



مشاوره ژنتیک

مشاوره ژنتیک جهت پیشگیری از تولد نوزاد هموفیلی با خونریزی شدید دارای مراحل زیر می باشد:

۱- ارزیابی فنوتیپی هموفیلی A و B

در بررسی اولیه مشاوره ژنتیک، ظاهر فرد (از لحاظ زردی، کبودی بی دلیل، خونریزی شدید، ...)، تفسیر نتایج آزمایشات بیوشیمی (جهت تعیین سطح فاکتورها) و متعاقب آن بررسی مولکولی (آزمایش ژنتیک) اهمیت خاصی در روند تشخیص دارد.

۲- تشخیص ناقلین: ترسیم شجره براساس اطلاعات صحیح و دقیق که در صورتی که فرد مذکور مراجعه کند و در آزمایش بیوشیمی تعیین سطح فاکتورهای انعقادی بیماری هموفیلی A تشخیص داده شود، در این صورت بایستی بیماری وی به روش ژنتیک (مولکولی) تأیید گردد و وضعیت ناقلین در خانواده مشخص گردد که برای فرزند بعدی این خانواده یا ازدواج خویشاوندان بتوان آزمایشات قبل از تولد انجام داد.

بررسی مولکولی (آزمایش ژنتیک)

در این مرکز بررسی مولکولی بیماری هموفیلی فقط جهت بیماران هموفیلی نوع شدید A انجام می شود.

این بیماران از نظر جهش وارونگی اینترنهای ۲۲ و ۱ مورد بررسی قرار می گیرند، چون ۵۰٪ بیماران هموفیلی نوع شدید A دچار این واژگونی ها میشوند (واژگونی اینترون ۲۲ حدود ۴۵٪ و واژگونی اینترون ۱ حدود ۵٪ را شامل میشود).

آمادگی قبل از نمونه گیری جهت انجام تست واژگونی اینترون ۲۲ و ۱

انجام آزمایشات ژنتیک جهت تعیین ناقلی و مشخص شدن جهش بهتراست قبل از بارداری خانم در خانواده فرد هموفیل انجام شود تا در هنگام بارداری فرصت تعیین وضعیت جنین وجود داشته باشد و آمادگی قبل از انجام آزمایش از قرار زیر می باشد:

- انجام مشاوره ژنتیک
- ترسیم شجره نامه بیماران



- تشکیل پرونده جهت خانواده
- تأیید بیمه (کارت هموفیلی فرد مبتلا در خانواده جهت تعیین درصد فاکتور ۸، نسخه پزشک مشاوره ژنتیک، فرم شماره یک از مرکز بهداشت)
- خونگیری از مادر و فرزند بیمار جهت استخراج DNA و انجام تست واژگونی (در صورت وجود جهش واژگونی در مادر و فرزند در مرحله بعدی می توان جهت خانواده مربوطه تعیین وضعیت جنین و یا تعیین ناقلی جهت دختران خانواده انجام داد).

منبع: بسته جامع خدمات درمانی در بیماران هموفیلی—وزارت بهداشت و درمان و آموزش پزشکی

WFH Guidelines for the Management of Hemophilia, 3rd edition 2023

تهیه کننده: زهرا صفرزاده حقیقی کارشناس علوم آزمایشگاهی

تأیید کننده: دکتر اردشیر بهمنی مهر دکترای ژنتیک

واحد آموزش سلامت / پاییز ۱۴۰۴