

Quels sont les bénéfices des puces à ADN ?

- Il peut vous aider, ainsi que votre médecin, à surveiller les problèmes de santé courants associés à l'anomalie chromosomique de votre enfant ;
- Il peut contribuer à prévoir ce qui peut survenir à votre enfant en vieillissant ;
- Il peut montrer quels gènes spécifiques sont inclus dans la délétion ou la duplication de votre enfant. Si le(s) gène(s) a (ont) été associé(s) à une fonction particulière ou un problème de santé, il peut aider à le gérer ou savoir quel traitement donner à votre enfant ;
- Cela peut vous aider à obtenir des services spécialisés pour votre enfant ;
- Vous pouvez vouloir rejoindre un groupe de soutien pour rencontrer d'autres parents qui font face aux mêmes problèmes ;
- Les parents et d'autres membres de famille peuvent être testés pour voir s'ils sont porteurs d'un changement de leur ADN, ce qui augmente le risque d'avoir un enfant avec un remaniement chromosomique.

Quelles sont les limites et les problèmes des puces à ADN ?

- Certains remaniements chromosomiques ou modifications de l'ADN ne peuvent pas être détectés par puces à ADN (des modifications par exemple très petites de l'ADN ou les réarrangements qui n'aboutissent pas à la perte ou le gain de matériel génétique) ;
- Des remaniements chromosomiques détectés par puces à ADN sont connus comme des variations du nombre de copies (CNV). Une CNV peut être la cause des problèmes de votre enfant. Cependant, certaines CNV sont fréquentes dans la population générale et sont complètement anodines, on ne pouvait pas les voir auparavant, mais elles peuvent néanmoins être sans rapport avec les problèmes de votre enfant. Nous devons alors tester les parents pour aider à interpréter les résultats ;
- Parfois une CNV peut être sans rapport avec les problèmes de votre enfant au moment du test, mais peut avoir des implications pour son développement ou sa santé future ou encore la santé d'autres membres de famille. Discutez en alors avec votre généticien ;
- De nouvelles informations peuvent être disponibles sur ce qu'implique un certain nombre de CNV au fur et à mesure des tests effectués. N'hésitez pas à contacter votre généticien pour tout conseil sur de nouvelles informations.

Les familles disent ...

« Notre généticien a utilisé une analogie pour que les choses soient plus claires pour nous. Il a dit que les résultats précédents ressemblaient à une vieille carte du monde qui montrait juste une vision d'ensemble des pays et que faire de la puce à ADN, c'est comme se servir de Google earth qui nous permet de faire un zoom bien plus petit jusqu'à situer une rue, ce qui donne une idée plus réaliste et plus claire sur les gènes, ceux qui sont manquants ou qui sont en plus ».

« Sans les puces à ADN, nous ne saurions pas ce que mon fils avait. Maintenant que nous le savons, cela nous a permis d'aller de l'avant de continuer notre chemin ».

Pour tout soutien et contacts avec d'autres familles concernées :



Association loi 1901 à but non lucratif, n° 0953011075 enregistree auprès de la sous-préfecture de Pontoise – France

Rare Chromosome Disorder Support Group

PO Box 2189, Caterham, Surrey CR3 5GN, UK

Tel/Fax: **+44 (0) 1883 330766**
info@rarechromo.org

www.rarechromo.org



Cette plaquette d'information ne se substitue pas à un conseil médical personnel.

Les familles devraient consulter un clinicien spécialisé dans tous les domaines en relation avec ce diagnostic génétique, pour la prise en charge médico-sociale.

À l'heure où nous publions, cette information est sans doute la meilleure disponible et le contenu de cette plaquette a été réalisé par Unique et vérifié par le Dr Shehla Mohammed et le Dr Caroline Ogilvie, Guy's Hospital, London. UK et le Professeur Maj Hultén, Professeur en génétique de l'Université de Warwick, UK. 2010, 2011. La version française a été réalisée par Valentin APAC.

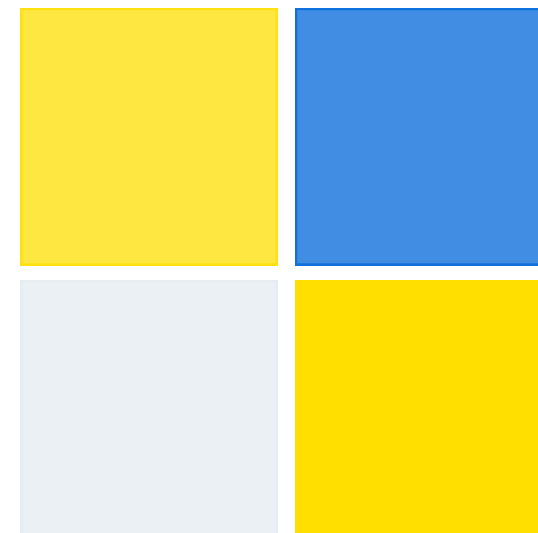
Copyright © Unique 2011

Rare Chromosome Disorder Support Group Charity Number 1110661
Registered in England and Wales Company Number 5460413

Understanding
chromosome
disorders

Unique

**Hybridation
génomique
comparative sur
puces (puces à ADN)**
rarechromo.org



Les chromosomes, qu'est-ce que c'est ?

Les chromosomes sont des structures au sein de chacune des cellules de notre corps qui contiennent l'information génétique (ADN), qui indique au corps comment se développer et fonctionner. Ils sont présents par paires, un de chaque parent, numérotés de 1 à 22 du plus grand au plus petit. Chaque personne a une autre paire de chromosomes, qu'on appelle les chromosomes sexuels. Les femmes ont deux chromosomes X (XX) tandis que les hommes ont un chromosome X et un chromosome Y (XY). Chaque chromosome a un bras court (p) et un bras long (q).

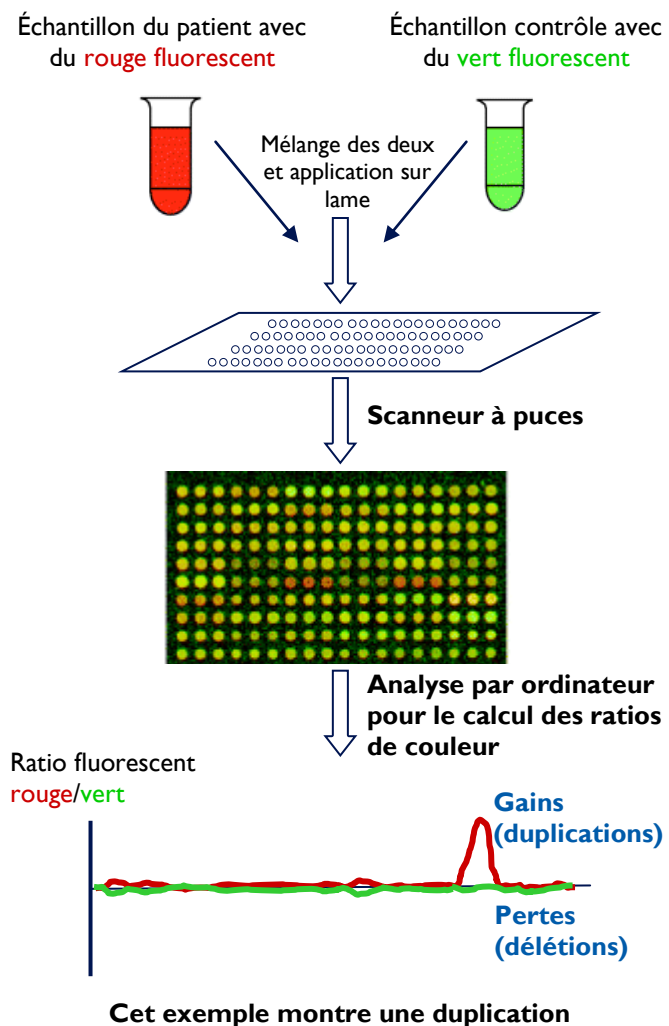
Examinons les chromosomes (analyse chromosomique)

Les chromosomes ne peuvent pas être vu à l'œil nu, mais si vous les examinez sous un microscope, vous pouvez voir que chacun a des bandes sombres et claires. En regardant les chromosomes de votre enfant de cette manière, sur un **caryotype**, il est souvent possible si la modification est suffisamment importante, de voir s'il y a une anomalie chromosomique déséquilibrée (avec une perte ou un gain de matériel génétique) ou si le chromosome a eu un remaniement. Toutefois, parce que la quantité de matériel gagnée (dupliquée) ou perdue (délétée) peut souvent être très petite et qu'il est impossible de la voir sur une analyse chromosomique standard, on peut avoir conclu que l'analyse chromosomique de votre enfant était normale. Un nouvel examen plus poussé est aujourd'hui disponible pour examiner les chromosomes, on appelle cette **analyse hybridation génomique comparative sur puces (puces à ADN)**.

Qu'est ce qu'une puce à ADN ?

La puce à ADN est une avancée technologique qui permet de détecter des anomalies chromosomiques déséquilibrées qui sont très petites et qui ne pouvaient pas être détectées en regardant au microscope. Faire un caryotype avec un microscope est utile, mais on n'est pas capable de détecter de subtils changements. Les très petites modifications, qu'on appelle souvent remaniements **submicroscopiques** parce qu'elles ne peuvent pas être vues au microscope, peuvent également perturber le développement. Ces très petits remaniements sont souvent appelés **microdélétions** et **microduplications**. La puce à ADN est aussi parfois appelée **CGH array** ou encore **microarray**. La puce à ADN compare un échantillon de l'ADN de votre enfant avec un échantillon d'ADN contrôle et analyse les différences entre les 2 échantillons d'ADN. De cette manière, les délétions ou les duplications (déséquilibres) dans l'ADN de votre enfant peuvent être identifiées. Ainsi, les gènes concernés par n'importe quelle anomalie déséquilibrée peuvent être identifiés.

Principe de la puce à ADN. L'ADN contrôle et celui du patient sont marqués par des couleurs fluorescentes différentes (notamment rouge et verte), puis appliqués sur une puce (en utilisant une lame de microscope sur laquelle des fragments d'ADN seront étudiés). Les échantillons avec l'ADN sont fixés sur la lame. Quand il n'y a pas de modification entre l'ADN contrôle et celle du patient, la coloration sera identique et résultera du mélange du rouge et vert fluorescent. Pour les régions où il y a une duplication dans l'échantillon du patient, il y aura plus de rouge fluorescent que de vert. A l'inverse, pour les délétions on aura moins de rouge fluorescent et plus de vert fluorescent.



De quoi a-t-on besoin pour faire un examen avec une puce à ADN ?

La puce à ADN peut être réalisée à partir d'un échantillon sanguin d'un enfant ou d'un adulte. Cela peut aussi, moins fréquemment, être fait à partir de prélèvements prénataux, comme par exemple du liquide amniotique issu d'une amniocentèse ou des villosités chorales (tissu placentaire) provenant d'un prélèvement de villosités chorales (PVC).

Pourquoi la puce à ADN peut être proposée à votre enfant ?

Votre médecin ou généticien peut envisager une analyse par puce à ADN si votre enfant présente des problèmes d'apprentissage, de développement, de comportement, des malformations congénitales, ou des pathologies comme l'épilepsie. Des études récentes ont montré que 15 % des enfants ayant des troubles d'apprentissage et/ou du développement ont un remaniement chromosomique qui ne peut pas être détecté avec les analyses chromosomiques traditionnelles, mais qui peuvent l'être avec une puce à ADN.

Comment aurons-nous les résultats ?

Les résultats vous sont habituellement rendus par votre généticien qui vous expliquera les résultats de votre enfant. Vous recevrez sans doute aussi un résultat écrit. Eventuellement, vous pouvez recevoir dans un premier temps le résultat par le médecin prescripteur, puis consulter un généticien (si cela est approprié).

En combien de temps a-t-on les résultats ?

Les résultats sont d'habitude disponibles en 6 à 8 semaines. On considère que faire un tel examen chez un nouveau-né qui a des problèmes multiples est une priorité et il est donc possible que les résultats soient disponibles un peu plus tôt.

Quels sont les avantages de la puce à ADN ?

- L'ensemble des 46 chromosomes peuvent être examinés en un seul examen ;
- Plus sensible et précis que le caryotype conventionnel ;
- Un diagnostic par puce à ADN peut éviter à votre enfant de subir beaucoup d'autres examens ;
- Il peut déterminer quels sont les gènes spécifiques inclus dans la délétion ou la duplication ;
- Il peut être utile pour définir les points de cassure d'anomalies déséquilibrées que l'on connaît déjà.