

# Chương Trình Khám Sàng Lọc Tiền Sản California

## Sàng lọc Bệnh trạng Di Truyền và Dị Tật Bẩm Sinh



**Chương Trình Khám Sàng Lọc Tiền Sản California** ([www.cdph.ca.gov/PNS](http://www.cdph.ca.gov/PNS)) là chương trình toàn tiểu bang được nơi chăm sóc tiền sản cung cấp cho tất cả phụ nữ mang thai ở California. Sàng lọc trước sinh sử dụng mẫu máu của người mang thai để sàng lọc một số bệnh trạng di truyền và dị tật bẩm sinh ở thai nhi (thai nhi đang phát triển trong bụng mẹ). Những cá nhân được phát hiện có nguy cơ cao có một trong những tình trạng hoặc khuyết tật đó ở thai nhi sẽ được cung cấp dịch vụ tư vấn di truyền và các dịch vụ theo dõi khác thông qua các Trung tâm Chẩn đoán Tiền sản được tiểu bang phê duyệt. Medi-Cal và chương trình bảo hiểm tư nhân phải bao trả toàn bộ chi phí của chương trình, trừ một số ngoại lệ cho những người tự doanh/hành nghề tự do và chương trình bảo hiểm sức khỏe ngoài tiểu bang. Sàng lọc trước sinh là tùy chọn. Quý vị quyết định xem quý vị có muốn hay không. Quý vị quyết định xem quý vị có muốn khám thông qua chương trình nhà nước phi thương mại, chất lượng cao hay không.

### Bệnh trạng di truyền và dị tật bẩm sinh là gì?

Bệnh trạng di truyền và dị tật bẩm sinh có thể ảnh hưởng đến sức khỏe và sự phát triển của thai nhi. Bệnh trạng di truyền và dị tật bẩm sinh đôi khi xảy ra một cách tình cờ hoặc có thể được di truyền trong gia đình. Hội chứng Down và các bệnh trạng di truyền khác ở thai nhi được chương trình PNS khám sàng lọc là do thừa hoặc thiếu nhiễm sắc thể. Nhiễm sắc thể giúp thai nhi phát triển và có ở mọi tế bào trong cơ thể.

### Chương Trình PNS có thể tìm ra bệnh trạng di truyền và dị tật bẩm sinh sau đây:

Loại bệnh trạng	Tên bệnh trạng	Mô tả
Tam bội nhiễm sắc thể thường	Tam bội 21 (hội chứng Down)	Tình trạng di truyền này gây ra khuyết tật trí tuệ từ nhẹ đến trung bình. Hội chứng Down có thể gây ra các vấn đề sức khỏe nghiêm trọng nhưng có thể điều trị được như dị tật tim.
	Tam bội 18 Tam bội 13	Bệnh trạng di truyền này gây ra khuyết tật trí tuệ nghiêm trọng và các vấn đề sức khỏe nghiêm trọng.
Dị tật bẩm sinh	Khuyết tật ống thần kinh	Dị tật bẩm sinh này là kết quả của một vấn đề trong sự phát triển của não hoặc tủy sống. Ví dụ như bệnh não Vô sọ hoặc Tật nứt đốt sống/Gai đôi cột sống.
Biến thể nhiễm sắc thể X và Y	Hội chứng Turner	Tình trạng di truyền này có thể gây chậm phát triển nhẹ, khuyết tật học tập, tầm vóc thấp bé, vô sinh và dị tật tim.
	XXY (Hội chứng Klinefelter)	Những tình trạng di truyền này gây ra các triệu chứng khác nhau ở mỗi người. Một số cá nhân không có triệu chứng đáng chú ý. Ở những người khác, ảnh hưởng có thể bao gồm chậm phát triển và khuyết tật học tập. Các cá nhân thường phản ứng tốt với các dịch vụ can thiệp sớm như trị liệu ngôn ngữ.
	XXX	
	Tam bội X	

### Một số tình trạng di truyền có thể ảnh hưởng đến thai kỳ của quý vị

Sảy thai thường gặp ở những thai kỳ khi thai nhi mắc Tam bội 18, Tam bội 13 và hội chứng Turner.

### Kiểm tra sức khỏe thai nhi trước khi sinh

Sàng lọc trước sinh là **sự lựa chọn của quý vị**. Nếu quý vị quyết định thực hiện sàng lọc trước khi sinh, quý vị có thể lấy một hoặc hai mẫu máu. Mỗi mẫu được dùng để xem thai nhi có **nguy cơ cao** mắc bệnh trạng di truyền hay dị tật bẩm sinh nào không. Nếu có nguy cơ cao thì y bác sĩ chăm sóc tiền sản sẽ cho quý vị biết các bước kế tiếp. Quý vị quyết định xem quý vị muốn tư vấn thêm về di truyền, khám siêu âm hay xét nghiệm chẩn đoán hay không.

### Khám sàng lọc tiền sản khác ra sao với xét nghiệm chẩn đoán?

Khám sàng lọc tiền sản **ước tính** nguy cơ bị một số bệnh trạng di truyền hay dị tật bẩm sinh. Nếu kết quả sàng lọc trước sinh của quý vị cho thấy nguy cơ cao hơn thì **cần phải xét nghiệm chẩn đoán để có câu trả lời rõ ràng**.

# Những điều quý vị có thể nhận được từ Chương trình Sàng lọc Tiền sản của California



**BÀN THẢO.** Nơi chăm sóc tiền sản sẽ cho quý vị khám sàng lọc tiền sản theo chương trình này. Điều này không bắt buộc. Khám sàng lọc tiền sản sẽ cho quý vị biết thai nhi của mình có nguy cơ cao mắc bệnh trạng di truyền hay dị tật bẩm sinh nào không.



Nếu quý vị muốn tham gia Chương Trình Khám Sàng Lọc Tiền Sản (Prenatal Screening, hay PNS) California và có bảo hiểm Medi-Cal hoặc bảo hiểm sức khỏe tư nhân, thì các chương trình bảo hiểm đó sẽ bao trả chi phí cho việc sàng lọc này, chỉ với một số trường hợp ngoại lệ. Chi phí là \$344 và \$85 cho các lần khám sàng lọc (tính đến tháng 7 năm 2024).

**THỎA THUẬN.** Nếu quý vị muốn khám sàng lọc tiền sản, nơi chăm sóc tiền sản sẽ yêu cầu quý vị ký hai mẫu thỏa thuận, mỗi mẫu cho một trong hai lần khám sàng lọc (khám sàng lọc DNA tự do và alpha-fetoprotein trong huyết thanh người mẹ). Cả hai lần đều quan trọng vì là để dò tìm các tình trạng khác nhau. Nếu không muốn khám sàng lọc tiền sản, quý vị sẽ cần ký tên vào các mẫu từ chối.

**KHÁM SÀNG LỌC/THĂM DÒ.** Nơi chăm sóc tiền sản sẽ cho quý vị biết cần đến đâu để lấy máu cho (các) lần khám sàng lọc tiền sản. Việc lấy máu xét nghiệm có thể tiến hành ở phòng lab hoặc phòng mạch của bác sĩ chăm sóc tiền sản của quý vị. Mỗi lần khám sàng lọc, một nhân viên sẽ lấy lượng máu nhỏ ở cánh tay quý vị rồi gửi đến phòng lab.

**THÔNG BÁO KẾT QUẢ.** Phòng mạch bác sĩ chăm sóc tiền sản sẽ liên lạc với quý vị để cho quý vị biết kết quả khám sàng lọc DNA tự do và alpha-fetoprotein trong huyết thanh người mẹ.

**CÁC DỊCH VỤ THEO DÕI.** Nếu một trong hai kết quả khám sàng lọc cho thấy thai nhi của quý vị có nguy cơ cao có tình trạng di truyền hay dị tật bẩm sinh, điều này không có nghĩa là chắc chắn sẽ mắc bệnh hay dị tật. Chương Trình PNS sẽ cung cấp cho quý vị các dịch vụ khám theo dõi ở Trung Tâm Chẩn Đoán Tiền Sản được tiểu bang chấp thuận. Ở đây, việc đầu tiên là quý vị có thể nói chuyện với cố vấn di truyền và quý vị sẽ được kiểm tra siêu âm chi tiết về thai nhi của mình. Rồi quý vị sẽ ra quyết định có muốn làm xét nghiệm chẩn đoán để biết thai nhi có tình trạng di truyền hay dị tật bẩm sinh hay không.

## Các dịch vụ khám theo dõi bao gồm:

- Tư vấn về di truyền
- Siêu âm
- Xét nghiệm chẩn đoán: lấy mẫu sinh thiết gai nhau hoặc chọc ối



Nếu quý vị được khám sàng lọc tiền sản theo Chương Trình PNS, thì các dịch vụ khám theo dõi sẽ được miễn phí.

## Khảo sát thông tin về Xu hướng tính dục và Nhận dạng giới tính dành cho Quý vị

Là một chương trình của tiểu bang, Chương trình PNS phải yêu cầu thông tin về xu hướng tính dục và bản dạng giới khi thu thập dữ liệu của một cá nhân. Thông tin này được thu thập trong một [Bản thông tin khảo sát Xu hướng tính dục và Nhận dạng giới tính \(SOGI\)](https://forms.office.com/g/LRUWGV7Xx) (<https://forms.office.com/g/LRUWGV7Xx>). Quý vị không bắt buộc phải điền mẫu khảo sát SOGI này. Nếu quý vị muốn cung cấp thông tin này, hồ sơ sẽ không dùng ảnh hưởng đến quý vị hay kết quả xét nghiệm sàng lọc tiền sản của quý vị.

## Trang thông tin Chương trình Khám Sàng lọc Tiền sản cho bệnh nhân

Để đọc Tập Sách thông tin Chương trình Khám Sàng lọc Tiền sản cho bệnh nhân, xem video, hoặc có thêm thông tin về Chương Trình Khám Sàng Lọc Tiền Sản California, xin hãy xem [Trang thông tin Chương trình Khám Sàng lọc Tiền sản cho Cá nhân](https://go.cdph.ca.gov/MyScreening) ([go.cdph.ca.gov/MyScreening](https://go.cdph.ca.gov/MyScreening)).

**Ghi chú:** Nơi chăm sóc tiền sản có thể bàn thảo với quý vị về **chẩn đoán tiền sản** thay vì khám sàng lọc tiền sản. Nếu họ không nhắc đến, quý vị có thể hỏi họ xem có cần làm chẩn đoán tiền sản hay không.

