

Chapitre 4

ÉVALUATION GÉNÉTIQUE

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

Évaluation génétique : **CE QU'IL FAUT SAVOIR**

Qui devrait faire l'objet d'un test génétique de l'hémophilie?

Les personnes atteintes ou suspectées d'hémophilie

Les membres de sexe féminin « à risque » de leur famille

Pourquoi faire un test génétique?



Pour définir la biologie de la pathologie



Pour établir le diagnostic dans les cas complexes



Pour prévoir le risque d'apparition d'inhibiteurs



Pour identifier les femmes conductrices



Pour fournir un diagnostic prénatal

Comment fonctionne un test génétique?

1 Conseil génétique préalable

Un conseiller génétique fournira des informations sur la procédure du test et les conséquences possibles des résultats.

2 Test génétique

Le test génétique est réalisé par analyse sanguine.

Les taux de facteur de coagulation et l'activité du facteur Willebrand sont évalués.

3 Résultats du test et conseil génétique à l'issue du test

Chaque personne testée devrait bénéficier d'un conseil à l'issue du test pour prendre connaissance des résultats et déterminer un plan d'action.