

CYTOGENETIQUE PRENATALE : En savoir plus

- DELAIS ET MODALITES DES RESULTATS

Liquide amniotique : **7 à 15 jours** en fonction de la rapidité de pousse cellulaire
En cas d'urgence, une réponse préliminaire peut être donnée en 6 à 8 jours

Trophoblaste, placenta:

1er résultat en 48 h par hybridation in situ pour la détection des anomalies de nombre des chromosomes 21, 18, 13, X et Y

10 à 12 jours pour le caryotype complet

Les résultats sont envoyés au médecin prescripteur et au médecin traitant quand les coordonnées de ce dernier sont précisées dans le dossier.

Le résultat n'est pas envoyé à la patiente directement : une lettre à son intention est jointe au courrier du médecin prescripteur afin qu'il la lui remette s'il le désire, ainsi que la carte chromosomique de l'enfant.

Une feuille de suivi de grossesse est adressée au prescripteur ; nous vous demandons de nous la renvoyer après la naissance de l'enfant.

- PROCEDURES TECHNIQUES UTILISEES

Le CARYOTYPE est obtenu après culture cellulaire (6 à 12 jours pour le liquide amniotique en incubateur à CO2)

Après arrêt de la culture, les cellules sont fixées, et les lames sont séchées dans une salle spéciale climatisée .

Un minimum de 15 cellules dénaturées en bandes R sont analysées en routine. En fonction de la description clinique ou des premiers résultats, l'étude est poursuivie sur d'autres cellules, ou des techniques complémentaires sont mises en œuvre (Bandes G, Bandes C, NOR'S, FISH).

Trois caryotypes sont produits à partir d'un analyseur d'image. Un exemplaire est envoyé au prescripteur avec le résultat.

Sur liquide amniotique, au moins trois supports de culture différents sont analysés; l'étude comportant la lecture d'au moins 15 cellules issues de 12 clones cellulaires différents, ceci afin d'assurer le repérage d'une éventuelle mosaïque de cellules normales et de cellules anormales.

- CONSERVATION D'ECHANTILLONS

Du surnageant de liquide amniotique est conservé jusqu'à la naissance, permettant des recherches enzymatiques ou infectieuses le cas échéant.

En cas de signe d'appel échographique, un culot cellulaire congelé est conservé à - 80° (ce qui permet un réensemencement) en vue d'éventuelles recherches moléculaires ou de microdélétion demandées ultérieurement.

- CARYOTYPES FŒTAUX POUR MORT IN UTERO

Ils sont indispensables pour le conseil génétique ultérieur .

Le mieux est d'obtenir du liquide amniotique avant l'expulsion, à défaut le caryotype est tenté sur une section de cordon de 1 cm de long, 1 cm² de peau, ou 1 cm³ de trophoblaste ou de placenta, coupés stérilement et placés dans un flacon stérile contenant du sérum physiologique en attendant de parvenir au laboratoire.