

## Compte rendu Visioconférence GFCH du 03/02/2021

### 68 participants

#### • Informations :

- Cotisation 2021 : 30 euros (envoi d'un chèque à Isabelle Luquet ou par virement bancaire sur le site ACLF)
- Date prochaine réunion GFCH 3/06/2021
- Bilan d'activité GFCH 2020 du 8/03 au 6/04/2021
- **Journée thématique ACLF le 20/05/2021** : nouveautés ISCN 2020 (programme non finalisé)
- **Congrès ACLF du 27 au 29/09/2021**, programmé en présentiel pour l'instant  
Appel au GFCH pour proposer des abstracts  
SP2 le 28/09 : Actualités en onco-hématologie :  
Complexité génomique dans les hémopathies malignes : une revue du GFCH. Isabelle Luquet (Toulouse)  
Optical Genome Mapping (Bionano) et LAL. Barbara Dewaele (Leuven)  
Hémopathies familiales : PAX5 et prédisposition aux LALB et aux LAM. Nicolas Duployez (Lille)  
Analyse cytogénétique et moléculaire de 250 patients avec maladie de Waldenström. Damien Roos-Weil (Paris)  
S2 (plénière) du 29/09 : Pénétrance incomplète et expressivité variable : où en sommes-nous en 2021 ?  
General principles of gene dosage on brain, behavior, and risk for psychiatric disorders. Sebastien Jacquemont (Montréal, Canada)  
TP53, Chromosome 17 et cancers: des relations complexes. Thierry Soussi (Paris)
- **SFH 2021 du 9 au 11/09/2021** : Palais des Congrès, Paris
- **Article GFCH en préparation** : dénombrement des anomalies, définition de la complexité, impact des aneuploïdies, rôle de la FISH dans ces problématiques.  
Rédaction de chaque groupe attendue pour fin mars.  
Groupes / référent :  
LAM : **A Bidet**, M Lafage, I Luquet, C Terre, MA Collonge-Rame  
LAL : **M Lafage**, W Cuccuini, C Lefebvre  
SMD : **MB Troadec**, V Eclache, M Lafage, N Douet-Guilbert  
LMC/SMP : **L Veronese**, A Bidet, C Bilhou-Nabera, N Nadal, V Eclache,  
LLC : **F Nguyen-Khac**, L Veronese, E Chapiro  
Lymphome : **C Lefebvre**, D Penther, A Daudignon  
Myélome : **A Daudignon**, D Penther, C Terre, W Cuccuini, B Quilichini, L Michaux, G Ameye
- Fonctionnement des sous-groupes : certains très actifs et dynamiques, d'autres ayant des difficultés.
- Appel à de nouvelles études GFCH
- Incitation aux demandes de financements auprès des associations / institutions locales ou nationales, pour financer la biologie associée aux études GFCH : Laurette Fugain, Ligue régionale contre le cancer, Gefluc, InCA, Cancéropôle, ..., Force Hémato (pour les groupes coopérateurs)
- Gestion de la pénurie de consommables et réactifs dans les laboratoires de cytogénétique hématologique : problème de production de matériaux, d'acheminement ayant un impact sur les laboratoires de cytogénétique (cf mail envoyé en janvier).

- **Analyse d'article** : L Veronese : European LeukemiaNet 2020 recommendations for treating chronic myeloid leukemia, Hochlaus et al., Leukemia, 2020 : nouveau score ELTS, plus adapté à l'utilisation des ITK. Rappel des anomalies cytogénétiques de haut risque et de leur impact. Cf diaporama.

- **Travaux** : B Dewaele : Opportunities of Optical Genome Mapping (OGM, Bionano\*) for Genetic Diagnosis in Acute Lymphoblastic Leukemia. Présentation de l'expérience belge sur l'utilisation de cette nouvelle technologie dans l'approche diagnostique des LAL : illustration avec 2 cas de LAL-T et 5 cas de LAL-B. Discussion longue et nourrie sur les avantages, inconvénients et possibilités de mise en œuvre et de l'évaluation de la technique en France : quelques centres vont s'équiper très prochainement.

Une négociation du prix de l'équipement est-elle possible en tant que groupe ? S'appuyer sur l'expérience de l'ACLF avec la CGH-array.

Un groupe de travail semble nécessaire.

- **Point flash technique** : C Lefebvre : Résultats de l'enquête LAL : 28 participants, analyse des paramètres préanalytiques pouvant impacter les % d'échec et d'anomalie dans les LAL. Cf diaporama.

- **EEQ du GFCH** : Rapport des experts : M Decamp, I Tigaud, G Ameye, S Cotteret. L'intérêt de l'EEQ reposait sur l'analyse et l'interprétation de la FISH devant une anomalie cryptique. Les notes sont globalement bonnes mais cet EEQ révèle les difficultés rencontrées pour l'écriture de la FISH en interphase et en métaphase. Un point « nomenclature » est proposé pour les prochaines journées GFCH : 2 cas seront transmis quelques jours avant le GFCH par la commission contrôle de qualité, et seront corrigés en séance.

Appel aux volontaires du GFCH pour l'expertise de l'EEQ hématologie dès 2022.

Experts 2021 : G Ameye, S Cotteret, N Douet-Guilbert, S Richebourg.

- **Cas clinique** : C Terre : Ph masqué : les chromosomes s'amuse ! A propos de 2 cas (l'un publié, le second accepté pour publication). Présentation d'un cas d'insertion du gène BCR en 9q34 et d'un cas avec double translocation t(9;22). Cf diaporama.

- **Mise à jour par pathologie** : M Decamp : Les syndromes myéloprolifératifs. Revue très complète de la littérature des syndromes myéloprolifératifs : impact pronostique des anomalies cytogénétiques et moléculaires, nouveaux scores pronostiques, apport du NGS. Cf diaporama.

- **Le point sur les études en cours / clôturées** :

SLP/LLC avec t(14;19) et apparentés IG/BCL3 : 76 patients inclus

MDS 5q- : nouvel appel pour inclusion

Anomalies récurrentes des SHE : 130 cas (collaboration avec le CEREO, FIM et GBMHM)

MDS avec anomalie 11q : demande de culots cytogénétiques pour élargir la recherche de mutations (cf e-mail M Lafage)

MDS inclassables : NGS en cours

Pathologies myéloïdes avec t(X;20) : 20 cas + 9 cas t(X;autre)

LLC avec anomalie 8q24

MDS hyperdiploïdes

LAL avec anomalie du 19

Pathologies myéloïdes avec anomalie 3q21

SLP-B/LLC avec +12/+18+/19