

## Journée GFCH du 6 février 2020

38 participants

Prochaine journée GFCH le 3 juin 2020

### 1) Revue de dossiers des études en cours :

- Syndromes hyperéosinophiliques
- SLP/LLC avec t(14;19) et apparentés IG/BCL3
- SLP/LLC avec trisomies 12/18/19
- LLC avec anomalie 8q24/MYC
- MDS avec délétion 5q

### 2) Informations :

- **Présentation des nouveaux membres :** Marie-Bérengère Troadec (Brest, Jasmine Chauzeix (Limoges), Laurane Cottin (Angers) toutes trois présentes ce jour, et Giulia Tueur (Paris, St Louis)
- **Cotisation 2020** (30 euros), nécessaire pour les votes des bureaux (GFCH mai 2020, ACLF juillet 2020), la participation à l'EEQ. Possibilité de payer sa cotisation sur le site de l'ACLF.
- **Elections GFCH :** 3 membres du bureau du GFCH sont sortants : Agnès Daudignon, Marina Lafage, Christine Lefebvre. Toute candidature devra être transmise avant le 15 avril à Cyril Sarrauste de Menthière, avec une profession de foi. Le vote électronique se déroulera fin mai, les résultats seront annoncés le 3/06. **Appel à candidature.** Un mail au GFCH sera envoyé courant février avec tous les détails.
- **Elections ACLF :** **appel à candidature** pour le renouvellement des membres sortants: il est important que le GFCH soit bien représenté au bureau de l'ACLF.
- **Congrès ACLF :** le prochain a lieu à Grenoble du 16 au 18 septembre 2020. Programme en cours de finalisation. **Appel au groupe pour participation et soumission de travaux ou « case report ».**
- **SFH 2020 du 1<sup>er</sup> au 3 avril 2020 :** Programme de la session du GFCH le 01/04 à 9h :
  - Profil génétique des LAM pédiatriques : données du protocole ELAM02. Nicolas Duployez (Lille)
  - Altérations chromosomiques des leucémies aiguës à mégacaryoblastes pédiatriques et conséquences
  - Fonctionnelles. Thomas Mercher (Villejuif)
  - Architecture clonale des LAM et applications. Pierre Hirsch (Paris)
  - CADM1 est le gène candidat des délétions 11q des myélodysplasies. Une étude du GFCH. Eric Delabesse (Toulouse)
  - Analyses cytogénomiques des hémopathies malignes : réponse du GFCH aux recommandations Européennes. Audrey Bidet (Bordeaux), Lauren Veronese (Clermont-Ferrand)
- **Intergroupe Biologie hématologique :** la création d'un nouvel intergroupe est au point mort du fait du changement de bureau et de gouvernance du Groupe de Biologie Moléculaire (GBMHM). Une session « intergroupe classique » est prévue à la SFH 2020 (thématique autour des aplasies médullaires).
- **Bilan d'activité du GFCH :** date d'enregistrement des données du 9 mars au 6 avril. Les caryotypes réalisés dans le cadre d'un myélome ne seront plus analysés.
- **Mise au point par pathologie :** objectif : présentation des nouveautés en particulier celles qui auront un impact sur nos pratiques. Calendrier prévu : LAM (Audrey Bidet) en juin 2020, Lymphomes B (Christine Lefebvre) en octobre 2020, LAL (Marina Lafage et Wendy Cucchini) en février 2021, SMP (NMP) (Matthieu Decamp) en juin 2021.
- **EEQ européen (GENQA) :** Isabelle Luquet est assesseur pour le versant myéloïde depuis plusieurs années. Les assesseurs évaluent les cas proposés, corrigent les dossiers, gèrent les droits de réponse. Deux à 3 réunions par an sont prévues. Les assesseurs peuvent également faire partie du comité d'organisation, qui gère les très nombreux EEQ. Il n'y a pas la possibilité de participer au comité d'organisation sans être assesseur. Depuis 18 mois, la France n'est plus représentée dans ce comité d'organisation. **Appel au groupe pour faire partie de ce comité d'organisation (et de fait être assesseur).**
- **SNP-array/CGH-array :** rappel des échanges mail ayant conduit la diffusion du rapport de l'HAS favorable à la réalisation de la SNP-array en hématologie et pour certaines indications (cf diaporama présenté par Dominique Penther le 16/10/2019). Quelques centres français ont répondu avoir une activité au titre de

la recherche, ou la réaliser à titre sanitaire : présentation du tableau de recueil de l'activité. L'HAS n'a plus donné de nouvelle depuis la diffusion du document.

**3) Règlement général sur la protection des données :** Patrick Lefebvre. Définition des données personnelles, des obligations légales liées au traitement de ces données, des contraintes liées à la loi Jardé pour la réalisation d'études multicentriques et l'entrepôt des données collectées. Cf diaporama.

Discussion de la possibilité de faire apparaître sur un bon de demande de cytogénétique l'obtention du consentement préalable (coches oui / non), qui facilite la gestion et l'utilisation du matériel conservé à visée recherche.

**4) Cas cytogénétiques :** cf diaporamas

- Emilie Klein : amplification(s) dans une LAM. Présentation d'un cas avec anomalies 8q, 11q et anneaux. Amplification combinée de MLL et MYC. Rappel des difficultés de définition unique d'une amplification génique, revue de la littérature et des gènes impliqués (TRIB1 et PVT1 en 8q24). Ce cas a été publié : blood work.
- Agnès Daudignon : importance du design des sondes KMT2A pour la détection du réarrangement MLL-AF10. (KMT2A-MLLT10). Présentation de 2 cas de LAM pédiatriques avec réarrangement KMT2A-MLLT10, des profils observés avec les sondes MLL disponibles sur le marché et de l'intérêt des sondes couvrantes pour la détection de ces remaniements. Le réarrangement KMT2A-MLLT10 est souvent le résultat d'un remaniement chromosomique complexe ou cryptique car les gènes ne sont pas orientés dans le même sens sur leurs chromosomes respectifs .

**5) Point flash :** Geneviève Ameye : deux cas de fusion PML-RARA cryptique. Illustration et mini revue. Présentation de 2 cas de leucémies aiguës promyélocyaires (LAP) à caryotype normal, avec réarrangement PML-RARA par insertion. Cinq à 10% des LAP présentent des translocations variantes ou des partenaires de RARA différents de PML ou des réarrangements PML-RARA cryptiques. Cf diaporama.

**6) Rapport des experts de l'EEQ du GFCH :** Matthieu Decamp, Marie-Agnès Collonge-Rame, Sandra Fert-Ferrer, Isabelle Tigaud. Les notes sont globalement très bonnes (pas de mauvaise performance). Le cas proposé permet de mettre l'accent sur l'identification et le classement des chromosomes dérivés juxtacentromériques, l'écriture de la FISH interphasique et l'argumentation de l'impact pronostique. Trois droits de réponse ont été examinés. Cf diaporama.

**7) Mise à jour du guide des bonnes pratiques de cytogénétique :** Elise Chapiro, Nathalie Douet-Guilbert, Nathalie Auger. Revue et validation des modifications proposées. L'assemblée a voté pour le maintien de la recommandation du délai de réponse des pathologies myéloïdes à 21 jours. Présentation d'un nouveau chapitre de ce guide consacré à la FISH sur tissu. Ce guide sera mis en ligne sur le site de l'ACLF dans quelques semaines.

**8) Etudes GFCH clôturées et en cours :**

Anomalies récurrentes des SHE : Matthieu Decamp, Matthieu Groh : proposition de faire une étude commune avec le groupe clinique des éosinophilies (CEREO, Centre de Référence des syndromes Eosinophiliques) , acceptée par le GFCH (cf diaporama)

- Pathologies myéloïdes avec t(X;20) : il y a à ce jour 8 cas de t(X ;20), la plus grande série mondiale, mais qui reste petite dans l'absolu ; de trop rares cas avec t (X ;autre partenaire). Appel aux cas pour essayer de réunir le plus de cas possibles, afin de pouvoir réaliser un abstract pour le congrès ACLF, puis une publication. Collecte des culots (FISH XIST, NGS) et des lames de cytologie (relecture)
- MDS avec anomalie 11q : soumis
- Lymphomes de bas grade : en cours
- MDS hyperdiploïdes
- LAL avec anomalie du 19
- Pathologies myéloïdes avec anomalie 3q21
- MDS inclassables

- SLP et t(2;7) : en cours d'écriture
- LApDC

Il est proposé de présenter aussi au congrès de l'ACLF les études les plus finalisées : MDS avec anomalie 11q, SLP et t(2;7)