

第四章 遗传评估

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

遗传评估：您需要知道的内容

谁应该接受血友病基因检测？

疑似或确诊血友病患者

还有他们的“高危”女性家庭成员

为什么要做基因检测？



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

基因检测如何起作用？

1 检测前遗传咨询

遗传咨询师将提供检测程序信息和检测结果可能产生的后果

2 基因检测

通过血液检测实现基因检测

将检测凝血因子水平和血管性血友病（维勒布兰德，von Willebrand）因子活性

3 检测结果和检测后的遗传咨询

每名接受检测的人员都应接受检测后咨询，以了解检测结果并确定行动方案