Journée GFCH du 3 février 2022

Participants : 69

Prochaines journées GFCH : 1er juin 2022, programmée au Centre d'Ecologie Cellulaire – La pitié Salpêtrière.

Informations :

- **Nouveau membre :** Hélène Guermouche (Lille)
- **Article GFCH concernant les caryotypes complexes :** en révision, à resoumettre en février
- **Activité du GFCH en 2021 :** transmise à l'ACLF pour la publication du bilan annuel de l'association ; annuaire SFH mis à jour
- **SFH 2022 :** du 30/03 au 01/04/2022 :
  - Session groupe coopérateur le Mer 30/03 à 9h :
    - Profil mutationnel des LLC et SLPB avec translocation (14;19) IGH::BCL3. Une cohorte nationale de 88 patients GFCH/FILO: Lauren Veronese
    - La délétion 8p implique les gènes TNFRSF10A/B et est associée à des facteurs de mauvais pronostic dans la leucémie lymphoïde chronique : Ludovic Jondreville
    - t(X;20) et syndrome myélodysplasique : une cohorte nationale du GFCH.: Marc Muller
    - Perte du 5q dans les syndromes myélodysplasiques et anomalies d'épissage: Marie-Bérengère Troadec
    - Cartographie optique du génome dans les SMD : à propos de 15 cas: Pauline Roynard
  - Séance d'actualités le Ve 01/04 à 14h en anglais : Chromothripsis and hemopathies :
    - Franck Pellestor : Chromothripsis and chromoanasynthesis : 2 mechanisms of rapid and chaotic genome alterations
    - Christine Harrison : Chromothripsis of chromosome 21 drives iAMP21-ALL in children
    - Blanca Espinet : Chromothripsis and CLL: from the description to the clinical practice
    - Salomon Manier : Complexe structural variants in multiple myeloma
  - Intergroupe SFH le Ve 01/04 à 8h30 : Thématique :
    Anomalies biologiques de signification indéterminée : clones et états pré malins ?
- **Cotisation ACLF 2022** : à payer avant juin 2022 pour pouvoir participer aux élections du bureau ; paiement possible par virement sur le site de l'ACLF, ou par chèque à Isabelle Luquet.
- **Elections du bureau en juin 2022** : un seul membre à renouveler. Les dates et modalités des candidatures à déposer et du vote seront communiquées au groupe dans le courant du mois de février. Le vote se déroule par voie électronique ; il sera nécessaire d'être à jour de sa cotisation 2022 pour voter. Les résultats seront colligés par C Lefebvre et D Penther et communiqués lors du prochain GFCH le 1/06.
- **Bilan d'activité GFCH 2021** : fichier à compléter du 7/03 au 4/04 inclus.
- **Cartographie Optique de l'ADN :** tour d'horizon des laboratoires équipés avec la machine, ou en mise à disposition. Quelques centres ont obtenu un financement recherche et sous-traitent l'analyse sur la plateforme Gentyane.
- **Laboratoire de Biologie Médicale de Référence (LBMR) :** Audrey Bidet est membre de la commission Hématologie. Pierre Sujobert est le coordonnateur de cette commission. La liste des premiers LBMR est publiée depuis juillet 2021 au journal officiel. Un appel d'offre (AO) complémentaire est prévu en 2022 : le format du dossier à remplir sera un peu plus structuré. Les

LBMR doivent couvrir l'ensemble du territoire national. Les laboratoires de cytogénétique doivent être présents et répondre à cet AO. Les dates et modalités de réponse de cet AO seront communiquées au GFCH.

Le point sur les études en cours :

- MDS inclassables : A Bidet, V Eclache : article en voie de finalisation
- LLC avec anomalie 8q24 : E Chapiro, F. Nguyen-Khac
- MDS 5q- : MB Troadec, N Douet-Guilbert
- SLP/LLC avec t(14;19) et apparentés IG/BCL3 : L Veronese, F. Nguyen-Khac
- Pathologies myéloïdes avec t(X;20) : M Muller, F. Nguyen-Khac
- Anomalies récurrentes des SHE : M Decamp, S Tondeur, E Klein
- Pathologies myéloïdes avec anomalie 3q21 : I Luquet, S Struski
- LAL avec anomalie du 19 : L Coster, M Lafage
- MDS hyperdiploïdes : N Auger, V Eclache
- SLP-B/LLC avec +12/+18+/19 : B Grange, E Callet-Bauchu : abandon de la responsabilité de l'étude. Appel au groupe pour reprendre cette étude.

Atelier Nomenclature : Elise Chapiro, Matthieu Decamp, Christine Terre, Isabelle Luquet. Neuf réponses reçues. L'objectif de cet exercice consistait en l'écriture de remaniements très complexes impliquant plusieurs chromosomes, remaniements révélés par FISH. Cf diaporama.

Enquête du ministère de l'économie des finances et de la relance : certains laboratoires ont reçu le 31/01 un mail officiel du ministère (envoyé par Mme Pascale Lofredi, inspectrice DGCCRF-Brigade Interrégionale d'enquêtes concurrence) ; il s'agit d'une une enquête administrative de concurrence qui concerne les automates de cytogénétique. La réponse est obligatoire et à renvoyer avant le 11/02.

Nouveau projet collaboratif GFCH proposé par Florence Nguyen-Khac : les précédentes recommandations du GFCH par pathologie datent de 2016 et doivent être mise à jour. La publication sera en anglais. Les membres du GFCH intéressés pour intégrer un groupe de pathologie répondent au mail de Florence. Chaque groupe élira un responsable. La durée de ce projet est estimée à 1 an environ.

EEQ 2021 Hématologie, rapport des experts : Geneviève Ameye, Sophie Cotteret, Nathalie Douet-Guilbert, Steven Richebourg. Cas d'un lymphome du manteau avec réarrangement *CCND3*. Cf diaporama. Nouveaux experts volontaires : 2022 Nassera Abermil, Emilie Klein ; 2023 Jean-Baptiste Gaillard.

Cas cytogénétiques :

- Lauren Véronèse : SMD der(1;7) et mutation constitutionnelle de GATA2. Cas d'un enfant avec myélodysplasie avec plusieurs anomalies cytogénétiques successives ou concomitantes dont un der(1 ;7). Chez l'enfant, le der(1;7) semble être particulièrement associé à la présence d'une mutation GATA2 germinale. Cf diaporama.
- Christine Lefebvre : Monosomie 7 et mutation constitutionnelle de SAMD9L. Cas d'un enfant avec monosomie 7 débutante puis confirmée au décours du suivi, associée à une mutation germinale familiale de SAMD9L. cf diaporama.
- Antoine Ittel : Deux caryotypes atypiques avec délétion 5q et jumping translocation : « et que ça saute » dans la LLC et le SMD. Cas d'une LLC avec délétion 5q initiale et gain 2p « sauteur » secondaire. Le gain 2p est souvent associé à une délétion 11q et à un statut mutationnel IGHV non muté. Second cas publié d'un SMD avec délétion 5q et amplification *MLL(KMT2A)* par translocation sauteuse, anneau, marqueur ou double minutes.

Appel à collaboration : Jean-Baptiste Micol, clinicien à l'Institut Gustave Roussy, fait appel au GFCH pour récupérer des cas de LAM adulte avec réarrangement *NUP98* avec anomalie 11p15 visible sur le caryotype.