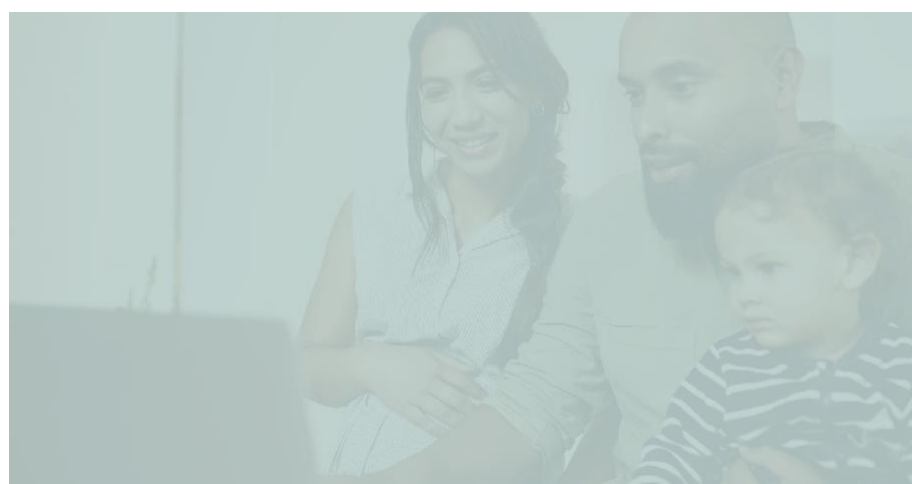


# 加州产前筛查计划

## 什么适合您？



《产前筛查患者手册》



[www.cdph.ca.gov/pns](http://www.cdph.ca.gov/pns)

此页有意留空

# I. 简介

怀孕时会感到欢喜，但也会感到恐惧，有压力，对未来不确定。一些准父母很想在怀孕期间对胎儿（正在发育的婴儿）有更多了解。



产前筛查是您自己的选择。产科医生应在怀孕早期即解说这些信息和选择。

本手册介绍 [加州产前筛查计划](http://www.cdph.ca.gov/PNS) (www.cdph.ca.gov/PNS) 提供的产前筛查。产前筛查可在怀孕期间检查胎儿是否有遗传病和出生缺陷。

欲详知加州产前筛查计划、所查遗传病和出生缺陷及筛查后选择等，请见 [《产前筛查患者手册》网页](https://bit.ly/PNSPatientBooklet) (https://bit.ly/PNSPatientBooklet)。该网页上有一个视频，详细介绍了产前筛查。



## 目录

I. 简介	3
II. 加州产前筛查计划提供的服务	6
III. 产前筛查和结果	7
IV. 同意和拒绝信息	9
V. 筛查计费 and 付款	10
VI. 额外信息	10
VII. 隐私惯例通知	12

## 加州产前筛查计划起什么作用？

加州产前筛查计划（后称“本计划”）是一项全州计划，由产科医生向所有加州孕妇提供。产前筛查使用孕妇血样检测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，即可在加州签约产前诊断中心获得遗传咨询和其他后续服务。

## 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，存在于体内几乎每个细胞中。

## 出生前检查胎儿健康状况

欲用加州产前筛查计划做产前筛查，即会采集 1-2 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，产科医生即会解说后续步骤，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。如果显示更可能有遗传病或出生缺陷，即需做诊断性检测确定。



## 本计划的筛查包括哪些内容？

本计划可查出以下 8 种遗传病或出生缺陷：

病症类别	病症名称	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 爱德华氏症候群	这种遗传病会导致严重的智力障碍和健康问题。
	13 三体综合症 帕陶综合征	这种遗传病会导致严重的智力障碍和健康问题。
出生缺陷	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) X 三体综合症 超雄综合症 (XYY)	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。

**某些遗传病或会影响怀孕。**

如果胎儿有 18 三体综合症、13 三体综合症或特纳综合征，流产即很常见。请咨询产科医生了解详情。

## II. 加州产前筛查计划提供的服务



讨论。产科医生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有某些遗传病或出生缺陷。



如愿使用本计划并有加州医疗补助 (Medi-Cal) 或私人医疗保险，即完全免费，例外情况很少。



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 [拒签同意书](https://bit.ly/PNS4Providers) (<https://bit.ly/PNS4Providers>)。



筛查。产科医生会解说去何处抽血，可在化验室或产科医生诊所。每项筛查都会从手臂上抽取少量血液送到化验室。



沟通。产科医生诊所会告知游离 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。本计划会在加州认可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



如用本计划做产前筛查，即可免费获得后续服务。

注：产科医生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。

# III. 产前筛查和结果

## 产前筛查

在怀孕期间，本计划会提供 1-2 次筛查，每次都需提供血样，以估算胎儿得本计划所查某种遗传病或出生缺陷的机率。这两种筛查详述如下。

筛查	筛查内容	筛查时间
游离 DNA (cfDNA)	<p>遗传病：</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• 21 三体综合症 (唐氏综合症)</li><li>• 18 三体综合症 (爱德华氏综合症)</li><li>• 13 三体综合症 (帕陶综合症)</li><li>• 特纳综合症</li><li>• 克氏综合症 (XXY)</li><li>• X 三体综合症</li><li>• 超雄综合症 (XYY)</li></ul>	从怀孕第 10 周到第 21 周第一天。21 周后可做 cfDNA 筛查，但后续服务会更有限。一般在 10-14 天内可知结果。
母体血清甲胎蛋白 (MSAFP)	<p>神经管缺陷</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• 开放性脊柱裂 (脊柱开口)</li><li>• 无脑畸形 (大脑或头骨部分缺失)</li></ul>	从怀孕第 15 周到第 21 周第一天。一般在 7-10 天内可知结果。

## 了解产前筛查结果

筛查结果仅针对您及您目前的怀孕情况，产科医生会解说。

结果类别	含义	后续	其他须知事项
有遗传病或出生缺陷的机率不会增加（最常见的结果）	查出任何遗传病或出生缺陷的可能性很低，但也不是完全不可能	本计划不提供针对这个结果的后续检测或服务	这一结果并不能保证没有出生缺陷。没有任何产前筛查能 100% 查出遗传病或出生缺陷
有遗传病或出生缺陷的机率增加	查出遗传病或出生缺陷的可能性高于正常水平	本计划提供针对这个结果的后续检测和服务	这个结果并不总是意味着胎儿有出生缺陷，诊断性检测可助查明是否有出生缺陷
“无法确定”	有时血液中遗传物质不足，或孕期抽血过早或过晚，无法得到明确的筛查结果	产科医生会告知“无法确定”结果的原因，并说明是否可重做筛查	没有结果有几种不同原因，产科医生会提供指导
“不确定结果”	“不确定结果”而非“无法确定结果”是用于描述 X 和 Y 染色体变异的术语	本计划提供针对这个结果的后续检测和服务	没有结果有几种不同原因，产科医生会提供指导



## IV. 同意和拒绝信息

可自选是否用本计划做产前筛查。产科医生会解说产前筛查过程，回答任何问题，以助做出决定。产科医生会让签署同意或拒绝表。

如果决定做本计划提供的 1 项或 2 项筛查，即需分别签署同意书并注明日期。如果决定不做本计划提供的 1 项或 2 项筛查，即需分别签署拒绝书并注明日期。

如果决定不做本计划提供的 1 项或 2 项筛查，且产科医生未让签署拒绝表，请提出要求。[本计划网站](https://bit.ly/PNS4Providers) (<https://bit.ly/PNS4Providers>) 上有这两份表格。然后，产科医生应将签署的拒绝表放入病历中。

以下是要点简要总结，在考虑是否要做本计划提供的 1 项或 2 项筛查时，请记住这些要点。

1. 本计划提供产前筛查，以识别以下遗传病和出生缺陷：21 三体综合征（唐氏综合征）、18 三体综合征、13 三体综合征、特纳综合征、克氏综合征、X 三体综合征和 XYY（通过游离 DNA 或 cfDNA 筛查）及神经管缺陷（通过母体血清甲胎蛋白 (MSAFP) 筛查）。除了这些之外，本计划不会筛查其他遗传病或出生缺陷，但未来可能筛查更多。筛查对于发现遗传病和出生缺陷并非 100% 准确。
2. 这 2 项筛查 (cfDNA 筛查和母体血清甲胎蛋白 (MSAFP) 筛查) 需单独付费。加州医疗补助 (Medi-Cal) 和私人保险必须支付所有相关费用，只有少数自保人和外州健保计划例外情况。如无加州医疗补助 (Medi-Cal) 或医疗保险，或费用无保，则须自付全额。
3. 如果筛查结果显示更可能有遗传病或出生缺陷，可咨询产科医生，决定是否需要后续服务。后续服务包括遗传咨询，以了解后续选择、超声检查和诊断性检测（绒毛膜绒毛取样或羊膜穿刺术）。诊断性检测后可能得到正常结果。
4. 如果产科医生要求在本计划之外做额外基因筛查或检测，则需另外填表付费。本计划不负责计费，不提供针对额外筛查或检测的后续服务。

## V. 筛查计费 and 付款

从 2024 年开始，本计划提供的 2 种不同筛查费如下：



- 游离 DNA (cfDNA) 筛查费：344 美元
- 母体血清甲胎蛋白 (MSAFP) 筛查费：85 美元

收费包括：1) 筛查费；2) 如果筛查结果显示更可能有出生缺陷，由加州认可产前诊断中心提供的后续服务。加州医疗补助 (Medi-Cal) 和私人保险必须支付所有相关费用，只有少数自保人和外州健保计划例外情况。

应在产前筛查时提供加州医疗补助 (Medi-Cal) 号或保险信息。如在订购筛查时未提供加州医疗补助 (Medi-Cal) 或保险信息，本计划会寄账单和保险信息表供填写寄回。本计划不管本计划之外的产前筛查或检测计费。请注意以下几点：

- 本计划收费不包括抽血费。
- 仅当本计划所提供产前筛查发现胎儿更可能有出生缺陷时，本计划才会支付在加州认可产前诊断中心的后续服务费用。
- 本计划不付诊断性检测后的任何其他医疗服务费用。

## VI. 额外信息

### 是否支持研究是您自己的选择

如果住在参与出生缺陷监测的某些县，抽血做完母体血清甲胎蛋白 (MSAFP) 筛查后，会保存血样，并可能用于预防出生缺陷的研究。血样会保密，不含任何个人身份信息，并可公开发布，以助获批研究人员研究导致出生缺陷和其他儿童健康问题原因。

产科医生开方做母体血清甲胎蛋白 (MSAFP) 筛查时，可要求不得将您的血样用于研究，让产科医生勾选相应必填框。如果“拒绝”将您的血样用于研究，筛查结果完成并报告给产科医生后，即会销毁样本。此等拒绝不会以任何方式影响您的医疗保健或筛查结果。详见 [本计划支持研究网页](https://bit.ly/PNSResearch) (https://bit.ly/PNSResearch)。



## 加州新生儿筛查计划

加州新生儿筛查 (NBS) 计划定期对所有新生儿做 80 多种可治的严重遗传病筛查。在出生后 12-48 小时内，所有新生儿都应让医生从婴儿脚后跟采集少量血液。欲详知新生儿筛查，请咨询产科医生或访问 [加州新生儿筛查 \(NBS\) 计划网页](http://www.cdph.ca.gov/NBS) (<http://www.cdph.ca.gov/NBS>)。



## 环境影响健康

日常生活中遇到的化学物质和其他物质都可能影响正在发育的胎儿。幸运的是，可采取一些措施减少在家中、工作场所和环境中接触这些潜在有害物质的机会。许多加州人没有意识到，某些日常消费品可能有潜在危害。准父母应咨询医生，且应多读相关主题，了解促进健康怀孕的简单措施。



加州大学旧金山分校生殖健康和环境项目制作了“[最重要之事 \(All That Matters\)](https://prhe.ucsf.edu/info)”[宣传册](https://prhe.ucsf.edu/info) (<https://prhe.ucsf.edu/info>)。这些宣传册都是以患者为中心的非技术性指南，提供了如何避免在家中、工作场所和社区接触有毒化学物质的提示和建议。详见[本计划生殖健康网页](https://bit.ly/R-Health) (<https://bit.ly/R-Health>)。

## 是否储存脐带血是您自己的选择

预产期临近时，准父母应考虑是否保存婴儿的脐带血。脐带血库从脐带采集可挽救生命的干细胞，储存起来以备后用。



加州有私人 and 公共脐带血库。如果有意保存婴儿脐带血，即应在怀孕第 34 周之前询问产科医生。详见 [本计划脐带血库网页](https://bit.ly/Cord-B) (<https://bit.ly/Cord-B>)。欲详知公共和私人脐带血库，请访问或致电：

- [国家脐带血计划](https://www.nmdp.org/) : 866-767-6227
- [国家骨髓捐献计划](https://www.nmdp.org/) : 800-627-7692

## 性取向和性别认同调查

作为加州要求的数据收集项目一部分，本计划必须要求提供计划参与者性取向和性别认同相关信息。

使用 [性取向和性别认同调查](https://forms.office.com/g/LRUWGVE7Xx) 收集 : <https://forms.office.com/g/LRUWGVE7Xx> , 但并不要求填写。即使不提供此信息，也不会影响参与本计划。如愿提供，不会用于追踪您或您的产前筛查结果。每次怀孕时都可填写一份新表。



## VII. 隐私惯例通知

遗传病筛查计划 (GDSP) 属于《健康保险携带与责任法案》(HIPAA) 定义的提供者。《健康保险携带与责任法案》是一项联邦法律，所制定规则用于保护敏感的患者健康信息不被在未经患者同意或知情的情况下泄露。遗传病筛查计划受《健康保险携带与责任法案》保护，并需分发和遵守本隐私惯例通知。

本计划隶属加州公共卫生局 (CDPH) 遗传病筛查计划。为与遗传病筛查计划及其代理人进行本计划相关治疗、付款或医护运营，允许《健康保险携带与责任法案》所涉提供者之间的个人健康信息收集和交换，也是州法要求的，无需特殊授权或业务伙伴协议。本通知描述如何使用和披露您的医疗信息，以及如何获取这些信息，请细读。

### 部门的法律职责

法律要求遗传病筛查计划和为遗传病筛查计划提供服务的业务伙伴维护受保护健康信息的隐私。联邦和加州法律限制州府机构所获取个人信息的使用、维护和披露，并要求向受其维护信息的个人发出某些通知。法律还要求，如果发生可能危及您信息隐私或安全的违规行为，必须及时通知您。

州法包括《加州信息实践法》(《民法典》第 1798 节及以下各条)、《政府法典》第 11015.5 节和《健康与安全法典》第 124980 节。联邦法律是 1996 年《健康保险携带与责任法案》(HIPAA)、《美国法典》第 42 编第 1320d-2(a)(2) 节和《联邦法规汇编》第 45 编第 160.100 节等相关规定。

根据这些法律，您和信息提供者已收到以下通知：收集和使用个人和医疗信息时，遗传病筛查计划依据《健康与安全法典》第 124977、124980、125050 和 125055 节许可，并按照加州法规(《加州法规汇编》第 17 编第 6527、6527、6531 和 6532 节)规定的程序。所收集信息用于评估孕期出现的严重出生缺陷或遗传病风险，并为孕妇提供诊断性检测。

如不提供个人信息，可能导致无法查出受影响的胎儿，错误地报告风险增加(可能导致更多不必要的侵入性检测)，或者无法就所提供医疗服务向个人正确收费等问题。这些信息通过电子方式收集，包括姓名、地址、检测结果和提供的医疗服务。

### 健康信息使用和披露

遗传病筛查计划使用您的健康信息做筛查，提供医护服务，收取筛查和行政费用，评估提供的医护质量。下例说明为这些目的使用和分享健康信息的方法。

**用于治疗：**遗传病筛查计划可能使用您的受保护健康信息确保提供适当的检测，并将结果交给正确的医护人员。

**用于付款：**遗传病筛查计划可能使用和披露为您提供治疗和服务费用的相关受保护健康信息。

**用于医护运营：**遗传病筛查计划可能出于运营目的使用和披露受保护健康信息，例如，评估所提供服务的品质。

法律还允许遗传病筛查计划出于以下原因使用或公开所掌握有关您的信息：

为了进行已获机构审查委员会批准并符合所有联邦和加州隐私法要求的研究，例如，与预防疾病相关的研究。

# 隐私惯例通知 ( 续 )

为了进行不识别受试者身份信息的医学研究，除非您致函下列地址明确书面要求不得使用您的信息。

提供给运营协助组织或业务伙伴（如通过收费），但会确保按联邦和加州法律要求保护所分享信息的隐私。

为了协助公共卫生当局或其他人为预防或控制疾病或伤害进行的公共卫生活动。

为了健康和安全的目的，防止对个人或公众的健康或安全造成严重威胁。

如果信息涉及已故者，则提供给验尸官。

为了卫生监督机构进行法律授权的监督活动，例如，确定是否遵守计划标准。

为了专门的政府职能，例如，对个人进行合法监护的惩教机构，如其表示提供医护必需此类受保护健康信息。

如是武装部队人员或外国军事人员，则向武装部队提供，以进行军事指挥当局认为必要的适当活动。

遗传病筛查计划可能必须使用或披露受保护健康信息，以便获授权联邦官员为国家安全目的可进行授权的情报、反情报和其他国家安全活动。

提供给卫生与公众服务部部长，以调查或确定遗传病筛查计划是否遵守《健康保险携带与责任法案》隐私规则。

## 遗传病筛查计划书面许可

遗传病筛查计划必须获得您的书面许可，才能出于任何本通知未述原因使用或提供有关您的个人和健康信息。除非遗传病筛查计划已根据该许可采取了行动，您可随时撤销授权，但需致函：  
Division Chief, Genetic Disease Screening Program, 850 Marina Bay Parkway, F175,  
Richmond, CA 94804。

遗传病筛查计划保留更改本通知条款的权利，并使新的通知规定对其维护的所有受保护健康信息生效。

欲索要现行政策副本或获取隐私惯例详情，请致电 (866) 718-7915 ( 听障专线：(800) 735-2929 )，电邮 [PNS@cdph.ca.gov](mailto:PNS@cdph.ca.gov)，或访问 [本计划网页](http://www.cdph.ca.gov/PNS) ([www.cdph.ca.gov/PNS](http://www.cdph.ca.gov/PNS))。也可致函上述地址，向本计划科长索要本通知纸质副本。本通知也载于 [本计划隐私惯例通知网页](https://www.cdph.ca.gov/Programs/CFH/DGDS/Pages/pns/pnsnpp.aspx)：  
<https://www.cdph.ca.gov/Programs/CFH/DGDS/Pages/pns/pnsnpp.aspx>。

## 个人权利和获取信息

您有权查看或获取自己的健康信息副本。欲得复印件，可能每页收取 0.10 美元 ( 10 美分 ) 费用。您也有权收到出于筛查、付款或相关行政目的以外的原因披露您健康信息的实例清单。



## 隐私惯例通知 ( 续 )

如您自认记录所载信息不正确或缺少重要信息，则有权要求更正现有信息或添加缺失信息。您有权要求用其他地址、邮政信箱或电话与您私下联系，会满足合理的请求，

您可书面要求限制为医治、付款和行政目的披露您的信息，但可能无法满足所有要求。如您全额自付了常向健保计划收取的医疗程序费用，则必须同意您的请求，不得将任何您所付程序相关信息告诉您的健保计划。

**请注意：**遗传病筛查计划没有您的病历完整副本。如欲查看、获取副本或更改病历，请联系医生、医护人员或健保计划。

### 投诉

如您自认我们没有保护好您的隐私或侵犯了您的任何权利并想投诉，请致电或致函：CDPH Privacy Officer, Office of Legal Services, P.O. Box 997377, MS 0506, Sacramento, CA 95899-7377, (877) 421-9634; [privacy@cdph.ca.gov](mailto:privacy@cdph.ca.gov).

也可联系美国卫生与公众服务部，Attention:Regional Manager, Office for Civil Rights，地址：90 7th Street, Suite 4-100, San Francisco, CA 94103，免费电话：(800) 368-1019 ( 听障专线：(800) 537-7697 )；[ocrmail@hhs.gov](mailto:ocrmail@hhs.gov)，或美国民权办公室，电话：866-OCR-PRIV (866-627-7748) ( 听障专线：866-788-4989 )。

**禁止报复：**如您选择提出投诉或使用本通知中任何隐私权，遗传病筛查计划不会以任何方式剥夺您的医护福利或任何其他受保护的权力。

**禁止歧视：**遗传病筛查计划不会因种族、肤色、原籍国、性别、年龄或残疾而进行歧视。

### 部门联系人

本通知所含信息由遗传病筛查计划维护。可致函联系遗传病筛查计划科长：850 Marina Bay Parkway, F175, Richmond, California, 94804, (866) 718-7915。该科长负责记录系统，会根据要求告知记录保存处，并回应有关这些记录信息的任何请求。

### 《美国残疾人法案》

信息通知与使用声明、禁止残疾歧视政策和平等就业机会声明。加州公共卫生局 (CDPH) 遵守所有加州和联邦法律，禁止就业歧视，并提供进入和参与其计划或活动的机会。

加州公共卫生局 (CDPH) 民权办公室 (OCR) 副主任负责协调和执行本局禁止歧视要求的遵守情况。《美国残疾人法案》(ADA) 第 II 编涉及与残疾人有关的禁止歧视和使用问题。欲得加州公共卫生局 (CDPH) 平等就业机会政策或《美国残疾人法案》条款及其提供权利相关信息，可致函：CDPH Office of Compliance, Civil Rights Unit, at P.O. Box 997377, MS 0504, Sacramento, CA 95899-7377，或致电 (916) 445-0938。

根据要求，本文件可用盲文、高对比度、大字体或电子格式提供。欲得一份这些替代格式之一的副本，请致电或致函：Chief, California Prenatal Screening Program, 850 Marina Bay Pkwy, F 175, Mail Stop 8200, Richmond, CA 94804；电话：(866) 718-7915。[本通知可在线查看](https://www.cdph.ca.gov/Programs/CFH/DGDS/Pages/pns/pnsnpp.aspx)：(<https://www.cdph.ca.gov/Programs/CFH/DGDS/Pages/pns/pnsnpp.aspx>)。

此页有意留空



**加州公共卫生局**  
**(California Department of Public Health)**

**产前筛查计划**  
**(Prenatal Screening Program)**

[www.cdph.ca.gov/PNS](http://www.cdph.ca.gov/PNS)

California Department of Public Health  
Genetic Disease Screening Program  
Prenatal Screening Program  
850 Marina Bay Parkway, F175  
Richmond, CA 94804  
[pns@cdph.ca.gov](mailto:pns@cdph.ca.gov)  
866-718-7915

**2024 年**