

Chương Trình Khám Sàng Lọc Tiền Sản California

Sàng lọc về các bệnh trạng di truyền khác

Kể từ ngày 1 tháng 4 năm 2024, Chương trình Sàng lọc Tiền sản California (PNS) đã bổ sung các biến thể của nhiễm sắc thể X và Y vào danh sách các bệnh trạng được chương trình sàng lọc.

[Chương Trình Khám Sàng Lọc Tiền Sản California \(PNS\)](#) là chương trình tự nguyện do nơi chăm sóc tiền sản của quý vị cung cấp. Sàng lọc tiền sản kiểm tra tình trạng di truyền và dị tật bẩm sinh ở thai (thai nhi đang phát triển trong bụng mẹ).

Chương trình PNS sẽ tiếp tục sàng lọc hội chứng Down (tam bội 21), tam bội 18, tam bội 13 và các khuyết tật ống thần kinh - chẳng hạn như Tật nứt đốt sống/Gai đôi cột sống.

Các tình trạng di truyền mới được thêm vào bảng sàng lọc của Chương trình PNS là gì?

Chương trình PNS hiện đang sàng lọc bốn loại biến thể nhiễm sắc thể X và Y phổ biến nhất:

- Hội chứng Turner
- XXY (Hội chứng Klinefelter)
- Turner Tam bội X
- XYY

Nhà cung cấp dịch vụ của quý vị có thể gọi "các biến thể của nhiễm sắc thể X và Y" là "lệch bội nhiễm sắc thể giới tính (SCA)"

Biến thể nhiễm sắc thể X và Y	Mô tả
• 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) • Tam bội X • XYY	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.

Để tìm hiểu thêm về các biến thể nhiễm sắc thể X và Y này, vui lòng trao đổi với nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc tiền sản của quý vị và xem trang go.cdph.ca.gov/MyScreening.

Nguyên nhân gây ra biến đổi nhiễm sắc thể X và Y?

Nhiễm sắc thể hướng dẫn sự phát triển của thai nhi và được tìm thấy trong mọi tế bào trong cơ thể. Thông thường có hai bản sao của mỗi nhiễm sắc thể. Tuy nhiên, trong những trường hợp hiếm gặp, số lượng nhiễm sắc thể sẽ khác nhau. Về nhiễm sắc thể X và Y, mẫu thông thường là XX hoặc XY. Thai nhi có biến thể nhiễm sắc thể X và Y có kiểu nhiễm sắc thể khác với XX hoặc XY. Các biến thể của nhiễm sắc thể X và Y thường không di truyền trong gia đình và thường xảy ra một cách tình cờ.

Quý vị có cần khám kiểm tra thai nhi về các biến thể nhiễm sắc thể X và Y không?

KHÔNG. Việc quý vị có khám sàng lọc tiền sản hay không là **lựa chọn riêng của quý vị**. Nếu quý vị chọn khám sàng lọc tiền sản, chúng tôi khuyên quý vị nên khám thông qua Chương trình PNS. Bảng sàng lọc của Chương trình PNS bao gồm sàng lọc các biến thể nhiễm sắc thể X và Y.

Quý vị khám kiểm tra thai nhi về các biến thể nhiễm sắc thể X và Y bằng cách nào?

Việc này được thực hiện thông qua một trong những sàng lọc do Chương trình PNS cung cấp được gọi là sàng lọc DNA tự do hay DNA không có tế bào (cfDNA). Việc sàng lọc sẽ cho quý vị biết liệu có tăng khả năng thai nhi có biến thể nhiễm sắc thể X và Y cũng như hội chứng Down (tam bội 21), tam bội 18 hay tam bội 13 hay không. Xét nghiệm sàng lọc alpha-fetoprotein huyết thanh mẹ (MSAFP) kiểm tra các khuyết tật ống thần kinh. Chúng tôi khuyến quý vị nên thực hiện cả hai sàng lọc - sàng lọc cfDNA và sàng lọc MSAFP.

Điều gì xảy ra nếu kết quả sàng lọc của quý vị cho thấy có nhiều khả năng biến thể nhiễm sắc thể X và Y?

Sàng lọc tiền sản để tìm các biến thể của nhiễm sắc thể X và Y có thể không chính xác bằng sàng lọc các tình trạng di truyền và dị tật bẩm sinh khác trong Chương trình PNS. Nếu việc sàng lọc thông qua Chương trình PNS phát hiện thấy có nhiều khả năng xảy ra biến thể X và Y thì cần phải thực hiện xét nghiệm chẩn đoán để xác nhận kết quả. Chương trình PNS cung cấp các dịch vụ khám theo dõi/tái khám miễn phí.

Sàng lọc biến thể nhiễm sắc thể X và Y có thể tiết lộ giới tính thai nhi

Nếu quyết định khám sàng lọc tiền sản, quý vị có thể chọn tìm hiểu giới tính dự đoán của thai nhi hoặc không. Nếu quý vị nhận được kết quả sàng lọc cho thấy có nhiều khả năng biến đổi nhiễm sắc thể X và Y, có thể cần phải tiết lộ giới tính dự đoán của thai nhi khi thảo luận về kết quả khám sàng lọc. Hãy trao đổi với y bác sĩ chăm sóc tiền sản của quý vị về điều này.

Tại sao tôi nên khám sàng lọc tiền sản thông qua Chương trình PNS?

Một số bậc cha mẹ mong muốn biết càng nhiều càng tốt về thai nhi của mình trong thai kỳ.

- Chương trình PNS mang đến cho những người mang thai cơ hội được khám sàng lọc tiền sản chất lượng cao **với chi phí thấp hoặc miễn phí**.
- Nếu các cá nhân tham gia Chương trình PNS, họ có thể tiếp cận các dịch vụ tái khám **mà không phải trả thêm phí**. Các dịch vụ tái khám được cung cấp cho những cá nhân đã khám sàng lọc thông qua chương trình và nhận được kết quả có nhiều khả năng mắc một (hoặc nhiều) tình trạng bệnh lý được sàng lọc. Các dịch vụ tái khám này bao gồm tư vấn di truyền, khám siêu âm và xét nghiệm chẩn đoán (lấy mẫu lông nhung màng đệm [CVS] hoặc chọc ối).

Chi phí sàng lọc thông qua Chương trình PNS là bao nhiêu?

Mức phí là \$232 cho sàng lọc cfDNA và \$85 cho sàng lọc MSAFP. Phí sàng lọc cfDNA sẽ tăng lên \$344 vào ngày 1 tháng 7 năm 2024.

Hầu hết mọi người tham gia chương trình không phải tự trả các khoản phí này.

Medi-Cal và chương trình bảo hiểm tư nhân phải bao trả chi phí của chương trình, trừ một số ngoại lệ cho các chủ hãng/công ty tự bảo hiểm và chương trình bảo hiểm sức khỏe ngoài tiểu bang. Không có khoản đồng thanh toán, đồng bảo hiểm, khoản khấu trừ hoặc bất kỳ hình thức chia sẻ chi phí nào khác được yêu cầu đối với các gia đình đang có bảo hiểm.

Để tìm hiểu thêm về các biến thể của nhiễm sắc thể X và Y cũng như những thay đổi gần đây của Chương trình PNS của California, vui lòng xem trang go.cdph.ca.gov/MyScreening

