
反复试管失败有了更清晰的基因答案

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/36099.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！

反复试管失败有了更清晰的基因答案

。在全球范围内，12.6%至17.5%的育龄夫妇正面临不孕症困扰。尽管试管婴儿技术圆了许多家庭的梦想，但仍有一部分女性会经历反复助孕失败，常见原因包括卵子不能正常成熟、受精失败或早期胚胎发育停滞。过去，由于病因复杂、分类不清，临床上难以明确诊断，也缺乏有针对性的指导方案。

中信湘雅生殖与遗传专科医院院长林戈、副研究员郑伟团队与国内同行合作攻关，首次系统提出“卵子与早期胚胎发育潜能缺陷（OECD）”概念，并根据临床特征提出空卵泡、卵母细胞成熟障碍、受精障碍、合子期阻滞、早期胚胎发育阻滞与混杂表型六大亚型，制定了相应诊断标准，绘制了各亚型遗传图谱，系统揭示了导致女性反复试管失败的卵子与早期胚胎质量问题的遗传根源，并为其建立了一套清晰的分类与基因诊断体系。10月16日，该成果发表于《自然-医学》（Nature Medicine）。

研究共纳入来自中信湘雅生殖与遗传专科医院和山东大学附属生殖医院的2,140例OECD病例及2,424例正常生育对照，通过大规模群体遗传学分析，系统评估确定OECD的遗传解释率为12.8%至23.1%。

研究首次将导致试管失败的原因归纳为6种主要类型，为复杂问题绘制出一张清晰“病因地图”；绘制基因图谱，为这6种类型分别找到了对应的基因层面原因，相当于为每一类情况制作了“基因身份证”；明确诊断率，基于该体系总体诊断率提升至11.1%，尤其在“空卵泡”和“受精卵完全不分裂”这两类型，诊断率超过了39.4%，为大量以往无法明确病因的患者指明了方向；新发现11个具有诊断潜力的新分子及多个关键信号通路，为未来开发更精准的检测方法奠定了基础。

据介绍，该研究为反复试管失败的患者打造了一把全新的“基因钥匙”，帮助医生实现更精准的“分型而治”，将整体阳性检出率提升至12.8%至23.1%，从而让患者避免盲目尝试。更关键的是，大量新型诊断标志物的发现，为未来开发精准干预疗法提供了明确靶点。

相关论文信息：<https://www.nature.com/articles/s41591-025-04001-1>

作者：王昊昊,高洁 来源：中国科学报

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