



6) Combien de temps faudra-t-il pour avoir mes résultats ?

Pour les résultats normaux, il faut compter deux à trois semaines.

Si un variant est détecté :

- Soit le variant est très bien identifié comme responsable des signes d'appel échographiques observés: Deux à trois semaines
- Soit le variant est de signification incertaine : La recherche de ce variant doit être réalisée chez les deux parents, la discussion des dossiers par les généticiens cliniciens et biologistes est systématique pour interpréter les résultats pouvant allonger le délai de rendu.

En conclusion

L'ACPA va peut-être permettre de connaître l'origine des anomalies identifiées chez votre fœtus ou d'éliminer certains diagnostics.

En cas de découverte d'une anomalie, il sera indispensable d'effectuer des vérifications complémentaires nécessitant un prélèvement sanguin de vous et du père du fœtus. Une consultation de génétique vous sera proposée pour que les résultats vous soient expliqués et que les analyses complémentaires soient réalisées. **Le conseil génétique ne sera possible que lorsque l'on aura la certitude d'une relation entre le variant découvert et les anomalies de votre fœtus.**

Si vous avez des questionnements sur cette technique, les cytogénéticiens et généticiens sont à votre disposition pour y répondre.



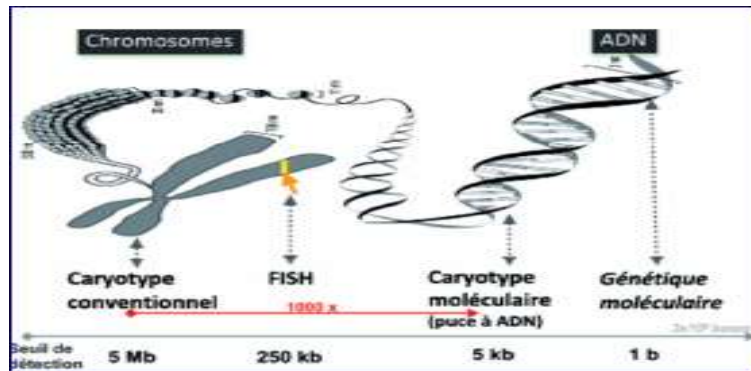
On vous a proposé une ACPA sur le prélèvement fœtal (Amniocentèse, ponction de villosités choriales ou sang fœtal)

1) Qu'est-ce que c'est ?

Cet examen correspond à l'Analyse Chromosomique sur Puce à ADN. Elle est aussi appelée **CGH array** ou encore **caryotype moléculaire**



C'est une nouvelle technique d'étude des chromosomes qui permet de détecter des anomalies chromosomiques trop petites pour être visibles sur le caryotype standard.



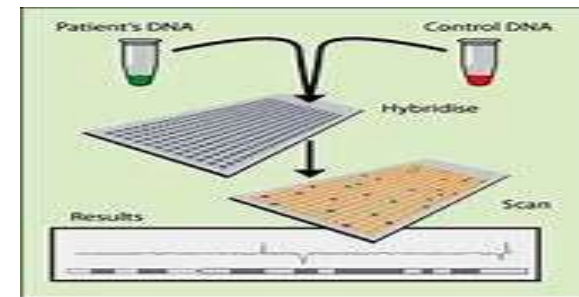
2) Quels sont les avantages de l'ACPA par rapport au caryotype ?

L'ACPA permet de détecter des anomalies chromosomiques de petite taille, difficiles ou impossibles à voir sur le caryotype.

Il s'agit donc d'une analyse de l'ensemble des chromosomes de votre fœtus, comme le caryotype mais avec un Zoom de 10 à 100 fois plus important. Dans le cadre d'une recherche d'une cause aux anomalies détectées à l'échographie chez votre fœtus, l'ACPA permet d'augmenter la détection d'anomalie chromosomique.

3) Comment fait-on une ACPA ?

A partir d'un prélèvement fœtal (Liquide Amniotique ou villosités choriales ou sang fœtal), L'ADN de votre fœtus va être extrait des cellules. Grâce à l'ACPA, le contenu l'ensemble des chromosomes (ADN), donc l'ensemble de l'information génétique, va être comparé à un ADN de référence. L'objectif est de déterminer s'il y existe ou non **des régions du génome (ADN) en trop ou perdues chez votre fœtus**. Ces gains ou pertes sont appelés des **variants**.



4) Interprétation des gains et pertes de matériel chromosomique (variants) observés ?

Quatre situations peuvent se voir :

- 1) **Le variant est connu pour être sans conséquence** : parfois il est normal d'avoir des gains ou des pertes de matériel chromosomique dans certaines régions chromosomiques, c'est ce qui nous différencie les uns des autres et sont appelés des « **polymorphismes** ». Ce variant ne sera pas mentionné dans le compte rendu.
- 2) **Le variant est connu comme « pathogène » (responsable de maladies connues)** : Les signes échographiques observés chez



vosre foetus correspondent à ce qui a déjà été décrit chez les foetus porteur de ce variant : celui-ci est donc considéré comme responsable des anomalies présentées par votre foetus. Il sera indispensable d'étudier les chromosomes parentaux sur une prise de sang pour assurer le conseil génétique.

3) Le variant est de signification incertaine : Cette situation est rare. Là encore il sera indispensable d'étudier vos chromosomes ainsi que ceux du père du foetus sur une prise de sang pour assurer le conseil génétique. En effet le caractère hérité ou non d'un variant pourra être un argument important à côté des autres (données échographiques, données du gène impliqué...) dans l'interprétation par le généticien.

4) Le variant est rapporté comme « pathogène » mais est sans rapport avec les anomalies observées chez votre foetus : Dans ce cas les conséquences possibles vous seront expliquées lors d'une consultation de conseil génétique.

5) Est-ce que l'on voit tout avec une ACPA ?

L'ACPA ne permet pas de détecter :

Les anomalies chromosomiques «équilibrées» : c'est-à-dire **sans gain ou perte de matériel chromosomique** mais ce type de remaniement est rarement à l'origine d'anomalie du développement foetal

Les anomalies qui ne concernent qu'une toute petite partie des cellules (mosaïque). Pour être détectée il faut que l'anomalie touche au moins 10 à 20% des cellules.

Les mutations dans les gènes (modification de la structure de l'ADN) qui ne sont vues que par des techniques de biologie moléculaire.