

ANALYSE DES CHROMOSOMES SUR PUCE À ADN (ACPA)

Pourquoi analyse-t-on les chromosomes ?

Au cours de la grossesse, la surveillance échographique met parfois en évidence des anomalies ou malformations du fœtus.

Le développement du fœtus dépend en grande partie de son patrimoine génétique.

L'analyse des chromosomes permet de rechercher si une anomalie est survenue au niveau du patrimoine génétique du fœtus. Plus de 20 000 gènes sont actuellement identifiés, qui sont répartis en 46 chromosomes.

La plupart des anomalies chromosomiques sont accidentelles et non héréditaires, et ont donc un risque faible de récurrence lors d'une grossesse ultérieure.

Quelle est la différence entre le caryotype conventionnel et l'analyse sur puce à ADN ?

Le **caryotype conventionnel** est un examen au microscope de l'ensemble des chromosomes, qui sont normalement au nombre de 46. Le caryotype détecte facilement les anomalies du nombre de chromosomes, notamment les trisomies (présence d'un chromosome surnuméraire).

Les anomalies chromosomiques peuvent être, non seulement un chromosome en plus ou en moins, mais aussi des anomalies de la structure des chromosomes, avec soit la perte d'une région chromosomique (délétion) soit un gain d'une région chromosomique (duplication).

Le caryotype ne permet de détecter ces anomalies de structure que lorsqu'elles sont de grande taille, visibles au microscope.

L'**analyse des chromosomes sur puce à ADN (ACPA)**, appelée aussi CGH Array, est une technique récente qui permet une étude globale des chromosomes avec un « zoom » important qui détecte des remaniements 10 à 100 fois plus petits qu'avec le caryotype conventionnel. Dans certains cas, elle détecte des déséquilibres concernant un seul gène.

Au lieu du microscope, l'ACPA fait appel aux techniques de génétique moléculaire : miniaturisation (puce) et analyse informatique permettant d'étudier très rapidement un nombre considérable de données.

Comment interprète-t-on les résultats ?

Lorsque le nombre de copies des séquences d'ADN est différent de celui observé habituellement, en plus ou en moins, on parle de variations. Ces variations doivent ensuite être interprétées par le généticien, à partir des informations de grandes bases de données génétiques.

Si cette variation a déjà été associée aux anomalies cliniques observées, on dit que cette variation est **causale** ou **pathogène** et ses conséquences vous seront expliquées.

Si cette variation est décrite dans les bases de données comme étant sans conséquence, c'est une **variation neutre** ou « **polymorphisme** » qui ne sera pas mentionnée dans le compte-rendu.

Enfin, cette variation peut être de signification **inconnue**. Il est dans ce cas nécessaire de la rechercher chez les parents : si elle est présente, elle sera considérée comme un polymorphisme rare, sans conséquence. Si elle n'est pas héritée, il sera alors difficile d'affirmer ou d'éliminer son implication dans les signes observés. Dans certains cas, en l'état actuel de nos connaissances, il n'est pas possible de conclure et le compte-rendu mentionnera l'éventualité de devoir réinterpréter ce résultat à la lumière des connaissances futures.

Les inconvénients et les limites

La découverte **d'informations non recherchées** peut arriver. L'ensemble du génome est analysé et il est donc possible de trouver une anomalie sans rapport initial avec les manifestations cliniques. Dans ce cas, votre médecin vous en expliquera les conséquences possibles.

L'ACPA ne permet pas de voir des anomalies limitées à une seule « lettre » du code génétique ou « faute d'orthographe » (**mutations**) dans les gènes. Pour rechercher de telles anomalies, d'autres techniques sont nécessaires et devront éventuellement être envisagées par votre médecin.

Bien qu'il soit possible maintenant d'étudier avec précision notre génome, il n'est pas encore possible de tout voir.