

Atelier Nomenclature

03/02/2022

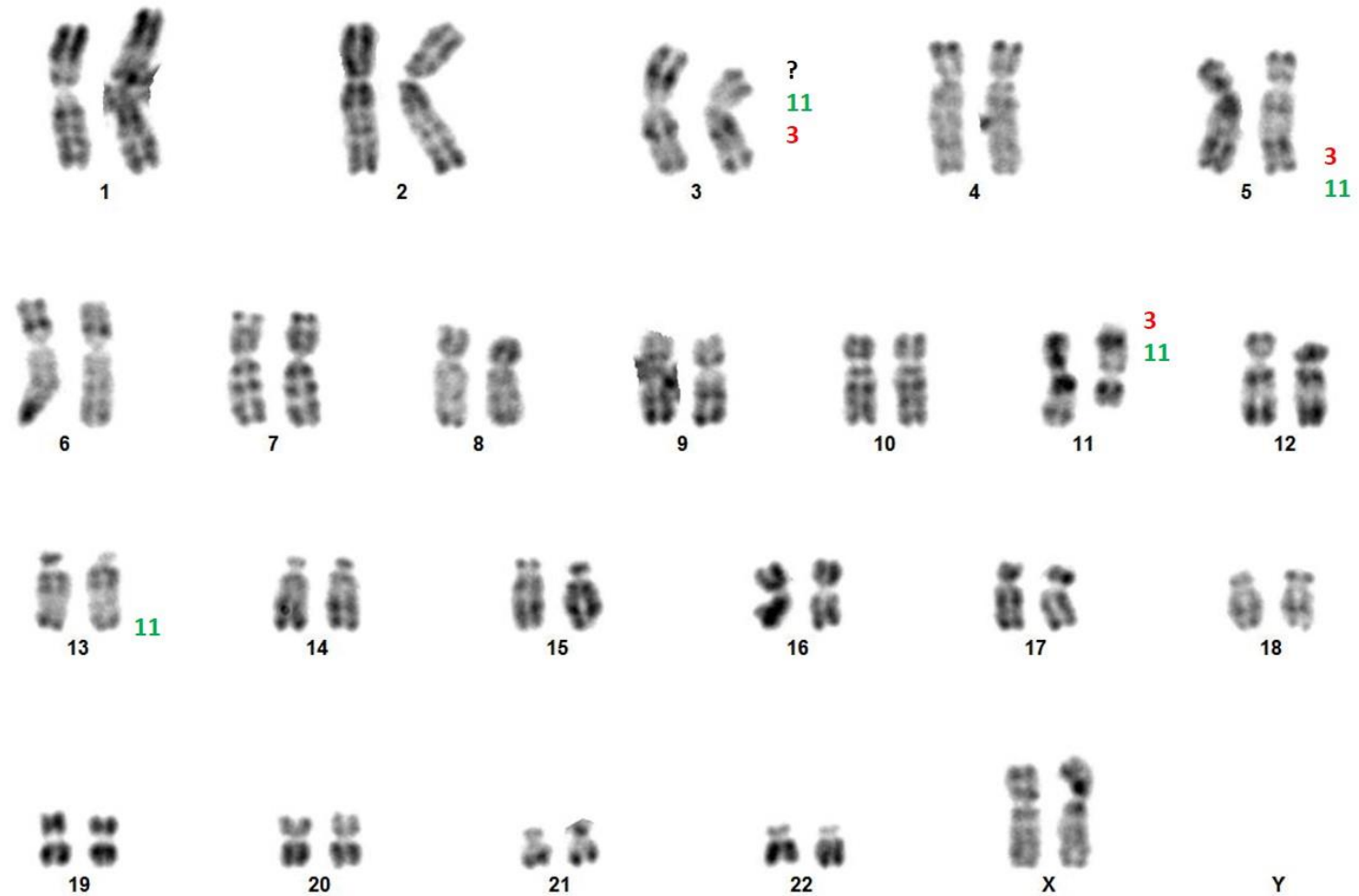


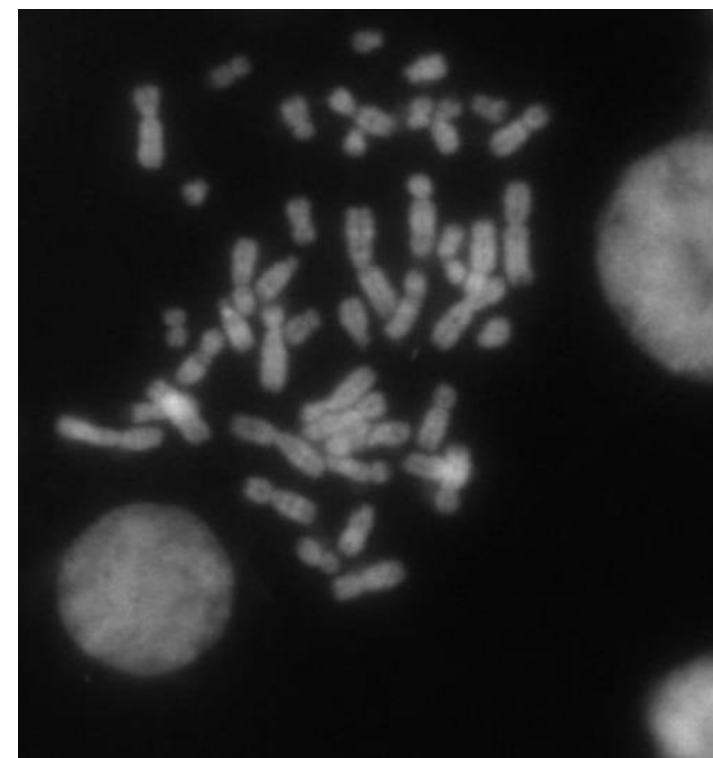
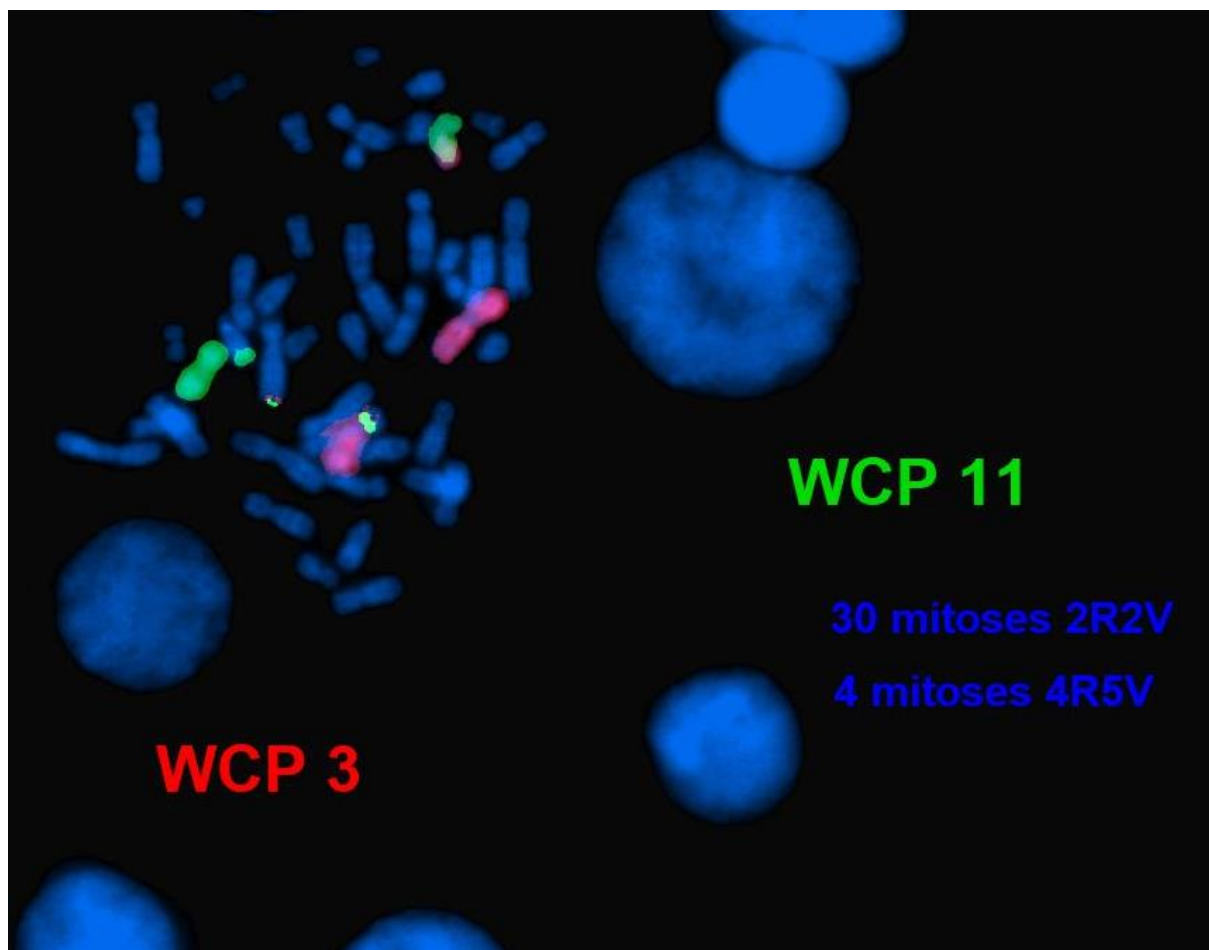
Elise Chapiro
Matthieu Decamp
Isabelle Luquet
Christine Terre

Femme 80 ans

Waldenström

3 mitoses anormales/27



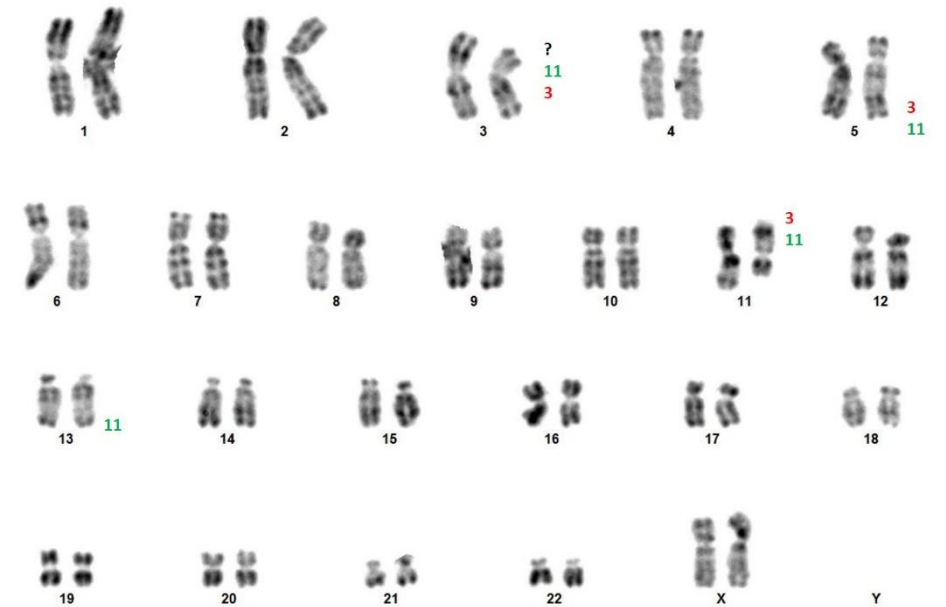


Réponses / Formules caryotype

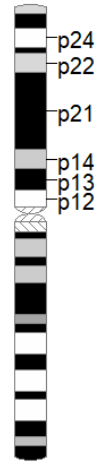
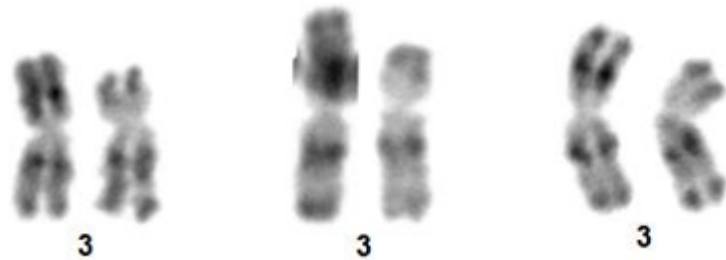
9 retours

Caryotype :

3	5	11	13
X		X	
X	X	X	
X	X	X	
X	X	X	
X		X	
X	X	X	X
X	X	X	X
X		X	
X	X	X	X
100%	67%	100%	33%



Caryotype



add(3)(p21)
 add(3)(p14)
 add(3)(p14)
 add(3)(p12) (réécriture après FISH pour p12?)
 add(3)(p12)
 add(3)(p12)

der(3)(?::11::3p1?2->3qter)
 der(3)(?::11?p::3p1?3->3qter)
 der(3)(?::11?q24→11?q22::3p12→3qter)

Réécriture formule après FISH possible si
 anomalie visible au caryo p447 (13.2)
 Si réécriture, utiliser der et non add



add(5)(q31)
 add(5)(q32)
 add(5)(?q35)

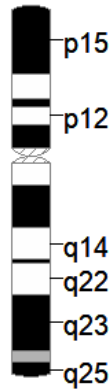
Anomalie visible au caryo ?
 Si correction après FISH, possibilité de mettre le
 mécanisme et non simplement add

der(5)(5pter->5q3?2::3p?::11p?)
 der(5)(5pter->5q3?4::3::11)
 der(5)(5p->5q21::3?p21->3?p24::11 p or q)

Utilisation du « ? » p388 ISCN2020 (avant l'élément incertain ou en remplacement
 du chr, région, bande)

Formules longues : 5pter ou 5p15 mais pas 5p seul (ISCN2020 p384 4.3.2.1)

Caryotype



$\text{der}(11)\text{add}(11)(\text{p}15)\text{del}(11)(\text{q}14)$
 $\text{der}(11)\text{add}(11)(\text{p}15)\text{del}(11)(\text{q}14)$
 $\text{der}(11)\text{add}(11)(\text{p}15)\text{del}(11)(\text{q}14\text{q}24)$
 $\text{der}(11)\text{add}(11)(\text{p}15)\text{del}(11)(\text{q}22\text{q}25)$
 $\text{der}(11)\text{add}(11)(\text{p}15)\text{del}(11)(\text{q}14)$
 $\text{der}(11)\text{add}(11)(\text{p}12)\text{add}(11)(\text{q}21)$

Délétion terminale
ou interstitielle ?

$\text{der}(11)(3::11\text{p}1?3\rightarrow11\text{q}13::11\text{q}24\rightarrow11\text{qter})$
 $\text{der}(11)(3?p21\rightarrow3?p14::11\text{p or q}\rightarrow11\text{p or q})$
 $\text{der}(11)(3\text{pter}\rightarrow3\text{p}24::11\text{p}1?4\rightarrow11\text{q}14)$



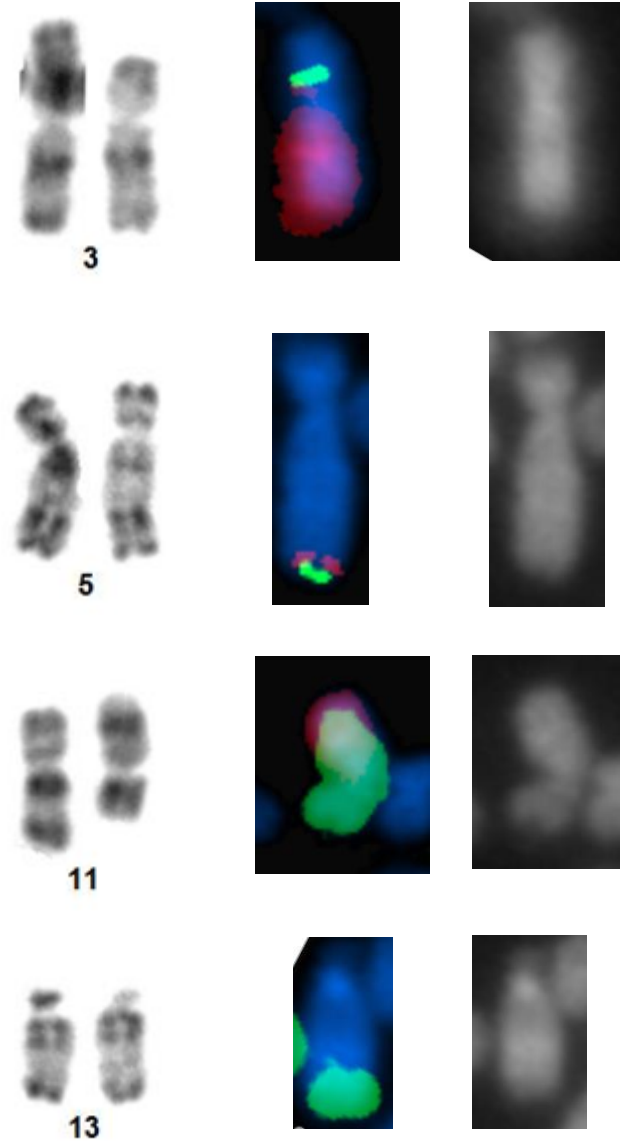
Anomalie non visible au caryotype

$\text{add}(13)(\text{q}22)$

$\text{der}(13)(13\text{pter}\rightarrow13\text{q}31::11)$
 $\text{der}(13)(13\text{pter}\rightarrow13\text{q}32::11 \text{ p or q})$

Réponses / Formules FISH

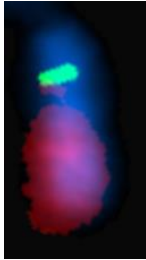
WCP3
WCP11



FISH

WCP3

WCP11



add(3)(wcp11+,wcp3+)

possibilité de mettre le mécanisme, utiliser der
seuls ex dans l'ISCN2020 avec add dans ish : pour identification de mar
(p452) (47,XX,+mar.ish add(16)(p or q)(wcp16+,D16Z1+))

der(3)(wcp11-,wcp11+,wcp3+)

der(3)(wcp11+,wcp3+)

Ok, mécanisme cité dans le caryo

der(3)(wcp3-,wcp11+,wcp3+)

der(3)add(3)(p?)(wcp3-,wcp11-)ins(3;11)(p?;?)(wcp11+)

Mécanisme en formule courte (ex p450?)
add(4)(q31).ish der(4)(dup(4)(q31q34)(wcp4+)add(4)(q34)(wcp4-)

der(3)(?::11?p->11?p::3p14->3qter)(wcp3-,wcp11-,wcp11+,wcp3+)

der(3)(?::11::3p12->3qter)(wcp3-,wcp11+,wcp3+)

der(3)(?::11?->11?::3p12->3qter)(wcp11+,wcp3+)

der(3)(?::11?p::3p12->3qter)(wcp3-,wcp11+,wcp3+)

Utilisation des wcp- : wcp3- seul ou
wcp3-,wcp11-



add(5)(q33)(wcp3+,wcp11+)

der(5)(wcp3+,wcp11+)

der(5)(wcp3+,wcp11+)

der(5)(wcp3+,wcp11+)

der(5)ins(5;3)(q3?4;p?)(wcp3+)t(5;11)(q3?4;?)(wcp11+)

der(5)(5pter->5q3?2::3p?::11?)(wcp3+,wcp11+)

der(5)(5pter->5q3?2::3p?::11?)(wcp3+,wcp11+)

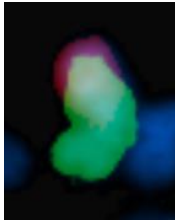
der(5)(5pter->5q32::3p?->3p?::11?p->11?pter)(wcp3-,wcp11-,wcp3+,wcp11+)

der(5)(5pter->5q35::3p?->3p?::11?p15->11?p15)

FISH

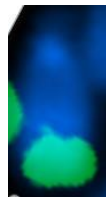
WCP3

WCP11



der(11)(wcp3+,wcp11+)
 der(11)(wcp3+,wcp11+)
 der(11)(wcp3+,wcp11+)
 der(11)(wcp3+,wcp11+)
 der(11)t(3;11)(?;p?)(wcp3+,wcp11+)

der(11)(3p?->3p::11p15->11q14:)(wcp+3,wcp11+)
 der(11)(3p?->3p?::11p?15->11qter)(wcp3+,wcp11+)
 der(11)(3p24->3p21::11p14->11q14)(3wcp3+,wcp11+)
 der(11)(3p24->3p26::11p15->11q14)(3wcp3+,wcp11+)



add(13)(q22)(wcp11+)

der(?13)(wcp11+)
 der(13)(wcp11+)
 der(13)(wcp11+)
 der(13)t(11;13)(?;q?)(wcp11+)
 der(13)t(11;13)(q?21;q22)(wcp11-,wcp11+)

der(13)(13p13->13q?21::11?)(wcp11+)
 der(13)(13p13->13q?21::11?)(wcp11+)
 der(13)(13pter->13q22::11q?14->11?qter)(wcp11+)

Possibilité de combiner formule
 courte caryo et longue pour la FISH?

Proposition(s) finale(s)

46,XX,add(3)(p12),add(5)(q31 or q32),der(11)add(11)(p15)del(11)(q14)[3]

.ish der(3)(?::11?p::3p12->3qter)(wcp3-,wcp11+,wcp3+), der(5)(5pter->5q3?2::3p?::11?)(wcp3+,wcp11+),
der(11)(3p24->3p26::11p15->11q14)(wcp3+,wcp11+),der(13)(13p13->13q?21::11?)(wcp11+)[1]

.ish der(3)(?::11::3p12->3qter)(wcp3-,wcp11+,wcp3+),der(5)(5pter->5q3?2::3p?::11?)(wcp3+,wcp11+),
der(11)(3p24->3p21::11p14->11q14)(wcp3+,wcp11+),der(13)(13p13->13q?21::11?)(wcp11+)[1]

Conclusion

Préférer les formules déroulées lorsque réarrangement compliqué

Utiliser « der » quand un « add » est élucidé

Attention à la réécriture du caryotype après FISH (règle p447 ISCN2020)

Délai plus important pour les prochaines fois.

Idées de thèmes à aborder, cas difficiles → Christine , Elise, Isabelle, Matthieu

MERCI