



Visioconférence GFCH du 3 juin 2021

Participants : 59 connexions le matin, 60 l'après-midi

Prochaines journées GFCH : 13 octobre 2021, 3 février 2022, 1er juin 2022

Informations :

- **Nouveaux membres :** Valentin Lestringant à Amiens, Claire Bracquemart à Caen
- **SFH du 9 au 11/09/2021 :**
Séance d'actualité du GFCH :
 - Genomic complexity and Acute Leukemia. Christine Harrison.
 - Impact des altérations géniques de MYC dans les lymphomes folliculaires au diagnostic. Lucile Bussot.
 - Caryotype complexe et impact pronostique dans les hémopathies malignes. Audrey Bidet.
 - Cartographie optique de l'ADN et complexité génomique : indications dans les LAL et les LLC. Lucienne Michaux, Elise ChapiroSession intergroupe / biologie de la SFH : les LAM. Christine Terré pour la cytogénétique.
https://sfh.hematologie.net/sites/sfh.hematologie.net/files/medias/documents/SFH21_Programme_synoptique.pdf
- **Colloque de l'ACLF du 28 au 29/09 à Grenoble :**
 - date limite de soumission des résumés le 11/06
 - tarifs préférentiels d'inscription jusqu'au 21/06Programme de la session hémato: SP2 - Actualités en onco-hématologie le 28/09 :
 - Complexité génomique dans les hémopathies malignes : une revue du GFCH, Isabelle Luquet
 - Bionano et LAL, Barbara Dewaele
 - Hémopathies familiales : PAX5 et prédisposition aux LALB et aux LAM, Nicolas Duployez
 - Analyse cytogénétique et moléculaire de 250 patients avec maladie de Waldenström, Damien Roos-WeilProgramme : <https://www.alphavisa.com/atc-aclf/2021/programme-aclf.php>
- **Article GFCH :** Article GFCH en cours d'écriture (anomalies, complexité, impact ISCN 2020)
- **Proposition de nouveau logo GFCH :** Vote en distanciel (50 votes exprimés). Le logo retenu obtient 40% des votes au second tour. Merci à Catherine Henry, très inspirée, à l'origine de ce format !

Travaux : Damien Roos-Weil : présentation d'un travail collaboratif mené sur les LAM/SMD avec translocation t(4;12)(q11-13;p13) : 25 cas rapportés, tous avec réarrangement du gène *ETV6*, un profil cytogénétique proche de celui d'un SMD (-7/del7q, la plus fréquente des anomalies associées) avec une fréquence élevée de clones indépendants, un patron moléculaire également proche de celui des SMD (*ASXL1*, gène le plus fréquemment muté), l'architecture clonale suggérant que la t(4;12) ne constitue pas forcément l'évènement initial. Le pronostic reste incertain. Travail soumis.

Travaux : Nathalie Auger : présentation de résultats de RNA-seq réalisés sur 8 cas (LAM, LAL, LMC) grâce à un panel commercial de 84 gènes (Fusion Plex, Archer DX*) et comparaison des données obtenues avec les résultats de cytogénétique et de NGS : discussion des similitudes et des discordances. Cf diaporama.

Membres du bureau

Florence Nguyen-Khac (Présidente), Agnès Daudignon (Trésorière), Christine Lefebvre (Secrétaire), Audrey Bidet, Marina Lafage-Pochitaloff, Dominique Pen ther, Lauren Veronese

Cas cytogénétiques :

- Giulia Tueur : présentation d'un cas de SMD-EB2 pédiatrique en rechute post-allogreffe, avec réarrangement *DEK-NUP214* cryptique révélé par RNA-seq et confirmé rétrospectivement par FISH. Cf diaporama.
- Dominique Penther : présentation d'un cas LAM avec un remaniement entre les chromosomes 2, 8 et 21 : présence d'un signal de fusion sur le der(21) avec la FISH double fusion *RUNX1T1-RUNX1*, mais la biologie moléculaire est négative (RT-MLPA et RQ-PCR). Discussion des investigations complémentaires à mener pour éliminer (ou pas) un réarrangement *RUNX1T1-RUNX1* variant/atypique. Cf diaporama.

Cartographie optique de l'ADN (Bionano*) : Nathalie Auger. Le récent sondage réalisé par l'ACLF a montré le grand intérêt des laboratoires de cytogénétique français pour cette nouvelle technologie ; le président de l'ACLF a pris contact avec la société Bionano* pour discuter des prix et de l'accessibilité : des offres de prix plus compétitifs des réactifs et dégressifs selon le nombre d'analyses réalisées sur le territoire ont été proposées. Un « forfait innovation » est envisagé, qui serait déposé par les industriels, comportant d'une part un volet méthodologique (dossier HAS) avec calendrier et liste des centres participants, et d'autre part un volet cotation (dossier DGOS, cotation RIHN). Le délai de réponse de l'HAS et du DGOS de ce forfait innovation est de 6 mois. A noter qu'un centre Belge est également intéressé par cette proposition. A suivre.

Le point sur les myélodysplasies : Marie-Bérengère Troadec. Présentation d'une mise à jour très complète des données récentes de la littérature concernant :

- la classification génomique (? future) des SMD
- les corrélations entre mutation *TP53*, complexité du caryotype et pronostic
- la proportion de mitoses avec perte isolée du chromosome Y et leur signification
- la notion de SMD secondaire (t-MDS) avec possibilité d'appliquer l'IPSS-R
- l'apport des techniques de RNA-seq et de WGS
- les premières données de cartographie optique de l'ADN
- Les essais cliniques prometteurs de l'APR-246, agent « reconformant » des protéines TP53 mutées

Cf diaporama.

Bilan d'activité GFCH 2020 : Baptiste Gaillard, Christine Lefebvre. Le bilan 2020 montre une discrète diminution des caryotypes réalisé au diagnostic (probablement en rapport avec la crise du COVID), une activité FISH stable, les indicateurs de la catégorie « Divers » et les délais de réponse au diagnostic. Proportion des caryotypes au diagnostic répondus dans les délais recommandés par le GFCH : diagramme ajouté dans le CR individuel anonyme. Cf diaporama.

Atelier nomenclature, nouvelle rubrique coordonnée par Elise Chapiro, Matthieu Decamp, Christine Terre et Isabelle Luquet. Un cas de translocation variante complexe t(9;22) avait été sélectionné. Douze réponses ont été reçues, sachant que le cas était proposé 48h avant la visioconférence. Discussions autour de la formule chromosomique du cas proposé.

Cet atelier est reconduit : le cas sera transmis par mail aux membres du GFCH 15 jours avant la date de la réunion GFCH ; il devra donc être préalablement proposé aux 4 coordonnateurs 1 mois avant la réunion. Cf diaporama.

Etudes GFCH clôturées et en cours :

Anomalies récurrentes des SHE : Matthieu Decamp, Sylvie Tondeur, Emilie Klein :

Une centaine de cas recensés dont 54 CEL avec anomalie génique impliquant une tyrosine kinase

MDS avec anomalie 11q : Marina Lafage, Dominique Penther : en revision à Blood advances

MDS hyperdiploïdes : Nathalie Auger, Virginie Eclache

LAL avec anomalie du 19 : Lucie Coster et Marina Lafage

Pathologies myéloïdes avec anomalie 3q21 : Isabelle Luquet, Stéphanie Struski

MDS inclassables : Audrey Bidet, Virginie Eclache

Pathologies myéloïdes avec t(X;20)/t(X;v) : Marc Muller, Florence Nguyen-Khac : 20 inclusions

SLP/LLC avec t(14;19) et apparentés IG/BCL3 : Lauren Veronese, Florence Nguyen-Khac : 80 cas inclus

Membres du bureau

Florence Nguyen-Khac (Présidente), Agnès Daudignon (Trésorière), Christine Lefebvre (Secrétaire), Audrey Bidet, Marina Lafage-Pochitaloff, Dominique Penther, Lauren Veronese

SLP-B/LLC avec +12/+18+/19 : Béatrice Grange, Evelyne Callet-Bauchu
MDS 5q- : Marie-Bérengère Troadec, Nathalie Douet-Guilbert : 62 cas inclus
LLC avec anomalie 8q24 : Elise Chapiro, Florence Nguyen-Khac : 60 cas inclus

Membres du bureau

Florence Nguyen-Khac (Présidente), Agnès Daudignon (Trésorière), Christine Lefebvre (Secrétaire), Audrey Bidet, Marina Lafage-Pochitaloff, Dominique Penther, Lauren Veronese