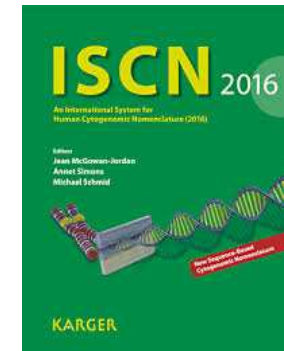


Nomenclature ISCN 2016

Journée thématique organisée par l'ACLF

Paris

17 mai 2017



Cytogénétique Constitutionnelle Conventionnelle et FISH

- Insertion (p68)

The symbol **ins** is used for insertions. The orientation of the inserted segment is indicated by the order of the bands of the inserted segment with respect to the centromere. For clarity, the use of the long form is recommended.

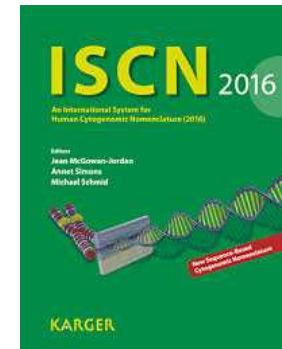
- Ordre des sondes (p101)

2013 available, the locus designated according to the HUGO Gene Nomenclature Committee (www.hugo-international.org) should be used in order as they would appear on a normal chromosome from pter to qter. If no locus is available, the gene name can be used, according to the HUGO-

2016 able, the locus designated according to the HUGO Gene Nomenclature Committee (www.hugo-international.org) should be used in order as they would appear on genome.ucsc.edu/ and www.ensembl.org/) should be used in order as they would appear on the chromosome being described from pter to qter. If no locus is available, the gene name can be used, according to the HUGO Gene Nomenclature Committee (www.hugo-international.org). Al-

- FISH interphasique

cancer specimen, the number of cells scored is placed in square brackets. Normal results from multiple hybridizations can be combined in a single set of parentheses.



Signification de la formule 46,XY[3]//46,XX[17]

1. mosaïque avec 2 clones 45,XY et 46,XX
2. 3 cellules du receveur masculin
3. 3 cellules du donneur masculin
4. 17 cellules du receveur féminin
5. Chimère

Signification de la formule 46,XY[3]//46,XX[17]

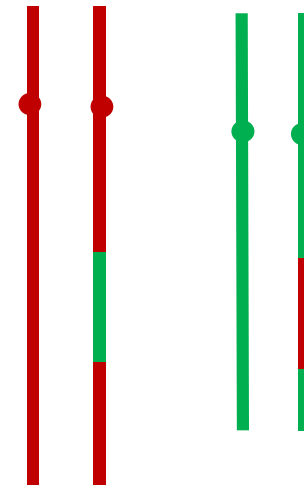
1. mosaïque avec 2 clones 45,XY et 46,XX
2. 3 cellules du receveur masculin
3. 3 cellules du donneur masculin
4. 17 cellules du receveur féminin
5. Chimère

OBSERVATION 8

00:29

Présence chez un homme d'un chromosome 5 et d'un chromosome 6 remaniés :
5pter->5q13::6q15->6q23::5q23->5qter et 6pter->6q15::5q13->5q23::6q23->6qter

1. 46,XY,t(5;6)(q13q23;q15q23)
2. 46,XY,ins(5;6)(q13q23;q15q23)
3. 46,XY,der(5;6)(q13q23;q15q23)
4. 46,XY,ins(5;6)(q13;q15q23),ins(6;5)(q15;q13q23)



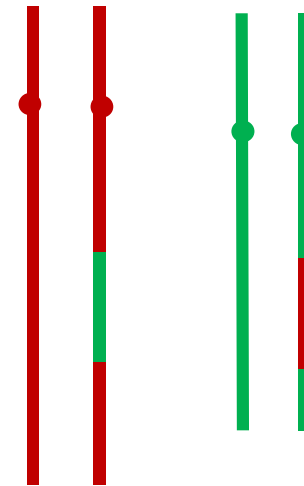
cf. chap 4.3.1.3 p42

OBSERVATION 8

00:29

Présence chez un homme d'un chromosome 5 et d'un chromosome 6 remaniés :
5pter->5q13::6q15->6q23::5q23->5qter et 6pter->6q15::5q13->5q23::6q23->6qter

1. 46,XY,t(5;6)(q13q23;q15q23)
2. 46,XY,ins(5;6)(q13q23;q15q23)
3. 46,XY,der(5;6)(q13q23;q15q23)
4. 46,XY,ins(5;6)(q13;q15q23),ins(6;5)(q15;q13q23)



cf. chap 4.3.1.3 p42

OBSERVATION 13

00:29

Présence chez un homme d'un chromosome 19 remanié avec la présence d'une délétion terminale du bras court (point de cassure p13.3) et la présence de matériel supplémentaire non identifié.

1. 46,XY,add(19)(p13.3)
2. 46,XY,-19,+add(19)(p13.3)
3. 46,XY,der(19)del(19)(p13.3)add(19)(p13.3)
4. 46,XY,der(19)(?::p13.3->qter)
5. 46,XY,add(19)(?::p13.3->q13.4)
6. 46,XY,ins(19;?)(p13.3;?)



cf. chap 4.3.2.1 p43 et chap 9.2.1 p59

OBSERVATION 13

Présence chez un homme d'un chromosome 19 remanié avec la présence d'une délétion terminale du bras court (point de cassure p13.3) et la présence de matériel supplémentaire non identifié.

- 28 % 1. 46,XY,add(19)(p13.3)
- 26 % 2. 46,XY,-19,+add(19)(p13.3)
- 32 % 3. 46,XY,der(19)del(19)(p13.3)add(19)(p13.3)
- 30 % 4. 46,XY,der(19)(?::p13.3->qter)
- 28 % 5. 46,XY,add(19)(?::p13.3->q13.4)
- 34 % 6. 46,XY,ins(19;?)(p13.3;?)



cf. chap 4.3.2.1 p43 et chap 9.2.1 p59

Présence chez une femme d'un **chromosome surnuméraire** non identifié dans son ensemble mais avec, à l'**extrémité de son bras court**, un **fragment 9q22->9qter** identifiable en cytogénétique **conventionnelle et moléculaire** avec la peinture du chromosome 9

1. 47,XX,+mar.ish der(?)t(?;9)(?;q22)(wcp9+)
2. 47,XX,+der(?)t(?;9)(?;q22).ish der(?)(wcp9+)
3. 47,XX,+ins(?)(?;9)(?;q22qter).ish ins(?)(?,wcp9+)
4. 47,XX,+der(?)t(?;9)(?;q22qter).ish der(?)(?,wcp9+)
5. 47,XX,+der(?->?cen->?::9q22->9qter).ish der(?)(wcp9+)

cf. chap 9.2.3 p64 et chap 13.2 p103

OBSERVATION 14

Présence chez une femme d'un **chromosome surnuméraire** non identifié dans son ensemble mais avec, à l'**extrémité de son bras court**, un **fragment 9q22->9qter** identifiable en cytogénétique **conventionnelle et moléculaire** avec la peinture du chromosome 9

- 30 % 1. 47,XX,+mar.ish der(?)t(?;9)(?;q22)(wcp9+)
- 44 % 2. 47,XX,+der(?)t(?;9)(?;q22).ish der(?)(wcp9+)
- 36 % 3. 47,XX,+ins(?)(?;9)(?;q22qter).ish ins(?)(?,wcp9+)
- 26 % 4. 47,XX,+der(?)t(?;9)(?;q22qter).ish der(?)(?,wcp9+)
- 44 % 5. 47,XX,+der(?->?cen->?:9q22->9qter).ish
der(?)(wcp9+)

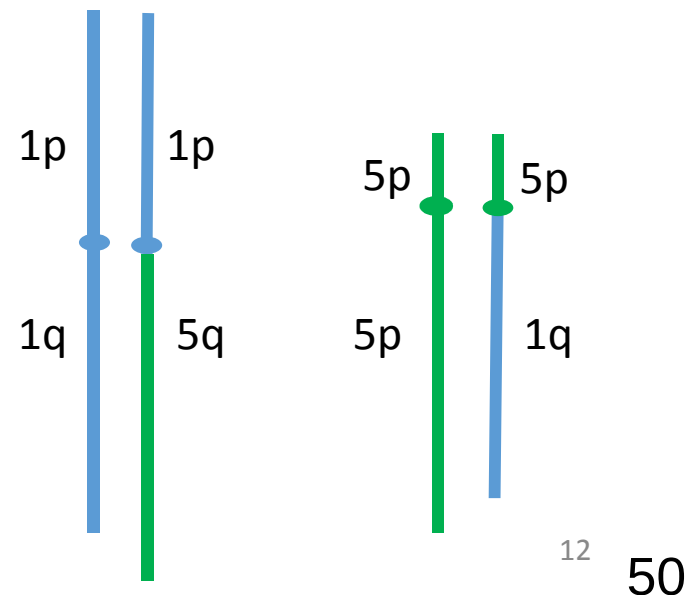
cf. chap 9.2.3 p64 et chap 13.2 p103

OBSERVATION 17

00:29

Translocation réciproque chez une femme avec le bras court d'un chromosome 1 fusionné avec le bras long d'un chromosome 5 et réciproquement

1. 46,XX,t(1;5)(p10;p10)
2. 46,XX,t(1;5)(p10;q10)
3. 46,XX,t(1;5)(q10;p10)
4. 46,XX,t(1;5)(q10;q10)



OBSERVATION 17

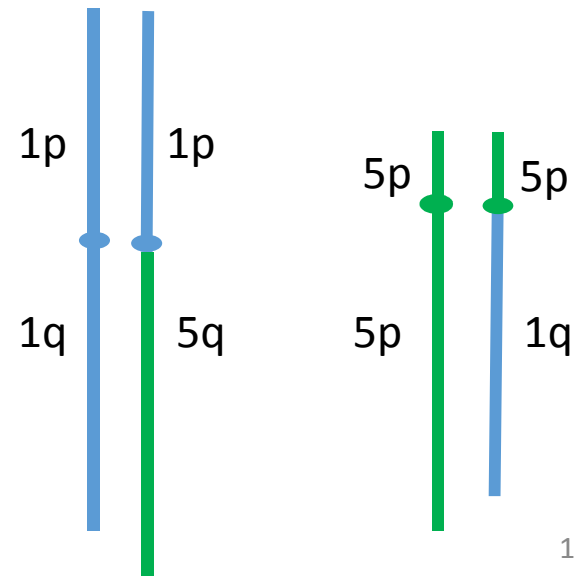
Translocation réciproque chez une femme avec le bras court d'un chromosome 1 fusionné avec le bras long d'un chromosome 5 et réciproquement

20 % 1. 46,XX,t(1;5)(p10;p10)

30 % 2. 46,XX,t(1;5)(p10;q10)

24 % 3. 46,XX,t(1;5)(q10;p10)

26 % 4. 46,XX,t(1;5)(q10;q10)



Quelle(s) formule(s) chromosomique(s) est(sont) associée(s) à une monosomie 1q et une trisomie 3q ?

1. 45,XX,der(1;3)(p10;q10)
2. 46,XX,der(1;3)(p10;q10)
3. 46,XX,+1,der(1;3)(q10;q10)
4. 46,XX,der(1;3)(q10;q10),+3
5. 47,XX,+der(1;3)(q10;q10)

OBSERVATION 18

Quelle(s) formule(s) chromosomique(s) est(sont) associée(s) à une monosomie 1q et une trisomie 3q ?

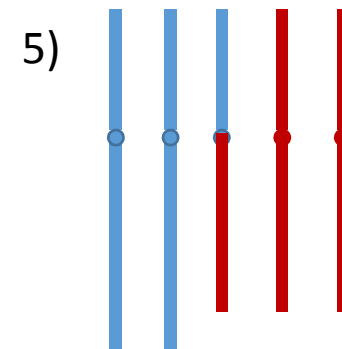
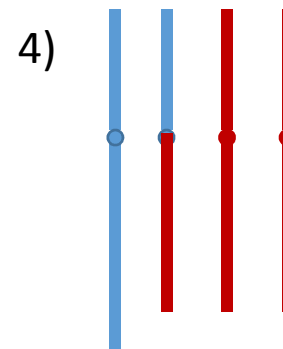
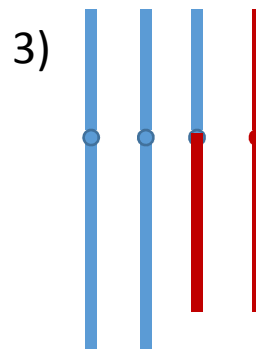
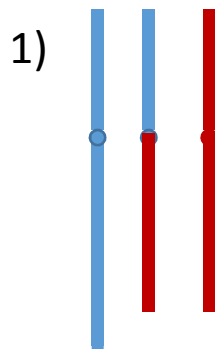
22 % 1. 45,XX,der(1;3)(p10;q10)

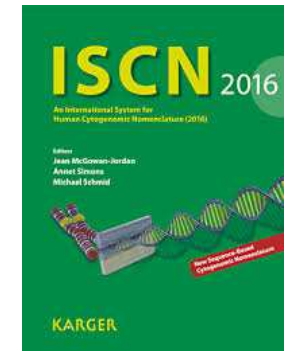
22 % 2. 46,XX,der(1;3)(p10;q10)

10 % 3. 46,XX,+1,der(1;3)(q10;q10)

24 % 4. 46,XX,der(1;3)(q10;q10),+3

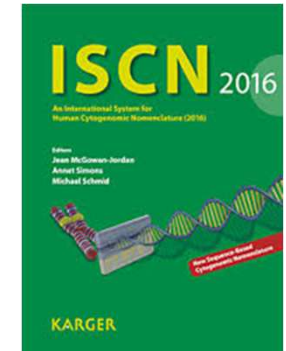
22 % 5. 47,XX,+der(1;3)(q10;q10)





Cytogénétique Hémato-Oncologique

Conventionnelle et FISH



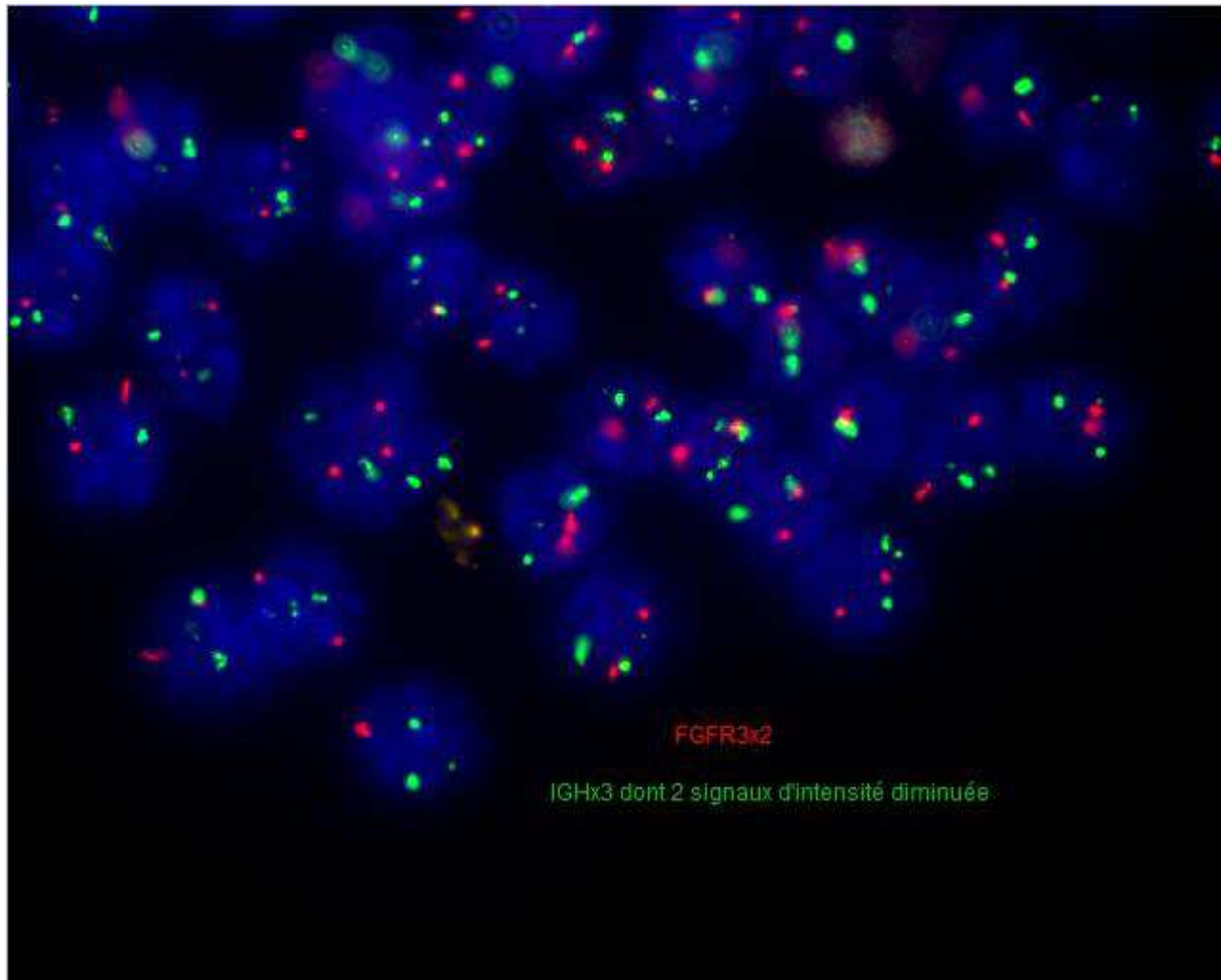
Nomenclature ISCN 2016:

- Pas de modification majeure pour la cytogénétique hématologique
- A noter en FISH : disparition des exemples des formules « déroulées » qui existaient dans l'ISCN 2013 → utilisation des formules raccourcies pour les sondes de fusion (page 109 et 110)

Ex: nuc ish(ABL1x2),(BCRx2),(ABL1 con BCRx1)[200]

→ **nuc ish(ABL1,BCR)x2(ABL1 con BCRx1)[200]**

Cas N°1: Myélome Multiple FISH avec sonde FGFR3-IGH sur plasmocytes triés



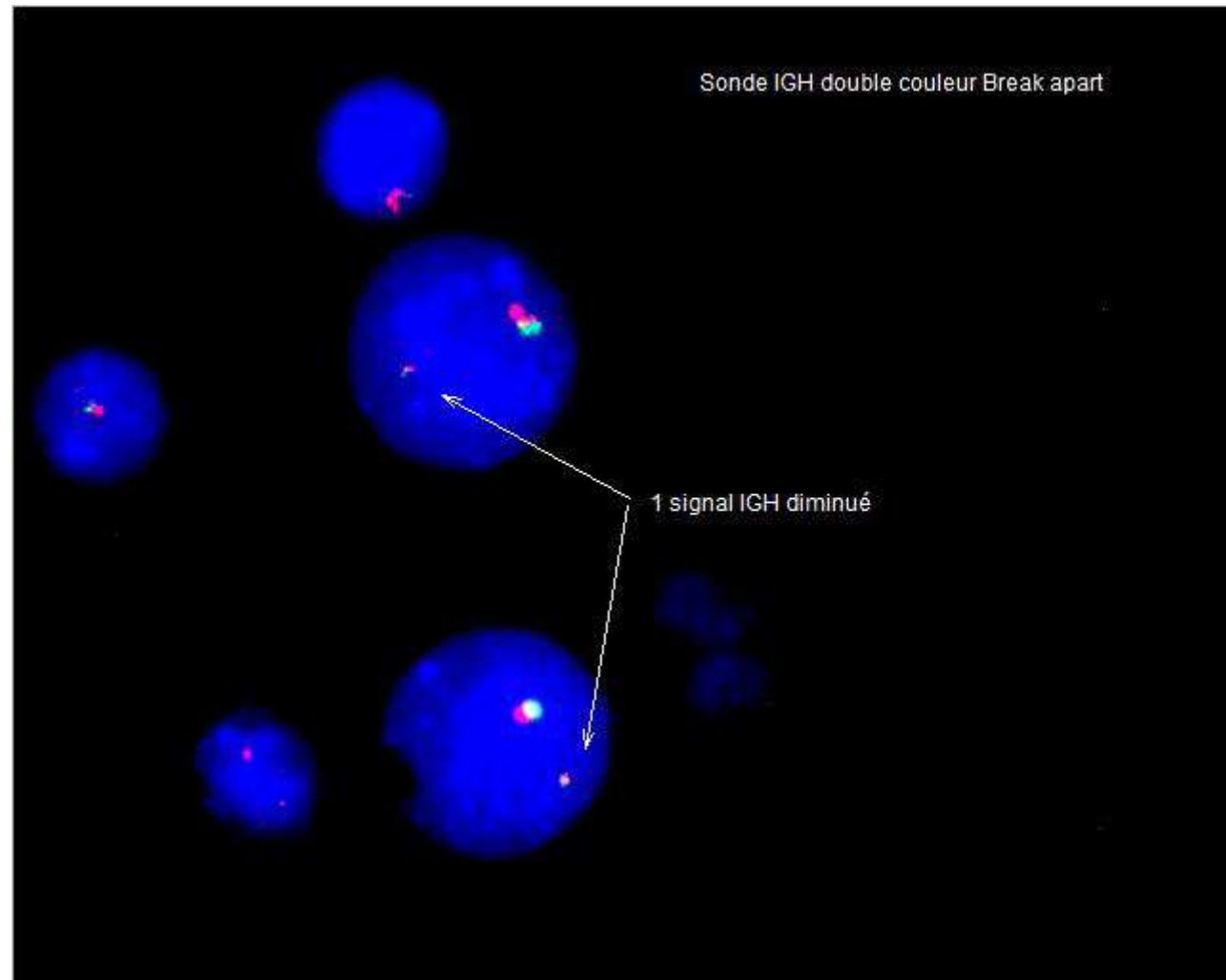
92% de noyaux avec 2 spots FGFR3 et 3 spots IGH dont 2 d'intensité diminuée
→ absence de réarrangement du gène FGFR3 mais réarrangement du gène IGH

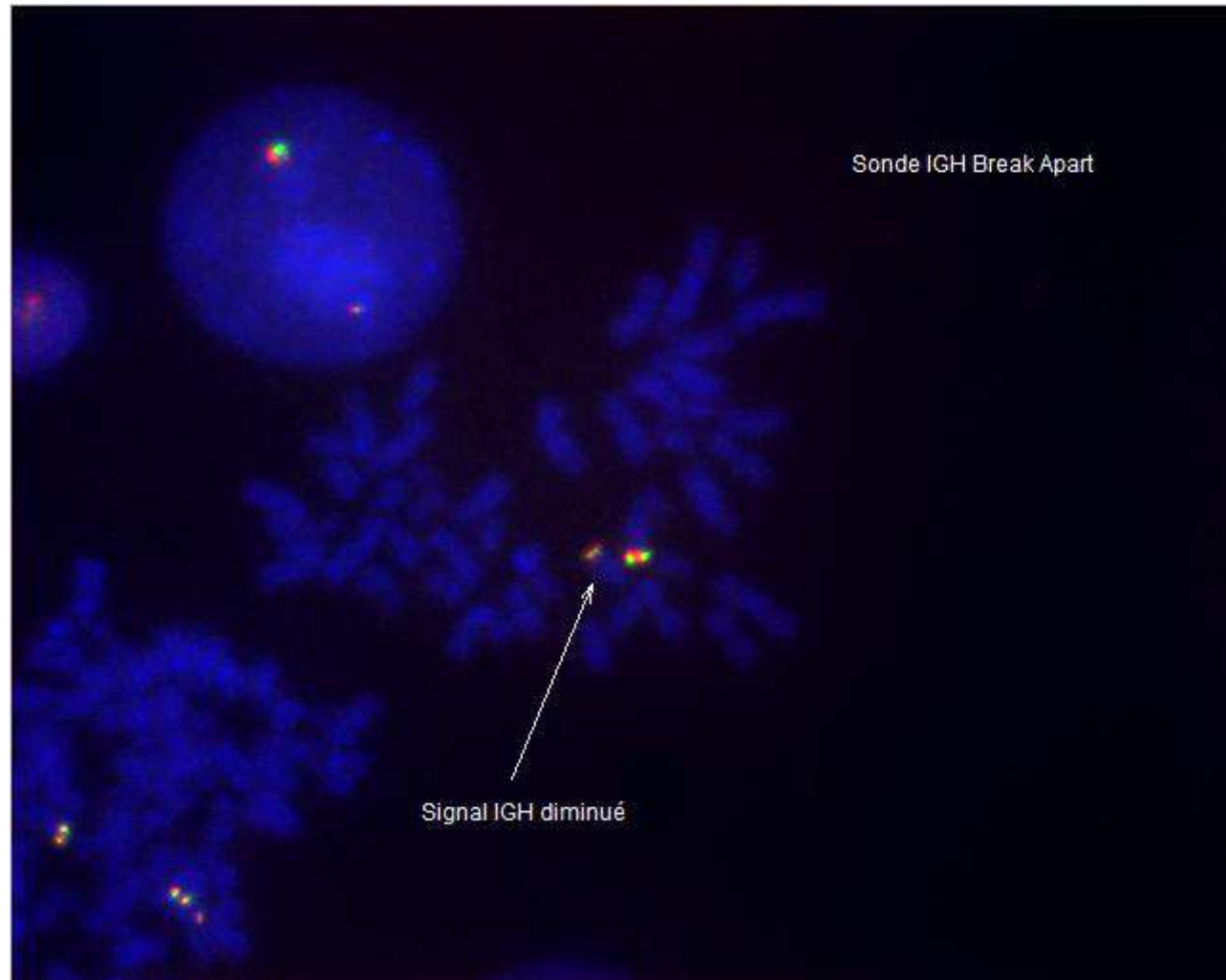
1. nuc ish(FGFR3x2,IGHx3)[92/100]
2. nuc ish(FGFR3x2,IGHx1,IGH dimx2)[92/100]
3. nuc ish(FGFR3x2,IGH dimx2,IGHx1)[92/100]
4. nuc ish(FGFR3x2,5'IGH sep 3'IGHx1)[92/100]
5. nuc ish(FGFR3x2,IGHx2,5'IGH sep 3'IGHx1)[92/100]

- 24 % 1. nuc ish(FGFR3x2,IGHx3)[92/100]
- 22 % 2. nuc ish(FGFR3x2,IGHx1,IGH dimx2)[92/100]
- 14 % 3. nuc ish(FGFR3x2,IGH dimx2,IGHx1)[92/100]
- 26 % 4. nuc ish(FGFR3x2,5'IGH sep 3'IGHx1)[92/100]
- 14 % 5. nuc ish(FGFR3x2,IGHx2,5'IGH sep 3'IGHx1)[92/100]

Cas N°2







SLP type SLVL

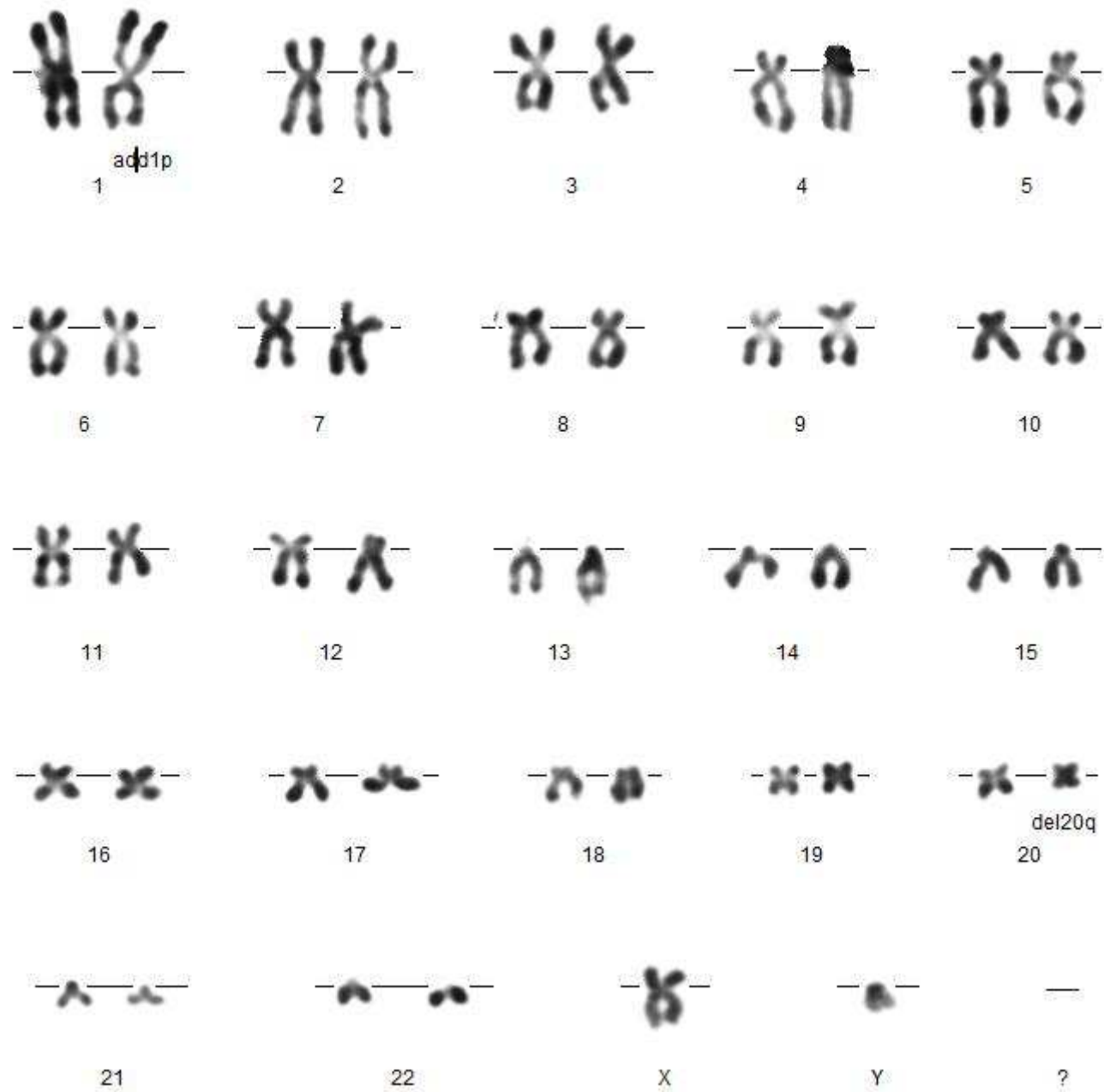
- Caryotype sang 72h DSP-30/IL2:
46,XY,del(14)(q31q32.4)[18]/46,XY[2]
- FISH IGH Break appart :
2 signaux IGH dont 1 signal diminué
25% des noyaux
2 mitoses

1. 46,XY,del(14)(q31q32.4)[18]/46,XY[2].ish del(14)(q32q32)(IGH dim)[2].nuc ish(IGHx1,IGH dimx1)[25/100]
2. 46,XY,del(14)(q31q32.4)[18]/46,XY[2].ish del(14)(q32q32)(3'IGH dim,5'IGH dim)[2].nuc ish(3'IGHx1,5'IGHx1,3'IGH dimx1,5'IGH dimx1)[25/100]
3. 46,XY,del(14)(q31q32.4)[18]/46,XY[2].ish del(14)(q32q32)(3'IGH dim,5'IGH dim)[2].nuc ish(3'IGHx1,3'IGH dimx1,5'IGHx1,5'IGH dimx1)(3'IGH con 5'IGHx1)(3'IGH dim con 5'IGH dimx1)[25/100]
4. 46,XY,del(14)(q31q32.4)[18]/46,XY[2].ish del(14)(q32q32)(IGH-)[2].nuc ish(IGHx1)[25/100]

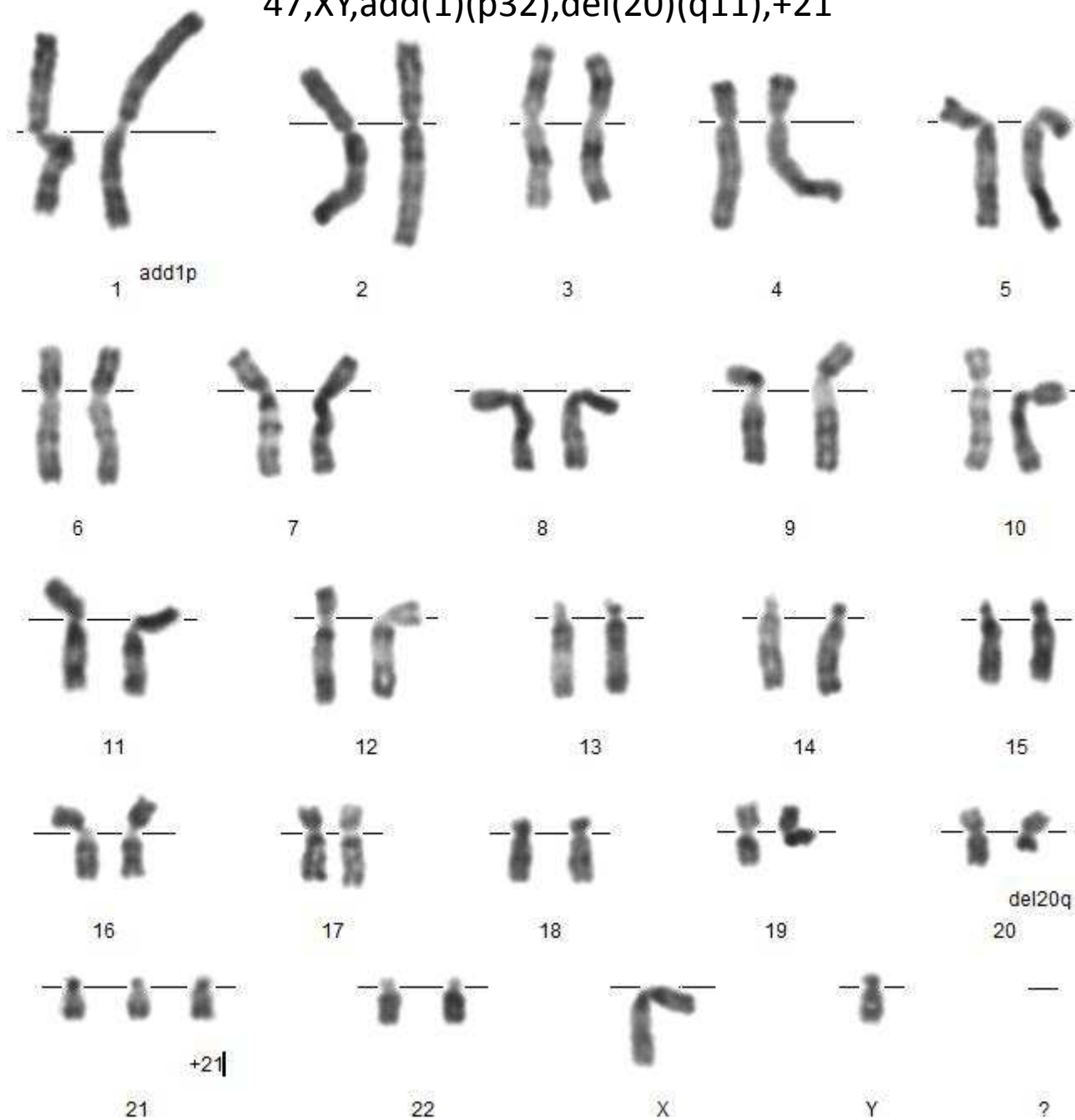
1. 46,XY,del(14)(q31q32.4)[18]/46,XY[2].ish del(14)(q32q32)(IGH dim)[2].nuc ish(IGHx1,IGH dimx1)[25/100]
2. 46,XY,del(14)(q31q32.4)[18]/46,XY[2].ish del(14)(q32q32)(3'IGH dim,5'IGH dim)[2].nuc ish(3'IGHx1,5'IGHx1,3'IGH dimx1,5'IGH dimx1)[25/100]
3. 46,XY,del(14)(q31q32.4)[18]/46,XY[2].ish del(14)(q32q32)(3'IGH dim,5'IGH dim)[2].nuc ish(3'IGHx1,3'IGH dimx1,5'IGHx1,5'IGH dimx1)(3'IGH con 5'IGHx1)(3'IGH dim con 5'IGH dimx1)[25/100]
4. 46,XY,del(14)(q31q32.4)[18]/46,XY[2].ish del(14)(q32q32)(IGH-)[2].nuc ish(IGHx1)[25/100]

Cas N°3

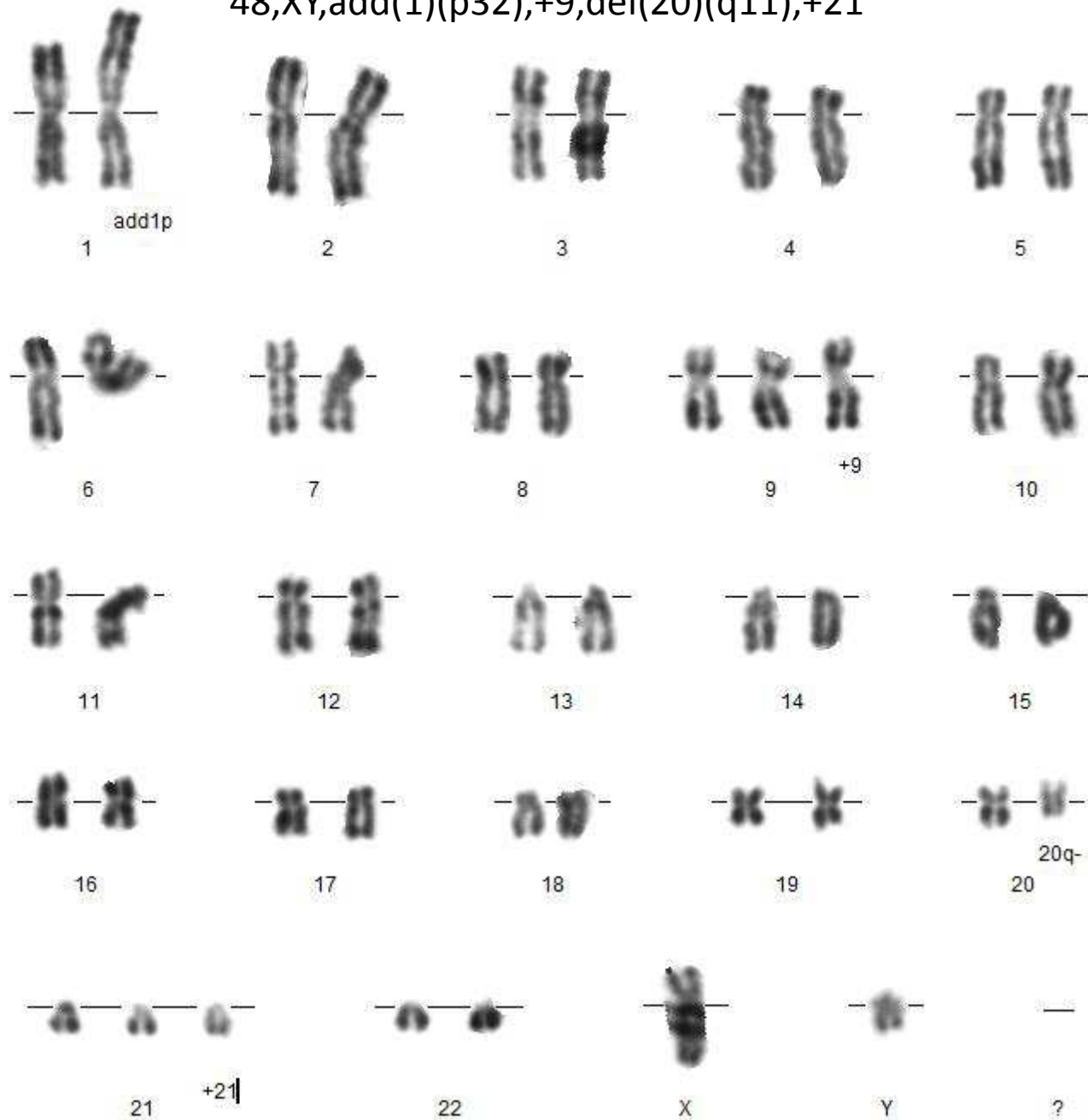
46,XY,add(1)(p32),del(20)(q11)



47,XY,add(1)(p32),del(20)(q11),+21



48,XY,add(1)(p32),+9,del(20)(q11),+21



AREB2

- 46,XY,add(1)(p32),del(20)(q11)[3]
- 47,XY,add(1)(p32),del(20)(q11),+21[7]
- 48,XY,add(1)(p32),+9,del(20)(q11),+21[2]

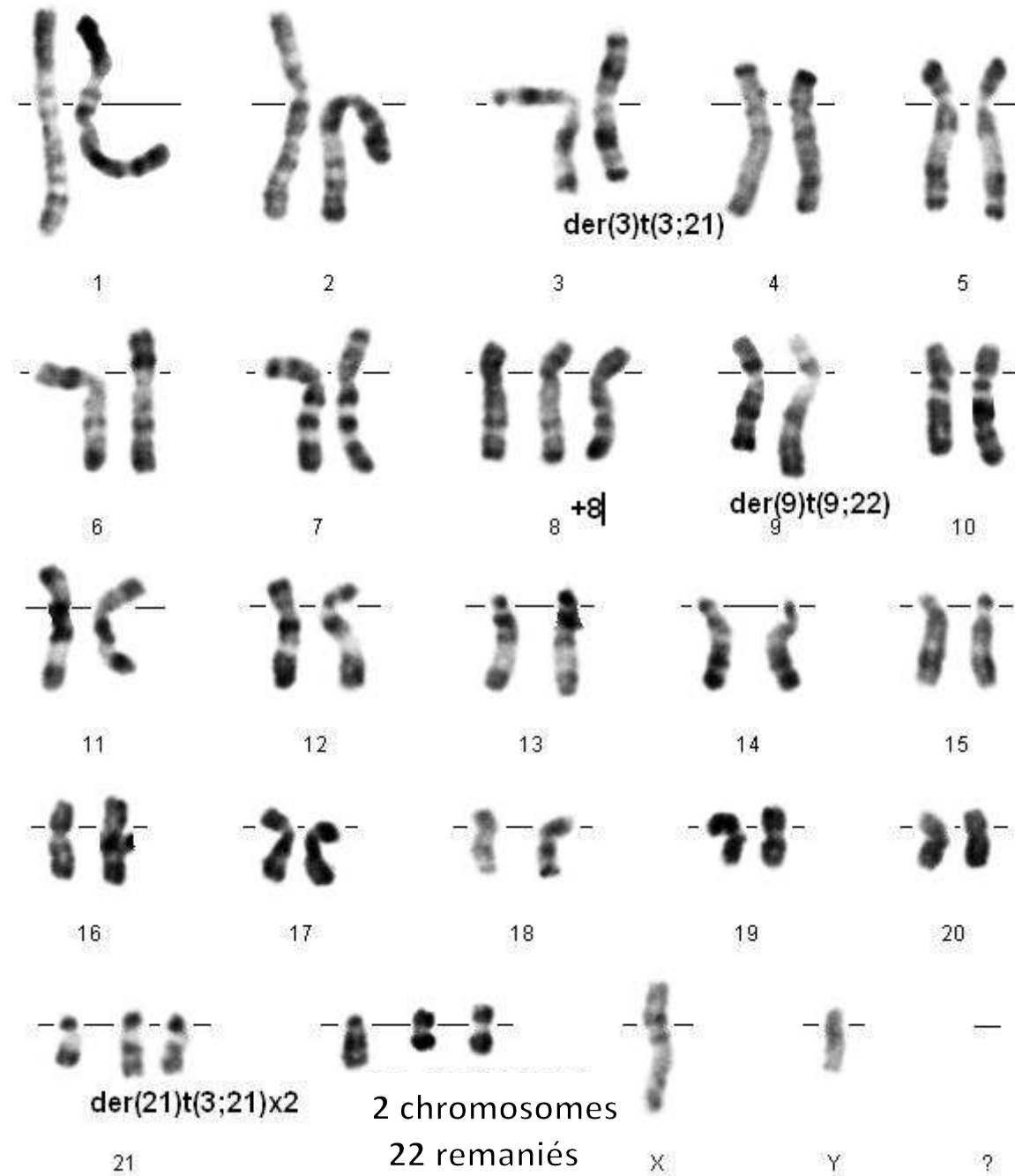
46,XY,add(1)(p32),del(20)(q11)[3]
 47,XY,add(1)(p32),del(20)(q11),+21[7]
 48,XY,add(1)(p32),+9,del(20)(q11),+21[2]

1. 46,XY,add(1)(p32),del(20)(q11)[3]/47,sl,+21[7]/
48,sdl1,+9[2]
2. 46,XY,add(1)(p32),del(20)(q11)[3]/47,sl,+21[7]/
48,sdl,+9[2]
3. 46,XY,add(1)(p32),del(20)(q11)[3]/47,idem,+21[7]/
48,idem,+9[2]
4. 46,XY,add(1)(p32),del(20)(q11)[3]/47,sl,+21[7]/
48,sl,+9,+21[2]
5. 46,XY,add(1)(p32),del(20)(q11)[3]/47,idem,+21[7]/
48,idem,+9,+21[2]

46,XY,add(1)(p32),del(20)(q11)[3]
 47,XY,add(1)(p32),del(20)(q11),+21[7]
 48,XY,add(1)(p32),+9,del(20)(q11),+21[2]

1. 46,XY,add(1)(p32),del(20)(q11)[3]/47,sl,+21[7]/
48,sdl1,+9[2]
2. 46,XY,add(1)(p32),del(20)(q11)[3]/47,sl,+21[7]/
48,sdl,+9[2]
3. 46,XY,add(1)(p32),del(20)(q11)[3]/47,idem,+21[7]/
48,idem,+9[2]
4. 46,XY,add(1)(p32),del(20)(q11)[3]/47,sl,+21[7]/
48,sl,+9,+21[2]
5. 46,XY,add(1)(p32),del(20)(q11)[3]/47,idem,+21[7]/
48,idem,+9,+21[2]

Cas N°4: acutisation d'une LMC



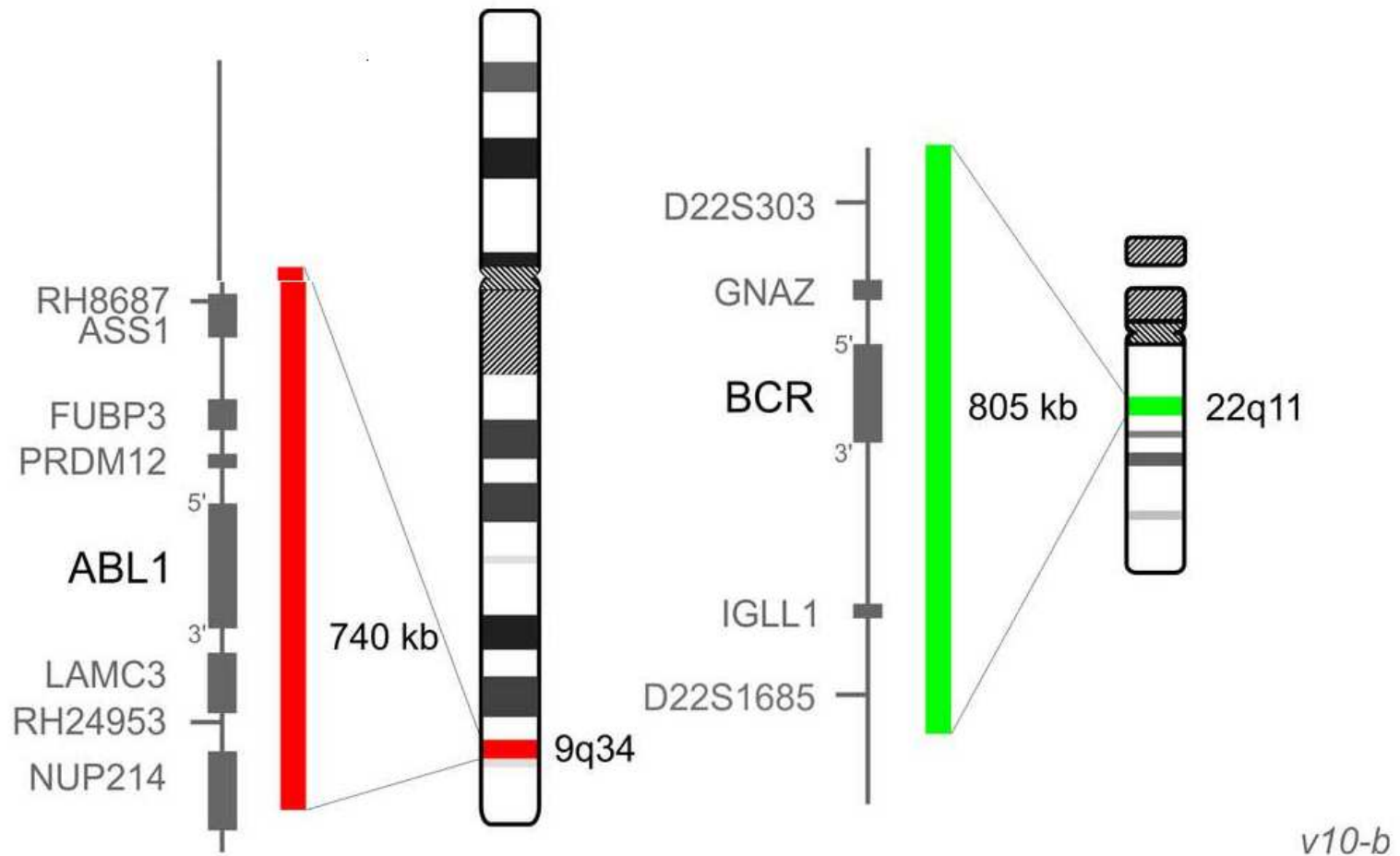
Cas N°4: t(3;21) avec duplication du dérivé 21, trisomie 8,
t(9;22) avec duplication d'un iso Ph

1. 49,XY,t(3;21)(q26;q22),+8,der(9)t(9;22)(q34;q11.2),+der(21)t(3;21),
i(22)(q10)t(9;22),+i(22)(q10)t(9;22)[11]
2. 49,XY,t(3;21)(q26;q22),+8,t(9;22)(q34;q11.2),+der(21)t(3;21)x2,+22,
ider(22)(q10)t(9;22)x2[11]
3. 49,XY,t(3;21)(q26;q22),+8,der(9)t(9;22)(q34;q11.2),+der(21)t(3;21),
i(22)(q10)t(9;22)x2[11]
4. 49,XY,t(3;21)(q26;q22),+8,der(9)t(9;22)(q34;q11.2),+der(21)t(3;21),
der(22)t(9;22)i(q10),+der(22)t(9;22)i(q10)[11]
5. 49,XY,t(3;21)(q26;q22),+8,der(9)t(9;22)(q34;q11.2),+der(21)t(3;21),
+22,ider(22)(q10)t(9;22)x2[11]

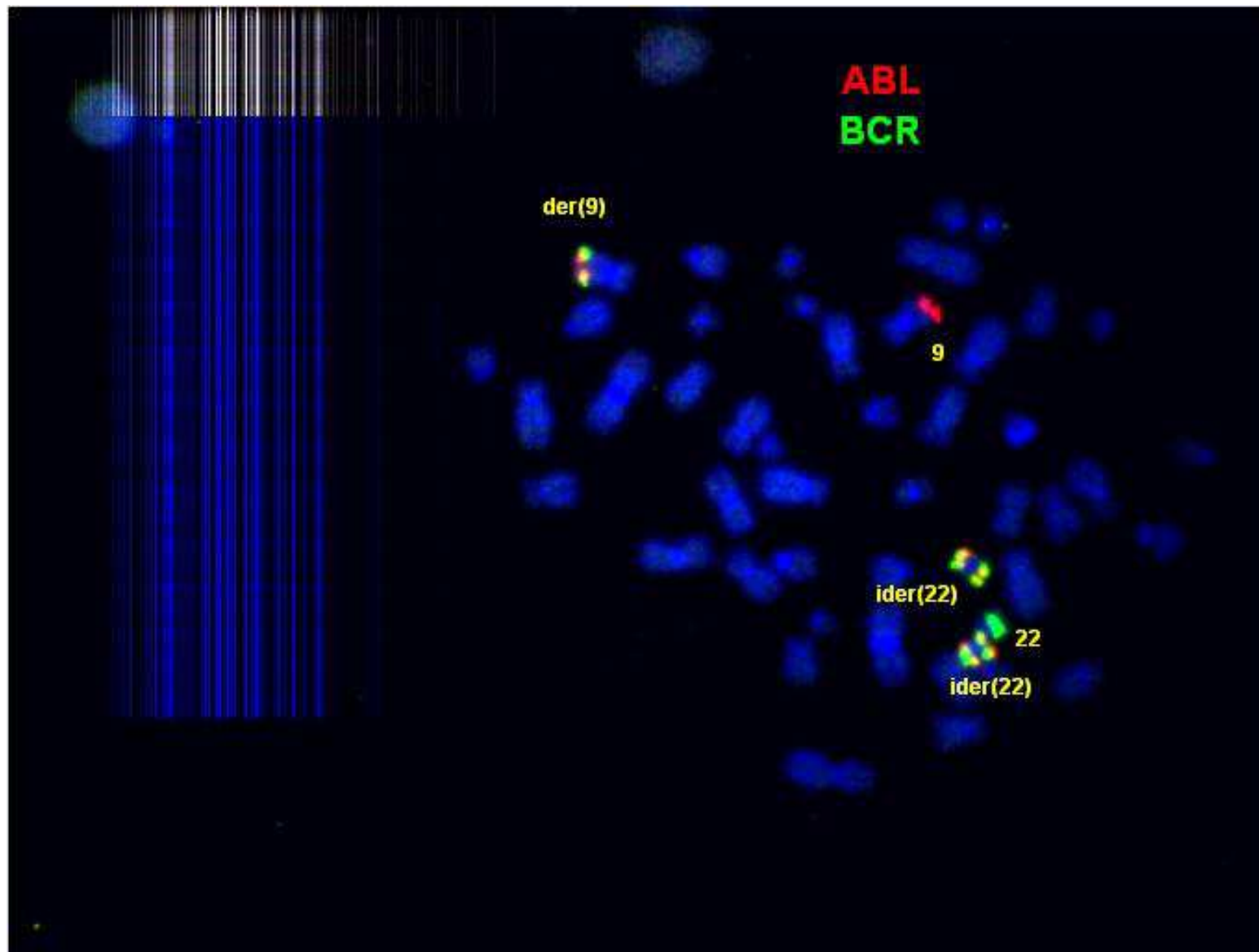
Cas N°4: t(3;21) avec duplication du dérivé 21, trisomie 8,
t(9;22) avec duplication d'un iso Ph

- 20 % 1. 49,XY,t(3;21)(q26;q22),+8,der(9)t(9;22)(q34;q11.2),+der(21)t(3;21),
i(22)(q10)t(9;22),+i(22)(q10)t(9;22)[11]
- 26 % 2. 49,XY,t(3;21)(q26;q22),+8,t(9;22)(q34;q11.2),+der(21)t(3;21),+22,
ider(22)(q10)t(9;22)x2[11]
- 24 % 3. 49,XY,t(3;21)(q26;q22),+8,der(9)t(9;22)(q34;q11.2),+der(21)t(3;21),
i(22)(q10)t(9;22)x2[11]
- 16 % 4. 49,XY,t(3;21)(q26;q22),+8,der(9)t(9;22)(q34;q11.2),+der(21)t(3;21),
der(22)t(9;22)i(q10),+der(22)t(9;22)i(q10)[11]
- 14 % 5. 49,XY,t(3;21)(q26;q22),+8,der(9)t(9;22)(q34;q11.2),+der(21)t(3;21),
+22,ider(22)(q10)t(9;22)x2[11]

SONDES BCR-ABL Double Couleur Double Fusion



Tétraplication du Ph



LAM sur LMC en rechute post Allogreffe

49,XY,t(3;21)(q26;q22),+8,der(9)t(9;22)(q34;q11.2),+der(21)t(3;21),
ider(22)(q10)t(9;22),+ider(22)(q10)t(9;22)[11]

ABL1 sur 9

BCR sur 22

ABL1-BCR sur der(9) et BCR-ABL1 x2 sur les ider(22) → 5 fusions

Dans 95% des noyaux et 3 mitoses

Ne donner que la formule FISH pour BCR-ABL sans celle du caryotype

1. ish der(9)t(9;22)(ABL1+,BCR+),ider(22)(ABL1+,BCR+,BCR+,ABL1+)x2[3]
.nuc ish(ABL1,BCR)x6(ABL1 con BCRx5)[95/100]
2. ish der(9)t(9;22)(ABL1+,BCR+),ider(22)(ABL1++,BCR++)x2[3].nuc
ish(ABL1,BCR)x6(ABL1 con BCRx5)[95/100]
3. ish der(9)t(9;22)(ABL1+,BCR+),ider(22)(ABL1x2,BCRx2)x2[3].nuc
ish(ABL1,BCR)x6(ABL1 con BCRx5)[95/100]
4. ish der(9)t(9;22)(ABL1+,BCR+),ider(22)(BCR+,ABL1+,BCR+,ABL1+)x2[3].nuc
ish(ABL1,BCR)x6(ABL1 con BCRx5)[95/100]
5. ish der(9)t(9;22)(ABL1+,BCR+),ider(22)(ABL1+,BCR+,BCR+,ABL1+)x2[3].nuc
ish(ABL1x6),(BCRx6),(ABL1 con BCRx5)[95/100]

- 20 % 1. ish der(9)t(9;22)(ABL1+,BCR+),ider(22)(ABL1+,BCR+,BCR+,ABL1+)x2
[3].nuc ish(ABL1,BCR)x6(ABL1 con BCRx5)[95/100]

- 16 % 2. ish der(9)t(9;22)(ABL1+,BCR+),ider(22)(ABL1++,BCR++)x2[3].nuc
ish(ABL1,BCR)x6(ABL1 con BCRx5)[95/100]

- 22 % 3. ish der(9)t(9;22)(ABL1+,BCR+),ider(22)(ABL1x2,BCRx2)x2[3].nuc
ish(ABL1,BCR)x6(ABL1 con BCRx5)[95/100]

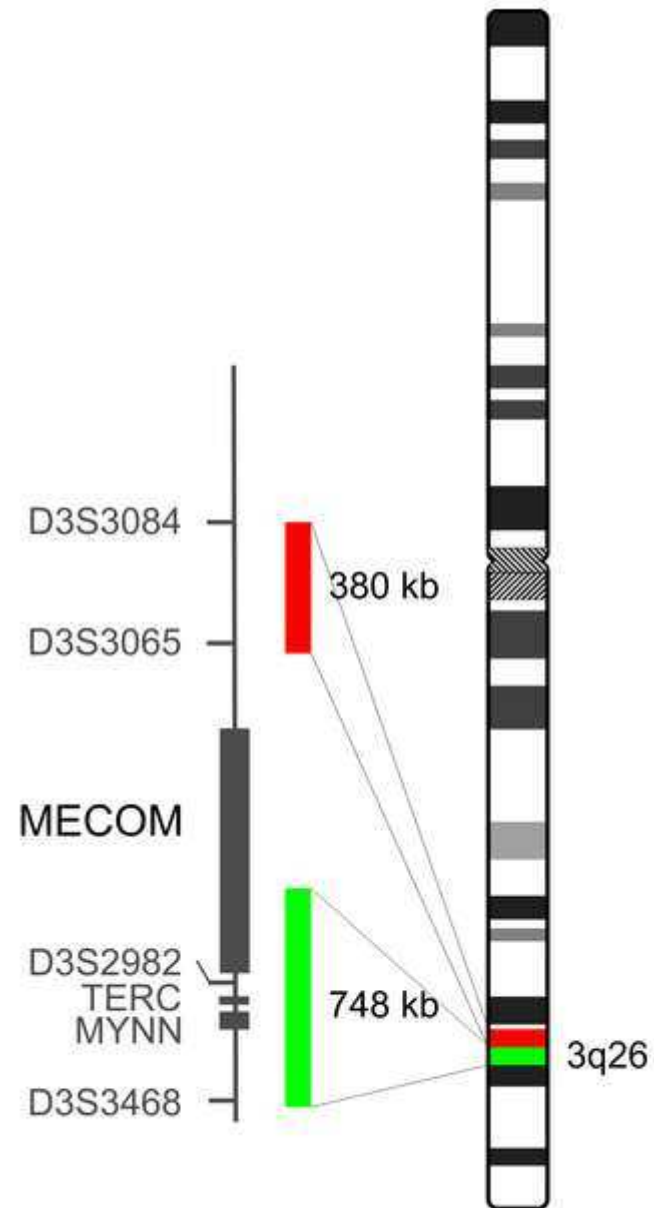
- 22 % 4. ish der(9)t(9;22)(ABL1+,BCR+),ider(22)(BCR+,ABL1+,BCR+,ABL1+)x2[3]
.nuc ish(ABL1,BCR)x6(ABL1 con BCRx5)[95/100]

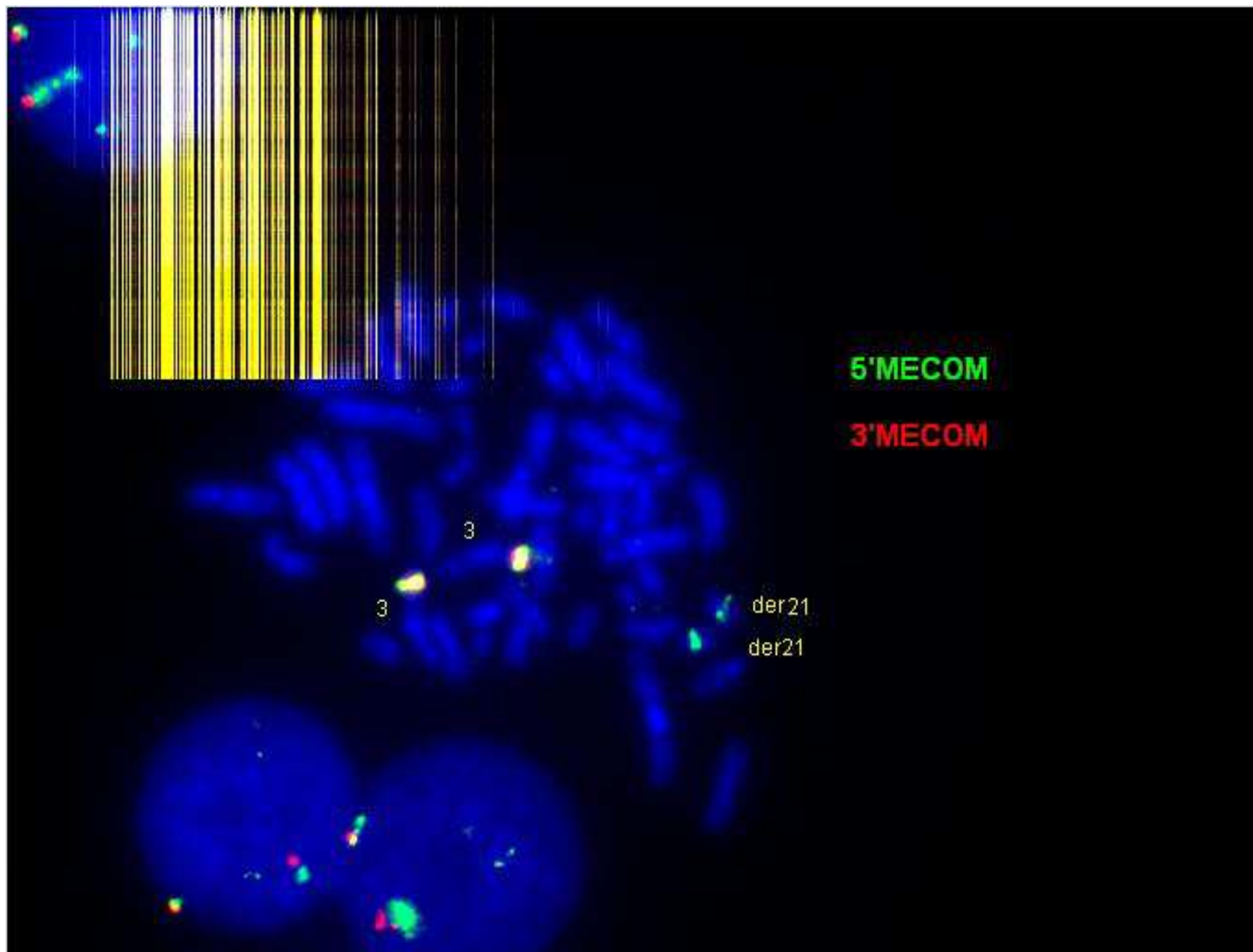
- 20 % 5. ish der(9)t(9;22)(ABL1+,BCR+), ider(22)(ABL1+,BCR+,BCR+,ABL1+)x2
[3].nuc ish(ABL1x6),(BCRx6),(ABL1 con BCRx5)[95/100]

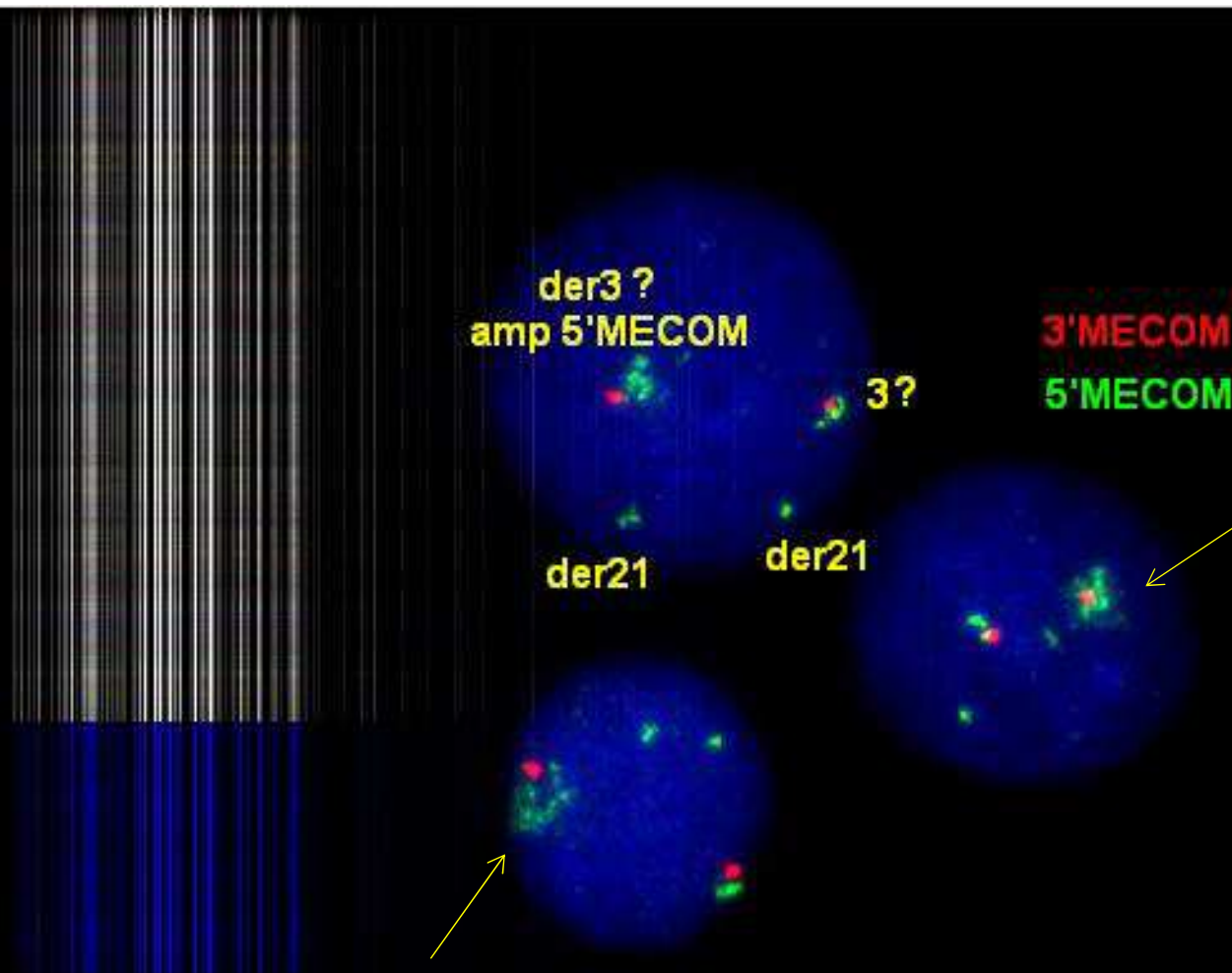

SONDE MECOM Break Apart

Partie 3'MECOM

Partie 5'MECOM







LAM sur LMC en rechute post Allogreffe

49,XY,t(3;21)(q26;q22),+8,der(9)t(9;22)(q34;q11.2),+der(21)t(3;21),
+22,ider(22)(q10)t(9;22)x2[11]

3'MECOM avec 5'MECOM sur chromosome 3

3'MECOM avec 5'MECOM amplifié sur un chromosome 3
probablement le dérivé

5'MECOM sur les dérivés 21

→ 2 signaux 3' MECOM et 4 signaux 5'MECOM dont 1 amplifié

Dans 96% des noyaux et 3 mitoses

Ne donner que la formule FISH sans celle du caryotype pour
MECOM

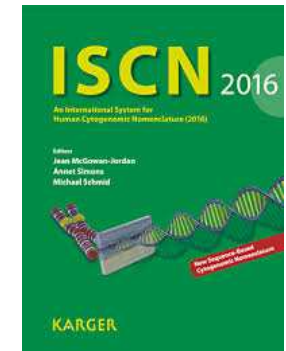
1. $\text{ish } t(3;21)(3'\text{MECOM+}, 5'\text{MECOM}++; 5'\text{MECOM+}), +\text{der}(21)t(3;21)$
 $(5'\text{MECOM+})[3].\text{nuc ish}(3'\text{MECOM} \times 2, 5'\text{MECOM} \times 4)[96/100]$
2. $\text{ish } t(3;21)(3'\text{MECOM+}, 5'\text{MECOM amp}; 5'\text{MECOM+}), +\text{der}(21)t(3;21)$
 $(5'\text{MECOM+})[3].\text{nuc ish}(3'\text{MECOM} \times 2, 5'\text{MECOM} \times 3, 5'\text{MECOM}$
 $\text{amp} \times 1)(3'\text{MECOM con } 5'\text{MECOM} \times 2)[96/100]$
3. $\text{ish } t(3;21)(3'\text{MECOM+}, 5'\text{MECOM amp}; 5'\text{MECOM+}), +\text{der}(21)t(3;21)$
 $(5'\text{MECOM+})[3].\text{nuc ish}(3'\text{MECOM} \times 2, 5'\text{MECOM} \times 3, 5'\text{MECOM}$
 $\text{amp} \times 1)(3'\text{MECOM con } 5'\text{MECOM} \times 1) (3'\text{MECOM con } 5'\text{MECOM}$
 $\text{amp} \times 1)[96/100]$
4. $\text{ish } t(3;21)(3'\text{MECOM+}, 5'\text{MECOM amp}; 5'\text{MECOM+}), +\text{der}(21)t(3;21)$
 $(5'\text{MECOM+})[3].\text{nuc ish}(3'\text{MECOM} \times 2, 5'\text{MECOM} \times 4)[96/100]$

- 28 % 1. .ish t(3;21)(3'MECOM+,5'MECOM++;5'MECOM+),+der(21)t(3;21)
(5'MECOM+)[3].nuc ish(3'MECOMx2,5'MECOMx4)[96/100]

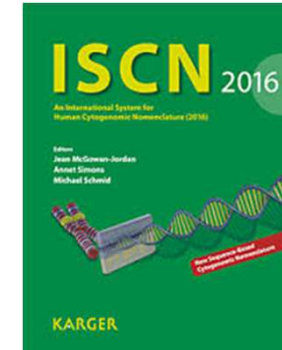
- 22 % 2. ish t(3;21)(3'MECOM+,5'MECOM amp;5'MECOM+),+der(21)t(3;21)
(5'MECOM+)[3].nuc ish(3'MECOMx2,5'MECOMx3,5'MECOM
ampx1)(3'MECOM con 5'MECOMx2)[96/100]

- 20 % 3. .ish t(3;21)(3'MECOM+,5'MECOM amp;5'MECOM+),+der(21)t(3;21)
(5'MECOM+)[3].nuc ish(3'MECOMx2,5'MECOMx3,5'MECOM
ampx1)(3'MECOM con 5'MECOMx1) (3'MECOM con 5'MECOM ampx1)
[96/100]

- 30 % 4. .ish t(3;21)(3'MECOM+,5'MECOM amp;5'MECOM+),+der(21)t(3;21)
(5'MECOM+)[3].nuc ish(3'MECOMx2,5'MECOMx4)[96/100]

ACPA

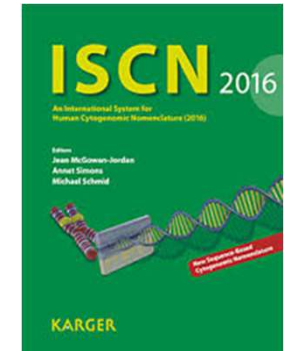


- **Version du génome**

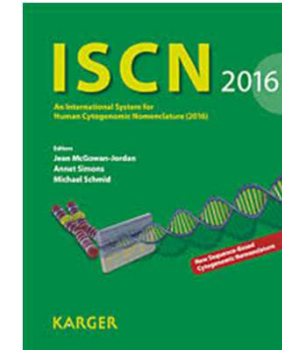
- non indispensable si ACPA normale ou aneuploïdie dans les formules « courtes »
- **obligatoire** en cas d'identification d'un CNV, à noter entre []
 - $\text{arr}(X)x1 = \text{arr}[\text{GRCh38}] \text{Xp22.33q28}(168546_155233730)x1$
 - $\text{arr}[\text{GRCh38}] 4q32.2q35.1(163146684_183022312)x1$
 - $\text{arr}[\text{GRCh38}] 4q32.2q35.1(163002425x2,163146684_183022312x1,184322231x2)$

- **Description d'un CNV (aCGH, puces SNP) (nomenclature HGVS)**

- position génomique notée sans virgule ni espace
- séparation des positions génomiques par un underscore « _ »
- description de pter -> qter
- si plusieurs CNV: description débutant par les autosomes notés par ordre croissant, suivis des gonosomes, quel que soit le type (perte/gain), séparés par « , »
- si plusieurs CNV sur un même chromosome: description uniquement des CNV, ne pas mentionner les régions normales



- **Origine parentale**
 - dn, mat, pat, **inh**
- **CNV en mosaïque**
 - précisez le type (gain/perte) suivi du pourcentage de la population cellulaire anormale entre []
- **Formule regroupant les données issues de plusieurs techniques**
 - inscrire par ordre: caryotype -> FISH -> arr
 - séparer chaque formule par « . »



- « **cx** »: **réarrangements chromosomiques complexes** localisés en plusieurs régions du génome
 - arr(1-22)cx: réarrangements complexes sur l'ensemble des autosomes, gonosomes non concernés
 - arr(1-22,X,Y)cx: réarrangements complexes sur l'ensemble des autosomes et gonosomes, chez un sujet de sexe masculin
- « **cth** »: **chromothripsis**: réarrangements chromosomiques complexes au niveau d'un seul chromosome ou d'une région chromosomique
 - arr(1p)cth: pertes, gains et régions normales au niveau du bras court du chromosome 1
 - arr(1,13)cth: chromothripsis au niveau des chromosomes 1 et 13
 - arr[GRCh38] (1)cth,6q25.1q27(149100000_170899992)x1,(13)cth