

# LE VIGARO

273 / 03.2018

Plus qu'une newsletter pour la médecine de laboratoire

Dr méd. Edouard H. Viollier, FMH Médecine interne

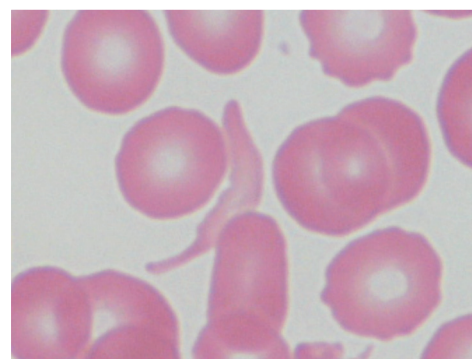
Dominic Viollier, lic. oec. HSG

## Investigation génétique de la thalassémie Analyse des gènes par séquençage Next-Generation

### Prémisse

L' $\alpha$ -thalassémie peut uniquement être diagnostiquée par un test génétique. Pour la  $\beta$ -thalassémie et les hémoglobinopathies, il faut recourir à des examens de génétique moléculaire après avoir effectué au préalable une électrophorèse de l'hémoglobine ou des analyses par HPLC.

Diagnostic  
intégratif



### Indications importantes

- Diagnostic des  $\alpha$ -thalassémies
- $\beta$ -thalassémies importantes d'un point de vue clinique
- Combinaisons de différentes formes de thalassémies / hémoglobinopathies importantes d'un point de vue clinique
- En cas de désir d'enfant, s'il existe un portage de thalassémie / hémoglobinopathie chez les parents

### Avantages

- Investigation complète possible à partir d'un seul échantillon
- Détection de combinaisons rares en testant en parallèle HBB, HBA1, HBA2, HBD
- Evaluation multidisciplinaire de toutes les données et de tous les rapports par des experts

### Méthode

Séquençage Next-Generation → chez Viollier, accrédité selon la norme SN EN ISO/IEC 17025 et SN EN ISO 15189

### Matériel

Tube EDTA, lilas (6)



→ Consentement éclairé indispensable pour l'analyse génétique humaine (LAGH)

### Prix

CHF 370.– Analyse du locus du gène de l' $\alpha$ -globine (21 altérations les plus fréquentes)  
CHF 1'236.– Séquençage du gène de l' $\alpha$ -globine (HBA1 et HBA2)  
CHF 806.– Séquençage du gène de la  $\beta$ -globine (HBB)  
CHF 806.– Séquençage du gène de la  $\delta$ -globine (HBD)  
CHF 1'996.– Panel Thalassémie (séquençage HBB, HBA1, HBA2, HBD)

### Information Littérature sur demande

Dr méd. Sabine Nann-Rütti, FMH Médecine interne, Hématologie, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, responsable adj. Corelab

Dr méd. Maurice Redondo, FMH Hématologie, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, responsable Corelab

PD Dr méd. Boris E. Schleiffenbaum, FMH Médecine interne, Hématologie, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, Konsiliarius

PD Dr phil. II Christian Kalberer, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, responsable adj. Corelab

Dr rer. nat. Henriette Kurth, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, responsable adj. Génétique / Biologie moléculaire

Dr phil. II Christoph Noppen, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, responsable Génétique / Biologie moléculaire

### Rédaction

Dr méd. Maurice Redondo, FMH Hématologie, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, responsable du département Production Ouest