

加州产前筛查计划

筛查更多遗传病

自 2024 年 4 月 1 日起，加州产前筛查计划已将 X 和 Y 染色体变异加入所筛查疾病。

[加州产前筛查计划](#) 是一项自愿性计划，由产前护理人员提供，检查发育中胎儿的遗传病和出生缺陷。

本计划将继续筛查唐氏综合症（21 三体综合症）、18 三体综合症、13 三体综合症和神经管缺陷（如脊柱裂）。

在本计划筛查项目中加入了哪些新的遗传病？

本计划目前正在筛查 4 种最常见的 X 和 Y 染色体变异：

- 特纳综合征
- 克氏综合征 (XXY)
- X 三体综合症
- 超雄综合症 (XYY)

产前护理人员可能会将“X 和 Y 染色体变异”称为“性染色体非整倍体 (SCA)”

X 和 Y 染色体变异	说明
• 特纳综合征	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。

欲详知这些 X 和 Y 染色体变异，请问产前护理人员并访问 go.cdph.ca.gov/MyScreening。

什么会导致 X 和 Y 染色体变异？

染色体引导胎儿发育，存在于体内每个细胞中。通常每条染色体有两个拷贝，然而，在极少数情况下，染色体数量会有所不同。就 X 和 Y 染色体而言，通常的模式是 XX 或 XY。有 X 和 Y 染色体变异的胎儿有 XX 或 XY 以外的染色体模式。X 和 Y 染色体变异通常不会在家族中遗传，大多数情况下只是偶然发生。

是否必须做胎儿 X 和 Y 染色体变异筛查？

否。产前筛查是**您自己的选择**。如果想做，建议使用本计划，因为本计划筛查项目包括 X 和 Y 染色体变异。

go.cdph.ca.gov/MyScreening

如何做胎儿 X 和 Y 染色体变异筛查？

使用本计划提供的一项游离 DNA (cfDNA) 筛查，可以了解胎儿是否更可能有 X 和 Y 染色体变异及唐氏综合症 (21 三体综合症)、18 三体综合症或 13 三体综合症。母体血清甲胎蛋白 (MSAFP) 筛查可查神经管缺陷。建议这两项筛查都做：cfDNA 和 MSAFP。

如果筛查显示更可能有 X 和 Y 染色体变异，会发生什么？

X 和 Y 染色体变异产前筛查可能不如本计划的其他遗传病和出生缺陷筛查准确。如果使用本计划筛查发现更可能有 X 和 Y 变异，即需做诊断性检测确认结果。本计划提供后续服务，没有额外费用。

X 和 Y 染色体变异筛查可能揭示胎儿性别

如果决定做产前筛查，可选择是否想知道胎儿的性别。如果筛查结果发现更可能有 X 和 Y 变异，讨论筛查结果时可能有必要披露胎儿的预测性别。请询问产前护理人员。

为何应使用本计划做产前筛查？

一些准父母很想在怀孕期间对胎儿有更多了解。

- 本计划可为孕妇提供优质产前筛查，**费用低廉或完全免费**。
- 如用本计划，还可**免费**获得后续服务。如果本计划筛查结果显示更可能得至少一种遗传病，即会提供后续服务，包括遗传咨询、超声检查和诊断性检测（绒毛膜绒毛取样或羊膜穿刺术）。

本计划做筛查收费是多少？

cfDNA 筛查 232 美元，MSAFP 筛查 85 美元。2024 年 7 月 1 日，cfDNA 筛查将涨至 344 美元。

几乎所有计划参与者都无需自付费用。加州医疗补助 (Medi-Cal) 或私人保险必须支付相关费用，只有少数自有保险人士和外州健保计划例外情况。如有家庭医疗保险，没有共付额、共保额、自付额或任何其他费用分摊。

欲详知 X 和 Y 染色体变异及本计划最新变化，请访问 go.cdph.ca.gov/MyScreening。



go.cdph.ca.gov/MyScreening

