

의료제공자에게 해야 할 질문

SCN2A 관련 장애에 대한 이 일반적인 질문 목록은 의료제공자와 유전자 검사 결과, 위험 요인 및 잠재적 치료에 대한 논의를 이어가는 데 도움이 될 수 있습니다.

질문

- 아이의 변이, 변이 유형(과오, 절단형, 삭제, 복제)은 무엇이고, 이 기능적 변이의 결과는 알려져 있나요, 아니면 예측 가능한가요(기능 획득, 기능 손실)?
- SCN2A 변이에 기반해서 아이의 표현형에 대해 좀 더 말씀해주시겠어요?
- 병원성(질병을 유발하는) 변이인가요?
- 아이에게 다른 돌연변이가 있나요?
- 변이의 유전은 어떻게 되나요? 추가적인 검사가 필요한가요(부모 테스트, 전체 진유전체)?
- 저희가 참여할 수 있는 임상 연구나 리서치가 있나요?
- 아이의 변이가 논문에서 연구된 적이 있나요?
- 같은 변이를 가진 사람이 있나요?
- 어떤 약물이나 치료법이 아이에게 적합할까요?
- 발작 행동 계획을 어떻게 세워야 하나요?
- 어떤 다른 전문의를 방문하는 것을 추천하시나요?
- 질병을 관리하실 수 있으신가요, 아니면 SCN2A 전문의와 협업하실 수 있으신가요?

답변/메모
