

## الفصل 4 التقييم الوراثي

ميغان ساذيرلاند - كارلوس د. دي برازي - باربرا أ. كونكليه - سوزيماني شيبو - غلان ف. بيرس - ألوك سريفاستافا

يجب تقديم تحليل النمط الوراثي لجميع الأشخاص المصابين بالناعور وأفراد عائلتهم من الإناث « في خطر».

يُعتبر التقييم الوراثي مهمًا في:



تقديم التشخيص  
ما قبل الولادة



تحديد النساء  
الناقلات



توقع خطر تطوّر  
المثبّط



إثبات التشخيص في  
الحالات الصعبة



تحديد طفرة وراثية  
محددة

### الإحالة للفحص الوراثي

**4.1.1** الهيموفيليا المشتبه بها أو المثبتة  
الفحص الوراثي لتحديد المتغايرة  
الوراثية المحددة

**4.1.2** الناقلات الملزمات والإناث «المعرضات لخطر» الإصابة  
الفحص الوراثي للمتغايرة الوراثية التي تم تحديدها سابقاً لمورثة العامل  
الثامن (F8) أو العامل التاسع (F9)

قبل الإحالة للفحص الوراثي:

**4.1.5** استقصاء النمط الظاهري لمستويات العامل الثامن (FVIII) أو العامل التاسع (FIX)، ومستضدّ عامل فون ويلبراند (VWF)، واختبار  
فعالية عامل فون ويلبراند (VWF)

+

**4.1.6** الاستشارة الوراثية (قبل وبعد الفحص الوراثي، من قبل المستشار الوراثي، إن وجد) من أجل:  
الحدود الاختبارية للنتائج الجزيئية؛ إمكانية وجود موجودات طارئة، والموافقة، والتثقيف

