

	Prélèvements, transport et conservation des échantillons : Secteurs Génétique Moléculaire, Cytogénétique acquise et constitutionnelle	Biologie Moléculaire
BMOL-DSQ-4271 5.0		Date d'application : 10/12/2023

Instructions générales :

Tout échantillon accompagné d'une prescription d'une analyse génétique est réceptionné au Centre de Gestion des laboratoires (CGL), à l'exception de prélèvements solides (Ganglion/Rate/Autres) destinés à une analyse de Cytogénétique acquise (caryotype conventionnel, FISH, caryotype moléculaire), qui sont apportés par le service d'Anatomie Pathologique directement au laboratoire de cytogénétique acquise.

- 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**, à l'exception de prélèvements solides (Ganglion/Rate/Autres) destinés à une analyse de Cytogénétique acquise (caryotype conventionnel, FISH, caryotype moléculaire), qui sont apportés par le service d'Anatomie Pathologique directement au laboratoire de Cytogénétique Acquise.
- Les numéros de téléphone de contact du laboratoire de Biologie Moléculaire sont :
 - 02/764.68.63 : Responsable médical du Centre de Génétique Humaine
 - 02/764.68.76 : Poste de réception des échantillons de génétique
 - 02/764.67.75 : Secteur Cytogénétique Constitutionnelle
 - 02/764.67.76 : 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 : **02/764.67.75** ou **02/764.67.76**

ANALYSE CYTOGENETIQUE - CONSTITUTIONNEL PRE-NATAL						
Matrice	Analyses	Matériel/Contenant	Quantité	Transport	Conservation	Remarque
Liquide amniotique	Caryotype moléculaire ; QF-PCR pour recherche rapide des trisomies 13.18.21 ; Analyse 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	
Villosités choriales	Caryotype moléculaire ; QF-PCR pour recherche rapide des trisomies 13.18.21 ; Analyse 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	
Sang fœtal	Caryotype standard et Analyse FISH	Prv CUSL : tube stérile héparine de sodium fourni par le laboratoire. Prv extérieur: 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	Bien mélanger le tube pour éviter la formation d'un caillot.
	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	

Biopsies de produit de fausse couche	Caryotype moléculaire ; Analyse FISH	Flacon avec milieu de culture fourni par le laboratoire ou liquide physiologique stérile	Minimum 0,5 cm ³ ; privilégier la partie villositaire	doivent être acheminés le jour même 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	ATTENTION : ne pas envoyer le fœtus complet ou le produit de conception
Sang maternel - NIPT	NIPT	10 ml sur tube Streck® Cell free DNA	10 mL	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	Ne pas congeler
ANALYSE CYTOGENETIQUE - CONSTITUTIONNEL POST-NATAL						
Matrice	Analyses	Matériel/Contenant	Quantité	Transport	Conservation	Remarque
Sang veineux	Caryotype standard et Analyse FISH	Prélèvements CUSL : tube stérile héparine de sodium fourni par le laboratoire. Prélèvements extérieurs: tube stérile héparine de sodium à capuchon vert	<1an : min. 1mL ; >1an : 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	Bien mélanger le tube pour éviter la formation d'un caillot
Sang veineux	Caryotype moléculaire	Tube EDTA (bouchon rouge pour les prélèvements CUSL et bouchon mauve pour les prélèvements extérieurs)	< 1 an : 2mL ; > 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 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)	

Biopsies cutanées	Cultures de fibroblastes ; Caryotype standard et Analyse FISH ;	Flacon avec milieu de culture fourni par le laboratoire ou liquide physiologique stérile	0,3 cm ²	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	Prévenir le laboratoire (02/764.68.75 ou 02/764.67.75)
ANALYSE CYTOGENETIQUE – ONCOHEMATOLOGIE ACQUISE						
Matrice	Analyses	Matériel/Contenant	Quantité	Transport	Conservation	Remarque
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	Jamais mettre l'échantillon au froid
	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 ; > 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	Bien mélanger pour éviter la formation d'un caillot
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	Jamais mettre l'échantillon au froid
	Caryotype moléculaire	Conditionnement EDTA ou hépariné (si une	3mL	Les prélèvements doivent être acheminés le jour	En cas de difficulté d'acheminement le jour même, le prélèvement doit être conservé	-

		analyse chromosomique est également demandée)		même au laboratoire à température ambiante	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	Jamais mettre l'échantillon au froid
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 ³ 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	Jamais mettre l'échantillon au froid
Appositions tissulaires sur lames	Analyse par FISH	Lames Superfrost Plus - Apposer le fragment destiné à la FISH (doit être différent du fragment destiné à la mise en culture pour caryotype) non sanguinolent sur lame à plusieurs reprises sans frotter et sécher à température ambiante (3 lames minimum	A température ambiante	A température ambiante	Références des lames possibles au 02/764.68.75)

ANALYSES MOLECULAIRES DE GENES						
Matrice	Analyses	Matériel/Contenant	Quantité	Transport	Conservation	Remarque
Sang	Toutes les analyses*	Tube EDTA moyen (bouchon rouge pour les prélèvements cliniques et bouchon mauve pour les prélèvements en provenance de l'extérieur des cliniques).	<1an : min. 1mL; >1an : 3-10mL	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	Bien mélanger pour éviter la formation d'un caillot
Carte de Guthrie	Dépistage néonatal	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 ²	A température ambiante	A température ambiante	-
ADN extérieur	Toutes les analyses*	Eppendorf de 1,5 mL ou cryotube scellé avec un parafilm pour empêcher l'ouverture.	Idéalement 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	Vasculaire somatique	Biopsie déposée sur lames à l'aide d'un microtome	12 lames blanches min – 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	Toutes les analyses*	Flacon/Flasque/tube stérile	Entre 15 et 25mL	Les prélèvements doivent être acheminés le jour	En cas de difficulté d'acheminement le jour même, le prélèvement doit être conservé à	Prévenir le laboratoire (02/764.68.76 ou 02/764.67.76)

				même au laboratoire à température ambiante	37°C et parvenir au laboratoire dans un délai maximum de 24h	
Villosité choriales	Toutes les analyses* excepté les analyses faites par la technique MS-MLPA	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	Prévenir le laboratoire (02/764.68.76 ou 02/764.67.76)
Biopsie de peau	Toutes les analyses*	Conditionnement <u>stérile</u> avec milieu de transport ou eau physiologique	Au minimum 0,5cm ³ de prélèvement	A 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	
Biopsie de malformations vasculaires	Panel vasculaire somatique	Flacon stérile contenant du RNA later	Au minimum 0,3 à 0,5cm ³	Température ambiante	Température ambiante	

* : la liste des analyses moléculaires de gènes se trouvent dans le document BMOL-DSQ-4910