

Journée GFCH du 20 juin 2019

38 participants

Date des prochaines journées GFCH : 16/10/2019, 06/02/2020 et 03/06/2020

1) Revue de dossiers des études en cours :

- MDS hyperdiploïdes : dernière séance d'inclusion
- MDS inclassables : dernière séance d'inclusion
- Pathologies myéloïdes avec anomalie 3q21 : dernière séance d'inclusion
- Syndromes hyperéosinophiliques
- SLP/LLC avec t(14;19) et apparentés IG/BCL3

2) Informations :

Nouveaux membres : Lauren Rigollet (St Etienne), Souad Taoussi (Blida, Algérie), Lucie Coster (Toulouse)

Mise à jour de la liste des destinataires des mails GFCH. Rappel : un membre est retiré de l'ACLF s'il n'a pas acquitté sa cotisation pendant 3 ans. Certains inscrits ACLF mais n'ayant pas coché le groupe GFCH recevront encore les messages (activité mixte constitutionnelle et hématologique mais choix d'affiliation principale au groupe constitutionnel).

Congrès ACLF : le prochain a lieu à Grenoble du 16 au 18 septembre 2020. Le GFCH devrait s'approprier et s'investir dans la session dédiée à la cytogénétique hématologique. Les sessions communes se composent de présentations transversales très intéressantes. Incitation à participer !

Guide des Bonnes Pratiques de Cytogénétique : en voie de finalisation, partie commune simplifiée et plus adaptée. Une présentation est programmée lors de la prochaine journée thématique de l'ACLF, en novembre 2019.

Nomenclature FISH : proposition d'utilisation du code A070 (acte RIHN, cotation RIHN340), à partir de la 3è sonde. Pas de restriction : cet acte peut tout à fait être intégré à une analyse de biologie.

Etude Incyte* : 4 inclusions réalisées. La porte d'entrée n'est pas seulement l'hyperéosinophilie. Chez tout patient présentant un diagnostic de LAM/SMP ou un tableau « mixte » lymphoïde- myéloïde, une vérification de FGFR1 en FISH est obligatoire en cas d'anomalie 8p. Envoyer ensuite très rapidement un mail à JJ Kiladjian, avec Florence Nguyen-Khac en copie (car les patients meurent vite), pour qu'on puisse leur proposer une nouvelle molécule ciblée.

jean-jacques.kiladjian@aphp.fr; florence.nguyen-khac@aphp.fr

EEQ du GFCH : Nombreuses candidatures reçues : seront experts « juniors » : Mathieu Decamp et Isabelle Tigaud en 2019, Geneviève Ameys et Sophie Cotteret en 2020, Steven Richebourg et Nathalie Douet-Guilbert (à confirmer) en 2021. Toute candidature pour 2022 est la bienvenue.

3) Cas cytogénétique :

Dominique Penther : deux Burkitt différents chez un même patient : lymphome de Burkitt avec t(8;22) au diagnostic et t(8;14) à la rechute : réarrangements VDJ différents (IGHV distincts), mutations MYC et ID3 distinctes. Présence d'une mutation germinale de FANCM de signification discutée. Cf diaporama et article publié : Penther et al., Genes Chromosomes and Cancer, 2019.

Christine Lefebvre : le caryotype en tant que point d'appel de découverte d'une mutation germinale : cas de myélodysplasie avec monosomie 7, chez un jeune patient. Présence de 3 clones cytogénétiques : -7, der(1;7) et +8, ayant conduit à un bilan moléculaire étendu à la recherche d'une anomalie de prédisposition familiale aux SMD/LAM : mise en évidence d'une mutation germinale de GATA2. Cf diaporama.

4) Dr Yoann Vial (Hôpital Robert Debré) : Les prédispositions génétiques aux LAL-B. Présentation complète des différents types de prédisposition génétique aux LAL-B : LAL-B et SNP du gène ARID5B, facteur de prédisposition aux LAL-B hyperdiploïdes ; risques associés aux trisomie 21 constitutionnelles ; risque de LAL-B iamp21 en cas de translocation robertsonienne rob(15;21), chromothripsis et mutation ATM ; mutations ETV6, IKZF1 ou PAX5 : fréquences et physiopathologies. Impact pour le choix du greffon, la surveillance, le conseil génétique, les tests familiaux. Approches utilisées : NGS étendu 147 gènes de prédisposition aux LAL/LAM/MDS, CGHarray, WES en cours de développement. Cf diaporama.

5) Florence Nguyen-Khac : apport du caryotype dans les formes frontières Maladie de Waldenström (MW) / Lymphome de la zone marginale (LZM). Revue des éléments diagnostiques différentiels entre ces 2 entités : cytologie, immunophénotypage, biologie moléculaire. La cytogénétique aide à la distinction des 2 formes : délétion 6q, trisomie 4 dans les MW ; délétion 7q, trisomies 3, 18, translocations t(2;7) IGH/CDK6 et t(14;19) IGH/BCL3 dans les MZL. Cf diaporama.

6) Audrey Bidet, Lauren Véronèse : Analyse d'article. European recommendations and quality assurance for cytogenomic analysis of haematological neoplasms. Rack et al., Leukemia, 2019. Discussion des différences avec nos recommandations nationales : FISH MECOM dans les LAM, FISH NUP98 (jusqu'à 5 ans pour Rack, plutôt jusqu'à 20 ans en France), utilité du caryotype dans les maladies de Waldenström démontrée alors que non indispensable dans cet article, utilité du caryotype des LAL-B y compris en pédiatrie, etc... Réponse envisagée.

7) Baptiste Gaillard, Christine Lefebvre. Bilan d'activité 2018. Participation très régulière des centres. Activité globale en hausse (caryotypes exploités et FISH). Le quart de l'activité FISH est dédié au myélome. Indicateurs puissants et robustes dans les pathologies homogènes à effectif important (LAM, SMD, Cytopenie). Délai de réponse en augmentation constante (sauf pour les hémopathies aiguës et les LMC). Proposition de regroupement des 3 catégories « autre », hémopathie exclue » et « diagnostic ? ». Rapports individuels avec indicateurs de l'activité caryotype à venir (sans la catégorie myélome). **Modification pour le recueil des données, dès 2020 : délai de réponse = nombre de caryotypes exploités répondus dans les délais recommandés.**

8) Béatrice Grange, Evelyne Callet-Bauchu. Proposition de nouvelle Etude : SLP et LLC avec trisomies 12, 18 et 19. Validation en séance. Incitation à réaliser une étude moléculaire complète (NGS).

9) Le point sur les études en cours et clôturées :

- Lymphomes de bas grade
- LApDC
- isoXp : en révision
- MDS hyperdiploïdes
- SMP atypiques
- MDS avec anomalie 11q
- LAL avec anomalie du 19
- SLP et t(2;7)
- Leucémies prolymphocytaires B : en révision
- Pathologies myéloïdes avec anomalie 3q21
- MDS inclassables
- Pathologies myéloïdes avec t(X;20)
- Anomalies récurrentes des SHE