

Capítulo 4

VALORACIÓN GENÉTICA

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

Valoración genética: LO QUE USTED NECESITA SABER

¿Quién debería someterse a pruebas genéticas de hemofilia?

Personas con hemofilia
presunta o confirmada

Y sus familiares mujeres
'en riesgo'

¿Por qué se realizan las pruebas genéticas?



Para definir una
mutación genética
específica



Para establecer un
diagnóstico en casos
difíciles



Para predecir el
riesgo de formación
de inhibidores



Para identificar a
mujeres portadoras



Para ofrecer
diagnóstico prenatal

¿Cómo funcionan las pruebas genéticas?

1 Asesoría genética previa a las pruebas.

Un asesor genético proporcionará información sobre el procedimiento de las pruebas y posibles consecuencias de los resultados de las mismas.

2 Valoración genética

Las pruebas genéticas se realizan mediante un análisis de sangre.

Se analizarán los niveles de factor de coagulación y la actividad del factor Von Willebrand.

3 Resultados de la prueba y asesoría genética después de las pruebas

Todas las personas que se sometan a estas pruebas deberían recibir asesoría después de las mismas, para conocer los resultados y determinar el plan a seguir.