

## METHODES A DISPOSITION

### CYTOGENETIQUE CONVENTIONNELLE (bandes G)

Analyse de l'ensemble des chromosomes (établissement du caryotype) à une résolution d'environ 2 Mb permettant la mise en évidence d'anomalies numériques et structurales (balancées et non-balancées).

### HYBRIDATION IN SITU FLUORESCENTE (FISH)

Analyse d'une région particulière en fonction des sondes utilisées dans les chromosomes et les noyaux interphasiques



NORMAL

#### Aneuploïdies totales (monosomies, trisomies) ou partielles (délétions, duplications) :

une aneuploïdie est mise en évidence par la perte de l'un des deux signaux (monosomie, délétion) ou par la présence d'un ou de plusieurs signaux additionnels (trisomie, tétrasomie, duplication) pour la région testée. Les aneuploïdies totales peuvent être mises en évidence au moyen de sondes centromériques. Les aneuploïdies partielles peuvent être mises en évidence avec n'importe quelle sonde spécifique d'une séquence unique.



MONOSOMIE



TRISOMIE



NORMAL

#### Translocations spécifiques

Ensemble de deux sondes (marquées avec des fluorochromes différents) qui sont spécifiques des deux gènes impliqués. Une translocation spécifique est mise en évidence par la formation d'un ou de deux gènes de fusion



ANORMAL



NORMAL

#### Réarrangement impliquant un gène particulier

Ensemble de deux sondes (marquées avec des fluorochromes différents) situées de part et d'autre du gène pour lequel un réarrangement est recherché. Un réarrangement est mis en évidence par la séparation de l'un des deux signaux de fusion.



ANORMAL

**Peinture chromosomique** : Caractérisation en métaphase de réarrangements structuraux au moyen de sondes permettant l'identification de chromosomes entiers ou de bras chromosomiques.

**Sondes sous-télomériques** : Sondes spécifiques des régions sous-télomériques du bras court et du bras long de chaque chromosome (uniquement bras long pour les chromosomes acrocentriques).

**Multi-FISH** : Pour certains cas particuliers et en fonction des anomalies mises en évidence par cytogénétique conventionnelle, la technique Multi-FISH permettant l'identification simultanée de tous les chromosomes au moyen des sondes de peinture chromosomique. Dans ce but, une couleur est attribuée à chacun des 24 chromosomes différents.

**Analyses particulières** : En fonction des disponibilités, une analyse par FISH peut être effectuée pour n'importe quel gène ou région chromosomique. Elle nécessite l'identification, l'acquisition et la culture d'un BAC (Bacterial Artificial Chromosome) particulier. L'ADN est ensuite isolé, éventuellement amplifié, et marqué avant l'hybridation in situ.

### ANALYSE PAR PUCE ADN (CGH/SNP array)

**Hybridation génomique comparative (CGH)** : Cette technique permet la mise en évidence dans l'ensemble du génome de variations (duplications ou délétions) dans le nombre de copies de l'ADN (copy number variants, CNV) à une résolution de 50 à 100 kb

**Etude du polymorphisme des nucléotides (single nucleotide polymorphism, SNP)** : Cette technique permet la mise en évidence d'une perte d'hétérozygotie (LOH) sans variations dans le nombre de copies à une résolution de 10 Mb.

### ANALYSE PAR SEQUENCAGE (Sanger et NGS)

Mise en évidence de mutations dans un groupe de gènes ciblés en fonction de la maladie

<b>METHODES A DISPOSITION</b>		Imprimé le 28.08.2017		34 U 01 02 LI 01 (2).docx
Rédigé par DM	Approuvé par JS	Date d'émission : 17.08.2017	Version : 2	Page 1 sur 1