

The California Prenatal Screening Program (Калифорнийская программа дородового скрининга)



Скрининг на генетические нарушения и врожденные дефекты

California Prenatal Screening (PNS) Program (Калифорнийская программа дородового скрининга)

(www.cdph.ca.gov/PNS) действует во всем штате. Врачи, ведущие беременность, предлагают ее всем беременным женщинам. Дородовый скрининг — это анализ крови беременной женщины на определенные генетические нарушения и врожденные дефекты ее будущего ребенка. Если скрининг показывает, что плод с большой вероятностью имеет один из этих врожденных дефектов, женщине предлагают генетическую консультацию и необходимые обследования в утвержденных штатом центрах дородовой диагностики (Prenatal Diagnosis Centers). Программа Medi-Cal и частные страховки должны полностью покрывать все расходы на обслуживание по программе. Редкие исключения — это работники, чей работодатель предлагает свою собственную страховку, или люди, страховой план которых действует вне штата. Вы сами решаете, хотите ли вы провести скрининг или нет. Вы сами решаете, хотите ли вы воспользоваться этой некоммерческой программой штата.

Что такое генетические нарушения и врожденные дефекты?

Генетические нарушения и врожденные дефекты влияют на здоровье и развитие плода. Иногда они возникают случайно, а иногда передаются по наследству. Причина синдрома Дауна и других генетических нарушений, включенных в программу дородового скрининга (программа PNS), — это дополнительная или отсутствующая хромосома. Хромосомы регулируют развитие ребенка. Они есть в каждой клетке организма.

В программу PNS включены следующие генетические нарушения и врожденные дефекты:

Тип	Название	Описание
Аутосомные трисомии	Трисомия по хромосоме 21 (синдром Дауна)	Умственная отсталость разной степени, от легкой до тяжелой. Может вызвать серьезные, но поддающиеся лечению заболевания, например, пороки сердца.
	Трисомия по хромосоме 18 Трисомия по хромосоме 13	Тяжелая умственная отсталость и серьезные проблемы со здоровьем.
Врожденный дефект	Дефекты нервной трубки	Вызывают нарушения развития головного и спинного мозга. Примеры: анцефалия и spina bifida (расщепление позвоночника).
Число X- и Y-хромосом	X0 (синдром Тернера)	Легкая задержка развития, пониженная обучаемость, низкий рост, бесплодие и пороки сердца.
	XXY (синдром Клайнфельтера)	У разных людей симптомы различны. У некоторых людей протекает бессимптомно. У других возможны задержки развития и пониженная обучаемость. Больные хорошо отвечают на раннее вмешательство, например на речевую терапию.
	XYY Трисомия по хромосоме X	

Некоторые генетические нарушения могут влиять на беременность

У беременных ребенком с трисомией по хромосоме 18 или 13 или синдромом Тернера часто случаются выкидыши.

Проверить здоровье ребенка до рождения

Вы **сами решаете**, проводить ли дородовый скрининг. Если вы решите провести дородовый скрининг, вас попросят сдать один или два образца крови. Каждый из них используется для скрининга. Если результаты укажут на **повышенную вероятность** определенных генетических нарушений и врожденных дефектов, то врач обсудит с вами дальнейшие шаги. Вы решите, хотите ли вы обратиться в генетическую консультацию, провести ультразвуковое исследование или другие диагностические обследования.

Чем отличается дородовый скрининг от диагностических обследований?

Дородовый скрининг всего лишь **оценивает** вероятность некоторых генетических нарушений и врожденных дефектов. Положительный результат скрининга указывает на высокую вероятность нарушения или дефекта, но **точный ответ дают только диагностические обследования**.

Чего ждать от Калифорнийской программы дородового скрининга?



ОБСУЖДЕНИЕ. Врач, ведущий беременность, предложит вам пройти дородовый скрининг по этой программе. Соглашаться от вас не требуется, но дородовый скрининг поможет вам узнать, повышена ли у будущего ребенка вероятность определенных генетических нарушений и врожденных дефектов.



Страховки по программе Medi-Cal и частные медицинские страховки (за редким исключением) покрывают анализы по Калифорнийской программе дородового скрининга. Стоимость скрининга \$344 и \$85 (по состоянию на июль 2024 г.).

СОГЛАСИЕ. Если вы захотите пройти дородовый скрининг, врач, который ведет беременность, попросит вас подписать две формы согласия, по одной на каждый из двух типов скрининга (внеклеточная ДНК и альфа-фетопротеин в сыворотке матери). Две формы согласия нужны, потому что скрининг проводится по двум разным показателям. Если вы не хотите проходить дородовый скрининг, вам нужно подписать формы отказа.

СКРИНИНГ. Врач, ведущий беременность, скажет вам, куда обратиться, чтобы у вас взяли кровь на анализ. Это может быть лаборатория или кабинет вашего врача. Для каждого анализа медсестра берет из руки немного крови и отправляет ее в лабораторию.

ОТВЕТ. Сотрудник врача, ведущего беременность, сообщит вам результаты анализа на внеклеточную ДНК и на альфа-фетопротеин сыворотки материнской крови.

ПОСЛЕДУЮЩИЕ ОБСЛЕДОВАНИЯ. Если результаты скрининга показывают повышенную вероятность одного из генетических нарушений или врожденных дефектов плода, это не всегда значит, что этот дефект действительно есть. В подобном случае программа PNS предполагает дальнейшее обследование в утвержденном штатом центре дородовой диагностики. Вначале вы проходите генетическую консультацию, где вам предложат ультразвуковое обследование плода. Затем вы решаете, хотите ли пройти диагностическое обследование на генетические нарушения и врожденные дефекты.

Дальнейшие обследования включают:

- Генетическое консультирование.
- Ультразвуковое исследование.
- Диагностические анализы ворсинок хориона или околоплодных вод.



Если дородовый скрининг проводится по программе PNS, то дальнейшая диагностика проводится бесплатно.

Опрос о сексуальной ориентации и гендерной идентичности

Программа PNS — это программа штата. Штат требует от программы спрашивать желающих ею воспользоваться об их сексуальной ориентации и гендерной идентичности. Эти данные можно ввести на странице [Опроса о сексуальной ориентации и гендерной идентичности \(SOGI\)](https://forms.office.com/g/LRUWGV7Xx) (<https://forms.office.com/g/LRUWGV7Xx>). Заполнять форму SOGI вы не обязаны. Если вы таки решите сообщить такого рода сведения, они никак не будут связаны ни с вами, ни с результатами скрининга.

Дородовый скрининг — брошюра для пациентов

Чтобы прочитать полную брошюру о дородовом скрининге, посмотреть видео или больше узнать о Калифорнийской программе дородового скрининга, посетите [Сайт для пациентов о дородовом скрининге](https://go.cdph.ca.gov/MyScreening) (go.cdph.ca.gov/MyScreening).

Примечание. Врач, который ведет беременность, может обсудить с вами необходимость **дородовой диагностики** вместо скрининга. Вы и сами можете спросить, советует ли он дородовую диагностику.

