

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

Ponction de Liquide Amniotique (LA)

1/ Prélèvement Foetal :

20ml de LA idéalement

17 semaines AG ou plus à privilégier (plus d'ADN, taux d'échec de la CGH array sur liquide non cultivé plus faible)

2/ Analyses réalisées :

Détection rapide des aneuploïdie par FISH :

- si assez de LA (20 ml) : analyse sur NON CULTIVE -> délai moyen de réponse de 3 jours*
- si pas assez de LA (moins de 20ml) : analyse sur SURNAGEANT DE CULTURE
-> délai moyen d'obtention de résultat de 5 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 / CARYOTYPE

- **CGH array** : par défaut pour toute ponction de liquide amniotique

- Si assez d'ADN : sur LA NON CULTIVE -> délai moyen 13 jours*
- Si pas assez d'ADN, si LA sanglant ou Analyse sur non cultivé de qualité insuffisante : analyse sur LA CULTIVE -> délai moyen de 23 jours*

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

- **Caryotype réalisé** si :

- Trisomie au FISH rapide : délai moyen 21 jours
- Echec de CGH array : délai moyen de 30 jours

3/ Prélèvements parentaux :

Indispensable :

Mère sur EDTA **si prélèvement contenant du sang (rosé et sanglant)** pour exclure une contamination maternelle lors de l'analyse de CGH array

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.