

California Prenatal Screening Program

产前筛查和克氏综合征

如果验血结果表明胎儿**更可能得克氏综合征**遗传病，您应该知道什么。



Klinefelter syndrome

go.cdph.ca.gov/MyUnexpectedResults



产前筛查结果和克氏综合征

筛查结果表明，您的胎儿得克氏综合征遗传病的几率较高。有了这个筛查结果，后续检测可为您提供更多信息。

为什么让您读这本小册子？

您已在产前护理期间同意通过加州产前筛查 (PNS) 计划做游离 DNA (cfDNA) 产前筛查。您的血液已送交化验室检查胎儿是否有某些遗传病。医护人员可能会为您提供筛查结果和这本小册子，便于您了解可为您提供的后续服务。

此筛查结果是否意味着胎儿有克氏综合征？

否。产前筛查发现胎儿得克氏综合征的几率增加，但需更多检测才能确定。

什么是克氏综合征？

克氏综合征也称为 XXY，可导致轻度发育迟缓、学习障碍和不孕不育，症状因人而异，且有些人没有明显的症状。

有一条额外的 X 染色体 (XXY) 时，就会出现克氏综合征。大多数人要么有两条 X 染色体 (XX)，要么有一条 X 和一条 Y 染色体 (XY)。

医护人员可能将这些称为“性染色体”。染色体帮助胎儿发育，几乎存在于体内的每个细胞中。

接下来能做什么？

有一些后续检测可更确切知道胎儿是否有克氏综合征。您可决定是否要做这些检测之一。

有什么后续服务？

产前护理人员会介绍后续服务，以便更确切知道胎儿是否有克氏综合症。

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

有一些地点专门提供这些后续服务，称为加州核准产前诊断中心。

如用加州产前筛查计划做过筛查，可免费得到后续服务，要不要由您自己决定。

什么是基因咨询？

遗传咨询是加州核准产前诊断中心提供的第一项服务。遗传咨询师会解说筛查结果及其含义，还会审核您家人的健康史。

遗传咨询师会为您提供其他可得后续服务相关信息，包括超声检查和绒毛膜绒毛取样或羊膜穿刺术。

如有任何问题，务请询问遗传咨询师。在遗传咨询后要不要任何额外后续服务由您自己决定。

超声检查

经过特殊培训的医护人员最早可在怀孕 12 周时做高水平超声检查，可得胎儿的详细图片。

超声检查可查胎儿的年龄，可能识别出一些出生缺陷，但并不能确定胎儿是否有克氏综合征。即使决定不做绒毛膜绒毛取样或羊膜穿刺术，也可做超声检查。

绒毛膜绒毛取样

绒毛膜绒毛取样 (CVS) 是一种诊断性检测，用于判断胎儿是否有克氏综合征，可在怀孕 10 周至 14 周结束期间做。

做这项检测时，经验丰富的医护人员会用一根非常细的针或管取出少量胎盘组织，不会触及胎儿。该组织含有与胎儿相同的染色体。会对染色体进行计数和检查。

绒毛膜绒毛取样是由医学专家在加州核准产前诊断中心做的一项检测，因此导致流产的风险低于 1/450，通常可在 2 周内得到结果。

羊膜穿刺术

羊膜穿刺术是一种诊断性检测，用于判断胎儿是否有克氏综合征。

可在怀孕 15 周至 24 周期间通过加州产前筛查计划计划做。

做这项检测时，经验丰富的医护人员会用一根细针抽取胎儿周围的少量液体，不会触及胎儿。这种液体含有胎儿的细胞。会对这些细胞中的染色体进行计数和检查。

羊膜穿刺术是由医学专家在加州核准产前诊断中心做的一项检测，因此导致流产的风险低于 1/900，通常可在 2 周内得到结果。

如果检测证实胎儿有克氏综合征，该怎么办？

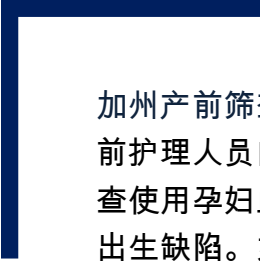
医护人员或遗传咨询师会提供克氏综合症相关信息及对家庭有何影响。

医护人员会解说各种怀孕选择。考虑各种选择时，请牢记，完全由您自己做决定。

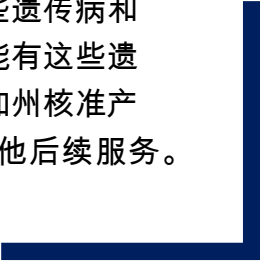
加州医疗补助 (Medi-Cal) 和私人保险必须支付所有加州产前筛查计划费用，只有少数例外情况。可要转介获得额外的医疗护理和支持服务，但是，加州产前筛查计划计划不承保这些费用。

欲详细了解，请访问：

Go.cdph.ca.gov/MyUnexpectedResults



加州产前筛查计划是一项全州计划，由产前护理人员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，即可在加州核准产前诊断中心获得遗传咨询和其他后续服务。





[California Prenatal Screening Program](http://www.cdph.ca.gov/PNS)

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

866-718-7915 (免费电话)

pns@cdph.ca.gov