

## CR de la réunion du GFCH du 22 juin 2016

### Date de la prochaine journée GFCH : le 6 octobre 2016

- **Revue de dossiers des études en cours :**
  - SLP et translocations t(2;7) et équivalentes t(7q21;1G)
  - LMC avec anomalies clonales non-Ph : dernière séance d'inclusion
  - MDS hyperdiploïdes
  - Pathologies myéloïdes avec isochromosome Xp
  - Pathologies myéloïdes avec t(X;20)/t(Xq13)
  - Pathologies myéloïdes avec anomalie 3q21
  
- **Informations :**
  - **EEQ images du GFCH 2016 :**
    - période de soumission des dossiers du 7 au 27/11/2016 inclus
    - expertise du 28/11 au 8/01/17
    - synthèse du 9 au 13/01/17
    - droit de réponse du 16/01 au 29/01/17
  - **Colloque de l'ACLF : les 20 et 21 septembre 2016, à Montpellier.** Appel à soumettre des abstracts le plus vite possible.
  - **ACLF :** Election de 5 membres du bureau de l'ACLF (les membres sortants se représentent) prévue en août-septembre, par voie électronique. Membres du GFCH faisant partie de ce bureau non sortants : I Luquet, C Bilhou-Nabéra, F Nguyen-Khac (membre de droit) ; membres du GFCH sortant se représentant : N Auger ; D Penther
  - **Recommandations par pathologie :** publication dans Annales de Biologie Clinique (2 numéros spéciaux, à venir) ; nombreuses corrections à faire sur les épreuves.
  
- **Cas de cytogénétique (Christine Terré) :** Très joli cas de rechute de LAM Ph+ avec réarrangement MECOM surajouté et amplification 5'MECOM. Difficulté de l'écriture de la formule FISH intégrant une amplification de 5'MECOM détectée en interphase. Cf diaporama.
  
- **Cytogénétique des myélomes (Thomas Smol) :** Hétérogénéité et anomalies cytogénétiques de mauvais pronostic détectées par FISH interphasique sur plasmocytes dans une série de 233 myélomes :
  - Taux d'anomalies : 79%, parfois associées entre elles (délétion TP53 et t(4;14))
  - 11% de t(4;14) ; 15% de délétion TP53
  - Gain 1q21 isolé dans 39% des cas
  - Multiples clones/sous-clones dans 50% des casDiscussion des différents seuils techniques et pronostiques publiés, en particulier pour TP53. Cf diaporama.
  
- **Retour de l'enquête médico-économique sur le coût des actes de cytogénétique (Agnès Daudignon, Christine Terré).** 28/43 centres participants (63%). Evaluation actualisée du coût du

caryotype et de la FISH, tenant compte des 3 axes classiques (personnel, réactif, matériel/maintenance). Le coût médian brut de la FISH (par sonde FISH) est de 128 euros (B474) donc parfaitement superposable à la cotation actuelle (B500) avec très peu de disparité entre les centres. A l'opposé, le coût médian brut d'un caryotype est évalué à 269 euros (B997 ~ B1000) mais avec d'importantes variations ; 3 variables expliquent cette dispersion : la taille du laboratoire, les effectifs techniques et médicaux, les équipements. Remarque importante : environ 60% des laboratoires fonctionnent en sous-effectifs, ce qui diminue ce coût médian. Le calcul tenant compte de l'automatisation (médianes différenciées) et par groupes de laboratoires (fonction de leur volume d'activité) aboutit à un coût corrigé de B1062. Pistes de réajustement du coût du caryotype discutées en séance : coût de l'accréditation (+7%), amortissement des investissements (5 ou 7 ans, au lieu de 10 ans), comparaison avec le coût des actes en Belgique : caryotype au diagnostic : 464 euros (équivalent B1600) ; caryotype au suivi : 300 euros ; examen non facturable si échec de caryotype ou culot non exploité ; cotation plus complexe pour la FISH.

- **RIHN et cytogénétique :**

- Dossier RIHN FISH interphasique sur plasmocytes purifiés (coordonnateur Hervé Avet-Loiseau) : cette demande ne peut être rattachée à un numéro RIHN existant (en particulier l'acte RIHN de FISH sur tissu) en raison d'une cotation différente. Le dossier sera envoyé en septembre 2016.
- Proposition de Sophie Raynaud : RIHN pour la LLC (caryotype 30 mitoses, FISH) ou RIHN « acte de cytogénétique hématologique » regroupant caryotype et FISH. Ces propositions n'ont pas été retenues, aucun centre n'étant volontaire à ce jour pour coordonner le dossier « RIHN LLC ». Un travail important serait à prévoir pour les centres investis dans ces projets. Demander à S Raynaud (qui n'était pas présente) si elle souhaite coordonner ce projet ?
- Réfléchir à d'autres RIHN pour les autres pathologies, si plus de 2 sondes FISH sont à prévoir ? (en Belgique par exemple, pour les LAL, 3 ou 4 sondes FISH sont réalisées)

- **Elections :** renouvellement d'un membre du bureau, Florence Nguyen-Khac, membre sortant et qui se représente. Florence est réélue.

- **Analyse d'article :**

- **Nathalie Nadal.** Should IGVH status and FISH testing be performed in all CLL patients at diagnosis? A systematic review and meta-analysis. Blood, 127(14) 2016. Intérêt de la réalisation de la FISH TP53/ATM et du statut mutationnel IGHV pour tout patient au stade de diagnostic de la LLC. Meilleure stratification et prise en charge du patient, adaptation du suivi, mais non décisionnel pour la mise en route d'un traitement. Cf diaporama.

- **Le point sur une pathologie : Maladie de Waldenström : Christine terré, Stéphanie Poulain**

Présentation très complète de la maladie de Waldenström (MW), en particulier du diagnostic différentiel avec le lymphome splénique de la zone marginale, l'intérêt de la cytogénétique (focus sur la trisomie 4, anomalie très utile pour orienter le diagnostic) et de la mutation activatrice de *MYD88* (L265P). Une mutation acquise de *CXCR4* est observée dans 25 à 30% des cas de MW, sans valeur pronostique mais associée à une moins bonne réponse à l'Ibrutinib.

Cf diaporama.

- **Bilan d'activité GFCH 2015 : Baptiste Gaillard, Christine Lefebvre.**

L'activité globale cytogénétique est encore en hausse en 2015 (+6% par rapport à 2014), particulièrement pour les caryotypes au diagnostic et une forte augmentation de la FISH (patients FISH : +17% et nombre de cibles FISH : +24%). Les pourcentages d'échec et d'anomalie sont toujours très stables, reproductibles et robustes, en particulier pour les pathologies myéloïdes à effectif important. Les délais de réponse sont globalement bons mais certains centres peuvent/doivent se servir de cet indicateur pour argumenter auprès de leur administration, en cas de carence d'effectifs (délai de réponse plus long). La diminution des caryotypes de myélomes au diagnostic s'explique par un transfert vers la technique de FISH sur plasmocytes triés. Le diaporama complet et le compte rendu individuel seront disponibles sur le site de l'ACLF, espace « Bilan d'activité du GFCH ».

- **Etudes en cours :**

- SLP et translocations t(2;7) et équivalentes t(7q21;1G) : **dernière séance d'inclusion en octobre 2016** : 23 cas inclus (MZL, LLC ou lymphomes inclassables), CDK6 toujours impliqué sur les 16 cas testés en FISH, 55% de délétion TP53 associée.
- MDS hyperdiploïdes, en cours
- Pathologies myéloïdes avec isochromosome Xp, en cours
- LMC avec anomalies clonales non-Ph : fin des inclusions
- Pathologies myéloïdes avec t(X;20)/t(Xq13)

- **Etudes clôturées :**

- LLC avec anomalie 17p : 243 cas inclus dont 9 sans délétion de *TP53*, les cas avec délétion *TP53* sont souvent complexes, parmi les profils récurrents : der(17;18) et t(8q;17) déséquilibrée
- Leucémies prolymphocytaires B, en cours
- LAL avec anomalie du 19, en cours
- MDS avec délétion 11q, en cours
- LLC avec translocations Ig rares, en cours
- LApDC, en cours
- LAM NUP98 : soumis

- **Etudes à finaliser :**

- SMP atypiques

- **Etudes abandonnées :**

- Clones non apparentés
- Dicentriques

Première tentative de réaliser une **photo de groupe du GFCH**. Comme décision un peu impromptue, beaucoup de membres n'ont pas pu y participer. Si l'idée plaît, l'expérience sera renouvelée. (voir photo sur le site, rubrique Divers)