

Глава 4 ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ОЦЕНКА

Меган Сазерлэнд, Карлос Де Браси, Барбара А. Конкл, Шримати Шетти, Гленн Ф. Пиэрс, Алок Шривастава

Генетическая оценка: ЧТО ВАМ СЛЕДУЕТ ЗНАТЬ

Кому следует пройти генетическое тестирование гемофилии?

Людям с подозреваемой или диагностированной гемофилией

Их родственникам из «группы риска»

Зачем проводится генетическое тестирование?



Для определения специфической генетической мутации



Для постановки диагноза в трудных случаях



Для прогнозирования риска возникновения ингибиторов



Для выявления женщин-носительниц



Для проведения пренатальной диагностики

Как работает генетическое тестирование?

1 Предварительное генетическое консультирование

Консультант-генетик даст разъяснение, обеспечивающее понимание процедуры тестирования и возможных последствий результатов тестирования

2 Генетическое тестирование

Генетическое тестирование проводится с помощью анализа крови
Будут протестированы уровни факторов свёртывания и активность фактора фон Виллебранда

3 Результаты тестирования и пост-тестовое генетическое консультирование

Каждый, кто прошел тест, должен получить пост-тестовое консультирование, чтобы узнать о результатах и определить дальнейшее направление действий