

الفصل 4 التقييم الوراثي

ميغان ساذيرلاند - كارلوس د. دي برازي - باربرا أ. كونكلية - سزيميان شيج - غلان ف. بيرس - أوك سريفاستافا

التقييم الوراثي: ماذا ينبغي معرفته؟

من الذي يجب أن يخضع للفحص الوراثي للهيموفيليا؟

والإناث "المعرضات لخطر" الإصابة في الأسرة

الأشخاص المشتبه بإصابتهم بالهيموفيليا أو المثبتة إصابتهم

لماذا يتم إجراء الفحص الوراثي؟



تقديم التشخيص ما قبل الولادة



تحديد النساء الناقلات



توقّع خطر تطوّر المثبط



إثبات التشخيص في الحالات الصعبة



تحديد طفرة وراثية محددة

كيف يتم الفحص الوراثي؟

1 فحص ما قبل الاستشارة الوراثية

سيوفر مستشار وراثي معلومات عن إجراء الفحص والعواقب المحتملة لنتائج الفحص

2 الفحوصات الوراثية

يتم الفحص الوراثي من خلال اختبار الدم سيتم فحص مستويات عامل التخثر ونشاط عامل فون ويلبراند

3 نتائج الفحص والاستشارة الوراثية بعد الفحص

يجب على كل شخص يجري فحصه تلقي المشورة بعد الفحص للتعرف على النتائج وتحديد مسار الإجراءات التي ينبغي اتخاذها