

---

# 创新策略使罕见病不育症患者成功妊娠并生育

作者：writer 来源：爱科学

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/17452.html>

*本文仅供学习交流之用，版权归原作者所有，请勿用于商业用途！*

创新策略使罕见病不育症患者成功妊娠并生育。

上海交通大学医学院附属第九人民医院MDT团队（该院供图）

近日，记者从上海交通大学医学院附属第九人民医院获悉，该院内分泌科教授乔洁团队与辅助生殖科教授匡延平团队通过MDT多学科诊疗合作报道了13例17 $\alpha$ -羟化酶/17,20-裂解酶缺陷症（17OHD）诊疗案例，其中2例非经典型患者成功妊娠及生育。相关研究成果《17-羟化酶/17,20-裂解酶缺乏症患者的表型异质性和生育潜力》刊登于内分泌学国际著名杂志《临床内分泌代谢》。

17OHD是先天性肾上腺皮质增生症中的少见类型，由CYP17A1基因突变所导致的一种极其罕见的内分泌疾病。患者常常表现为高血压、并伴有低血钾引起的肢体乏力，女性患者可表现为性幼稚、原发性闭经；男性患者则出现外生殖器发育异常。

---

此病的临床表现具有较大的异质性，患者往往被误诊为原发性醛固酮增多症、多囊卵巢综合征（PCOS）等，延误了治疗时机。乔洁表示，该研究中13例患者均因雌激素水平低下而孕酮水平升高，至成年后出现不孕不育。

据了解，其中一例女性患者以不孕不育为主诉就诊，病程中无高血压、肢体乏力表现，有乳房发育，继发性闭经，无阴毛、腋毛发育，有左侧肾上腺增生，被外院诊断为卵巢囊肿、PCOS，并进行相关治疗。

而后，经过全外显子测序发现该患者携带有CYP17A1基因的复合杂合突变I332T/p. D487\_F489del，最终被诊断为部分型17OHD，对于酶活性的分析发现突变导致患者17,20-裂解酶的活性为正常的4.7%。

明确诊断后，研究团队对该患者进行精确调控糖皮质激素剂量，孕酮水平有效降低，同时通过雌孕激素序贯治疗，患者月经规律来潮。随后，再对患者进行内分泌相关治疗后，该院辅助生殖团队采用高孕激素状态下促排卵（PPOS）方案为患者进行促排卵以及体外受精—冷冻胚胎移植。

匡延平说，患者成功妊娠并于1月28日成功分娩一健康男婴，出生体重3100g。

据悉，截至目前，国内外报道17OHD成功生育的案例仅有4例，且均采用GnRH-a长方案。该院MDT团队深入研究发现该类患者具有较大的生殖潜力，创新地借助适当剂量的糖皮质激素抑制替代、合适的促排卵方案以及IVF-ET相结合的综合治疗手段，使部分型酶缺陷非经典型17-OHD的女性患者实现成功妊娠，避免了GnRH-a方案所带来的方案复杂、较长的刺激持续时间以及较高的经济成本等不利因素。（来源：中国科学报 张思玮 黄辛）

相关论文信息：<https://doi.org/10.1210/clinem/dgac029>

版权声明：凡本网注明来源：中国科学报、科学网、科学新闻杂志的所有作品，网站转载，请在正文上方注明来源和作者，且不得对内容作实质性改动；微信公众号、头条号等新媒体平台，转载请联系授权。邮箱：shouquan@stimes.cn。

作者：乔洁等 来源：《临床内分泌代谢》

更多科学进展 请访问 <https://www.iikx.com/news/progress/>

本文版权归原作者所有，请勿用于商业用途，[爱科学iikx.com](https://www.iikx.com)转发