

圆艾滋病病毒感染者为人父母梦

●邓成艳

2016年世界卫生组织(WHO)提出,孕期接受正规抗逆转录病毒药物(ARV)治疗,或血浆HIV核糖核酸(RNA) < 1000 拷贝/mL的孕妇,采用不同分娩方式对于预防艾滋病病毒(HIV)母婴传播并无明显差异。若男方为HIV阳性且治疗效果不佳,可以通过精子精液分离技术-密度梯度法和上游法两步洗涤,并通过高灵敏度聚合酶链式反应(PCR)进行检测。

2017年,美国疾病控制与预防中心(CDC)认为通过PCR、RT-qPCR、基于核酸序列的HIV RNA扩增法筛选后,92%~99%的精子标本低于病毒检测限。女方HIV阳性的辅助生殖,接受有效的抗逆转录病毒治疗6个月以上,HIV病毒载量可控后再进行,取卵后在无菌培养基中彻底洗涤卵母细胞,去



邓成艳

除卵冠丘复合体及颗粒细胞;建议单胎移植,减少产科并发症;采用母婴阻断技术(抗病毒治疗、选择安全的分娩方式、避免母乳喂养等)。目前所有的文献中均未报告HIV向配偶、新生儿传播的情况。

2005年美国医学会(AMA)、2007年美国妇产科医师协会(ACOG)、2010年美国生殖协会(ASRM)均发表声明,

不应拒绝为HIV感染者提供辅助生殖技术(ART)。

目前,根据2003年《人类辅助生殖技术规范》,男女任何一方患有严重性传播疾病,不得实施ART;根据2013年《中华人民共和国传染病防治法》,HIV感染者及其家属不应受到歧视,根据2017年《母婴保健法》,有生育要求的HIV感染夫妇应得到生育、助孕风险评估及相关医学知识;根据2020年《中华人民共和国民法典》,取消“患有医学上认为不应当结婚的疾病禁止结婚”的规定;2021年《中国艾滋病诊疗指南》,HIV患者生育可以寻求妇产科医生的帮助。

2021年6月,联合国《关于艾滋病病毒/艾滋病问题的政治宣言》承诺2025年之前消除HIV母婴传播、2030年终结艾滋病流行,强调在2025年消除与HIV相关的一切形式

的污名化与歧视。

虽然HIV从未真正远去,却已在规范治疗的铠甲下收敛锋芒。如今,它只是一种可管控的慢性疾病,感染者的预期寿命与糖尿病、高血压患者别无二致,治愈的曙光正穿透云层,越来越多的人甚至圆了为人父母的梦想。而历史遗留的污名,仍像一道无形的枷锁,将他们困在偏见的牢笼中,这份沉重,一度只有麻风病患者能够体会。医疗的进步已为他们劈开荆棘,社会的温暖更应紧随其后。

请让我们放下歧视,以专业的技术筑健康防线,用真诚的关怀消弭隔阂。每一位感染者都值得被尊重,每一个生命都应拥有平等拥抱阳光的权利。让爱与理解同行,让他们在无差别的世界里,安心奔赴属于自己的精彩人生。

(作者单位:北京协和医院妇产科)

技术加持让扩展性携带者筛查“梦想成真”

●孙贇

在出生缺陷防控的前沿阵地上,单基因隐性遗传病因其“隐匿性”而成为临床挑战。对于常染色体隐性遗传(AR)和性连锁隐性遗传(XLR)疾病,这种风险往往如同“冰山之下”的隐患,直到患儿出生才暴露。随着基因检测技术的进步,扩展性携带者筛查(ECS)正从研究走向临床核心。

携带者筛查源于20世纪90年代针对特定族裔的高发单基因病检测。随着下一代测序技术(NGS)成熟,筛查已进化为覆盖千余种疾病的ECS,并获国内外指南一致推荐。

研究表明,当纳入基因数量达到



孙贇

一定阈值后,人群的累计携带率会进入平台期。换言之,持续增加极低频或致病证据不足的基因,并不会显著提升风险个体的检出率,反而会极大提升检测成本、数据分析难度以及后期遗传咨询的复杂性。

实现“经济效能”的关键,在于构建基于中国人群流行病学数据的“核心基因列表”。对于普通人群,设定精炼、高频、致病性明确的基因组合,能

更好地平衡投入(检测成本、咨询时间与产出(有效干预、出生缺陷减少)。这不仅能让临床责任界定更加清晰,也能避免不必要的过度检测造成的社会卫生资源浪费。

在追求“风险覆盖”的过程中,高频基因变异带来的临床决策难题不容忽视。

1. 高频变异与低外显率的博弈:部分基因在人群中携带率极高,且致病证据充足,但其临床表现具有显著的个体差异和低外显率。面对此类结果,临床医生往往陷入两难:干预可能导致过度医疗,不干预则可能面临漏诊风险。

2. 表型不确定性的挑战: ECS通常在缺乏先证者的家庭中开展,这意味着我们面对的是“预测性”结果。由于缺乏表型对照,某些变异的影响具有不确定性。这要求我们必须建立更严谨的家系验证机制,结合多维度证

据进行个性化评估,而非单纯依赖检测报告的“阴阳性”。

要在ECS中实现“风险覆盖”与“经济效能”的双赢,需要从以下三个维度协同发力。

第一,标准化与规范化。各检测中心应建立相对统一的基因筛选标准,明确针对普通备孕人群与高风险家庭(如已有患儿)的不同策略。ECS不应是“一刀切”的工具,而应是分层管理的手段。第二,优化检测方案。推广夫妇同步筛查或合理的序贯筛查策略。同步筛查虽初期投入高,但能显著缩短决策周期,对于早孕人群尤为关键;序贯筛查则在经济效能上更具优势。第三,强化全流程遗传咨询。“检测”只是手段,“咨询”才是核心。高质量的检前咨询能管理患者预期,检后咨询则能精准解读复杂结果,避免误导。

(作者单位:上海交通大学医学院附属仁济医院)

