

## 第四章 遗传评估

Megan Sutherland, Carlos De Brasi, Barbara A. Konkle, Shrimati Shetty, Glenn F. Pierce, Alok Srivastava

### 对所有血友病患者及其“高危”女性家庭成员进行基因型分析。

#### 什么时候进行基因检测？



定义特定的基因突变



对疑难病例进行诊断



预测抑制物出现的风险



识别女性携带者



提供产前诊断

#### 转诊至基因检测

##### 4.1.1 疑似或确诊的血友病 检测以确定特定的遗传变异

##### 4.1.2 强制携带者和“高危”女性 检测先前确定的F8或F9基因的家族遗传变异

#### 转诊基因检测前：

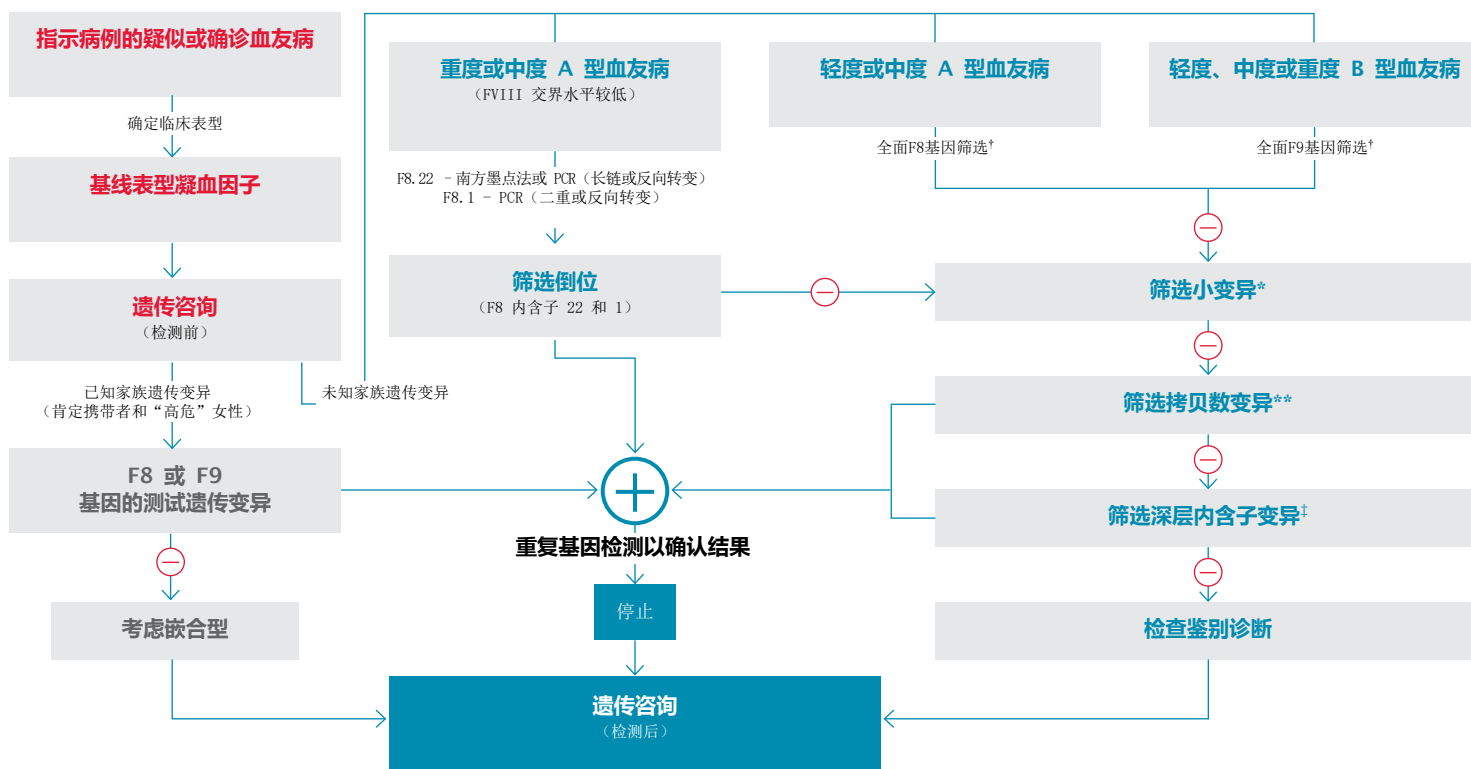
##### 4.1.5 表型筛选： FVIII 或 FIX 水平、VWF 抗原和 VWF 活性检测

+

##### 4.1.6 遗传咨询（检测前和检测后，如有，由遗传顾问提供）： 分子结果的极限；偶然发现的可能性；同意；教育

## 第四章 遗传评估

### 血友病基因检测方法



†根据可用性的不同，F8或F9基因的全筛选通过 PCR 和 Sanger 测序或 NGS 来检测错义、无义、剪接位点、大小缺失、重复和插入；在资源有限的地方，实验室可以在桑格测序之前选择一种经济有效的筛选方法。\*小型变体包括：包括 A 型血友病的 F8（包括 26 个外显子）或 B 型血友病的 F9（包括 8 个外显子）、外显子/内含子边界、启动子和5'和3'非翻译区域的 SNV 和小型插入、重复或缺失。\*\*拷贝数变异包括大型 F8（A 型血友病）或 F9（B 型血友病）的缺失、重复或复杂重排。‡可以使用 NGS 和 WGS 技术，但必须确定该技术可以检测到结构变异。基于建议 4.2。

NGS，下一代测序；PCR，聚合酶链反应；SNV，单核苷酸变异；VWD，血管性血友病；WGS，全基因组测序。

- ✓ 对所有血友病患者及其“高危”女性家庭成员进行基因型分析
- ✓ 对血友病患者及其家人做基因咨询是基因检测之前的基本要求
- ✓ 基因诊断实验室应遵守严格的规程和程序，并接受定期认证
- ✓ 应由具有血友病遗传学知识和专长的科学家对基因检测结果进行解读
- ✓ 开具医嘱的临床医生和报告科学家应该可以讨论报告基因型的潜在表型后果