

# LE VIGARO

273 / 03.2018

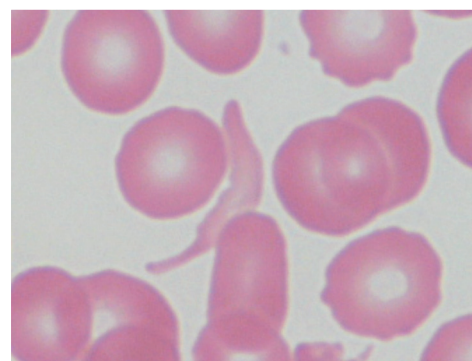
Mehr als ein Newsletter für Labormedizin  
Dr. med. Edouard H. Viollier, FMH Innere Medizin  
Dominic Viollier, lic. oec. HSG

## Genetische Thalassämie-Abklärung Genanalyse mittels Next-Generation Sequenzierung

### Hintergrund

Die  $\alpha$ -Thalassämie kann nur genetisch diagnostiziert werden. Bei der  $\beta$ -Thalassämie und Hämoglobinopathien braucht es molekulargenetische Untersuchungen nach erfolgter Hämoglobin-Elektrophorese oder HPLC-Analytik.

**Integrative  
Diagnostik**



### Wichtige Indikationen

- Diagnostik der  $\alpha$ -Thalassämien
- Klinisch relevante  $\beta$ -Thalassämien
- Klinisch relevante Kombinationen verschiedener Thalassämie-/ Hämoglobinopathie-Formen
- Bei Kinderwunsch, sofern bei den Eltern ein Thalassämie-/ Hämoglobinopathie-Trägertum vorliegt

### Vorteile

- Gesamte Abklärung aus einer Probe möglich
- Detektion seltener Kombinationen durch parallele Testung von HBB, HBA1, HBA2, HBD
- Fachübergreifende Expertenbeurteilung aller Daten und Befunde

### Methode

Next-Generation Sequenzierung → bei Viollier nach SN EN ISO/IEC 17025 und SN EN ISO 15189 akkreditiert

### Material

EDTA-Tube, lila (6)



→ Einverständniserklärung für genetische Untersuchung (GUMG) erforderlich

### Preis

- CHF 370.–  $\alpha$ -Globin-Genlocus Analyse (21 häufigste Veränderungen)
- CHF 1'236.–  $\alpha$ -Globin-Gen Sequenzierung (HBA1 und HBA2)
- CHF 806.–  $\beta$ -Globin-Gen Sequenzierung (HBB)
- CHF 806.–  $\delta$ -Globin-Gen Sequenzierung (HBD)
- CHF 1'996.– Thalassämie-Panel (Sequenzierung HBB, HBA1, HBA2, HBD)

### Information Literatur auf Anfrage

Dr. med. Sabine Nann-Rütli, FMH Innere Medizin, Hämatologie, Spezialistin für Labormedizin FAMH, Stv. Leiterin Corelab

Dr. med. Maurice Redondo, FMH Hämatologie, Spezialist für Labormedizin FAMH, Leiter Corelab

PD Dr. med. Boris E. Schleiffenbaum, FMH Innere Medizin, Hämatologie, Spezialist für Labormedizin FAMH, Konsiliarier

PD Dr. phil. II Christian Kalberer, Spezialist für Labormedizin FAMH, Stv. Leiter Corelab

Dr. rer. nat. Henriette Kurth, Spezialistin für Labormedizin FAMH, Stv. Leiterin Genetik / Molekularbiologie

Dr. phil. II Christoph Noppen, Spezialist für Labormedizin FAMH, Leiter Genetik / Molekularbiologie

### Redaktion

Dr. med. Maurice Redondo, FMH Hämatologie, Spezialist für Labormedizin FAMH, Bereichsleiter Produktion West