



加州产前筛查计划 筛查出生缺陷

加州产前筛查计划 (www.cdph.ca.gov/PNS) 是一项由产前护理提供者提供，面向全加州怀孕人士的计划。产前筛查将采集怀孕人士的血液样本，以筛查胚胎（发育中的胎儿）是否患有某些出生缺陷。如果结果发现胎儿有较高可能患有出生缺陷，那么怀孕人士可通过与州政府签约的产前诊断中心，获取遗传咨询及其他后续服务。Medi-Cal 和私人保险须涵盖计划所涉的全部费用，只有少数例外情况除外，如个人投保雇主和州外医疗计划。

什么是出生缺陷？

出生缺陷是指胚胎中能引起胎儿生理和心智缺陷的情况。出生缺陷的发生具有偶然性，且不太会存在家庭遗传的情况。PNS计划会筛查胎儿是否患有唐氏综合症及其他由额外染色体引起的出生缺陷。染色体存在于身体的每个细胞中，有助于胎儿发育。

关键词定义

研究表明，“出生缺陷”是PNS计划所筛查的遗传条件和神经管缺陷中最常用和最容易理解的术语。

检查出生前胎儿的健康状况

若您决定进行产前筛查计划，将会被要求提供两份血液样本。每份样本都将被用于检查胎儿是否**较有可能**存在特定出生缺陷。如果较有可能，您的产前护理提供者将会与您讨论后续处理方案。是否参与遗传咨询和后续服务由您本人决定，其中包括超声检查和诊断检测。

产前筛查和诊断检测有哪些不同？

产前筛查是用来**评估**胎儿患有出生缺陷的可能性。如果筛查结果发现胎儿较有可能存在出生缺陷，那么还需要**通过诊断检测获得一个明确的答案**。

PNS计划可检查出以下四种出生缺陷：

出生缺陷种类	出生缺陷引发的残疾
21三体综合症 唐氏综合症	该出生缺陷会导致轻度至严重的智力残障和重大的健康问题，如心脏缺损。
18三体综合症 爱德华兹综合症	该出生缺陷会导致严重的智力残障和重大的健康问题。胎儿有18三体综合症的怀孕人士大多数都会最终通过流产终止妊娠。
13三体综合症 Patau综合症	该出生缺陷会导致严重的智力残障和重大的健康问题。胎儿有13三体综合症的怀孕人士大多数都会最终通过流产终止妊娠。
神经管缺陷	该出生缺陷会导致大脑或脊柱发育问题，如脊柱裂（开放性脊柱）。



加州产前筛查计划 所提供的服务



讨论。您的产前护理服务提供者会通过本计划向您提供**产前筛查**，这属于非强制性服务。产前筛查将会帮您了解胎儿是否**较有可能**患有出生缺陷。

\$ 如果您选择加入加州产前筛查（PNS）计划，并拥有 Medi-Cal 或私人医疗保险，所需费用将由他们承担，但有少数情况例外。筛查费用分别为232美元和85美元。

同意。如果您想参加产前筛查，您的产前护理服务提供者将向您提供两份知情同意书，每份包含一项不同的筛查计划。两份同意书所含筛查计划有所不同，它们都很重要。如果您不想参加产前筛查，需要填写拒绝书。

筛查。您的产前护理服务提供者将会告知您两项产前筛查采血的地点，可能会在实验室，也可能在护理服务提供者的诊室。每项筛查中，医护人员都会从您的手臂上抽取少量血液，送往实验室。

沟通。您的产前护理服务提供者将联系您两次，分别告知您**游离DNA**和**母体血清甲胎蛋白**的筛查结果。

后续服务。就算筛查结果显示胎儿较有可能患有出生缺陷，也并不意味着胎儿出生就一定会存在出生缺陷。PNS计划将在州政府认证的产前诊断中心为您提供后续服务。首先，遗传咨询顾问将与您进行沟通，并为您提供胎儿的详细超声检查。之后，您需要决定是否进行诊断检测，以确定胎儿是否患有出生缺陷。

后续服务包括：

- 遗传咨询
- 超声检查
- 诊断检查：绒毛膜绒毛采样或羊膜穿刺术

\$ 如果您通过PNS计划进行产前筛查，将可以免费获得后续服务。

注意：您的产前护理服务提供者可能会建议您参加**产前诊断**，而非产前筛查。如果他们没提出，您也可以询问对方是否推荐进行产前诊断。

性取向和性别认同身份调查

PNS计划作为州政府批准的数据收集计划的一部分，要求计划参与者提供性取向和性别认同身份的相关信息。相关信息将通过**[性取向和性别认同 \(Sexual Orientation Gender Identity, SOGI\) 调查](#)** (<https://forms.office.com/g/LRUWGV7Xx>) 进行收集。填写SOGI调查表并非强制性要求。如果您不提供相关信息，这并不会影响您参与PNS计划。如果您选择提供相关信息，这些信息将不会追溯到您或您的产前筛查检测结果。怀孕人士每段妊娠期都可填写一份新表格。



产前筛查患者手册

若您有兴趣阅读加长版手册或获取更多有关加州产前筛查计划、需要筛查的出生缺陷、筛查后您如何做选择等信息，请查阅“**[产前筛查患者指南](#)**”网页 (<https://bit.ly/PNSPatientBooklet>)。该网站所提供的视频能助您进一步了解产前筛查。

