

12, 13 & 14 SEPTEMBRE 2018

XXIV^e COLLOQUE **ACLF** & XXVIII^e COLLOQUE **ATC**
Association des Cytogénéticiens de Langue Française Association des Technicien(ne)s en Cytogénétique

LE GRAND LARGE - PALAIS DES CONGRÈS DE SAINT-MALO



Place de l'ACPA et du caryotype en prénatal A propos d'une observation

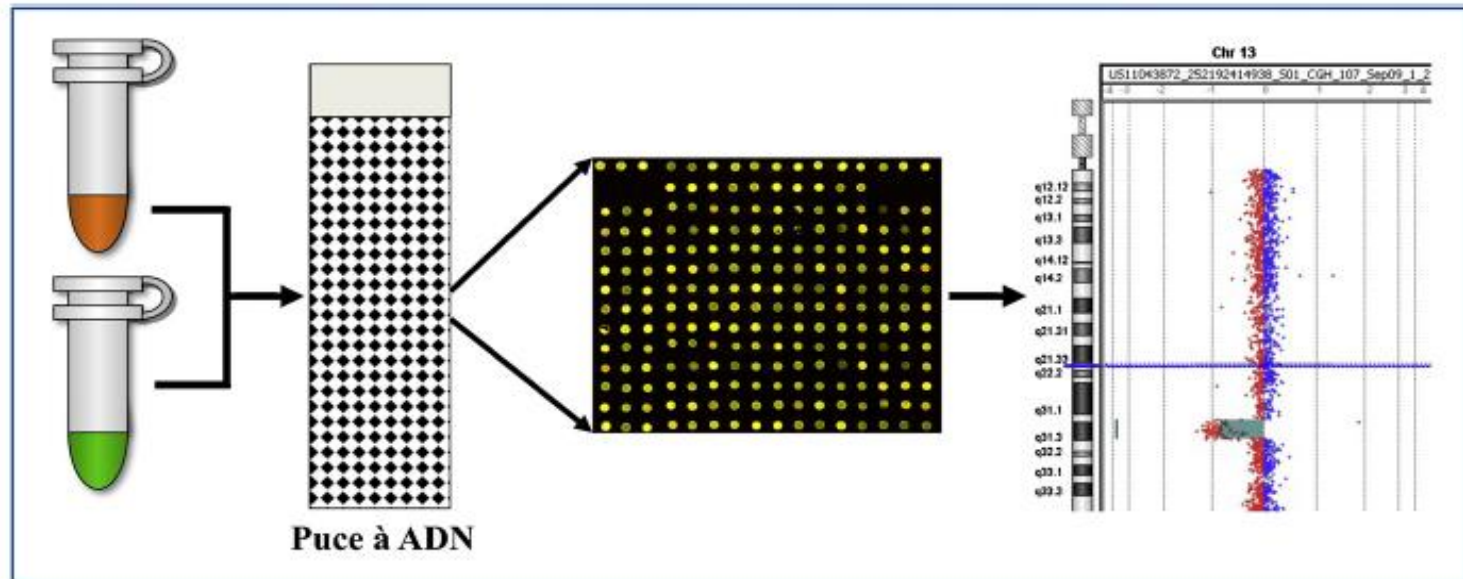
Marguerite Miguët
Nadège Murer



GHR

Mulhouse Sud-Alsace

Analyse Chromosomique sur Puces à ADN



Hybridation compétitive entre un ADN de patient et un témoin marqués par des fluorochromes différents sur des séquences d'ADN disposées sur une lame. Un ratio de fluorescence est obtenu pour chaque correspondant au rapport entre les deux ADN. Une représentation graphique permet de visualiser les déséquilibres (gains et pertes) ainsi que leur localisation sur les chromosomes.

V Malan et S Romana Archives de pédiatrie 19 (2012) 437–442



Caractéristiques ACPA

- **ADN**
- **Automatisable**
- **Haute résolution 10 à 100 fois la résolution du caryotype**
- **Simple et rapide**
- **Ne détecte pas les remaniements équilibrés**

Indications de l'ACPA en prénatal

4.1 : INDICATIONS : Suite aux différentes réunions du groupe de travail ACPA et DPN, les indications suivantes font l'objet d'un consensus :

✓ INDICATIONS CHROMOSOMIQUES

Caractérisation d'un remaniement chromosomique (identifier sur le caryotype) :

- marqueur chromosomique
- remaniement chromosomique apparemment équilibré (translocation ou inversion) avec signe d'appel échographique et/ou si *de novo*
- remaniement chromosomique déséquilibré pour lequel il est nécessaire de préciser par exemple la taille du déséquilibre ou de mieux caractériser un remaniement déséquilibré complexe sur le caryotype.

Sont exclus les remaniements chromosomiques apparemment équilibrés, hérités et sans SAE.

✓ SIGNES D'APPEL ECHOGRAPHIQUES

- les CN $\geq 3,5$ mm
- les RCIU < 3^{ème} percentile sans étiologie
- les syndromes malformatifs
- les « petits » signes isolés ne peuvent être l'objet d'une liste et doivent être discutés au cas par cas au sein des CPDPN. L'étude peut être envisagée dès qu'il y a indication d'un prélèvement fœtal.

✓ Sont exclus des indications :

- le dépistage combiné (avec CN < 3,5 mm)
- le dépistage par marqueurs sériques du 2^{ème} trimestre seuls
- l'âge maternel
- l'anxiété maternelle

Observation

- Age 24 ans G1P0
- Agénésie rénale droite et pied bot à gauche
- ATCD malposition de pied chez elle et sa jumelle
- Père (conjoint) agénésie rénale gauche



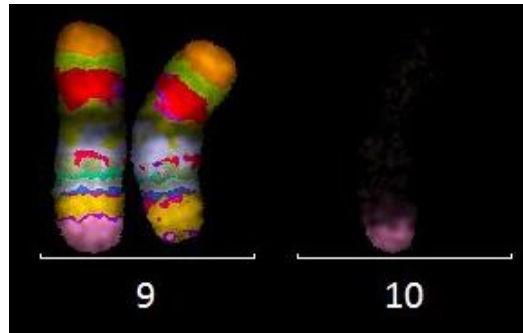
Pied gauche + agénésie rénale droite

Observation

- Réalisation d'une amniocentèse
 - ACPA (échec)
 - Caryotype
- Etude cytogénétique parentale

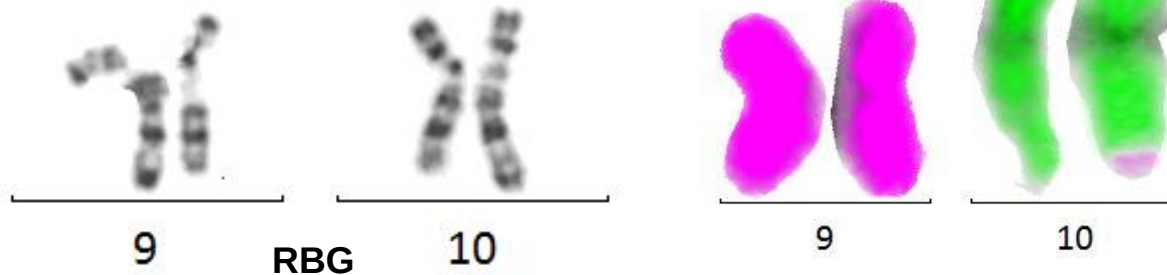
Cytogénétique

t(9;10)(q34;q26.3)



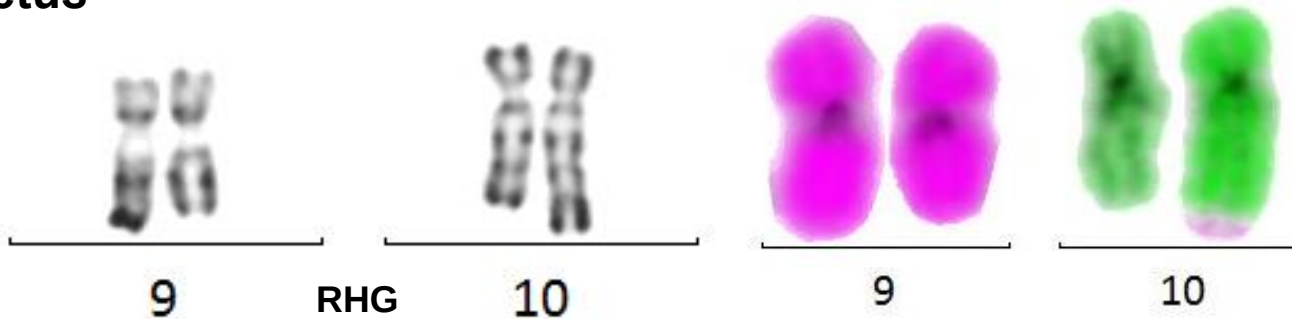
Banding multi-couleurs
spécifique du chromosome 9

Père



Co-hybridation de
sondes de peintures
spécifiques des
chromosomes 9 et des
chromosomes 10

Fœtus



Point de cassure au
niveau de la région
subtélomérique du 10

Observation

- Naissance par césarienne d'un petit Eden de 3240 g et 48 cm Apgar à 10
- Suites simples
- Réalisation d'une étude cytogénétique familiale qui ne retrouve pas la translocation chez les grands-parents paternels, survenue de novo chez le jeune papa

Question

- Devant des signes d'appel échographiques et une ACPA ne montrant pas de déséquilibre une étude cytogénétique classique doit-elle être systématique?

REMERCIEMENTS

- Christel Depienne
- Sophie Scheidecker
- Valérie Kremer

- Edgar Montoya
- Monica Isnard

- Emmanuelle Ginglinger
- Amandine Zampa
- Aurelien Charnot

- Nadège et Marguerite