

Compte rendu de la journée GFCH du 6 juin 2018

Prochaine journée GFCH le **jeudi 11 octobre 2018** au **Centre d'Ecologie Cellulaire, Hôpital Pitié-Salpêtrière**, Paris (Métro Chevaleret, ligne 6).

- **Revue de dossiers des études GFCH en cours :**
 - MDS hyperdiploïdes
 - Pathologies myéloïdes avec t(X;20)/t(Xq13)
 - Pathologies myéloïdes avec anomalie 3q21
 - MDS inclassables
- **Rappel :** Leucémies prolymphocytaires B : un observatoire a été mis en place pour cette pathologie rare (F Nguyen Khac, E Chapiro). Les caryotypes (souvent complexes) sont à revoir dans le groupe ; une lame de sang doit être gardée (pour relecture centralisée par 3 experts : diagnostic cytologique difficile) ; immunophénotypage, autres si réalisés (NGS, ...), renseignements cliniques habituels de base seront à fournir (fiche prévue)
- **Informations :**
 - Résultats du vote électronique pour le renouvellement de 3 membres sortants du bureau (Isabelle Luquet, Virginie Eclache, Dominique Penther) : 55 votants potentiels (à jour pour la cotisation 2018), 43 votes : Lauren Veronese, Audrey Bidet, Dominique Penther élues pour un mandat de 6 ans. Lors du prochain vote, il sera possible de proposer d'autres noms.
 - Renouvellement de 6 membres du bureau de l'ACLF : candidatures à envoyer avant le 30 juin à Cyril Sarrauste de Menthère avec photo et courte profession de foi. Il est important que le GFCH reste bien représenté : appel à candidature de membres du GFCH. Deux membres du GFCH sortent : I Luquet, C Bilhou-Nabéra.
 - Lettre de revalorisation des actes de cytogénétique transmise à la CNAM et au Pr Agnès Buzyn, accompagnée du courrier de soutien de la SFH. Pas de retour pour l'instant sur le fond.
 - Guide de juste prescription par pathologie : un cytogénéticien devrait/doit être impliqué dans chaque groupe de pathologie pour vérifier et valoriser la position des examens de cytogénétique.
 - Les référentiels par pathologie, coordonnés par la SFH, seront très prochainement réactualisés : les membres du GFCH intéressés par une participation à cette mise à jour doivent contacter les référents de chaque pathologie.
 - Mise à jour du guide des bonnes pratiques de cytogénétique : 9 membres du GFCH sont volontaires pour participer : 5 pour le caryotype, 4 pour la FISH.
 - Nouveaux experts de l'EEQ GFCH 2018 : Marie-Agnès Collonge-Rame, Sandra Fert-Ferrer
 - On rappelle qu'il est important que tout le monde participe de façon active à ces journées GFCH, en proposant cas cliniques, articles à présenter, points techniques à discuter, idées de présentations, personnes à inviter.
 - Les propositions pour de nouvelles études sont aussi les bienvenues.
 - Pour les publications « on behalf GFCH » : possibilité de lister les membres, qui sont alors identifiés nominativement aussi dans pubmed, en tant que collaborateurs, même s'ils ne font pas partie des co-auteurs (d'autres groupes de travail le font depuis longtemps).

- **Le point sur l'étude GFCH : pathologies myéloïdes avec i(X)(p10) ou idic(X)(q13) : Virginie Eclache :** 45 patients inclus dont un cas pédiatrique discuté. Les 44 patientes âgées présentent en majorité une myélodysplasie ou une LAM avec dysplasie. Les données moléculaires (NGS, panel myéloïde 27 gènes) d'une vingtaine de patientes ont été présentés par le Dr Pascaline Etancelin : fréquence, répartition des mutations TET2, ASXL1, DNMT3A, SRSF2, etc...Discussion de cas particuliers avec mutation de JAK2 V617F ou IDH1, IDH2.
- **Présentation de Christine Bellané-Chantelot : Prédiposition ATG2B/GSKIP dans les néoplasmes myéloprolifératifs (NPM) familiaux avec fréquence élevée de LAM.** Dans les NMP, on relève 2 à 7% de cas avec agrégation familiale. Description de cas familiaux de thrombocythémie essentielle avec duplication germinale d'une région de 700 kb localisée en 14q32 (CNV) et comportant 7 gènes. Expression augmentée de 2 des 7 gènes : *ATG2B* et *GSKIP*, gènes candidats. Présentation de résultats de culture de progéniteurs, de données en faveur du caractère prédisposant du CNV, de l'effet coopératif lorsque la mutation driver (JAK2 par exemple) survient chez ces patients porteurs du CNV, de la fréquence élevée d'un 2^e évènement oncogénique (TET2, IDH1, IDH2) et de la fréquence élevée de transformation en LAM (60% des cas), avec impact sur la prise en charge de ces patients. Discussion sur l'intérêt de tester des cas de trisomie 14, anomalie récurrente rare détectée dans certains NMP ou SMD.
- **Information de la société Amplitech,** qui distribue les sondes FISH Cytocell* : la société Sysmex a racheté Cytocell. Amplitech arrêtera la distribution des sondes Cytocell dès le 1^{er} Aout 2018 et distribuera les sondes FISH Metasystems. Les sondes Cytocell seront probablement distribuées par Sysmex, information qui reste à confirmer.
- **Pause déjeuner :** buffet offert par Amplitech : très convivial : un appel au groupe est lancé pour solliciter les distributeurs de réactifs, ou d'équipements pour sponsoriser ces déjeuners buffet lors des journées du GFCH, sur le même modèle que le GFHC.
- **Bilan d'activité GFCH 2017 :** Baptiste Gaillard, Christine Lefebvre : progression de l'activité cytogénétique conventionnelle et moléculaire, augmentation qui porte sur les LAM, les lymphomes, les suivis des MDS et des LLC. Discussion sur la proportion de culots non exploités dans les bilans de cytopénie, très variable selon les centres (juste prescription, communication avec les cliniciens...). Indicateurs qualité dans l'ensemble stables, calcul optimisé des pourcentages d'échec et anomalies des catégories à faible effectif (LAL, SMP, lymphomes, LLC). Proposition de recueil de l'activité FISH selon la préparation : culots de cytogénétique, plasmocytes purifiés ou FISH sur tissu/frottis/apposition.
- **Point Flash :** Agnès Daudignon : Validation inter-opérateurs (VIO) : nouveau SH FORM 43 avec 8 items à renseigner par sous-processus et à adapter selon l'organisation du laboratoire, le travail posté ou non, etc... Ces 8 items ne sont pas forcément à expliciter, mais il faut argumenter s'ils sont non applicables. Tableau des risques modifié avec échelle de criticité à définir, facteur de risque et moyens de maîtrise du risque à préciser. Proposition de méthodologie de VIO.
- **Nouvelle étude : Leucémies chroniques à éosinophiles (CEL) :** Matthieu Decamp. Inclusion de cas de CEL avec réarrangements récurrents FIP1L1/PDGFR α , PDGFR α /autre, PDGFR β , FGFR1, PCM1/JAK2, et tout autre cas de CEL NOS. Inclusion de cas au diagnostic, en rechute ou transformé. Matériel souhaité : ADN, ARN, pour recherche de l'expression de cytokines,

recherche de réarrangement cryptique 5q31. Coordination de l'étude avec Sylvie Tondeur et Emilie Klein. Proposition de l'étude acceptée.

- **Le point sur les études clôturées :**

- Lymphomes de bas grade : relu par C Lefebvre, corrections en cours
- SMP atypiques : droit à l'oubli
- LApDC
- MDS avec anomalie 11q
- LAL avec anomalie du 19
- LLC avec translocations Ig rares
- SLP et t(2;7)
- Leucémies polymphocytaires B : en cours d'écriture ; abstract ASH prévu
- LMC et anomalies clonales Ph négatives