

Instructions de prélèvement en prénatal pour la réalisation de l'analyse par CGH array

Ponction de Villosités Chorales (CVS)

1/ Prélèvement Foetal :

Flasque contenant du milieu **CVS sans calparine** pour tout prélèvement foetal, disponibles sur demande via le formulaire ad hoc :

http://www.erasme.ulb.ac.be/files/files/Genetique/formulaire_demande_boites_tubes_cyto.pdf

2/ Analyses réalisées :

FISH en interphase sur CVS

-> Délai de réponse moyen : 3 jours

** toutes les anomalies sont confirmées par un autre kit -> ajouter alors un délai moyen de 2 jours*

Analyse globale du génome par CGH array sur ADN extrait de CVS non cultivée

- CGH array effectuée par défaut sur toute CVS -> délai de réponse moyen de 13 jours*

** les anomalies douteuses sont confirmées par une autre analyse ou par analyse chez les parents -> ajouter alors un délai moyen de 8 jours*

En cas d'échec, l'Analyse globale du génome par CGH ARRAY sera effectuée sur longue culture

-> délai moyen de 23 jours*

** les anomalies douteuses sont confirmées par une autre analyse -> ajouter alors un délai moyen de 8 jours*

- **Un caryotype sera réalisé si :**

- o Une trisomie est détectée au FISH en interphase : délai moyen 21 jours
- o Echec de CGH array : délai moyen de 30 jours

3/ Prélèvements parentaux :

Indispensable :

Mère sur EDTA dans TOUS les cas

Vivement conseillé :

Les deux parents sur EDTA. Ces prélèvements sont indispensables à l'analyse de variants de signification clinique inconnue. Les avoir dès la réalisation du prélèvement foetal permet de raccourcir le délai de réponse et évite d'inquiéter inutilement les parents.