



LE VIGARO

273 / 03.2018

Più di una semplice newsletter di medicina di laboratorio

Dr. med. Edouard H. Viollier, FMH in medicina interna

Dominic Viollier, lic. oec. HSG

Talassemia: chiarimento genetico

Analisi genetica con sequenziamento Next-Generation

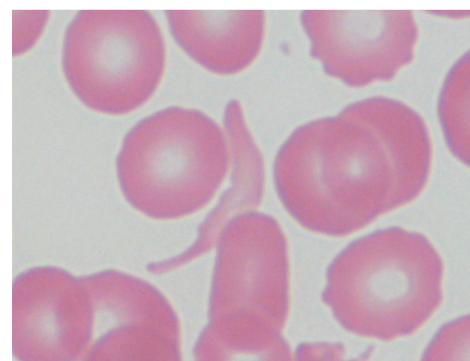
Contesto

La talassemia α può essere diagnosticata solo geneticamente. Per la talassemia β e per le emoglobinopatie occorrono analisi genético-molecolari dopo l'elettroforesi dell'emoglobina o dopo un'analisi con HPLC.

**Diagnostica
integrativa**

Indicazioni importanti

- Diagnostica della talassemia α
- Talassemie β di importanza clinica
- Combinazioni di diverse forme di talassemie e/o emoglobinopatie con importanza clinica
- In caso di desiderio di avere figli, se i genitori sono portatori di una mutazione per talassemia e/o emoglobinopatia



Vantaggi

- L'intero chiarimento è possibile con un singolo campione
- Messa in evidenza di combinazioni rare con l'analisi parallela di HBB, HBA1, HBA2, HBD
- Valutazione specialistica multidisciplinare di tutti i dati e referti

Metodo

Sequenziamento Next-Generation → presso Viollier, accreditato secondo le norme SN EN ISO/IEC 17025 e SN EN ISO 15189

Materiale

Provetta EDTA, lilla (6)



→ La dichiarazione di accettazione è indispensabile (LEGU)

Prezzo

- CHF 370.– Analisi del loco del gene della globina α (le 21 modifiche più frequenti)
- CHF 1'236.– Sequenziamento del gene della globina α (HBA1 e HBA2)
- CHF 806.– Sequenziamento del gene della globina β (HBB)
- CHF 806.– Sequenziamento del gene della globina δ (HBD)
- CHF 1'996.– Pannello talassemia (sequenziamento HBB, HBA1, HBA2, HBD)

Informazione letteratura su richiesta

Dr. med. Sabine Nann-Rütli, FMH medicina interna, ematologia, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Sost. responsabile Corelab

Dr. med. Maurice Redondo, FMH in ematologia, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile Corelab

PD Dr. med. Boris E. Schleiffenbaum, FMH medicina interna, ematologia, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Konsiliarium

PD Dr. phil. Il Christian Kalberer, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Sost. responsabile Corelab

Dr. phil. Il Henriette Kurth, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Sost. responsabile Genetica / Biologia molecolare

Dr. phil. Il Christoph Noppen, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile Genetica / Biologia molecolare

Redazione

Dr. med. Maurice Redondo, FMH in ematologia, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile del settore Produzione Ovest