



## Journée GFCH du 13 octobre 2021

**Participants : 28**

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

**Hommage** à Chrystèle Bilhou-Nabera : Marina Lafage

### Informations :

- **Nouveau membre** : Patricia Brugel (Nice)
- **Activités 2021 du GFCH.** diapos présentées lors de l'AG du congrès de l'ACLF en septembre 2021 à Grenoble : histoire du groupe, organisation, missions, publications, participation au congrès de la SFH 2021, atlas, études en cours...
- **SFH 2022** : du 30/03 au 01/04/2022 :
  - Séance d'actualités du GFCH : thématique : chromothripsis, avec comme orateurs proposés :
    - Christine Harrison : LAL-B avec iamp21
    - Blanca Espinet : chromothripsis et LLC
    - Salomon Manier : chromothripsis et myélome
  - Session groupe coopérateur GFCH : si maintenue, programme à préparer :
    - Lauren Véronèse : SLP-B/LLC avec t(14 ;19)
    - Marc Muller, Florence Nguyen-Khac : pathologies myéloïdes avec t(X;20)
    - **Appel à abstract**
- **Bourse ACLF 2022** : 30000 euros pour financer deux master 2 : salaire de 6 mois (scientifique) + consommables : deux projets seront financés, un en constitutionnel, un en somatique. Appel à projet prévu pour 2022, via l'ACLF.
- **Proposition du GBMHHM** (Groupe des Biologistes Moléculaires des Hémopathies Malignes) : organisation d'un congrès/colloque bisannuel commun (cytogénétique et biologie moléculaire) sur 1 ou 2 jours, en alternance avec le colloque de l'ACLF. Proposition acceptée : organisation, contenu, financement... à discuter avec le bureau du GBMHHM.
- **Dates EEQ ACLF hémato** :
  - Inscriptions-soumissions : du 8/11 au 3/12/2021
  - Expertise : du 6/12/2021 au 07/01/2022
  - Réunion de synthèse : semaine du 10/01/2022
  - Droits de réponse : du 17/01 au 28/01/2022
  - Restitution : journée GFCH du 03/02/2022

### Le point sur les études en cours / clôturées :

- SLP t(2;7) : B Gaillard, E Chapiro : publié BJH 2021
- t(4;12) : D Roos-Weil : publié J Cell Mol Med 2021
- MDS avec anomalie 11q : M Lafage, D Penther : accepté (Blood Advances)
- MDS inclassables : A Bidet, V Eclache : poster EHA 2021, communication orale SFH 2021
- LLC avec anomalie 8q24 : E Chapiro, F. Nguyen-Khac : 72 inclusions
- MDS 5q- : MB Troadec, N Douet-Guilbert : prix poster ACLF 2021 : 69 inclusions
- SLP/LLC avec t(14;19) et apparentés IG/BCL3 : L Veronese, F Nguyen-Khac : 80 inclusions, **dernière séance d'inclusion en février 2022**

- Pathologies myéloïdes avec t(X;20) : M Mulle, F. Nguyen-Khac : relecture cytologique Nancy/Pitié-Salpêtrière
- SLP-B/LLC avec +12/+18+/19 : B Grange, E Callet-Bauchu
- *Anomalies récurrentes des SHE* : M Decamp, S Tondeur, E Klein
- *MDS hyperdiploïdes* : N Auger, V Eclache
- *LAL avec anomalie du 19* : L Coster, M Lafage
- *Pathologies myéloïdes avec anomalie 3q21* : I Luquet, S Struski

**Présentation d'article** : Marie-Bérengère Troadec. ETV6-RUNX1 and RUNX1 directly regulate RAG1 expression: one more step in the understanding of childhood B-cell acute lymphoblastic leukemia leukemogenesis. Leukemia 2021. Implication des enzymes RAG dans la leucémogénèse des LAL-B ETV6-RUNX1+. Les transcrits ETV6-RUNX1 et RUNX1 se fixent respectivement sur l'enhancer et le promoteur de RAG et déclenchent l'activation aberrante de RAG. L'impact direct des transcrits ETV6-RUNX1 et RUNX1 sur l'activation aberrante de RAG est démontré. Cf diaporama.

**Départ en retraite** : Isabelle Radford-Weiss, rappel du parcours professionnel et cadeaux du groupe remis par Christine Terré.

**Complexité du caryotype** : Audrey Bidet. Revue des principaux éléments de l'article en cours de finalisation. Ce travail détaille la définition du caryotype complexe selon la pathologie, son impact pronostique, les spécificités des scores intégrant la cytogénétique, les particularités des hyperdiploïdies dans les leucémies aiguës, la complexité du caryotype dans les hémopathies myéloïdes pédiatriques, la valeur prédictive du caryotype complexe pour la réponse au traitement, le comptage des anomalies tel que réalisé actuellement et tel que proposé par l'ISCN 2020.

**Le point sur les myélomes** : Dominique Penther, Agnès Daudignon : rappel des entités clonales plasmocytaires et des critères diagnostiques. Rappel des anomalies cytogénétiques primaires et secondaires des myélomes, de leur impact pronostique avéré (délétion TP53 > 55%, t(4;14), délétion 1p32, gain/amplification 1q21) ou encore controversé (t(14;16)). Les myélomes « double ou triple-hit » sont de pronostic particulièrement sombre. L'impact thérapeutique lié à la t(11;14) est également soulevé. Cf diaporama.

#### Cas cytogénétiques :

- Dominique Penther : présentation d'un cas LAM avec un remaniement entre les chromosomes 2, 8 et 21, et mutation IDH1 : investigations complémentaires réalisées, permettant de mettre en évidence un réarrangement atypique *ZFPM2-RUNX1*. Cf diaporama.
- Lucie Coster : LAL-T avec translocation t(5;14) cryptique. Cf diaporama.

**Atelier nomenclature** : Elise Chapiro, Matthieu Decamp, Christine Terre et Isabelle Luquet. Trois cas de LAL-B near-triploïdes/hypodiploïdes sont examinés : 11 réponses reçues. Discussions autour des formules chromosomiques. Conseils pour la précision de la ploïdie (si utilisée), selon les recommandations de la nomenclature et les anomalies observées. Une étude rapporte 6% de LAL-B avec near-haploïdie masquée en cytogénétique. Cf diaporama.