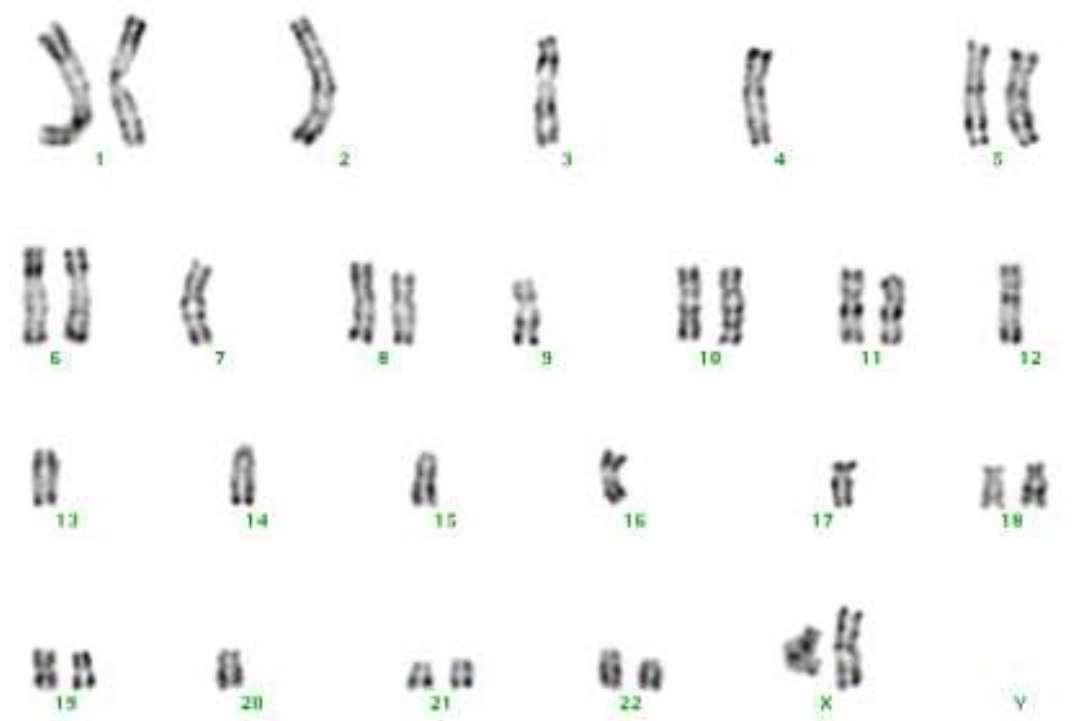


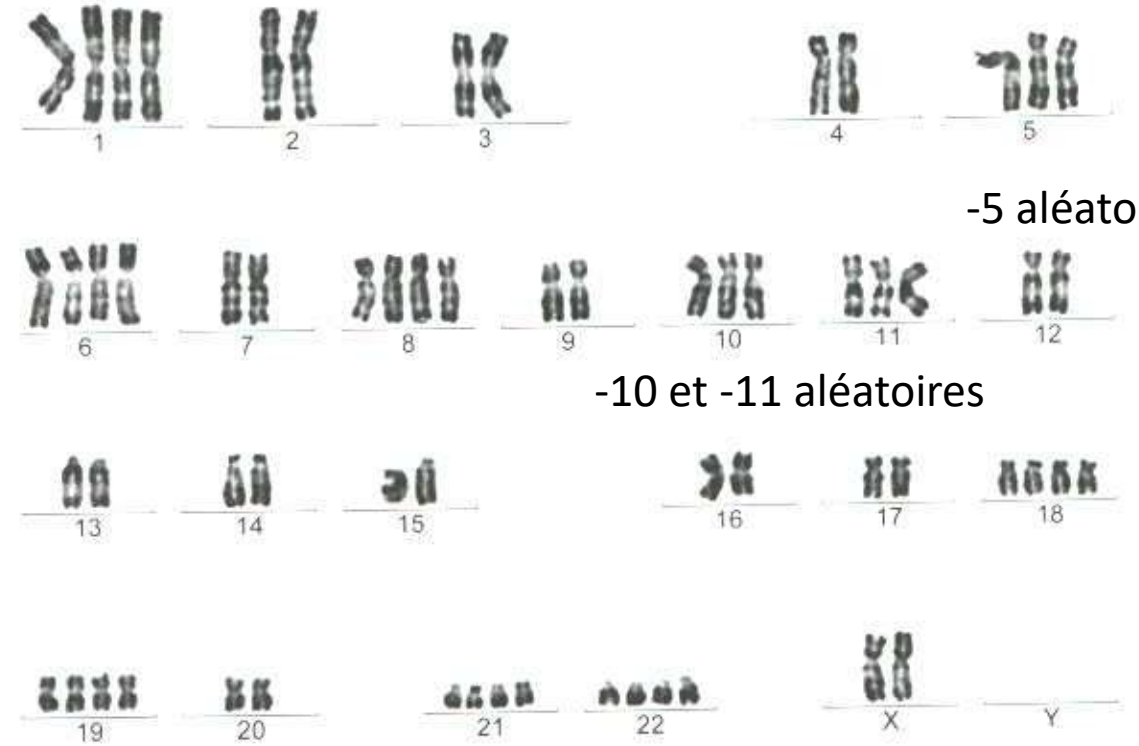
Atelier Nomenclature

GFCH 13-10-21

1^{er} cas : F 20 ans, LALB



7 mitoses



3 mitoses

-5 aléatoire

-10 et -11 aléatoires

Réponses

- 34<2n>,XX,-2,-3,-4,-7,-9,-12,-13,-14,-15,-16,-17,-20[7]/66,idemx2,-X,-X[3]
- 34<2n>,XX,-2,-3,-4,-7,-9,-12,-13,-14,-15,-16,-17,-20[7]/66<3n>XX,-X,+1,-2,-3,-4,+5,+6,-7,+8,-9,+10,+11,-12,-13,-14,-15,-16,-17,+18,+19,-20,+21,+22[3]
- 34,XX,-2,-3,-4,-7,-9,-12,-13,-14,-15,-16,-17,-20[7]/65,slx2,-5,-10,-11[3]

Je n'ai pas écrit <n> même si ce serait un peu plus court car hypodiplo et non near-haploïdie

- 34,XX,-2,-3,-4,-7,-9,-12,-13,-14,-15,-16,-17,-20[7]/66<4n>,idemx2,-X~~x2~~[3] -X,-X
x2 pour a.structure

- 34,XX,-2,-3,-4,-7,-9,-12,-13,-14,-15,-16,-17,-20[7]/66,slx2,-X,-X[3]
- 34<n>,X,+X,+1,+5,+6,+8,+10,+11,+18,+19,+21,+22[7]/66,slx2,-X~~x2~~[3] 2 réponses
- 34<n>,X,+X,+1,+5,+6,+8,+10,+11,+18,+19,+21,+22[7]/66,slx2,-X,-X[3]
- 34<1n>,X,+X,+1,+5,+6,+8,+10,+11,+18,+19,+21,+22[7]/66,slx2,-X,-X[3] haploïd n
- 34<1n>,XX,+1,+5,+6,+8,+10,+11[7]/63,slx2[3] X,+X 66 manque -X-X haploïd n
- 34,X,+X,+1,+5,+6,+8,+10,+11,+18,+19,+21,+22[7]/66,idemx2,-X,-X[3] 2 réponses

1^{er} cas : Clone hypodiploïde 34chr./x2 66Chr

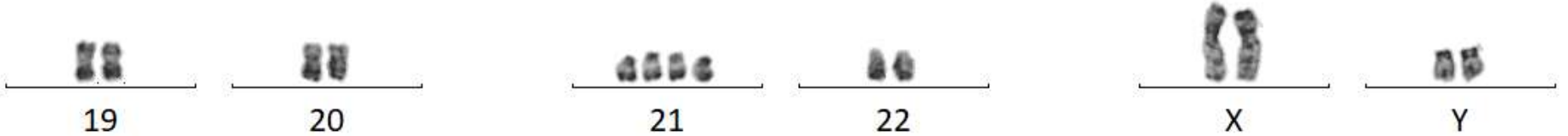
- 34<2n>,XX,-2,-3,-4,-7,-9,-12,-13,-14,-15,-16,-17,-20[7]/66<3n>XX,-X,+1,-2,-3,-4,+5,+6,-7,+8,-9,+10,+11,-12,-13,-14,-15,-16,-17,+18,+19,-20,+21,+22[3]
- **Si base diploïde 2n - :**
 - 34<2n>,XX,-2,-3,-4,-7,-9,-12,-13,-14,-15,-16,-17,-20[7]/66,slx2,-X,-X[3]
 - 34<2n>,XX,-2,-3,-4,-7,-9,-12,-13,-14,-15,-16,-17,-20[7]/66,idemx2,-X,-X[3]
- *Si base haploïde n +: Anglais*
 - 34<n>,X,+X,+1,+5,+6,+8,+10,+11,+18,+19,+21,+22[7]/66,slx2,-X,-X[3]
 - 34<n>,X,+X,+1,+5,+6,+8,+10,+11,+18,+19,+21,+22[7]/66,idemx2,-X,-X[3]

LAL hypodiploïde/near triploïde

G, 6 ans
LAL pré-B
Index ADN = 1,08
(pic unique)



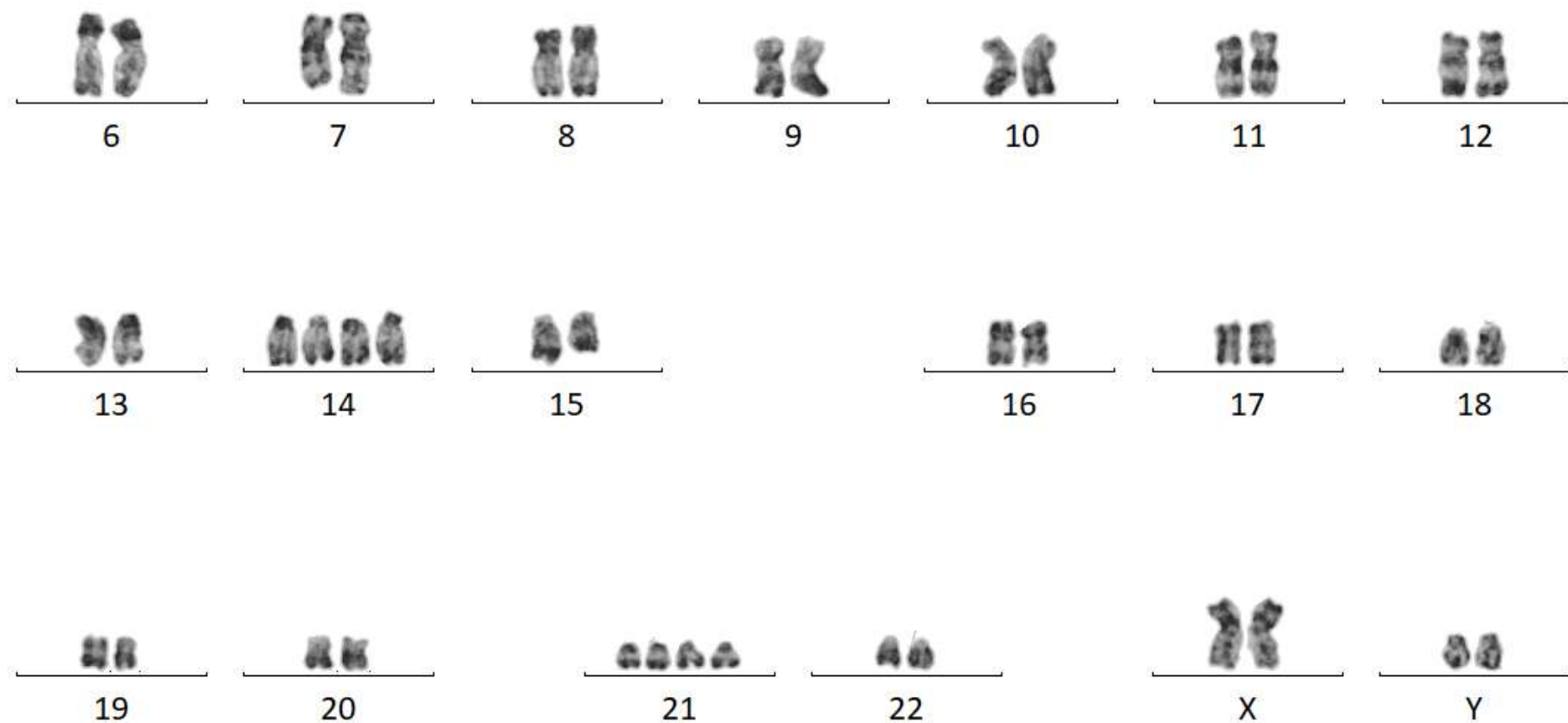
11 cellules



G, 6 ans
LAL pré-B
Index ADN = 1,08
(pic unique)



5 cellules



Réponses

- 52,XY,+X,+Y,+14,+14,del(15)(q22q26),?add(16)(q22),+21,+21[11]/52,sl,add(7)(q11)[5]
- 52,XY,+X,+Y,+14,+14,del(15)(q21q24),+21,+21[11]/52,sl,add(7)(q11)[5] manque add16q
- 52,XY,+X,+Y,+14,+14,del(15)(q2?2q24),+21,+21[11]/52,sl,add(7)(q11)[5] manque add16q
- 52,XY,+X,+Y,+14,+14,del(15)(q2 ?3),+21,+21[11]/52,idem,add(7)(q2 ?1)[5] manque add16q
- 52,XY,+X,+Y,+14,+14,del(15)(q2?1q2?5),+21,+21[11]/52,idem,add(7)(q31)[5] manque add16q
- 52,XY,+X,+Y,+14,+14,add(15)(q21),+21,+21[11]/52,sl,add(7)(q ?)[5] manque add16q

Double de near haplo ? Comme le clone de base est absent, c'est impossible à écrire en x2.

- 52,XY,+X,+Y,+14x2,del(15)(q2?2q2?6),+21x2[11]/52,idem,add(7)(q2?1)[5] manque add16q
- 52,XY,+X,+Y,+14,+14,add(15)(q2?2),?16,+21,+21[11]/52,sl,?2,add(7)(q3?5)[5]
- 52<2n>,XY,+X,+Y,+14,+14,der(15)t(15;16)(q22;q23),der(16)t(15;16)(q22;q1?3),+21,+21[11]/52,sl,add(7)(q31)[5] t(15;16) déséquilibrée?
- 52,XY,+X,+Y,+14,+14,der(15)t(15;16)(q22;q24),der(16)t(15;16)(q24-25;q23-24),+21,+21[11]/52,sl,add(7)(q35-36)[5] t(15;16) déséquilibrée?
- 52<2n>,XY,+X,+Y,+14,+14, add(15)(q22) or del(15)(q23),+21,+21[11]/52,sl,add(7)(q21)[5]

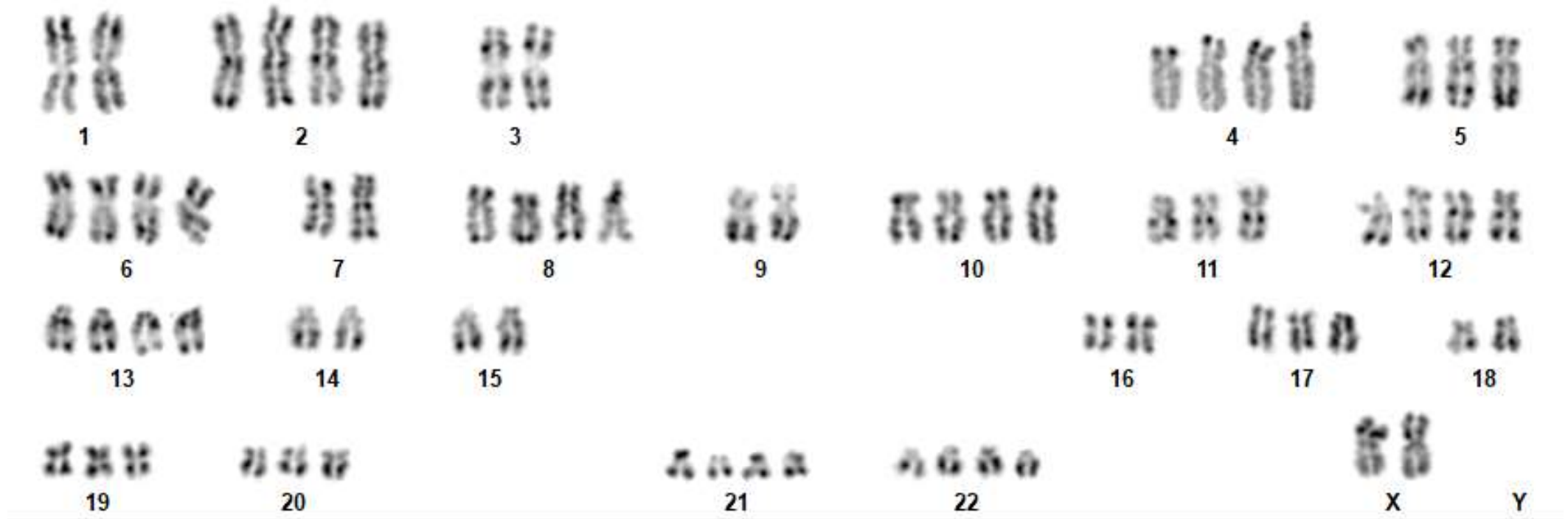
2 ème cas : Clone 52 chr

- 52<2n>,XY,+X,+Y,+14,+14,add(15)(q22),add(16)(q13),+21,+21[11]/52,sl,add(7)(q21)[5]
- 52<2n>,XY,+X,+Y,+14,+14,add(15)(q22),add(16)(q13),+21,+21[11]/52,idem,add(7)(q21)[5]
- **Que des disomies ou tétrasomies, pas de trisomie, rechercher hypo/nearhaplo**
- Pas de clone near haplo en FISH ni Index ADN
- Avec les résultats de la Bio Mol, LOH sur l'ensemble des polymorphismes des chrs en 2 exemplaires.....
- nearhaploïdie masquée!
- En faveur tétrasomies 14, 21 et X/Y
- Anglais

52(26,X,+Y,+14,+21)x2,add(15)(q22),add(16)(q13)[11]/52,sl,add(7)(q11)[5]

3ème cas

LALB, Femme de 71 ans



15 mitoses

(5 normales)

Réponses

- 69<3n>,XX,-X,-1,+2,-3,+4,+6,-7,+8,-9,+10,+12,+13,-14,-15,-16,-18,+21,+22[15]/46,XX[5]
- 69<3n>,XX,-X,-1,+2,-3,+4,+6,-7,+8,-9,+10,+12,+13,-14,-15,-16,-18,+21,+22[15]/46,XX[5]

Near-triplo -> <3n>, et c'est le plus court.

- 69<3n>,XX,-X,-1,+2,-3,+4,+6,-7,+8,-9,+10,+12,+13,-14,-15,-16,-18,+21,+22[15]/46,XX[5]

4 réponses

- 69<4n>,XX,-X,-X,-1,-1,-3,-3,-5,-7,-7,-9,-9,-11,-14,-14,-15,-15,-16,-16,-17,-18,-18,-19,-20[15]/46,XX[5]

- 69,XX,-X,-1,+2,-3,+4,-5,+6,-7,+8,-9,+10,+12,+13,-14,-15,-16,-18,+21,+22[15]/46,XX[5]

2 réponses

- 69<2n>,XX,+2,+2,+4,+4,+5,+6,+6,+8,+8,+10,+10,+11,+12,+12,+13,+13,+17,+19,+20,+21,+21,+22,+22[15]/46,XX[5] prête à confusion avec hyperdiplo

- 69,XX,+2,+2,+4,+4,+5,+6,+6,+8,+8,+10,+10,+11,+12,+12,+13,+13,+17,+19,+20,+21,+21,+22,+22[15]/46,XX[5]

3 ème cas : Clone 69 chr

- 69,<4n>XX,-X,-X,-1,-1,-3,-3,-5,-7,-7,-9,-9,-11,-14,-14,-15,-15,-16,-16,-17,-18,-18,-19,-20[15]/46,XX[5]
- 69,XX,+2,+2,+4,+4,+5,+6,+6,+8,+8,+10,+10,+11,+12,+12,+13,+13,+17,+19,+20,+21,+21,+22,+22[15]/46,XX[5]
- 69<3n>,XX,-X,-1,+2,-3,+4,+6,-7,+8,-9,+10,+12,+13,-14,-15,-16,-18,+21,+22[15]/46,XX[5]

Pas le profil classique d'une near triplo

- Pas de clone hypodiploïde en FISH
- Hypodiploïdie masquée.....
- Profil atypique: 9 paires tétrasomiques dont 8,10,11, 21 et 22, disomies 3 et 7. Manque la trisomie 1
- 69(32,X,+2,+4,+6,+8,+10,+12,+13,+21,+22)x2,+5,+11,+17,+19,+20[15]/46,XX[5]

Ploïdie des LAL

- **Grande Hyperdiploïdie >50** (5-10%, +++ enfants 25%, adultes jeunes) **Favorable**
 - 51-53 +X +4 +6 +10 +14 +17 +18 +21
 - 54-60 +X +4 +6 +10 +14 +17 +18 +21+5 +8 +11 +12
 - 60-66 +X +4 +6 +10 +14 +17 +18 +21+5 +8 +11 +12+2 +3 +9 +16 +22
 - En faveur <3 paires tétrasomiques, le + svt 1 seule le 21, trisomies +++ 4 et 17
 - Index ADN >1 autour de 1,1-1,2
- **Grande hypodiploïdie <40 ou near haploïdie <31 (23-28) (1-2%) Défavorable**
 - Perte par ordre de fréquence 3, 15, 17, 7, 13, 2, 4, 9, 12, 16 et 20
 - Index ADN entre 0,7 et 0,8
- **Duplication du clone near haploïdie ou hypodiploïde « Near triploïde » (nombre modal entre 58-80) Défavorable**
 - Perte de chromosomes en 2 exemplaires : 2, 3, 4, 7, 9, 13, 16, 17 et 20 (chromosomes perdus également dans le clone hypodiploïde)
 - En faveur >3 paires tétrasomiques : Near haploïdie tétrasomies 14, 18, 21 et X/Y et low-hypodiploïdie tétrasomies: 1, 8, 10, 11, 18, 19, 21 et 22
 - Rechercher le clone hypodiploïde par FISH
 - Index ADN entre 1,3 et 1,8
- **Sondes FISH pour différencier Hyperdiploïdie/ « Near triploïdie »**
 - Cen 1, Cen4, Cen6 (trisomie) Cen7 (mono ou disomie), Cen17

Ploïdie (n,2n,3n,4n....) ISCN 2020 11.2 +-11

- **Near Haploidy (23-34) <n>**

hypohaploidy >23

Hyperhaploidy **24-34**

- **Near Diploidy (35-57) <2n>**

hypodiploidy 35-45

Hyperdiploidy 47-57

Near Triploidy (58-80) <3n>

hypotriploidy 58-68

Hypertriploidy 70-80

Near Tetraploidy (81-103)<4n>

hypotetraploidy 81-91

Hypertetraploidy 93-103

« Ploidy level are recommended but exceptions may be made if biologically significant »

Children's Oncology Group: « all hypodiploid karyotypes, regardless of modal number, were described as gains to the haploid chromosome complement (n) rather than losses from the diploid one (2n) »

Cancer Genet. 2019 October ; 238: 62–68.

Masked hypodiploidy: hypodiploid acute lymphoblastic leukemia (ALL) mimicking hyperdiploid ALL in children: A report from the Children's Oncology Group

Carroll AJ et al

Cancer Genet. 2019 October ; 238: 62–68

- 115 hypodiploïdies (25-39Chr.) sur 7013 LALB (1,6%)
 - 65 near haplo (24-31 chr.)
 - 50 low hypodiplo (32-39 chr.)
 - 6 grande hypodiplo (40-43 chr.)
- 40 clone hypodiploïde seul (35%)
- 47 les 2 (40%)
- 28 clone hyperdiploïde seul (~25%)
 - **16** sans clone hypodiplo en FISH ou Index ADN → **hypodiploïdie masquée (~6%)**
- **Nomenclature :**
 - gains / haploïde (n) plutôt que pertes /diploïde (2n)
 - Faire apparaître le clone hypodiplo masqué entre parenthèses

50(25,X,+X,+21)x2[11]/46,XX[9]