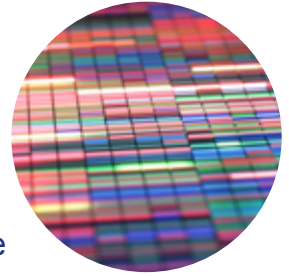




**Analyse chromosomique
par Puce à ADN en SNP-array
(*Single nucleotide polymorphism - array*)**



L'Analyse Chromosomique par Puce à ADN (ACPA) fait partie des techniques d'étude des chromosomes. Elle permet de détecter les remaniements déséquilibrés (perte ou gain de copie, aussi appelés CNV, pour « *copy number variation* ») sur l'intégralité du génome.





Par rapport au caryotype conventionnel, la résolution est supérieure, ce qui augmente la sensibilité diagnostique dans la recherche des CNV.

Par rapport à la FISH (*Fluorescence in Situ Hybridization*), l'ACPA permet l'étude de l'ensemble du génome en une seule technique.

Deux types de puces existent :

- **La CGH-array** (*comparative genomic hybridization - array*) permet d'analyser l'intensité du signal, pour détecter les CNV
- **La SNP-array** (*single nucleotide polymorphism – array*) permet d'analyser l'intensité du signal et les données de génotypage

Le tableau ci-dessous résume et compare les principales caractéristiques du caryotype conventionnel, de la FISH, de la CGH-array et de la SNP-array.

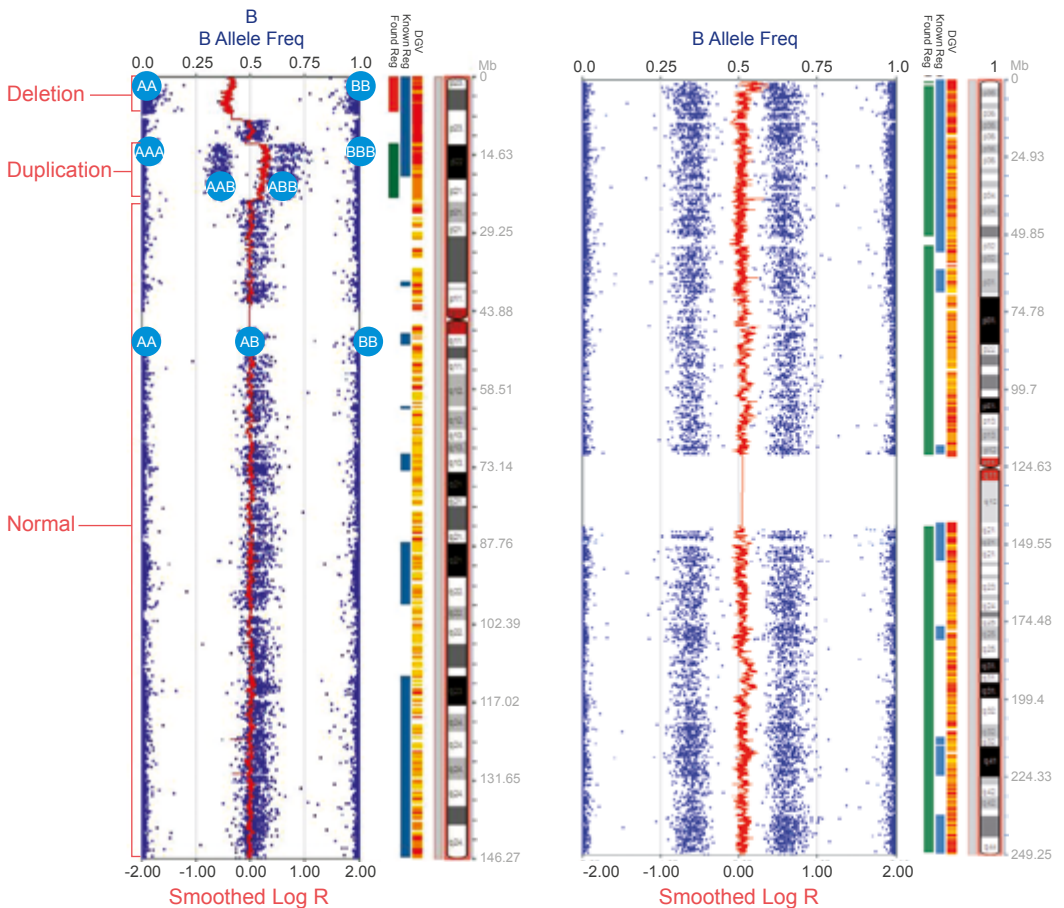
| | Méthode | Résolution | Couverture | Détection anomalies déséquilibrées | Détection anomalies équilibrées | LOH | Triploïdies |
|--|-----------|------------|------------------|------------------------------------|---------------------------------|-----|-------------|
|  | Caryotype | 5-10 Mb | Génome entier | OUI | OUI | NON | OUI |
|  | FISH | 150-200 Kb | Sonde spécifique | OUI | OUI | NON | OUI |
|  | CGH-array | 30-100 Kb | Génome entier | OUI | NON | NON | NON |
|  | SNP-array | 30-100 kb | Génome entier | OUI | NON | OUI | OUI |

SNP-array ou CGH-array

La SNP-array fait partie des analyses chromosomiques sur puce à ADN (ACPA) au même titre que la CGH-array. Elle permet une étude du génome entier.

Contrairement à la CGH-array qui utilise une hybridation compétitive patient contre témoin (gains ou pertes par rapport au témoin), en SNP-array, l'ADN du patient est hybridé à une sonde complémentaire, sans compétition. Ceci génère un signal, qui sera diminué en cas de perte de copie (délétion) ou augmenté en cas de gain de copie (duplication, triplication...). De plus, la SNP-array exploite également les données de génotypage : les sondes sont situées au niveau de nucléotides polymorphes du génome puis subissent l'extension d'une seule base (SNP : *single nucleotide polymorphism*). Ceci permet de confirmer les pertes et gains de copie mais également de détecter les pertes d'hétérozygotie (LOH) ou les triploïdies.

Exemple de profils (CNV complexes et triploïdie)



Les variations de nombre de copies (CNV) ainsi mises en évidence sont ensuite classées en :

pathogène - probablement pathogène - **VOUS*** - probablement bénin - bénin

Les CNV bénins et probablement bénins ne sont pas signalés dans les comptes rendus. Les VOUS seront signalés ou non, selon s'il s'agit d'une étude anténatale ou postnatale, selon leur taille et leur contenu en gènes et selon le contexte clinique.

Intérêts de la SNP-array

- **Etude du génome entier** au même titre que le caryotype standard
- Couvre les régions du génome responsables des **syndromes récurrents** (Di George, Prader Willi / Angelman, Wolf-Hirschhorn...)
- Mise en évidence de **remaniements de petite taille** (à partir de 30 Kilobases, contre 5-10 Mégabases pour le caryotype standard)
- Mise en évidence de **pertes d'hétérozygotie** (LOH)
- **Détection des triploïdies**
- **Extraction directe de l'ADN** possible sans étape de culture cellulaire (échecs de culture récurrents des produits de fausse couche pour le caryotype conventionnel)
- **Résultat rapide** (extraction d'ADN possible sur le prélèvement frais, délai technique 3 jours)
- **Visualisation** des contaminations maternelles partielles.

*VOUS = Variant Of Unknown Significance





En pratique

| Indication | | Type de prélèvement |
|-------------------------------------|--|--|
| Prénatal (résolution 1Mb) | | |
| 1 ^{ère} intention | <p>Caractérisation de remaniement chromosomique identifié par un caryotype standard :</p> <ul style="list-style-type: none">● marqueur chromosomique● remaniement chromosomique apparemment équilibré avec signe d'appel échographique ou <i>de novo</i>● remaniement chromosomique déséquilibré ou complexe <p>Signes d'appel échographique</p> | <ul style="list-style-type: none">● Liquide amniotique● Villosités choriales● Sang fœtal● Produit de fausse couche● Tissus fœtaux <p style="text-align: center;">+</p> <ul style="list-style-type: none">● Prélèvement sanguin maternel sur EDTA (contamination maternelle) |
| Autre | <ul style="list-style-type: none">● Marqueurs sériques maternels● Echec de DPNI● Morts fœtales / produits de fausse couche | |
| Postnatal (résolution 200Kb) | | |
| 1 ^{ère} intention | <ul style="list-style-type: none">● Troubles du neuro-développement● Syndromes malformatifs | Sang EDTA |
| Autre | <ul style="list-style-type: none">● Troubles de la reproduction● Anomalies de la croissance● Malformation isolée● Contrôle de CNV détecté par une autre technique● Caractérisation de remaniement chromosomique identifié par un caryotype standard | |
| Délai | 3 semaines | |
| Documents et informations à joindre | <ul style="list-style-type: none">● Bon de demande B3-INTFR (Prénatal) ou Bon de demande B12-INTFR (Postnatal)● Information et Consentement signé par le patient et le prescripteur D44-INTFR● Renseignements cliniques | |
| Prix | Nous contacter | |
| Autre ressource | Note d'information destinée aux patients – N24-INTFR | |

Retrouvez l'ensemble des informations et documents relatifs aux analyses proposées par le laboratoire sur [www. eurofins-biomnis.com](http://www.eurofins-biomnis.com) > **Référentiel des examens de biologie médicale.**

Pour en savoir plus, contactez...

Eurofins Biomnis

Division Internationale

17/19 avenue Tony Garnier

BP 7322 - 69357 LYON Cedex 07 - FRANCE

E-mail : serviceexport@eurofins-biomnis.com

www.eurofins-biomnis.com



| **Biomnis**