

# NOTE DE SERVICE

## MEMORANDUM

date: **2019-11-21**

à : Généticiens, pédiatres, endocrinologues pédiatriques et neurologues  
to: *Geneticists, pediatricians, pediatric endocrinologists and neurologists*

de: Dr Guy Rouleau, Chef médical du Laboratoire CMDL et Cytogénétique / *Medical chief of the CMDL and*  
from: *Cytogenetics laboratory*  
Dre Josée Lavoie, Laboratoire de Cytogénétique / *Cytogenetics laboratory*

objet : **Analyse Chromosomique sur microPuce à ADN en période postnatale maintenant disponible au CUSM**  
subject: ***Postnatal Chromosomal Microarray now available at the MUHC Cytogenetics Lab.***

ENGLISH TO FOLLOW

### **Analyse Chromosomique sur microPuce à ADN (ACPA) en période postnatale maintenant disponible au CUSM.**

L'Analyse Chromosomique sur microPuce à ADN (ACPA) est une technique qui permet de détecter des gains ou pertes de matériel chromosomique (génétique) de petite taille. Les pertes ou gains détectés sont appelés CNV pour Variations du Nombre de Copies (d'ADN). L'ACPA permet de détecter des anomalies chromosomiques de petite taille, difficiles ou impossibles à voir sur un caryotype.

L'ACPA peut aussi déceler des régions génomiques homozygotes (où les deux copies sont identiques). Ce résultat peut révéler des liens génétiques étroits (identité par la descendance/consanguinité) entre la mère et le père du patient ou une disomie uniparentale (UPD). Des tests de génétique moléculaire pourront être nécessaires si une UPD est suspectée.

L'ACPA devrait être l'examen de laboratoire de première ligne pour le patient dont le retard de développement, les déficiences intellectuelles, l'autisme, les anomalies congénitales multiples ou les caractéristiques dysmorphiques sont inexpliqués après un examen génétique et physique approfondi (Paediatr. Child Health (2011) 16: 211).

#### **Médecins prescripteurs :**

- Dès maintenant, les généticiens, les pédiatres, les endocrinologues pédiatriques et les neurologues peuvent commander un test de micropuces chromosomiques, pour les patients qui répondent aux indications du test.
- C'est à la discrétion du soignant principal d'orienter le patient vers une clinique de génétique ou de métabolisme.

#### **Exigences :**

- Les patients doivent avoir un numéro de carte de soins de santé du Québec valide.

## Si un patient répond aux indications de test mentionnées ci-dessus:

- Discutez avec votre patient, ses parents ou son tuteur des avantages, des risques et des limites de la micropuce chromosomique (renseignements disponibles sur la requête de laboratoire de micropuces constitutionnelles postnatales). Un consentement dûment rempli et signé est obligatoire pour que l'examen de l'ACPA puisse avoir lieu.
- Les requêtes de laboratoire et les formulaires de consentement sont disponibles à l'adresse suivante: <https://cusm.ca/laboratoires-biologie-medicale>  
Suivre le lien suivant: Répertoire des analyses des laboratoires cliniques des sites CUSM  
Inscrire : Micropuce
- Après avoir obtenu le consentement, le patient doit recevoir une requête dûment remplie et l'envoyer au laboratoire de phlébotomie (CTP/centre de test du patient).

## Que faire si le résultat CMA est anormal:

- Si l'ACPA détecte une variation pathogène, l'orientation vers la clinique de génétique peut être justifiée et sera recommandé dans le rapport.
- Si l'ACPA détecte une variation dont la signification n'est pas claire, une analyse parentale peut être demandée et les échantillons doivent être envoyés au laboratoire qui a effectué l'analyse de l'ACPA.
- Si un test de suivi du patient ou des parents est nécessaire, le rapport indiquera quel test sera effectué et dans quel tube les échantillons doivent être envoyés.

## Je suis un professionnel de la santé et j'ai des questions à propos de l'ACPA. À qui puis-je m'adresser?

Dre Josée Lavoie ou Dre Gany Tchakarska, Cytogénéticiennes, au 514-412-4432

### Ce bulletin a été revu et approuvé par :

- Dre Josée Lavoie, Laboratoire de Cytogénétique
- Mme Argyroula Terzidis, Coordinatrice Administrative, Laboratoires Diagnostic moléculaire et Cytogénétique
- Dr Guy Rouleau, Chef médical, Laboratoires Diagnostic moléculaire et Cytogénétique

## Postnatal Chromosomal Microarray (with SNP analysis) now available at the MUHC Cytogenetics Lab.

### Background:

Chromosomal microarray (CMA) analysis is a technology capable of identifying small pieces of missing or extra chromosome (genetic) material known as *Copy Number Variants (CNV)*. Microarray can detect small CNVs that are not detectable by a karyotype.

The CMA platform at the MUHC is also capable of detecting genomic homozygosity (both copies of a genomic region identical in nature). This finding may reveal close genetic relationship (identity by descent/ consanguinity) between the mother and father of the patient or possible uniparental disomy (UPD). Standard molecular tests may be needed if UPD is suspected.

Chromosomal microarray should be the first-line laboratory investigation for the patient whose developmental delay/intellectual disabilities, autism, multiple congenital anomalies or dysmorphic features are unexplained after a thorough genetic and physical examination (Paediatr. Child Health (2011) 16: 211).

### Ordering physicians:

- Effective now, geneticists, pediatricians, pediatric endocrinologists and neurologists can order postnatal chromosomal microarray, for patients who meet the indications for testing.
- It is at the discretion of the primary caregiver to refer the patient to a Genetics or Metabolics clinic.

### Requirements:

- Patients must have a valid Quebec Health Care Card Number
- If a patient meets the above testing criteria:
  - Discuss with your patient/their parents/guardian the benefits, risks and limitations of Chromosomal Microarray (information available on the Postnatal Constitutional Microarray Lab requisition). A fully completed and signed consent is mandatory for CMA testing to proceed.
  - Lab Requisitions and consent forms are available at:  
<https://muhc.ca/health-professionals-and-teaching/muhc-clinical-laboratories>  
Follow this link: [Clinical lab test directory for the MUHC sites](#)  
Analysis: Microarray
  - After obtaining consent, the patient should be provided with a fully completed Postnatal Constitutional Microarray Lab requisition and consent form and sent to the phlebotomy lab (PTC/patient test center).

### **What to do if the CMA result is abnormal:**

- If CMA detects a pathogenic variation, referral to the Genetics clinic may be warranted and will be recommended in the report.
- If CMA detects a variation of unclear significance, parental analysis may be requested and samples should be sent to the Lab that performed the CMA analysis
- If follow-up testing of the proband or the parents is needed, the report will indicate which test will be performed and in which type of vacutainer the samples should be sent.

### **Inquiries and feedback may be directed to:**

Dr. Josée Lavoie and Dr. Gany Tchakarska, Cytogeneticists at 514-412-4432

### **This bulletin has been reviewed and approved by:**

- Dr. Josée Lavoie, Cytogenetics Laboratory
- Ms. Argyroula Terzidis, CMDL and Cytogenetics laboratories Administrative Coordinator
- Dr. Guy Rouleau, Medical Chief, CMDL and Cytogenetics laboratories