顺利分娩

健康胎儿。MDT 实现了从“被动引产”到“主动阻断”的转变,极大减轻家庭与社会负担。

关键技术支撑与 精准干预策略

MDT 需依托精准检测与前沿技术落地。一是分子诊断平台,以染色体微阵列(CMA)、WES、家系共分离分析提升不明原因病例诊断率;二是 PGT 体系,对染色体病、单基因病等实施胚胎筛选,从源头阻断致病基因传递;三是产科管理,对胎儿结构异常联合多学科评估预后,制定分娩与新生儿救治预案;四是合并症综合管理,对肿瘤术后生育力保存、自身免疫病、代谢性疾病患者,协同内科优化用药与监测。

质量控制与制度保障

由此可见,建立 MDT 质控体系十分重要。规范遗传变异解读遵循 ACMG 指南、落实 PGT 技术质控与室间质评;实行会诊记录电子化、病例讨论存档、疑难病例定期复盘。同时完善远程会诊机制,打通区域医疗资源壁垒,为基层转诊病例提供同质化服务。加强伦理审查,严格保护隐私,规范样本存储与数据使用。

综上,疑难生殖与遗传性疾病 MDT 打破学科壁垒,从“以疾病为中心”转向“以家庭与生育健康为中心”,显著提升诊断准确率与健康子代出生率。未来应进一步整合 AI 辅助诊断等前沿手段,推进专病 MDT 精细化建设,以标准化流程、多学科协同、全周期管理,为复杂生育家庭提供更安全、高效、可及的精准医疗服务,助力出生缺陷综合防控与优生优育目标实现。

(作者单位:郑州大学第一附属医院生殖与遗传专科医院)

