

|   |   |                                    |
|---|---|------------------------------------|
|  | Prélèvements, transport et conservation des échantillons : Secteurs Génétique Moléculaire, Cytogénétique acquise et constitutionnelle | Biologie Moléculaire               |
| BMOL-DSQ-4271      4.0  |   | Date d'application :<br>06/09/2021 |

## Instructions générales :

*Tout échantillon accompagné d'une prescription d'une analyse génétique est réceptionné au Centre de Gestion des laboratoires (CGL)*

- Les prélèvements destinés au laboratoire de Biologie Moléculaire sont acheminés et traités en réception centralisée sur le plateau de Biologie Moléculaire du lundi **9h00** au vendredi **16h00**
- Les numéros de téléphone de contact du laboratoire de Biologie Moléculaire sont :
  - 02/764.69.01 : Responsable opérationnel du laboratoire
  - 02/764.68.63 : Responsable médical du Centre de Génétique Humaine
  - 02/764.68.75 : Poste de réception des échantillons de génétique
  - 02/764.67.75 : Secteur Cytogénétique Constitutionnelle
  - 02/764.85.18 : Secteur Cytogénétique Acquise
  - 02/764.67.23 : Secteur Génétique Moléculaire
  - 02/764.67.74 : Secrétariat du Centre de Génétique Humaine
- **Aucun prélèvement ne doit être congelé**
- **Les prélèvements ne doivent pas être conservés dans du formol, du formaldéhyde, ni arriver au laboratoire dans un tube sec**
- En cas de prélèvement pour analyse des chromosomes prévu après 15 heures, prévenir le laboratoire de Biologie Moléculaire au numéro de téléphone suivant : **02/764.85.18 ou 02/764.67.75**

| <b>ANALYSE CYTOGENETIQUE - CONSTITUTIONNEL PRE-NATAL</b> |  |  |   |   |  |  |
|--|--|--|---|---|--|--|
| <b>Matrice</b>   | <b>Analyses</b>  | <b>Matériel/Contenant</b>  | <b>Quantité</b>   | <b>Transport</b>  | <b>Conservation</b>  | <b>Remarque</b>  |
| Liquide amniotique                                       | Caryotype moléculaire ; QF-PCR pour recherche rapide des trisomies 13.18.21 ; Analyse par FISH | Flacon/flasque/tube stérile  | Entre 15ml et 25ml                                      | Les prélèvements doivent être acheminés le jour même au laboratoire à température ambiante  | En cas de difficulté d'acheminement le jour même, le prélèvement doit être conservé à température ambiante et parvenir au laboratoire dans un délai maximum de 72h | <b>Prévenir le laboratoire (02/764.68.75 ou 02/764.67.75)</b>  |
| Villosités choriales                                     | Caryotype moléculaire ; QF-PCR pour recherche rapide des trisomies 13.18.21 ; Analyse par FISH | Flacon stérile avec milieu de culture fourni par le laboratoire  | Minimum 10 à 15 fragments villositaires (environ 30 mg) | Les prélèvements doivent être acheminés immédiatement au laboratoire à température ambiante | En cas de difficulté d'acheminement le jour même, le prélèvement doit être conservé à 37°C et parvenir au laboratoire dans un délai maximum de 24h                 | <b>Prévenir le laboratoire (02/764.68.75 ou 02/764.67.75)</b>  |
| Sang fœtal   | Caryotype standard et analyse par FISH   | Prélèvements CUSL : tube stérile héparine de sodium fourni par le laboratoire.<br>Prélèvements extérieurs: tube stérile héparine de sodium à capuchon vert | Minimum 1ml   | Les prélèvements doivent être acheminés le jour même au laboratoire à température ambiante  | En cas de difficulté d'acheminement le jour même, le prélèvement doit être conservé à température ambiante et parvenir au laboratoire dans un délai maximum de 24h | <b>Bien mélanger le tube pour éviter la formation d'un caillot. Prévenir le laboratoire (02/764.68.75 ou 02/764.67.75)</b> |
|  | Caryotype moléculaire  | Tube EDTA (bouchon rouge pour les prélèvements CUSL et bouchon mauve pour les prélèvements extérieurs)   | Minimum 1ml   | Les prélèvements doivent être acheminés le jour même au laboratoire à température ambiante  | En cas de difficulté d'acheminement le jour même, le prélèvement doit être conservé à température ambiante et parvenir au laboratoire dans un délai maximum de 24h | <b>Prévenir le laboratoire (02/764.68.75 ou 02/764.67.75)</b>  |

|                                      |   |  |  |  |  |  |
|--------------------------------------|---|--|--|--|--|--|
| Biopsies de produit de fausse couche | Caryotype moléculaire ;<br>Analyse par FISH | Flacon avec milieu de culture fourni par le laboratoire ou liquide physiologique stérile | Minimum 0,5 cm <sup>3</sup> ; privilégier la partie villositaire | Les prélèvements doivent être acheminés au plus vite au laboratoire à température ambiante                         | En cas de difficulté d'acheminement, le prélèvement doit être conservé au réfrigérateur (2 à 8°C) et parvenir au laboratoire dans un délai maximum de 48h          | <b>ATTENTION : ne pas envoyer le fœtus complet ou le produit de conception</b> |
| Sang maternel - NIPT                 | NIPT  | 8ml sur tube Streck® Cell free DNA   | 8 ml   | Le prélèvement doit être conservé à température ambiante et parvenir au laboratoire endéans les 24h du prélèvement | En cas de difficulté d'acheminement le jour même, le prélèvement doit être conservé à température ambiante et parvenir au laboratoire dans un délai maximum de 48h | <b>Ne pas congeler</b>   |

### ANALYSE CYTOGENETIQUE - CONSTITUTIONNEL POST-NATAL

| Matrice       | Analyses                               | Matériel/Contenant   | Quantité                           | Transport  | Conservation   | Remarque   |
|---------------|--|--|------------------------------------|--|--|--|
| Sang veineux  | Caryotype standard et analyse par FISH | Prélèvements CUSL : tube stérile héparine de sodium fourni par le laboratoire.<br>Prélèvements extérieurs: tube stérile héparine de sodium à capuchon vert | < 1 an : min. 1ml ; >1 an : 5-10ml | Les prélèvements doivent être acheminés le jour même au laboratoire à température ambiante | En cas de difficulté d'acheminement le jour même, le prélèvement doit être conservé à température ambiante et parvenir au laboratoire dans un délai maximum de 72h     | <b>Bien mélanger le tube pour éviter la formation d'un caillot</b> |
| Sang veineux  | Caryotype moléculaire                  | Tube EDTA (bouchon rouge pour les prélèvements CUSL et bouchon mauve pour les prélèvements extérieurs)   | < 1 an : 2ml ;<br>> 1 an : 5-10ml  | Les prélèvements doivent être acheminés le jour même au laboratoire à température ambiante | En cas de difficulté d'acheminement le jour même, le prélèvement doit être conservé au réfrigérateur (2 à 8°C) et parvenir au laboratoire dans un délai maximum de 48h |  |
| ADN extérieur | Caryotype moléculaire                  | Eppendorf de 1,5 ml ou cryotube scellé avec un   | Minimum 50µl à 100ng/µl            | A température ambiante   | En cas de difficulté d'acheminement le jour même, le   | -  |

|  |  | parafilm pour empêcher l'ouverture.  |   |   | prélèvement doit être conservé au réfrigérateur (2 à 8°C)   |   |
|--|--|--|---|---|---|---|
| Biopsies cutanées                                      | Cultures de fibroblastes               | Flacon avec milieu de culture fourni par le laboratoire ou liquide physiologique stérile   | 0,3 cm <sup>2</sup>                           | Les prélèvements doivent être acheminés le jour même au laboratoire à température ambiante                            | En cas de difficulté d'acheminement le jour même, le prélèvement doit être conservé à température ambiante et parvenir au laboratoire dans un délai maximum de 24h                                | <b>Prévenir le laboratoire (02/764.68.75 ou 02/764.67.75)</b> |
| <b>ANALYSE CYTOGENETIQUE – ONCOHÉMATOLOGIE ACQUISE</b> |  |  |   |   |   |   |
| <b>Matrice</b>   | <b>Analyses</b>                        | <b>Matériel/Contenant</b>  | <b>Quantité</b>                               | <b>Transport</b>  | <b>Conservation</b>   | <b>Remarque</b>   |
| Sang   | Caryotype standard et analyse par FISH | Conditionnement <u>stérile</u> <u>hépariné</u> (héparinate de Na sans conservateur, type héparine Braun)                                     | 5 ml minimum (nouveau-né 1ml)                 | Pour une prise en charge optimale, les prélèvements doivent être acheminés le plus rapidement possible au laboratoire | Si exceptionnellement le prélèvement ne peut être acheminé le jour même, il doit être conservé à 37°C (ou à température ambiante 12-37°C) et parvenir au laboratoire dans un délai maximum de 24h | <b>Jamais mettre l'échantillon au froid</b>                   |
|  | Caryotype moléculaire                  | Tube EDTA (bouchon rouge pour les prélèvements cliniques et bouchon mauve pour les prélèvements en provenance de l'extérieur des cliniques). | < 1 an : 2ml ;<br>> 1 an : 5-10ml             | Les prélèvements doivent être acheminés le jour même au laboratoire à température ambiante                            | En cas de difficulté d'acheminement le jour même, le prélèvement doit être conservé au réfrigérateur (2 à 8°C) et parvenir au laboratoire dans un délai maximum de 48h                            | <b>Bien mélanger pour éviter la formation d'un caillot</b>    |
| Moelle osseuse   | Caryotype standard et analyse par FISH | Conditionnement <u>stérile</u> <u>hépariné</u> (héparinate de Na sans conservateur, type héparine Braun)                                     | Première aspiration recommandée (3ml minimum) | Pour une prise en charge optimale, les prélèvements doivent être acheminés le plus rapidement possible au laboratoire | Si exceptionnellement le prélèvement ne peut être acheminé le jour même, il doit être conservé à 37°C (ou à température ambiante 12-37°C) et parvenir au laboratoire dans un délai maximum de 24h | <b>Jamais mettre l'échantillon au froid</b>                   |

|  |  |  |   |   |  |  |
|--|--|--|---|---|--|--|
|  | Caryotype moléculaire                  | Conditionnement EDTA ou hépariné (si une analyse chromosomique est également demandée)   | 3ml   | Les prélèvements doivent être acheminés le jour même au laboratoire à température ambiante                            | En cas de difficulté d'acheminement le jour même, le prélèvement doit être conservé au réfrigérateur (2 à 8°C) et parvenir au laboratoire dans délai maximum de 24h, ou à température ambiante si une analyse chromosomique est également demandée | -  |
| Liquide de ponction (ascite, liquide pleural, LCR,...) | Caryotype standard et analyse par FISH | Conditionnement <u>stérile</u>   | Pas de limite (en fonction de la cellularité) | Pour une prise en charge optimale, les prélèvements doivent être acheminés le plus rapidement possible au laboratoire | Si exceptionnellement le prélèvement ne peut être acheminé le jour même, il doit être conservé à 37°C (ou à température ambiante 12-37°C) et parvenir au laboratoire dans un délai maximum de 24h  | <b>Jamais mettre l'échantillon au froid</b>            |
| Ganglion/Rate /Autres prélèvements solides             | Caryotype standard et analyse par FISH | Conditionnement <u>stérile avec milieu de transport</u> (de préférence RPMI 1640)  | Au minimum 1cm <sup>3</sup> de prélèvement    | Pour une prise en charge optimale, les prélèvements doivent être acheminés le plus rapidement possible au laboratoire | Si exceptionnellement le prélèvement ne peut être acheminé le jour même, il doit être conservé à 37°C (ou à température ambiante 12-37°C) et parvenir au laboratoire dans un délai maximum de 24h  | <b>Jamais mettre l'échantillon au froid</b>            |
| Appositions tissulaires sur lames                      | Analyse par FISH                       | Lames Superfrost Plus - Apposer le fragment non sanguinolent sur lame à plusieurs reprises sans frotter et sécher à température ambiante | 3 lames minimum                               | A température ambiante  | A température ambiante   | <b>Références des lames possibles au 02/764.68.75)</b> |
| <b>ANALYSES MOLECULAIRES DE GENES</b>                  |  |  |   |   |  |  |
| <b>Matrice</b>   | <b>Analyses</b>                        | <b>Matériel/Contenant</b>  | <b>Quantité</b>                               | <b>Transport</b>  | <b>Conservation</b>  | <b>Remarque</b>  |

|                           |   |  |  |  |  |  |
|---------------------------|---|--|--|--|--|--|
| Sang                      | - | Tube EDTA (bouchon rouge pour les prélèvements cliniques et bouchon mauve pour les prélèvements en provenance de l'extérieur des cliniques). | < 1 an : 2ml ;<br>> 1 an : 5-10ml  | Les prélèvements doivent être acheminés le jour même au laboratoire à température ambiante | En cas de difficulté d'acheminement le jour même, le prélèvement doit être conservé au réfrigérateur (2 à 8°C) et parvenir au laboratoire dans un délai maximum de 48h | <b>Bien mélanger pour éviter la formation d'un caillot</b> |
| Carte de Guthrie          | - | Papier Watmann du secteur de dépistage des maladies des laboratoires des CUSL  | 1 carte Guthrie avec minimum 2 tâches de sang de minimum 1 cm <sup>2</sup>   | A température ambiante   | A température ambiante   | -  |
| ADN extérieur             | - | Eppendorf de 1,5 ml ou cryotube scellé avec un parafilm pour empêcher l'ouverture.   | Minimum 50µl à 100ng/µl  | A température ambiante   | En cas de difficulté d'acheminement le jour même, le prélèvement doit être conservé au réfrigérateur (2 à 8°C)   | -  |
| Tissus fixés en paraffine | - | Biopsie colique ou mélanome enrobé en paraffine et coupé, déposé sur lames à l'aide d'un microtome   | Mélanomes : 10 lames blanches pour les mélanomes –<br>Tumeur colique : 10 lames blanches ainsi qu'une colorée (cette dernière avec une délimitation de la zone tumorale à réaliser à l'indélébile) | A température ambiante   | En cas de difficulté d'acheminement le jour même, le prélèvement doit être conservé au réfrigérateur (2 à 8°C)   | -  |

|   |  |  |   |   |  |   |
|---|--|--|---|---|--|---|
| Liquide Amniotique                          | -  | Flacon/Flasque/tube stérile  | Entre 15 et 25ml                              | Les prélèvements doivent être acheminés le jour même au laboratoire à température ambiante  | En cas de difficulté d'acheminement le jour même, le prélèvement doit être conservé à 37°C et parvenir au laboratoire dans un délai maximum de 24h   | -   |
| Villosité choriales                         | -  | Flacon stérile avec milieu de culture fourni par le laboratoire                        | Minimum 5 fragments villositaires (10 à 30mg) | Les prélèvements doivent être acheminés immédiatement au laboratoire à température ambiante | En cas de difficulté d'acheminement le jour même, le prélèvement doit être conservé à 37°C et parvenir au laboratoire dans un délai maximum de 24h   | -   |
| Culture de fibroblaste                      | Culture de liquide amniotique ; suspension cellulaire de globules blancs | Boite de culture avec le milieu de culture   | Besoin de cellules                            | A température ambiante  | A température ambiante   | <b>L'échantillon ne peut pas être congelé</b> |
| Tumeurs solides, ganglion, rate, tissu sain | -  | Conditionnement stérile avec milieu de transport ou eau physiologique                  | Au minimum 0,3 à 0,5cm <sup>3</sup>           | Immédiatement transmis au laboratoire à température ambiante                                | En cas de difficulté d'acheminement le jour même, le prélèvement doit être conservé au réfrigérateur (2 à 8°C) et parvenir au laboratoire dans délai maximum de 24h, ou à température ambiante si une analyse chromosomique est également demandée | -   |
| Moelle osseuse                              | -  | Conditionnement EDTA ou hépariné (si une analyse chromosomique est également demandée) | 3ml   | Les prélèvements doivent être acheminés le jour même au laboratoire à température ambiante  | En cas de difficulté d'acheminement le jour même, le prélèvement doit être conservé au réfrigérateur (2 à 8°C) et parvenir au laboratoire dans délai maximum de 24h, ou à  | -   |

|  |                            |                                       |   |  |   |   |
|--|----------------------------|---------------------------------------|---|--|---|---|
|  |                            |                                       |   |  | température ambiante si une analyse chromosomique est également demandée  |   |
| Liquide de ponction (ascite, liquide pleural, LCR,...) | -                          | Flacon/Flasque/tube stérile           | Pas de limite (en fonction de la cellularité) | Les prélèvements doivent être acheminés le jour même au laboratoire à température ambiante | En cas de difficulté d'acheminement le jour même, le prélèvement doit être conservé au réfrigérateur (2 à 8°C) et parvenir au laboratoire dans un délai maximum de 24h, ou à température ambiante si une analyse chromosomique est également demandée | - |
| Biopsie de malformations vasculaires                   | Panel vasculaire somatique | Flacon stérile contenant du RNA later | -   | Température ambiante   | Température ambiante  |   |