**Diagnostic moléculaire par CGH-array + SNP d’un cas d’Anémie de Fanconi**

M Jamar, J Harvengt, S d’Otreppe, B Florkin, C Menten

Nous rapportons le cas d’une fillette âgée de 8 ans qui nous est référée pour une exclusion d’anémie de Fanconi, dans le cadre d’un bilan pré-greffe d’insuffisance médullaire. A l’exception d’un léger retard de croissance (taille à -1.6DS), aucun signe clinique d’appel pour une Anémie de Fanconi n’est décrit chez cette patiente.

Le test de cassures chromosomiques induites à la Mitomycine, réalisé dans deux conditions (avant culture et en cycle) a montré un résultat douteux, avec notamment 22% et 27% de mitoses positives pour au moins une aberration.

Le profil CGH-array + SNP, réalisé à partir de l’ADN extrait de fibroblastes, a révélé une microdélétion homozygote dans la région 16q24.3, impliquant une partie du gène FANCA.

Un examen par cytométrie de flux sur fibroblastes (réalisé dans le laboratoire référent du professeur J. Soulier) a confirmé un profil de type FA Core, compatible avec une Maladie de Fanconi.

Il s’agit du second cas de diagnostic fortuit d’Anémie de Fanconi dans notre laboratoire.

Cette observation illustre l’importance d’exclure une anémie de Fanconi dans les causes d’aplasie médullaire chez l’enfant et l’apport des techniques moléculaires (panel NGS, array-CGH SNP…) dans l’identification de l’atteinte génique.