

Ph Masqué : les chromosomes s'amuse!

A propos de 2 cas
Christine Terré
CH de Versailles



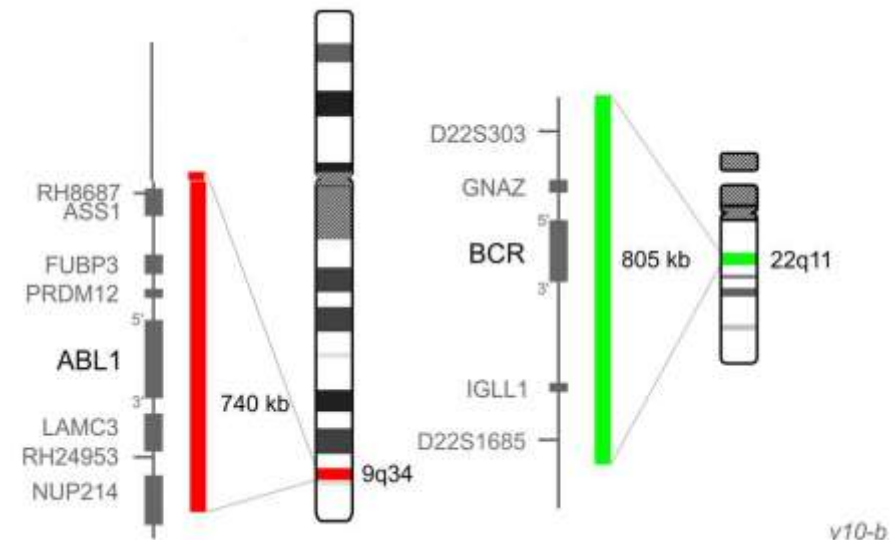
1^{er} cas

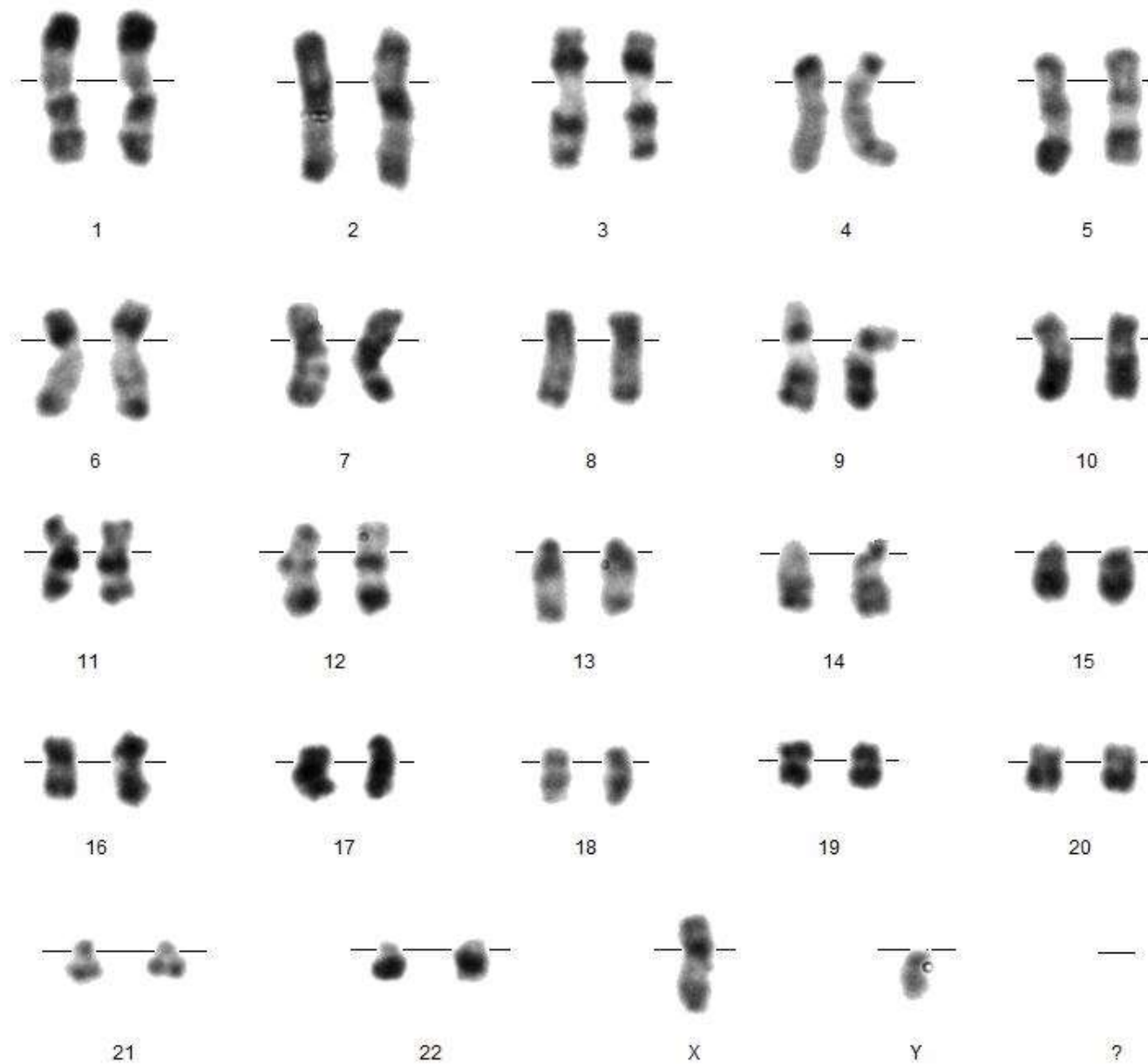
Double translocation or gene insertion?

A BCR/ABL1 fusion in Philadelphia-negative CML

Blood. 2020 Jul 23;136(4):521

- H 75 ans, NFS routine : Hyperleucocytose +++ neutrophiles, anémie modérée, thrombocytémie
- Myélogramme : Hyperplasie myéloïde avec 2% de basophiles, évocateur LMC
- Caryotype : 46,XY[20]
- Bio Mol : b3a2 MBCR
- FISH BCR-ABL1 DC DF Métasystem

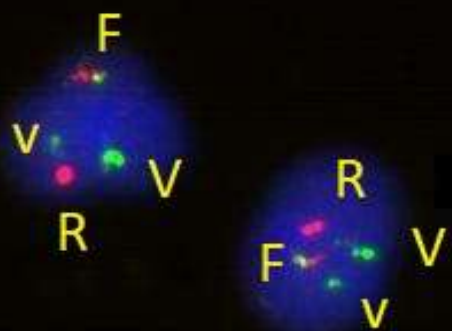




46,XY[20]

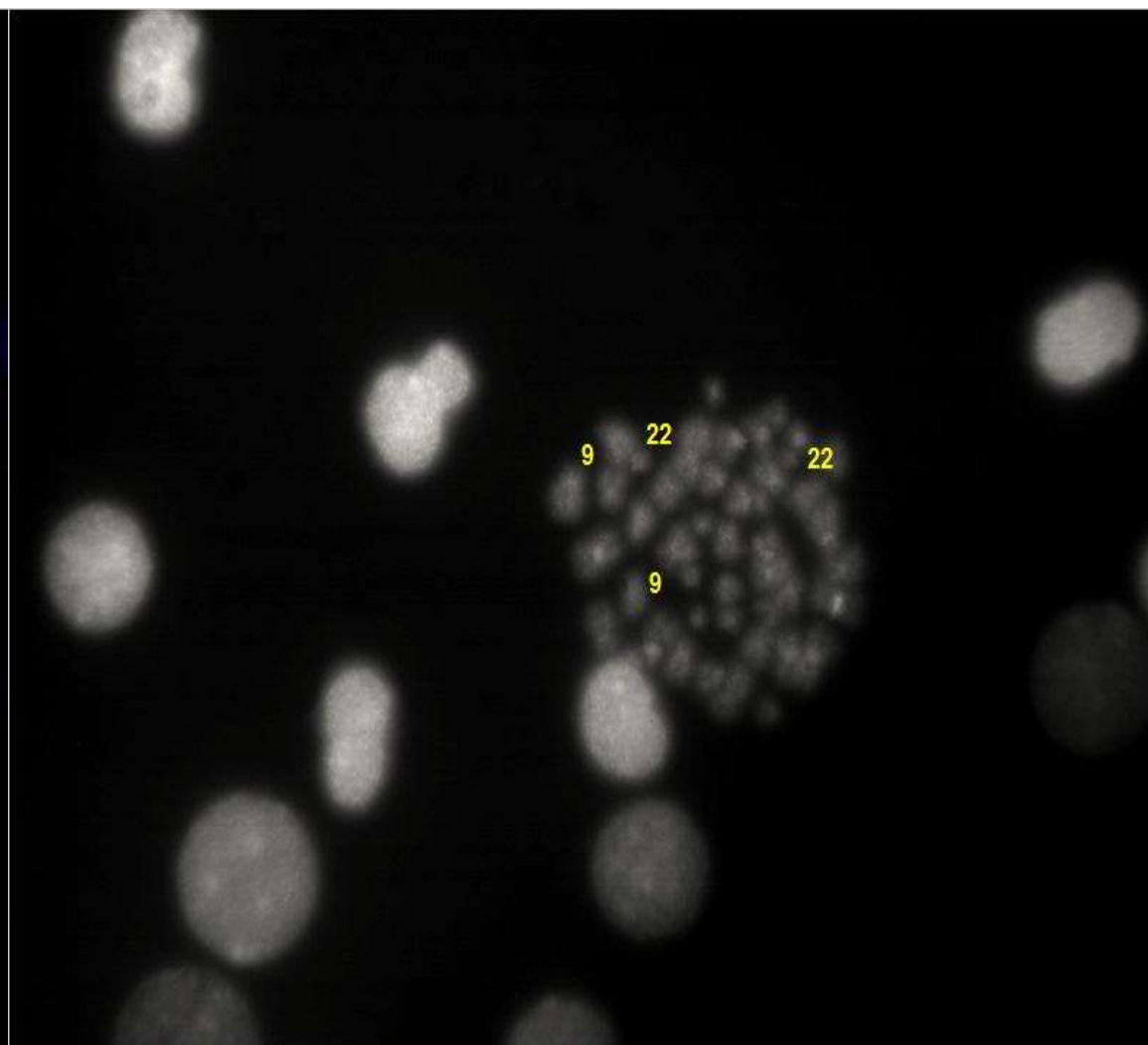
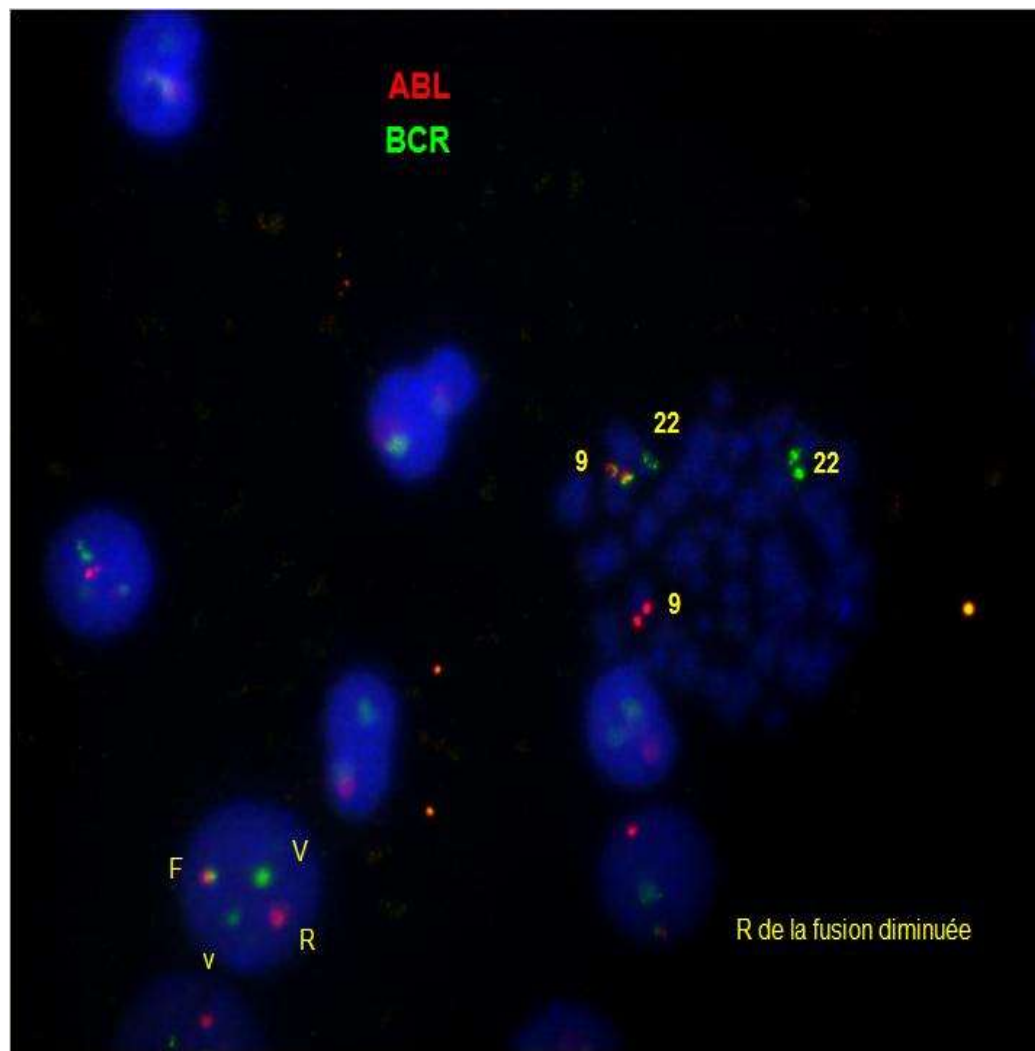
ABL
BCR

1F 1R 2V
96%



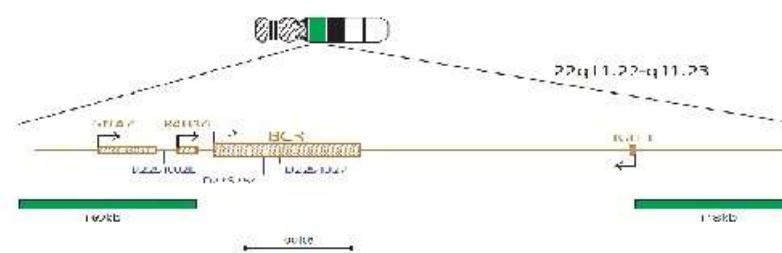
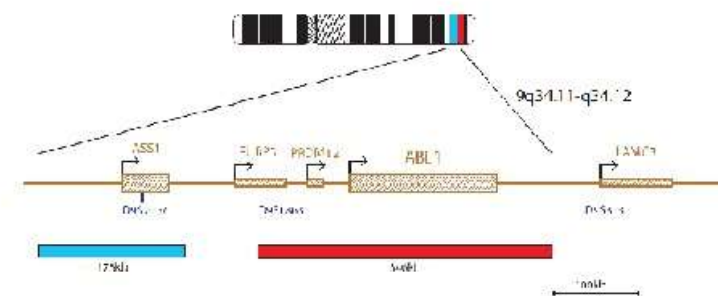
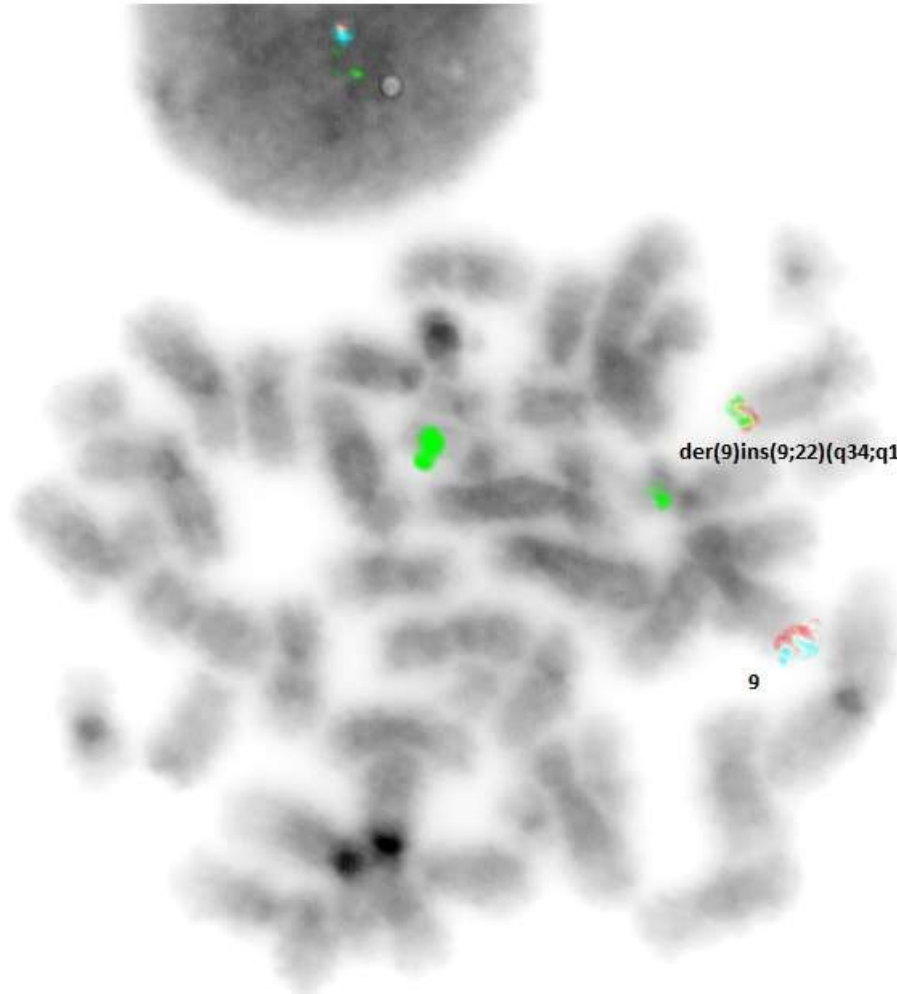
R de la F diminuée
Délétion 9q?

2R2V



1 seule Fusion sur le der(9)

- En faveur insertion d'une partie de BCR dans ABL
- Signal ABL1 de la fusion diminuée, hypothèse délétion 9q associée
- FISH avec sondes TC DF Cytocell (Merci à Virginie Eclache) :
 - ASS1
 - ABL1
 - BCR



Perte ASS1 sur der9
Délétion 9q confirmée

46,XY[20]

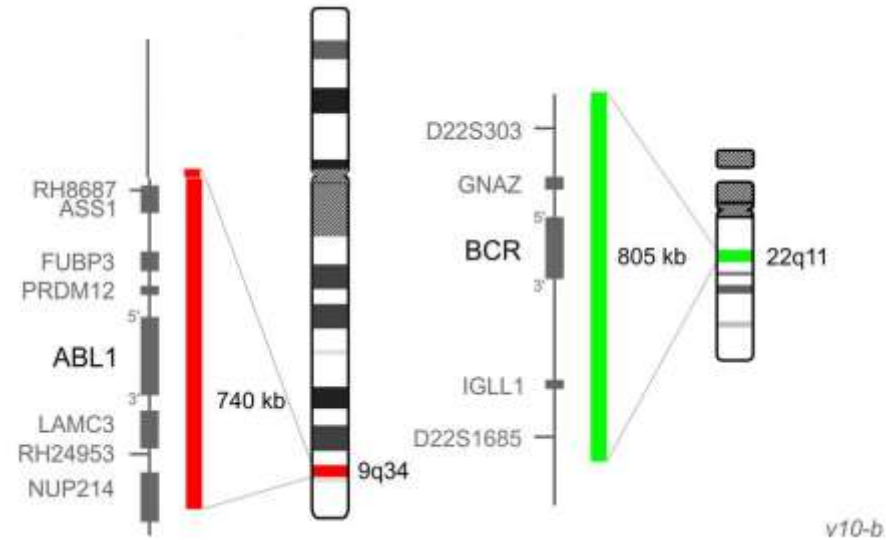
.ish der(9)del(9)(q34q34)ins(9;22)(q34;q11.2q11.2)
(ASS1-,ABL1+,BCR+)[5]

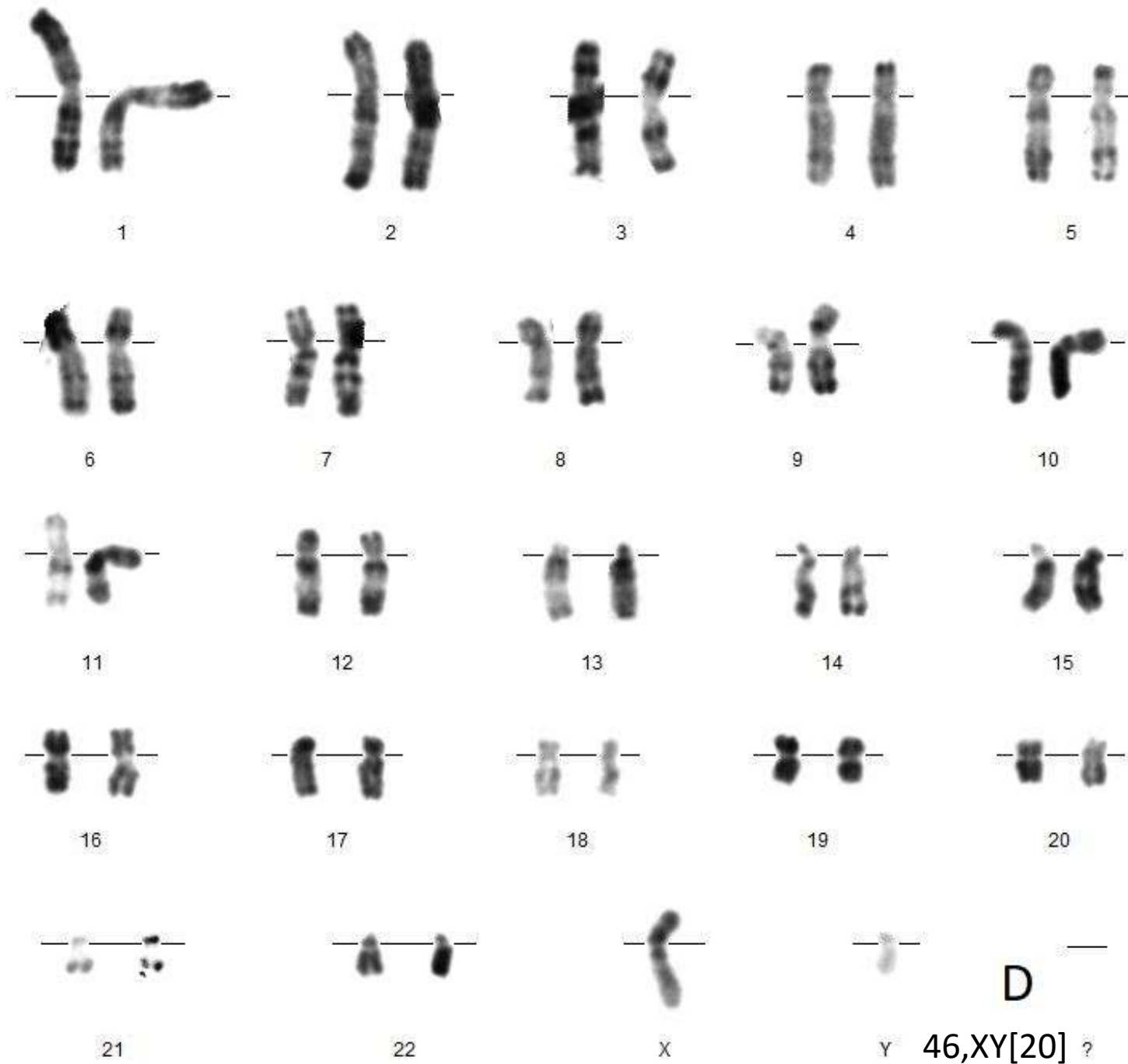
.nuc ish(ASS1x1,ABL1x1,ABL1 dimx1,BCRx3)
(ABL1dim con BCR1x1)[96/100]

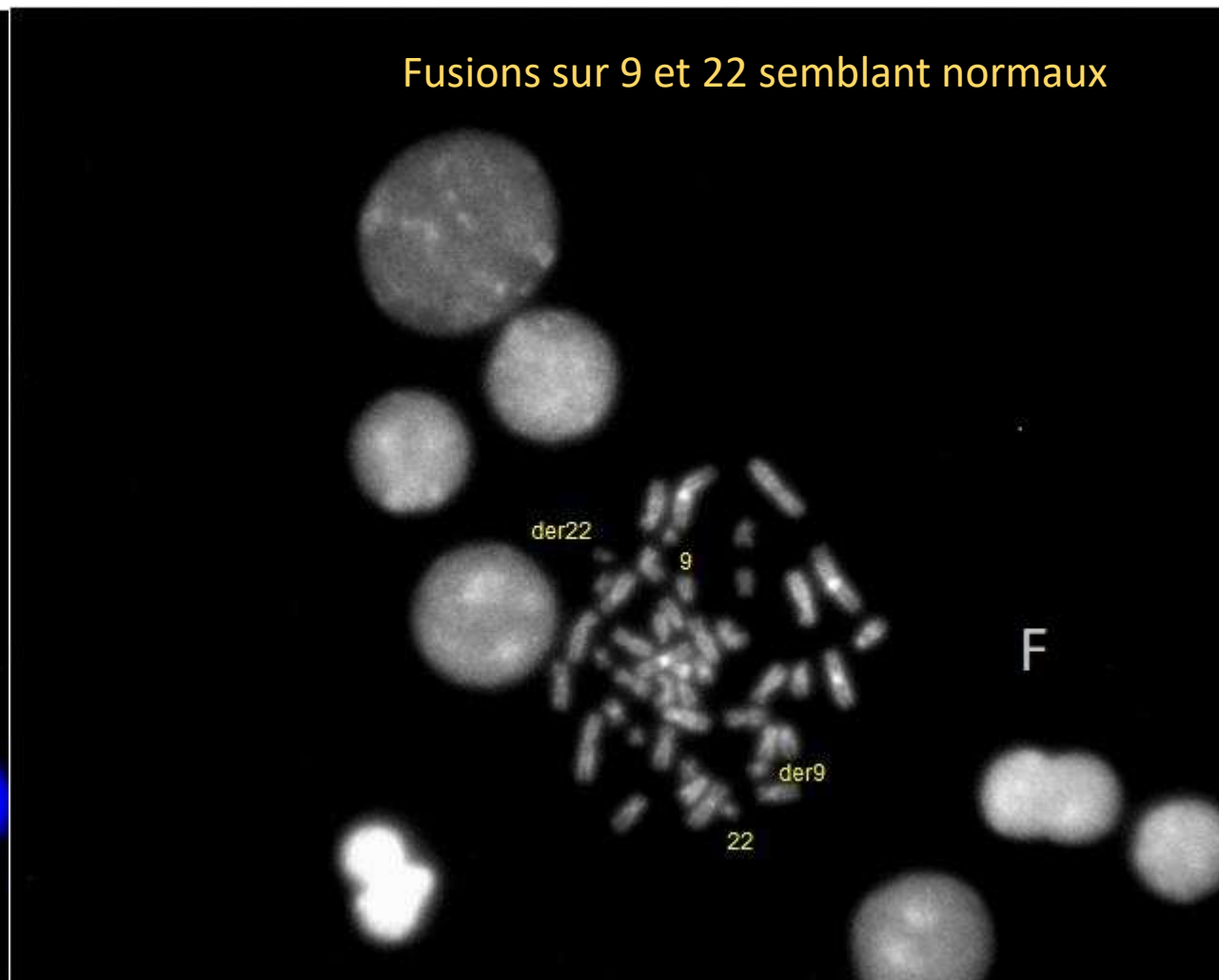
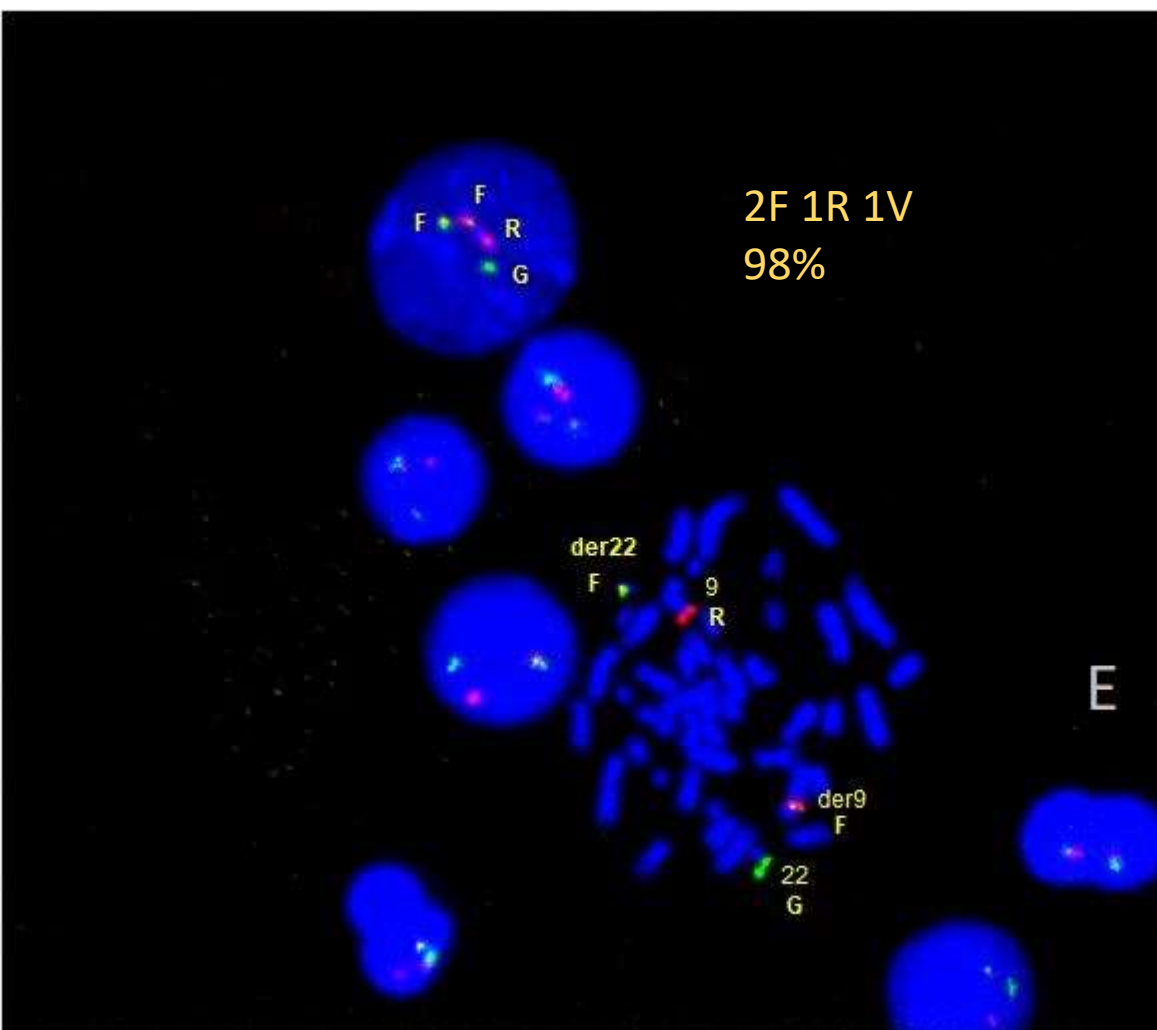
2^{ème} cas

Double insertion in normal karyotype CML
accepté Blood Work

- H 67 ans NFS routine hyperleucocytose +++ neutrophiles
- Myélogramme : Hyperplasie myéloïde avec présence de tous les précurseurs, évocatrice de LMC
- Caryotype : 46,XY[20]
- Bio Mol : b2a2 MBCR
- FISH BCR-ABL DC DF Métasystem



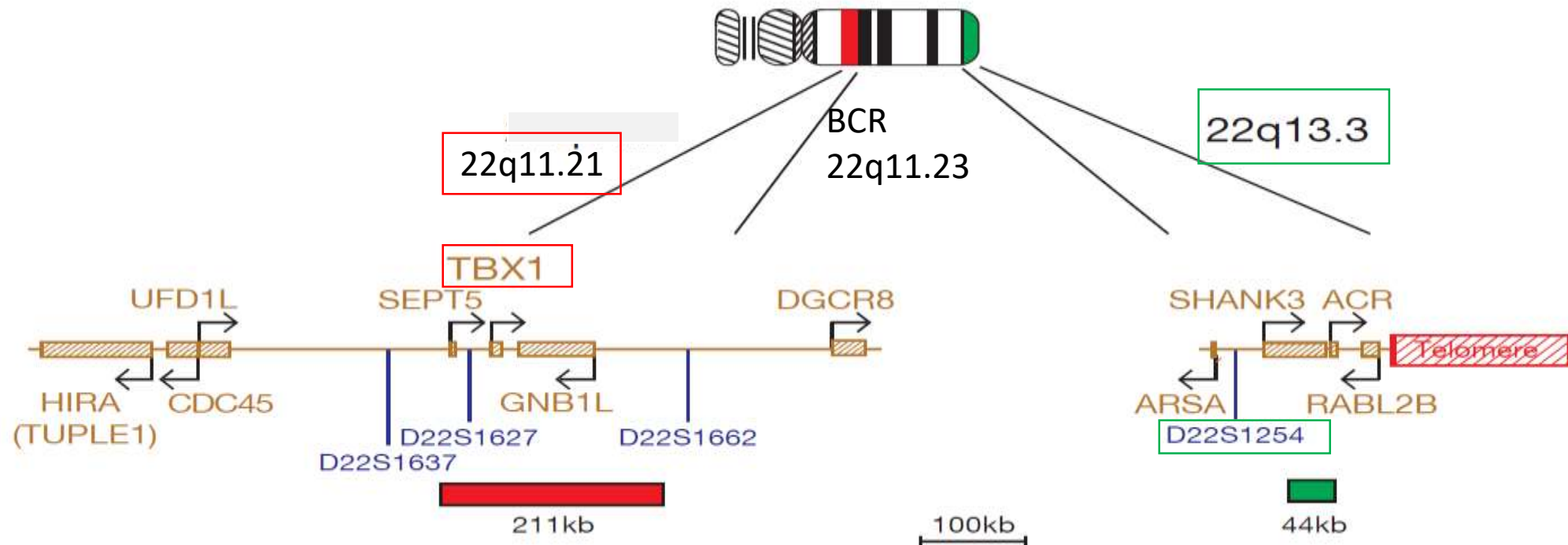


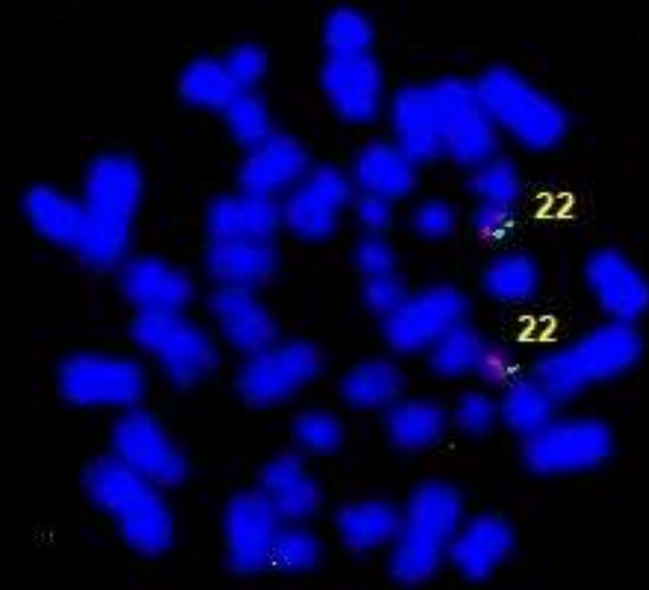


Double F

Profil classique t(9;22)

- En faveur d'une double translocation t(9;22) avec AR
- FISH avec sonde TBX1/D22S1254 DG/del22qtel Cytocell





TBX1 et D22S1254 sur chromosomes 22

G

Translocation t(9;22) avec 4 points de cassure aboutissant à une double insertion

- ABL1 9q34
- BCR 22q11.23

Sur chromosome 9

- TBX1 22q11.21 3,4Mb de
- BCR 22q11.23
- ABL1 9q34
- D22S1254 22q13.3

Sur chromosome 22

46,XY[20].ish t(9;22)(q34q34 ;q11q11)
(ABL1+,BCR+;TBX1+,BCR+,ABL1+,D22S1254+)[40]
.nuc ish(ABL1,BCR)x3(ABL1 con BCR1x2)[98/100]

ISCN 2020 p420 (Merci à Isabelle Luquet)