

加州产前筛查计划

遗传病和出生缺陷筛查



加州产前筛查计划 (www.cdph.ca.gov/PNS) 是一项全州计划，由产前护理人员向所有加州孕妇提供。产前筛查使用孕妇血样检测发育中胎儿的某些遗传病和出生缺陷。如果确定胎儿更可能有这些遗传病或出生缺陷之一，即可在加州批准的产前诊断中心获得遗传咨询和其他后续服务。加州医疗补助 (Medi-Cal) 和私人保险必须支付所有相关费用，只有少数自雇人士和外州健保计划例外。产前筛查纯属自愿，可自行决定是否想做，是否通过非商业性优质州立计划去做。

什么是遗传病和出生缺陷？

遗传病和出生缺陷会影响胎儿的健康和发育，有时会偶然发生，但也可能是家中遗传。本计划所检测胎儿唐氏综合症和其他遗传病由额外或缺失的染色体引起。染色体引导胎儿发育，存在于体内每个细胞中。

本计划可测出以下遗传病或出生缺陷：

遗传病种类	遗传病名称	说明
染色体三体	21 三体综合症 (唐氏综合症)	这种遗传病会导致轻度至中度智力障碍，会导致严重但可治的健康问题（如心脏缺陷）。
	18 三体综合症	这些遗传病会导致严重的智力障碍和健康问题。
	13 三体综合症	
天生缺陷	神经管缺陷	这种出生缺陷由大脑或脊髓发育问题引起（如无脑畸形或脊柱裂）。
X 和 Y 染色体变异	特纳综合症	这种遗传病会导致轻度发育迟缓、学习障碍、身材矮小、不孕症和心脏缺陷。
	克氏综合征 (XXY)	这些遗传病导致的症状因人而异，有些人没有明显的症状，其他人的影响可能包括发育迟缓和 Learning 障碍，但是，对言语治疗等早期干预服务的反应通常很好。
	超雄综合症 (XYY)	
	X 三体综合症	

某些遗传病或会影响怀孕

如果胎儿有 18 三体综合症、13 三体综合症和特纳综合征，流产即很常见。

出生前检查胎儿健康状况

产前筛查**纯属自愿**。如果愿做，即会采集 1 份或 2 份血样。会检查每份样本，以确定胎儿是否**更可能**得某些遗传病或出生缺陷。若是，产前护理人员即会解说后续步骤，可自选是否想做更多遗传咨询、超声检查或诊断性检测。

产前筛查与诊断性检测不同之处

产前筛查**估算**某些遗传病或出生缺陷的机率。如果结果显示机率增加，**需做诊断性检测才能确定**。

加州产前筛查计划提供的服务



讨论。产前护理人员会通过本计划提供产前筛查，虽然并不强迫，却可助了解胎儿是否更可能得某些遗传病或出生缺陷。



如愿使用加州产前筛查计划并有加州医疗补助（Medi-Cal）或私人健康保险，完全免费，例外情况很少。截至 2024 年 7 月，筛查费用分别是 344 美元和 85 美元。

同意。如想做产前筛查，即会要求签署同意书，2 项筛查（游离 DNA 和母体血清甲胎蛋白）各 1 份。这 2 项筛查用于检查不同病症，因此都很重要。不想做产前筛查需要签拒绝同意书。

筛查。产前护理人员会解说去何处抽血，可在化验室或产前护理人员诊所。每项筛查都会从手臂上抽取少量血液送到化验室。

沟通。产前护理人员诊所会告知游离 DNA 和母体血清甲胎蛋白筛查结果。

后续服务。如有结果显示胎儿更可能得遗传病或出生缺陷，并不一定确实如此。加州产前筛查计划会在加州批准的产前诊断中心提供后续服务，先与遗传咨询师交谈，可为胎儿做详细的超声检查。之后可自选是否想做诊断性检测，以确定胎儿是否确有遗传病或出生缺陷。

后续服务包括：

- 遗传咨询
- 超声检查
- 诊断性检测：绒毛膜绒毛取样或羊膜穿刺术



如果通过加州产前筛查计划做产前筛查，即可免费获得后续服务。

注：产前护理人员或会建议做**产前诊断**，而非产前筛查。如未建议，可问是否应做产前诊断。

性取向和性别认同身份调查

加州产前筛查计划是一项州立计划，收集个人数据时会问性取向和性别认同信息，使用 [性取向和性别认同调查表](https://forms.office.com/g/LRUWGVE7Xx) 收集：
<https://forms.office.com/g/LRUWGVE7Xx>。填写调查表并非要求。如愿提供，不会用于追踪您或您的产前筛查结果。



产前筛查患者信息

欲读完整的《产前筛查患者手册》、观看视频或详知加州产前筛查计划，请访问 [个人产前筛查信息网页](https://go.cdph.ca.gov/MyScreening)：go.cdph.ca.gov/MyScreening。

