

**Ordonnance du DFI  
sur l'analyse génétique humaine  
(OAGH-DFI)**

du 14 février 2007 (Etat le 15 septembre 2010)

---

*Le Département fédéral de l'intérieur (DFI),*

vu l'art. 11, al. 2, de l'ordonnance du 14 février 2007 sur l'analyse génétique humaine<sup>1</sup>,

*arrête:*

**Art. 1** Description des analyses génétiques

Les personnes justifiant d'un titre mentionné à l'art. 6, al. 1, let. b à f, de l'ordonnance du 14 février 2007 sur l'analyse génétique humaine sont autorisées à effectuer les analyses moléculaires précisées dans l'annexe.

**Art. 2** Entrée en vigueur

La présente ordonnance entre en vigueur le 1<sup>er</sup> avril 2007.

Annexe<sup>2</sup>  
(art. 1)

## Description des analyses génétiques qui peuvent être effectuées en fonction du diplôme

Abréviations:

- C: spécialiste FAMH en analyses de chimie clinique  
 H: spécialiste FAMH en analyses d'hématologie  
 I: spécialiste FAMH en analyses d'immunologie clinique  
 P: spécialiste FAMH en analyses de laboratoire médical (pluridisciplinaire)  
 PM: spécialiste FMH en pathologie au bénéfice d'une formation approfondie en pathologie moléculaire  
 x: analyse autorisée

Analyse	Est autorisé à l'effectuer				
	C	H	I	P	PM
Analyses génétiques visant la typisation des groupes sanguins et des caractéristiques sanguines et tissulaires afin de détecter une maladie génétique ou une prédisposition à une maladie	x	x	x	x	
Analyses pharmacogénétiques effectuées dans le but de déterminer l'efficacité d'une thérapie prévue	x	x	x	x	x
Ataxie télangiectasie (syndrome de Louis-Bar); recherche d'une mutation ou d'un polymorphisme lié			x	x	
Maladies des tissus connectifs (Ostéogenèse imparfaite, Ehlers Danlos, Ichthyose, syndrome de Marfan); recherche d'une mutation ou d'un polymorphisme lié	x			x	
Maladie de Creutzfeldt-Jakob; Insomnie fatale familiale; Syndrome de Gerstmann-Sträussler					x
Détermination du sexe, utilisation lors de maladies héréditaires liées au chromosome X	x	x	x	x	
Hémochromatose, héréditaire; recherche d'une mutation	x	x		x	x

<sup>2</sup> Mise à jour selon le ch. I des O du DFI du 15 juin 2009 (RO 2009 2803) et du 18 août 2010, en vigueur depuis le 15 sept. 2010 (RO 2010 3833).

Analyse	Est autorisé à l'effectuer				
	C	H	I	P	PM
Hémoglobinopathies; recherche d'une mutation ou d'un polymorphisme lié lors de thalassémie, anémie falciforme		X		X	
Maladies d'hémostase; recherche d'une mutation ou d'un polymorphisme lié lors d'hémophilies A et B, troubles du facteur II et du facteur V	X	X		X	
Déficits immunitaires, héréditaires; recherche d'une mutation ou d'un polymorphisme lié lors de maladie granulomateuse chronique, SCID, syndrome de Wiskott-Aldrich		X	X	X	
Déficit de la méthylène tétrahydrofolate-réductase (MTHFR); homocystéinémie	X	X		X	
Maladies du métabolisme des hydrates de carbone; recherche d'une mutation ou d'un polymorphisme lié dans les cas suivants: intolérance au fructose, galactosémie, intolérance au glucose-galactose, glycogénose, mucopolysaccharidose	X			X	
Maladies lysosomiales; recherche d'une mutation ou d'un polymorphisme lié lors de déficit en alpha-galactosidase (maladie de Fabry), déficit en bêtaglucosidase (maladie de Gaucher), déficit en hexosaminidase A et B (maladie de Sandhoff)	X			X	
Syndrome de McCune-Albright, dysplasie fibreuse					X
Troubles métaboliques et endocriniens; recherche d'une mutation ou d'un polymorphisme lié lors de déficit en alpha 1-antitrypsine, déficit en acyl-CoA (medium chain)-dehydrogenase, diabète insipide, déficit en glycerolkinase, déficit en 21-hydroxylase, maladie de Wilson, déficit en ornithinetranscarbamylase, porphyrines, testicule féminisant, déficit en stéroïde sulfatase, déficit en hormone de croissance	X	X	X	X	
Maladie de Hirschsprung					X
Maladie de Crohn (prédisposition)					X

Analyse	Est autorisé à l'effectuer				
	C	H	I	P	PM
Maladies du squelette; recherche d'une mutation ou d'un polymorphisme lié lors d'achondroplasie, hypochondroplasie, syndrome de Pfeiffer, de Jackson-Weis, d'Apert, de Crouzon, nanisme thanatophorique	x			x	
Syndromes cancéreux familiaux; analyse de mutation directe ou indirecte en cas de prédisposition au développement d'un carcinome, sarcome, lymphome, d'une leucémie, d'une tumeur nerveuse, mélanocytaire ou embryonnaire					x