Les Hôpitaux Universitaires de STRASBOURG

Laboratoires de Diagnostic Génétique
Unité de Cytogénétique Chromosomique et Moléculaire
Nouvel Hôpital Civil - 1, place de l'hôpital - 67091 STRASBOURG Cedex

Analyse Chromosomique sur Puce à ADN (ACPA) en diagnostic prénatal

Cette notice permet de vous expliquer les avantages et les limites de l'ACPA.

Qu'est-ce que l'Analyse Chromosomique sur Puce à ADN (ACPA) ?

L'ACPA permet une étude globale des chromosomes avec une résolution supérieure à celle du caryotype. Des anomalies chromosomiques déséquilibrées (variations du nombre de copie correspondant à des pertes ou gains de matériel chromosomique) non visibles sur le caryotype peuvent ainsi être détectées par cette technique (à noter que le seuil d'interprétation est différent en prénatal et en postnatal avec un niveau de résolution plus faible en prénatal).

Les prélèvements des parents permettent de préciser le caractère hérité ou non de ces variations et d'aider à l'interprétation des résultats.

Quels résultats peuvent être obtenus ?

1) Aucun remaniement chromosomique ne permettant d'expliquer la maladie (résultat considéré comme normal).

2) Anomalie(s) chromosomique(s) pouvant expliquer la maladie.

3) Anomalie chromosomique sans rapport avec la maladie mais associé à un risque de développer une autre pathologie (donnée incidente).

Conformément à l'arrêté du 25/01/2018, une anomalie chromosomique dont l'implication dans la maladie est incertaine (variation de signification inconnue) et les facteurs de susceptibilité sans lien avec la pathologie fœtale ne seront pas mentionnés dans le compte-rendu.

Quelles sont les limites de la technique ?

Cette technique ne détecte pas les remaniements chromosomiques équilibrés (sans perte ou gain de matériel chromosomique), les anomalies chromosomiques en mosaïque faible (< 20-30%), les triploïdies (69 chromosomes) et les altérations (variations ponctuelles) dans les gènes.

Il est important qu'avant toute Analyse Chromosomique sur Puce à ADN, ces informations vous soient transmises et expliquées afin de vous aider à mieux comprendre les résultats obtenus.

Je déclare avoir pris connaissance de cette notice d'information et accepter l'analyse qui m'est proposée.

Date et Signature du patient/titulaire légal

Copie remise au patient/représentant légal