



## Hybridation génomique comparative, array-CGH

La caryotypisation du génome humain par microscopie optique est une méthode qui a permis d'énormes avancées sur le plan diagnostique et thérapeutique des questions prénatales, pédiatriques et de fertilité au cours des dernières décennies. Cette méthode a fait ses preuves mais n'offre qu'une résolution optique limitée. De même, la caryotypisation ne permet pas de répertorier avec précision moléculaire les modifications structurelles de l'ensemble du génome. Ces lacunes sont précisément comblées par la technique de l'array-CGH, cette technologie innovatrice est dès à présent à votre disposition dans les services de cytogénétique de notre réseau.

### INDICATIONS

- **Diagnostic prénatal**
  - Ultrason pathologique avec caryotype normal
  - Anomalies structurelles et numériques indéterminées du caryotype, mosaïques incluses
  - Suspicion de syndrome de microdélétion ou de duplication
- **Pédiatrie**
  - Suspicion de retard mental avec ou sans malformations, retard mental isolé
  - Syndromes congénitaux divers
  - Autisme ou phénotype comportemental
  - Epilepsies généralisées idiopathiques
  - Obésité congénitale ou sévère
  - Anomalies structurelles et numériques indéterminées du caryotype, mosaïques incluses
  - Suspicion de syndrome de microdélétion ou de duplication
  - Porteurs „sains“ oligo- ou peu symptomatiques d'une translocation
- **Problèmes de fertilité**
  - Caryotype normal en l'absence d'indices étiologiques
  - Anomalies structurelles et numériques indéterminées du caryotype, mosaïques incluses
  - Avortements spontanés à répétition
  - Porteurs „sains“ oligo- ou peu symptomatiques d'une translocation

### PRINCIPE

- L'array CGH est basé sur l'hybridation génomique comparative. Des échantillons fluorescents du génome du patient (vert) et un contrôle normal (rouge) sont hybridés sur une puce à ADN qui représente l'ensemble du génome humain. Si les signaux sont d'intensité égale, il en résulte des signaux jaunes, normaux. Si une région du génome manque chez le patient (délétion), le signal rouge sera amplifié. A l'inverse, en cas de duplication, c'est le signal vert qui sera amplifié (voir fig. 1). La méthode est complémentaire aux plateformes alternatives (p.ex. Affymetrix SNP-chips).

Fluorescence de même intensité entre le patient (vert) et le contrôle (rouge) : signal jaune = résultat normal

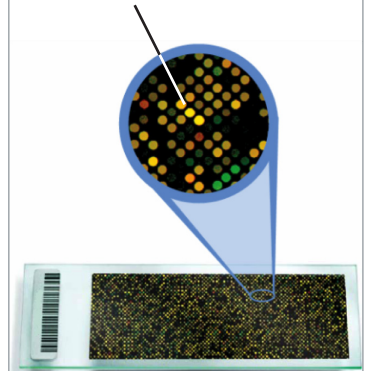


Fig. 1: puce d'oligo-nucléotides pour l'array-CGH



## UN EXEMPLE

● L'array-CGH permet de gagner un temps précieux pour le diagnostic prénatal car des analyses complémentaires longues et coûteuses deviennent superflues. La fiabilité et la précision de l'analyse sont accrues. Dans notre exemple, [voir fig. 2], l'un des parents est porteur d'une translocation balancée et il y a suspicion de produit de translocation non balancée chez le fœtus. L'array-CGH peut confirmer ou infirmer cette suspicion en quelques jours. Le résultat est rendu quantitativement pour des chromosomes individuels [déletion/monosomie = valeurs négatives de  $\approx -1$  ; duplication/trisomie = valeurs positives de  $\approx +0.6$  ; cf. la figure]. On observe donc dans cet exemple une trisomie distale du long bras du chromosome 8 ainsi qu'une monosomie du petit bras distal du chromosome 17.

## MATÉRIEL

● 2-3 ml de sang EDTA, 5 -25 mg CVS ou 5 -15 ml de liquide amniotique.

## PROCÉDURE

● Veuillez noter „CGH“ sur votre formulaire. Un consentement écrit du patient est obligatoire.

## TARIF

● Pos 2018.05 2800 points remboursé par les caisses  
Confirmation du résultat et conseil aux parents compris dans le prix.

## RÉSULTATS

● En cas d'urgence, le rapport final est rendu dans les trois jours ouvrables. En temps normal, le délai est de 2 semaines. Les résultats ne peuvent être rendus dans ces délais que si l'ADN fourni est adéquat sur le plan qualitatif et quantitatif. Dans le cas contraire, vous serez avertis par écrit des éventuels retards.

## CONTACT

● PD Dr méd. Bernard Conrad, tél. 077 211 03 03  
Dr rer. méd. Marion Krüger, tél. 031 328 78 45

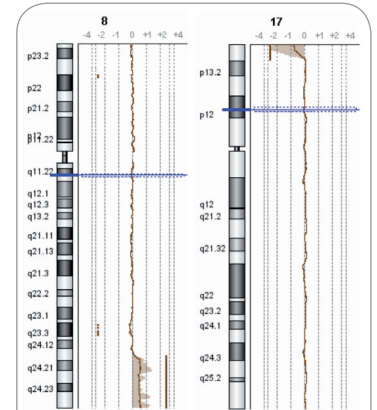


Fig.2 : Array-CGH prénatal, produit de translocation non balancée d'une t(8;17)

## LITTÉRATURE

- Am J Med Genet A. 2007 Aug 15;143A(16):1894-9.
- N Engl J Med. 2008 Oct 16;359(16):1685-99. Epub 2008 Sep 10.