



CHU Sainte-Justine
Le centre hospitalier
universitaire mère-enfant
Pour l'amour des enfants
Université de Montréal

Analyses de CGH sur micropuce

Prise de rendez-vous pour prélèvement : 514 345-4650
3175, Côte Sainte-Catherine, Montréal, QC, H3T 1C5, 514-345-4931 poste 6130

Prélèvement demandé: Date _____ Heure _____ ou Heure de tournée: 7h 11h 14h 17h 20h 00h

Unité de Soins/Clinique : _____ MD Requérant : _____ # Licence : _____ Prélèvement fait: Date: _____ Heure _____ Prélevé par: _____ Cocher obligatoirement la nature de l'échantillon et les analyses requises <input type="checkbox"/> Grossesse en cours DDM: _____ <input type="checkbox"/> SANG <input type="checkbox"/> AMNIOCYTES <input type="checkbox"/> ADN extrait: tissu d'origine <input type="checkbox"/> Autre: Tissu d'origine spécifique: _____	Identification du patient Nom, Prénom : _____ Sexe : F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> # Dossier / # Ass. maladie : _____ Date de naissance : _____ ou Plaquer carte
---	--

Renseignement clinique (Ce formulaire doit être complété afin d'éviter les délais de traitement)

Données cliniques du patient (cocher toutes les cases qui s'appliquent) **foetus** * Voir au verso

sexe du foetus F M Inconnu

Troubles neurologiques: Retard de développement / RM Trouble d'apprentissage Langage
 Comportement Autisme TDAH Moteur Hypotonie Épilepsie
 Autres, spécifier: _____

Retard de croissance prénatal Retard de croissance postnatal
 Dismorphies, spécifier: _____

Anomalies congénitales: Crâne Coeur Poumon Thorax Vertèbres Peau
 Visage Membres Syst. urinaire Organes génitaux Syst. digestif Syst. nerveux central
 Autres, spécifier: _____

Histoire familiale pertinente _____

Y a-t-il des analyses cytogénétiques ou FISH antérieurement effectuées sur ce patient?

OUI, spécifier: _____ NON INCONNU

<input type="checkbox"/> CGH ou <input type="checkbox"/> SUIVI de CGH par CGH CGH: 5µg d'ADN ou 3 - 5 ml de sang périphérique prélevé dans un tube EDTA (bouchon lavande) , (0,5 - 1 ml acceptable en néonatal) gardé et transporté à 4 °C au 7^{ième} bloc 7 en Génétique médicale.	<input type="checkbox"/> SUIVI de CGH par FISH FISH: 3 - 5 ml de sang périphérique (bouchon vert) prélevé dans un tube hépariné de sodium , (0,5 - 1 ml acceptable en néonatal) gardé à 4°C et transporté à la température ambiante au 7^{ième} bloc 7 en Génétique médicale.
<input type="checkbox"/> Parent/apparenté d'un propositus avec résultat de CGH sur micropuce anormal Phénotype de l'apparenté prélevé ce jour: _____ Préciser le lien de parenté avec le propositus: _____ No. aCGH/dossier médical et nom du propositus: _____	

*Cet individu (ou famille) a été informé(e) et consent aux tests demandés.
Nous avons examiné les informations de ce formulaire avec le patient*

Signature: Généticien/médecin requérant _____

Pour usage interne au laboratoire uniquement	No. Laboratoire	Date de réception (aaaa-mm-jj)	Initiales
--	-----------------	--------------------------------	-----------

Commentaires sur spécimens: _____

Conseil pré-test Analyses de **CGH sur micropuce**

Il est recommandé de discuter des points suivants avec le(s) parent(s) et / ou le(s) tuteur(s) avant de demander le test de CGH sur micropuce.

1. La technique de CGH sur micropuce est réalisée à partir de l'ADN (chromosomes d'un patient). L'échantillon de sang ou de tissu recueilli servira à extraire l'ADN.
2. La technique de CGH sur micropuce est conçue pour détecter des gains ou pertes chromosomiques à une résolution supérieure à celle d'un caryotype standard. Le niveau de détection est limité par la conception des micropuces actuellement disponibles sur le marché. Les micropuces sont construites sous la forme d'une plate-forme commerciale qui cible des régions connues de microdélétion et de microduplication et d'autres régions riches en gènes tout en couvrant le génome entier.

Les analyse de CGH sur micropuce NE DÉTECTERONT PAS LES ANOMALIES CI-BAS:

- ▷ Les réarrangements chromosomiques équilibrés comme les inversions, les translocations réciproques et robertsoniennes
- ▷ La polyploidie
- ▷ Les déséquilibres génomiques qui ne sont pas représentés sur la micropuce
- ▷ Le faible pourcentage de mosaïcisme (inférieur à 25-30%)
- ▷ Les séquences répétées, incluant les bras courts des chromosomes acrocentriques et l'hétérochromatine du bras long du chromosome Y

3. L'interprétation des résultats d'analyses utilisant la technique de CGH sur micropuce sur un patient exige la confirmation par une ou plusieurs méthodes, dont l'hybridation fluorescente *in situ* (FISH) visant spécifiquement la région identifiée. Pour ce faire, un échantillon de sang supplémentaire sera nécessaire dans un deuxième temps.
4. L'analyse des échantillons de sang parentaux peut être demandée pour aider à interpréter les résultats du patient.
5. Les déséquilibres génomiques détectés seront comparés à une base de données des variations connues de nombre de copies (CNVs) observées sur l'ensemble de la population. Dans de nombreux cas, pour évaluer si un gain ou une perte est cliniquement significative, des échantillons parentaux seront nécessaires afin de déterminer si le déséquilibre est hérité ou de *novo*. Dans certains cas, un CNV identifié sur un patient aura une signification clinique inconnue.
6. Plusieurs conditions cliniques peuvent être provoquées par d'autres changements génétiques (ex. mutations ponctuelles) et ne peuvent pas être détectées par cette analyse et ne peuvent donc être éliminées par un résultat normal de CGH sur micropuce.
7. L'analyse CGH sur micropuce peut révéler des informations qui ne sont pas associées au diagnostic recherché. Ceci peut inclure entre autre la détection d'un changement prédisposant à une maladie à révélation tardive, à un cancer ou d'une non-paternité.

* **L'analyse prénatale par CGH** sur micropuce ne sera effectuée que pour les foetus avec malformations, pour préciser une anomalie chromosomique non équilibrée observée au caryotype foetal ou détecter une anomalie clairement pathogénique connue dans la famille. Pour tout autre cas, s'adresser au laboratoire afin de vérifier si l'indication est justifiée.