Atelier Nomenclature

01/06/2022

Elise Chapiro
Matthieu Decamp
Isabelle Luquet
Christine Terre

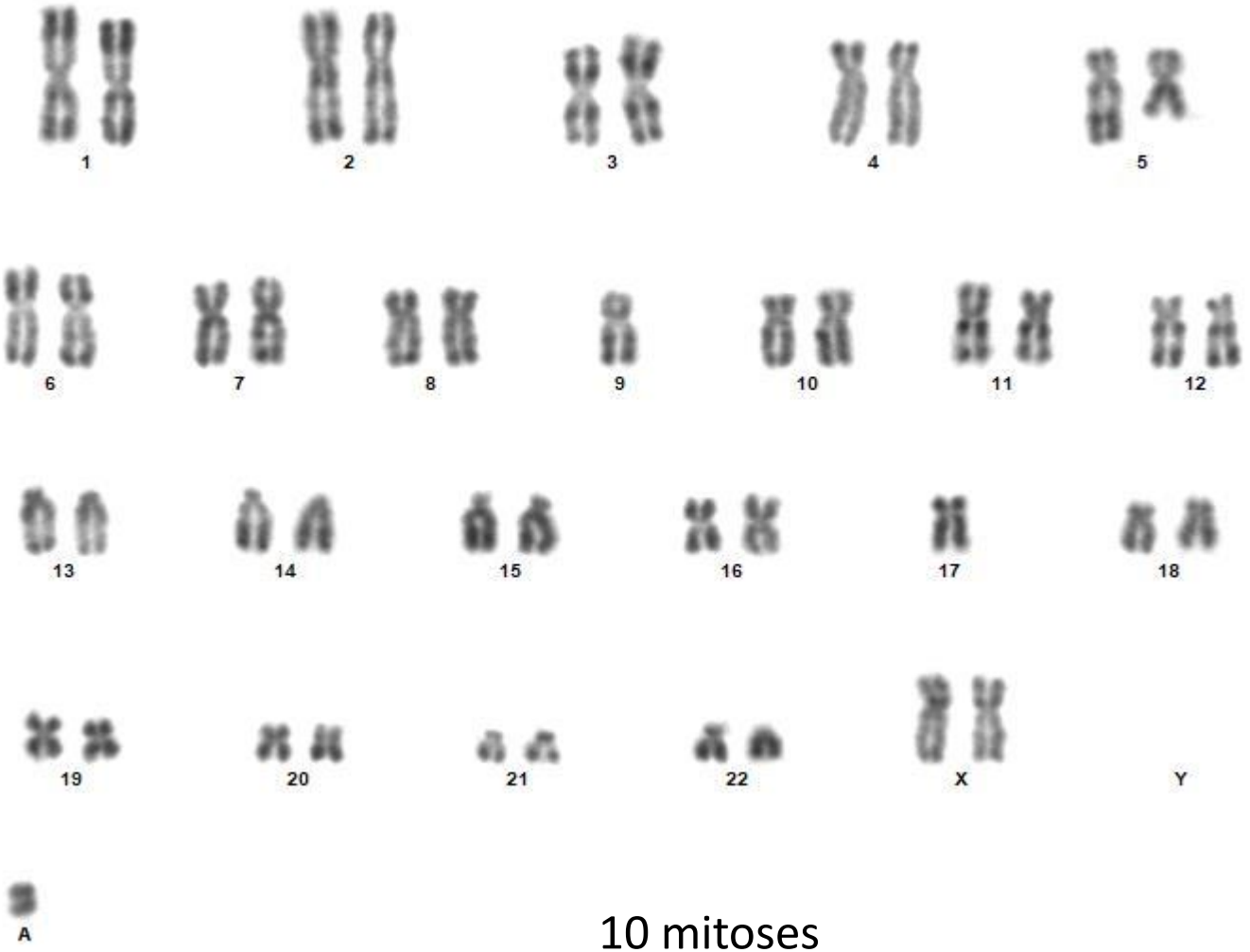
Cas 1

Femme 65 ans

ATCD adénocarcinome ovarien (Taxol)

LAM secondaire

Formule à utiliser pour la délétion 5q = del(5)(q14q34)



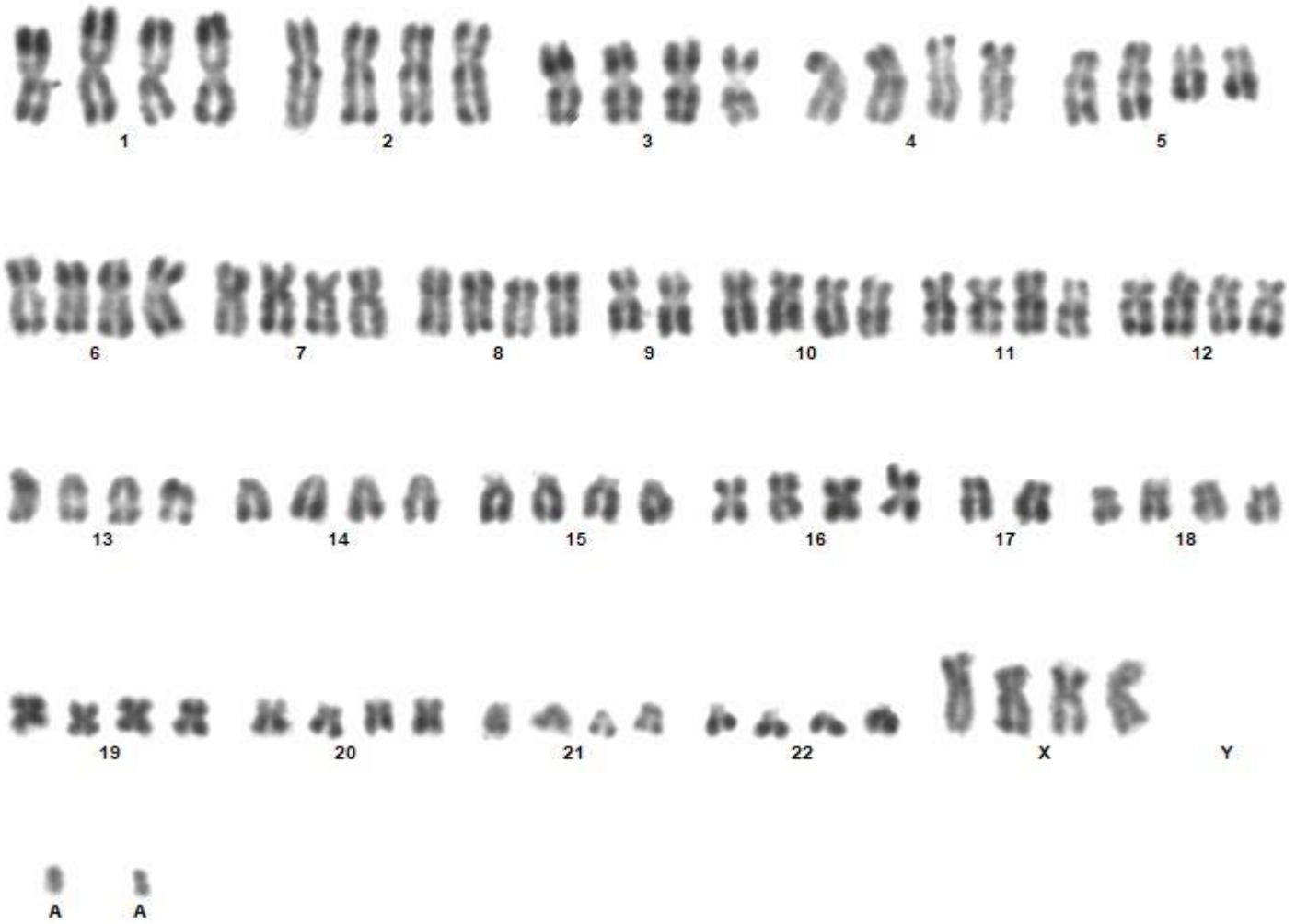
10 mitoses

Cas 1

Femme 65 ans

ATCD adénocarcinome ovarien (Taxol)

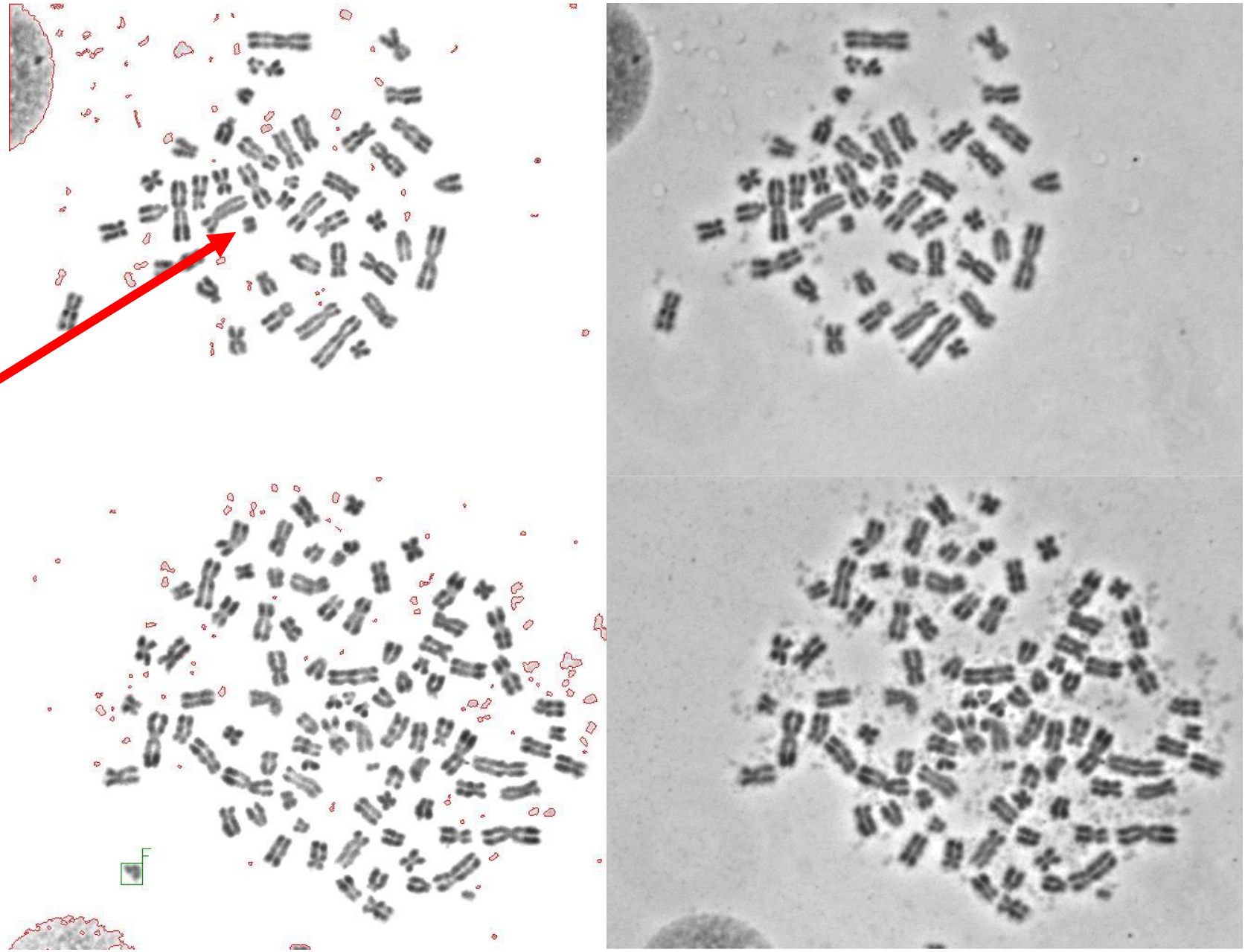
LAM secondaire



3 mitoses

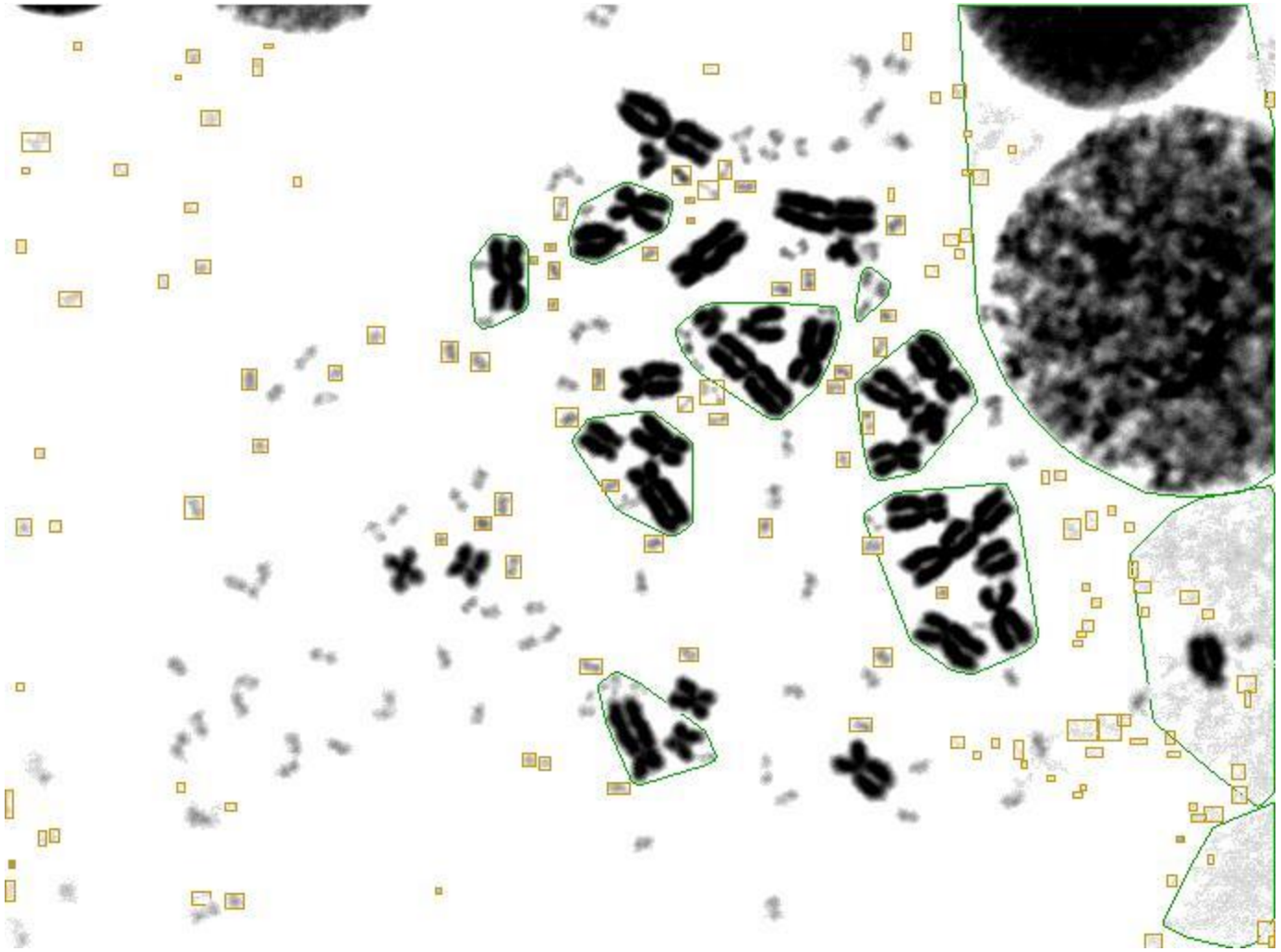
Cas 1

Images brutes

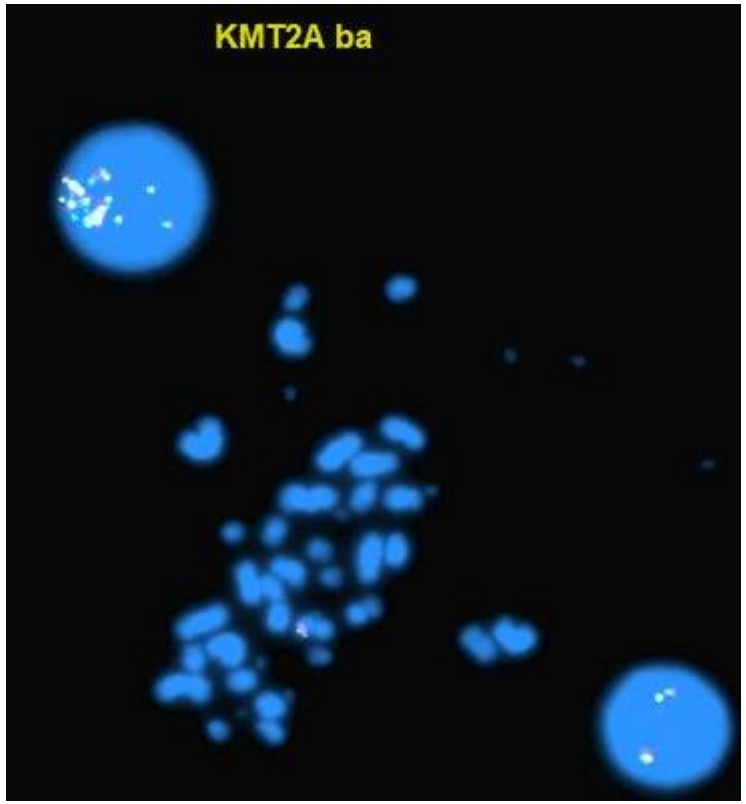


Cas 1

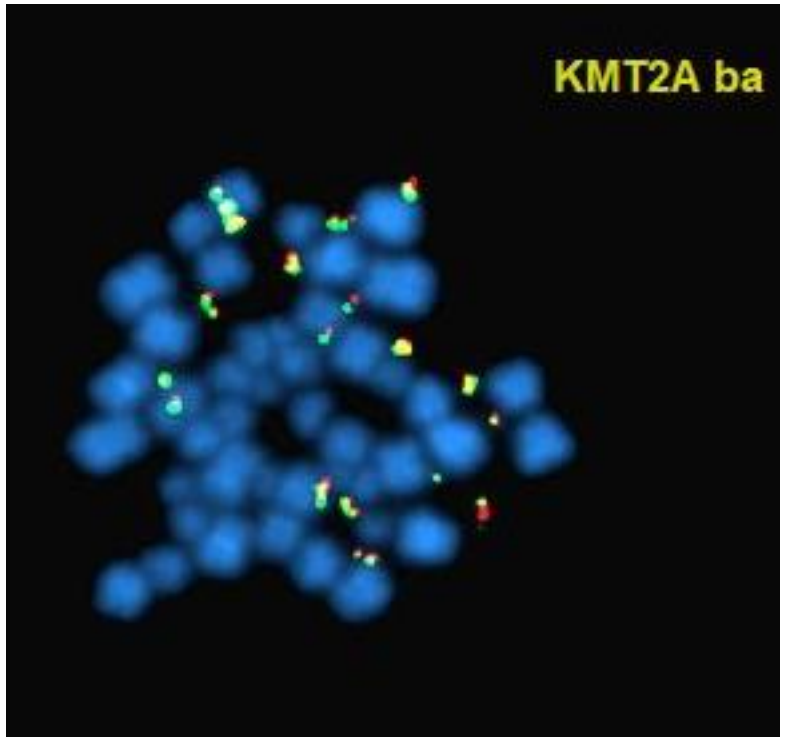
Giemsa

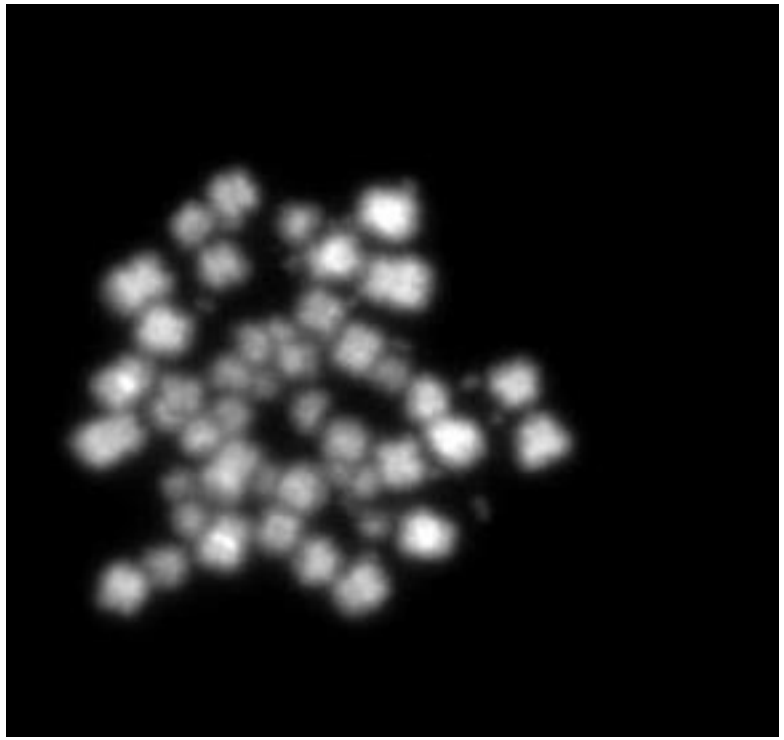


Cas 1



20/130 noyaux





1 mitose

Cas 1, 10 propositions

Caryotype

10 formules différentes

44,XX,del(5)(q14q34),-9,-17,10~>30dmin[10]/88,slx2[3]
44,XX,del(5)(q14q134),-9,-17,10~50dmin[10]/88,sl x2[3] (espace)
45,XX,del(5)(q14q34),-17,dmn[10]/90,idemx2[3] (-9?) (dmin à compter sur images brutes)

45,XX,del(5)(q14q34),-9,-17,11~>20dmin[10]/90,slx2[3]
45,XX,del(5)(q14q34),-9,-17,+dmin[10]/90,idemx2[3]

45,XX,del(5)(q14q34),-9,-17,+r,>20dmin[10]/90,slx2[3]
45,XX,del(5)(q14q34),-9,-17,+r,~30dmin[10]/90,idemx2[3]
45,XX,del(5)(q14q34),-9, ?11,-17,+mar,~40dmin[10]/91,idemx2[3]
45,XX,del(5)(q14q34),-9,-17,+mar,+20~30dmin[10]/90,sl,x2[3]

46,XX,del(5)(q14q34),-9,-17,15~25dmn[10]/88,slx2[3]

Nombre chromosomes ?

Les dmin ne sont pas comptés dans le nombre de chr donc pas « + »

A dénombrer si possible (images brutes, attention au seuil) ou ordre de grandeur (p.414 ISCN2020)

mar ou r ou dmin ?

45,XX,del(5)(q14q34),-9,-17,+mar,~50dmin[10]/90,slx2[3]

Cas 1, 10 propositions

FISH métaphasique

8 formules différentes

ish 11(KMT2Ax2),dmin(KMT2A+)[1] (normal non nécessaire)

ish dmin(KMT2A+)
ish dmin(KMT2Ax ?~20)[1]
ish dmin(KMT2Ax15~25)[1]
ish dmin (KMT2Ax16)[1]
ish dmin(KMT2Ax20~30)[1]
ish dmin(KMT2A amp)[1]

ish dmn(KMT2A+)x15[1]

ISCN2020 p453 :

ish dmin(MYCNx20~50)[20]

p454 : amp peut être utilisé si le nombre de signaux ne peut pas être dénombré

.ish dmin(KMT2Ax15)[1]

Cas 1, 10 propositions

FISH interphasique

6 formules différentes

nuc ish(KMT2Ax2,KMT2A amp)[20/130] (normal non nécessaire)

nuc ish (KMT2A amp)[20/130] (1 erreur d'espace)
nuc ish (KMT2Aamp)[20/130] (2 erreurs d'espace)
nuc ish(KMT2A amp)[20/130] (1 erreur d'espace)
nuc ish(KMT2Aamp)[20/130] (2 erreurs d'espace)

nuc ish(KMT2A x15~25dmn)[20/130] ou (KMT2A amp)[20/130]

Attention aux espaces :

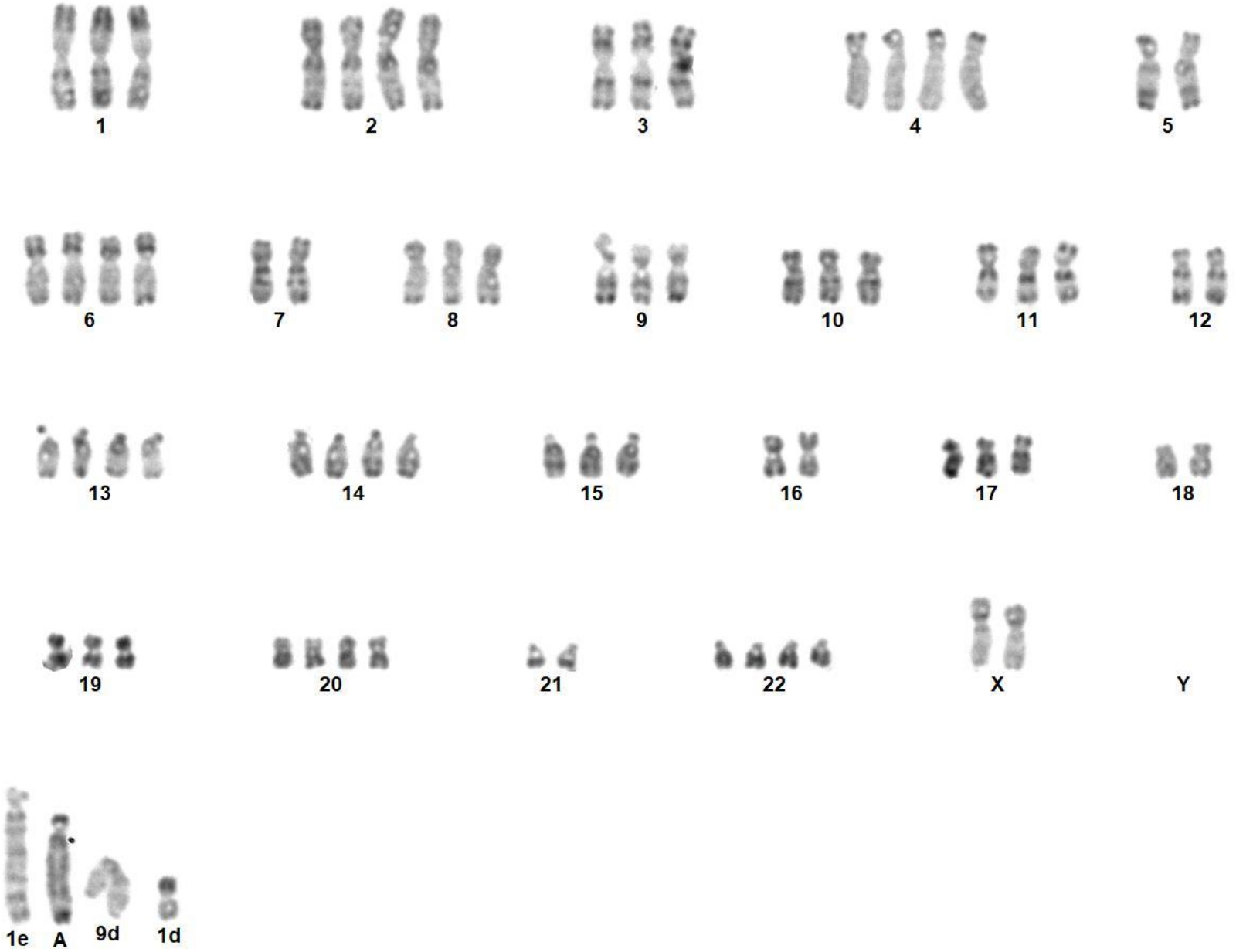
- Pas d'espace :
  - nuc ish(
  - KMT2Ax
- Espace avant amp

.nuc ish(KMT2A amp)[20/130]

Cas 2

Femme 55

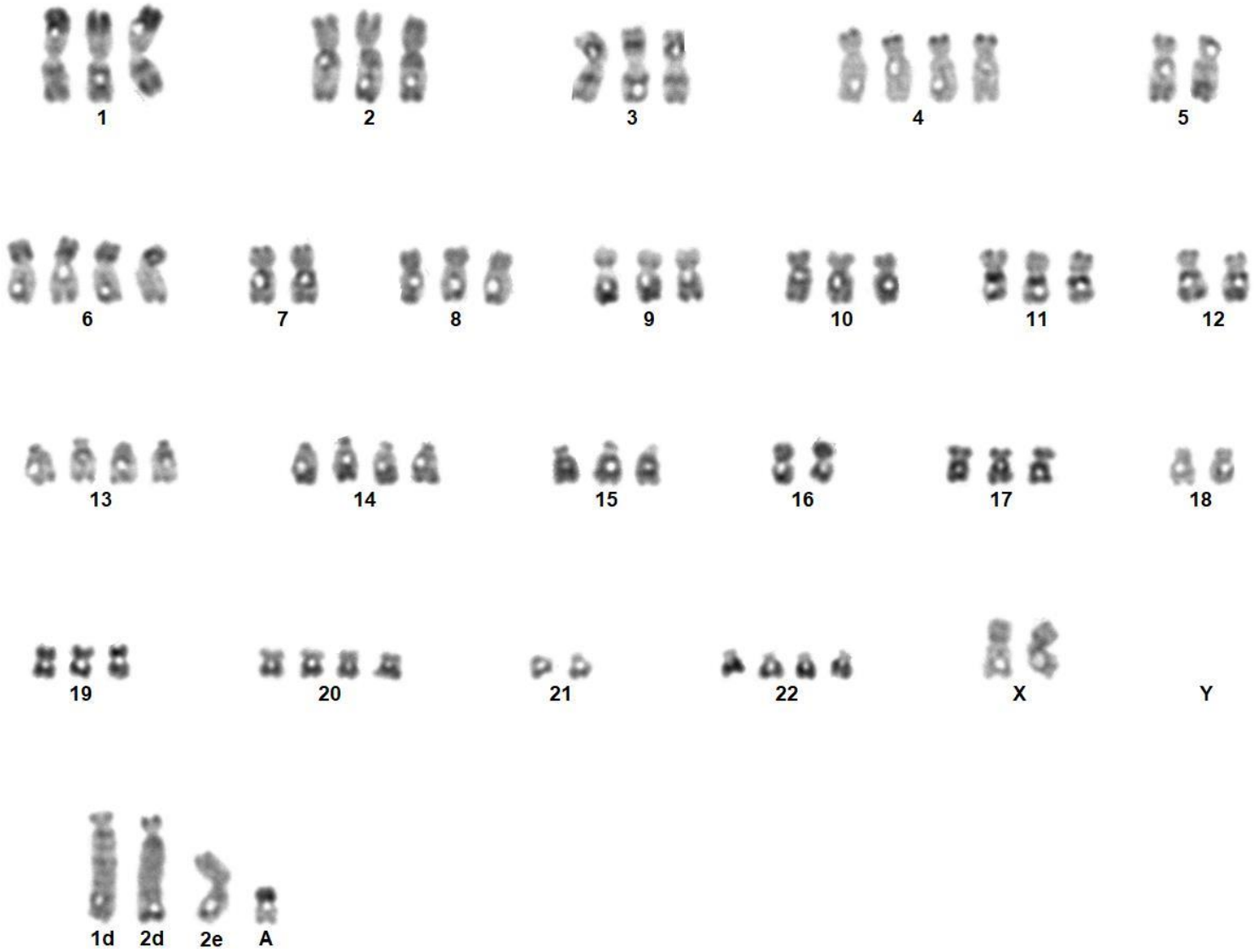
LAM6



Cas 2

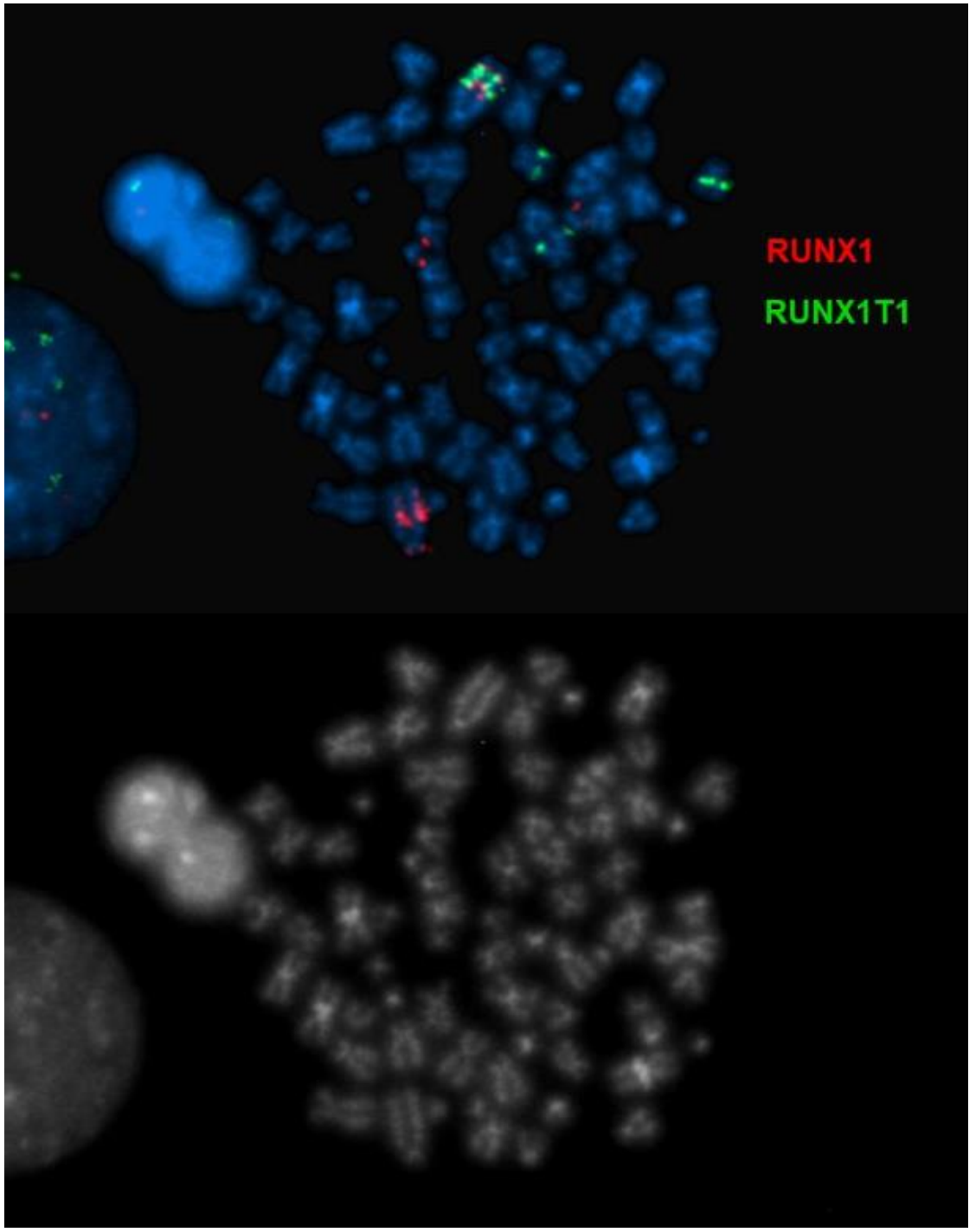
16 mitoses (caryotype composite)

1 mitose normale

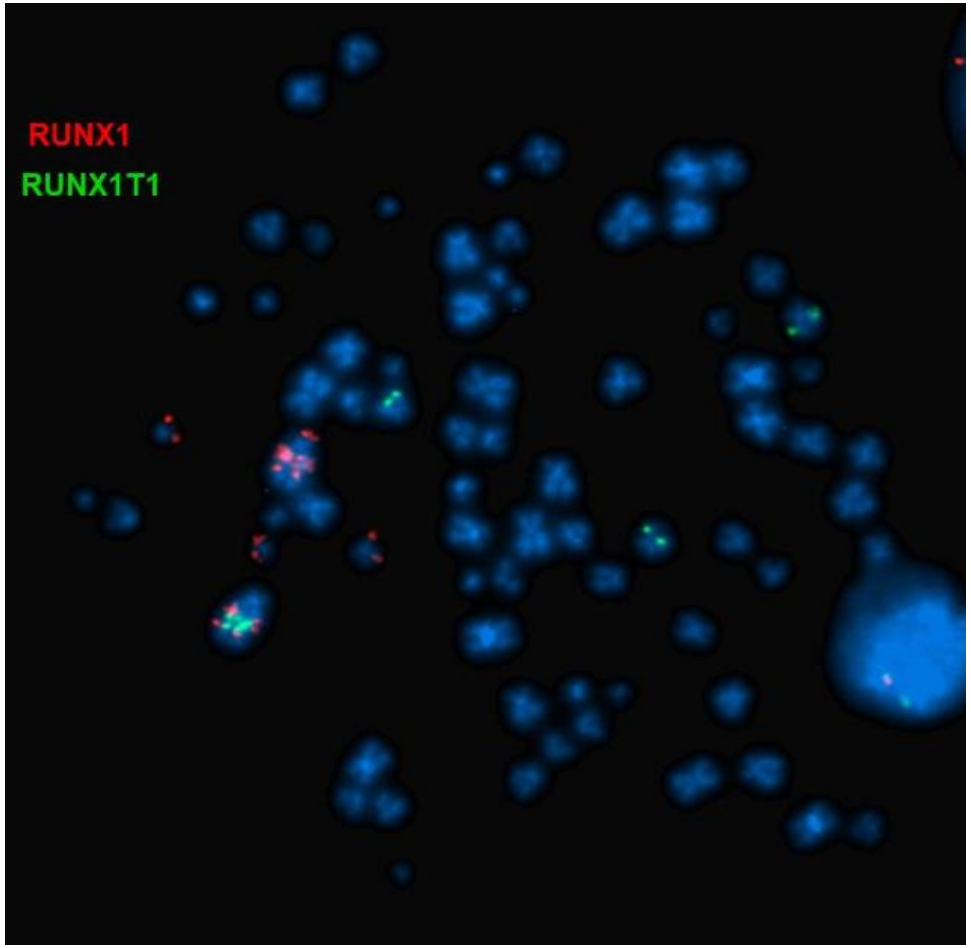


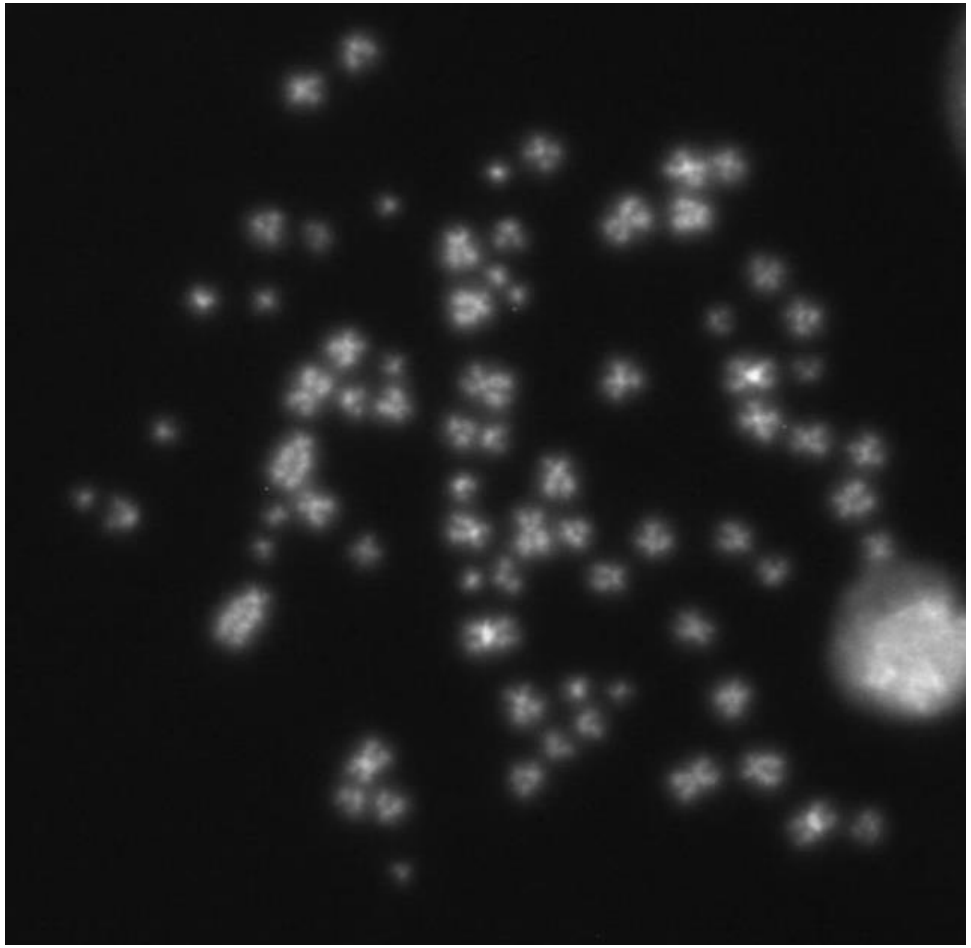
Cas 2

14 mitoses

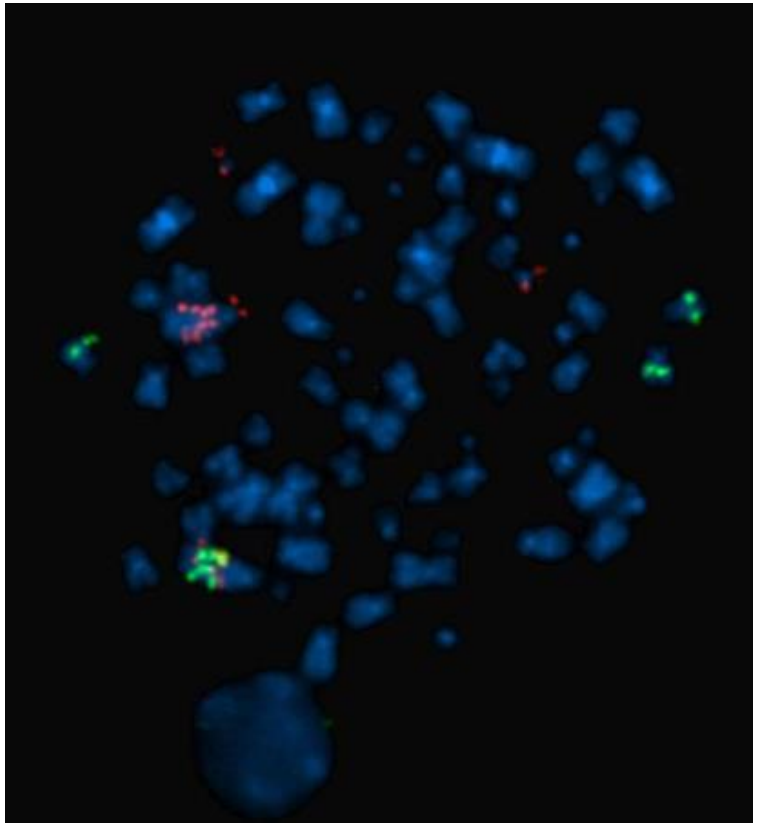


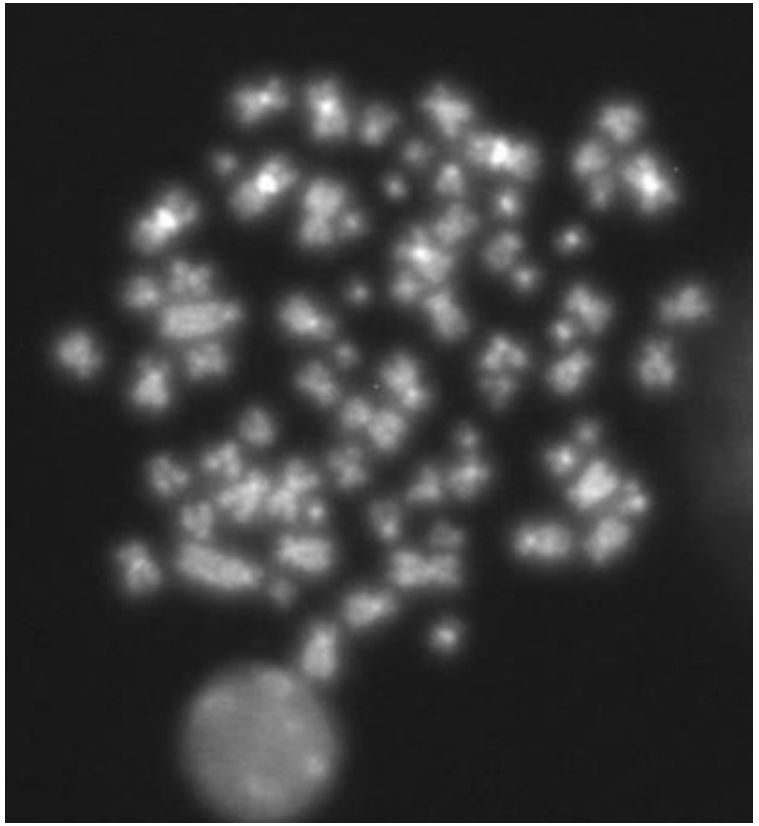
Cas 2

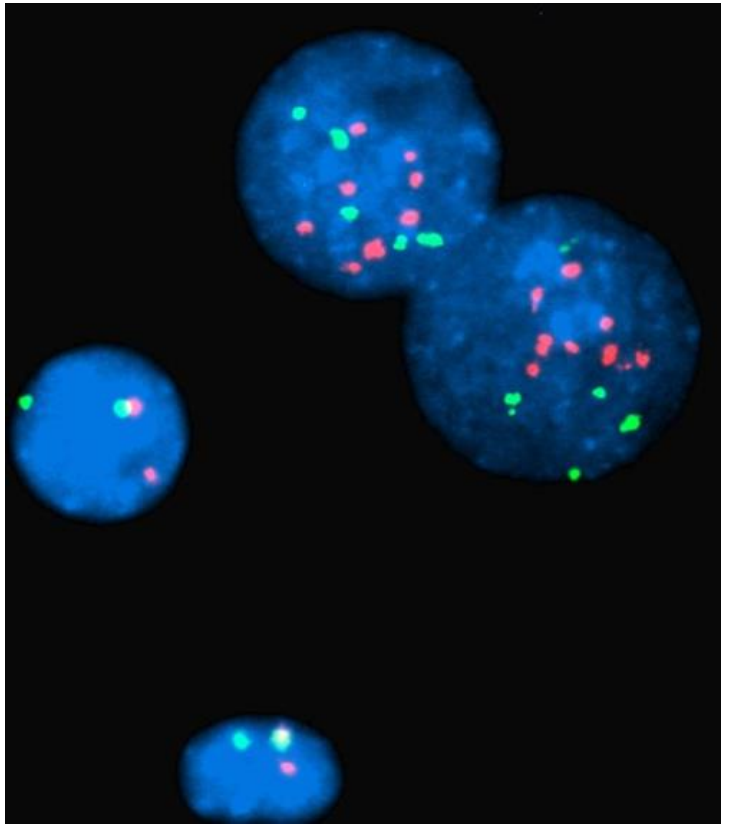




Cas 2







81/200 noyaux

Cas 2, 9 retours

1 mitose à 73 et 1 à 72 (chr2)

ISCN2020 p434/435 (nombre modal et description <3n>)

Femme

Caryotype

7 formules différentes

71~72,XX,-X,+4,-5,+6,-7,-12,+13,+14,-16,-18,+20,-21,+22,+mar1,+mar2,+mar3,+mar4[cp16]

73,XX,+1,+2,+2,+3,+4,+4,+6,+6,+8,+9,+10,+11,+13,+13,+14,+14,+15,+17,+19,+20,+20,+22,+22,+mar1,+mar2,+mar3,+mar4[cp16]/46,XX[1]

72<3n>,XX,-X,+4,-5,+6,-7,-12,+13,+14,-16,-18,+20,-21,+22,+4mar[cp16]/46,XX[1] (+2 non clonal)
72<3n>,XX,+2,+4,-5,+6,-7,-12,+13,+14,-16,-18,+20,-21,+22,+mar1,+mar2,+mar3,+mar4[16]/46,XX[1] (-X)
72~73<3n>,XX,-X,+2,+4,-5,+6,-7,-12,+13,+14,-16,-18,+20,-21,+22,+4mar[cp16]/46,XX[1]
72~73<3n>,XX,-X,+2,+4,-5,+6,-7,-12,+13,+14,-16,-18,+20,-21,+22,+mar1,+mar2,+mar3,+mar4[cp16]/46,XX[1]
73<3n>XX,-X,+2,+4,-5,+6,-7,-7,-12,+13,+14,-16,-18,+20, ?add(21)(p11),+22,+3mar{cp8]/46,XX[1]

73,XX,+1,+2,+2,+3,+4,+4,+6,+6,+8,+9,+10,+11,+13,+13,+14,+14,+15,+17,+19,+20,+20, +add(21)(p11),+22,+22,+3mar[cp16]/46,XX[1]

Cas 2, 9 retours

1 mitose à 73 et 1 à 72 (chr2)

ISCN2020 p434/435 (nombre modal et description <3n>)

Femme

Caryotype

7 formules différentes

71~72,XX,-X,+4,-5,+6,-7,-12,+13,+14,-16,-18,+20,-21,+22,+mar1,+mar2,+mar3,+mar4[cp16]

73,XX,+1,+2,+2,+3,+4,+4,+6,+6,+8,+9,+10,+11,+13,+13,+14,+14,+15,+17,+19,+20,+20,+22,+22,+mar1,+mar2,+mar3,+mar4[cp16]/46,XX[1]

72<3n>,XX,-X,+4,-5,+6,-7,-12,+13,+14,-16,-18,+20,-21,+22,+4mar[cp16]/46,XX[1] (+2 non clonal)
72<3n>,XX,+2,+4,-5,+6,-7,-12,+13,+14,-16,-18,+20,-21,+22,+mar1,+mar2,+mar3,+mar4[16]/46,XX[1] (-X)
72~73<3n>,XX,-X,+2,+4,-5,+6,-7,-12,+13,+14,-16,-18,+20,-21,+22,+4mar[cp16]/46,XX[1]
72~73<3n>,XX,-X,+2,+4,-5,+6,-7,-12,+13,+14,-16,-18,+20,-21,+22,+mar1,+mar2,+mar3,+mar4[cp16]/46,XX[1]
73<3n>XX,-X,+2,+4,-5,+6,-7,-7,-12,+13,+14,-16,-18,+20, ?add(21)(p11),+22,+3mar{cp8]/46,XX[1]

73,XX,+1,+2,+2,+3,+4,+4,+6,+6,+8,+9,+10,+11,+13,+13,+14,+14,+15,+17,+19,+20,+20, +add(21)(p11),+22,+22,+3mar[cp16]/46,XX[1]

Cas 2, 9 retours

FISH métaphasique

9 formules différentes

ish mar1(RUNX1 amp),mar2(RUNX1T1 amp)[14]
ish mar1(RUNX1T1++),mar2(RUNX1x6)[14] (> 2 signaux)
ish mar1(RUNX1+,RUNX1x4),mar2(RUNX1+,RUNX1T1+++,RUNX1+) (séparation 1 et x4 ?)
ish mar1(RUNX1T1x~3,RUNX1++),mar2(RUNX1x~5)[14] (ne montre pas l'alternance des signaux?)
ish mar1(RUNX1 amp),mar2(RUNX1 con RUNX1T1 x2) (pas de fusion en FI, mais superposition des signaux dans noyaux normaux)

ish mar1(RUNX1x1,RUNXT1x2,RUNX1x1),mar2(RUNX1x3) OU ish der(21)(RUNX1 amp),mar(RUNX1T1++,RUNX1++)[14]

ish der(?)(RUNX1+,RUNX1T1 amp,RUNX1+),der(?)(RUNX1 amp)[14]

ish add(21)(p11)(RUNX1++),mar2(RUNX1T1++,RUNX1++)[2] (plus de 2 signaux RUNX1 sur add(21p); mar2 ne montre pas l'alternance des signaux?)

ish add(21)(RUNX1 amp),mar(RUNX1+,RUNX1T1 amp,RUNX1+)[14]

iAMP(21)?

Cas 2, 9 retours

FISH interphasique

6 formules différentes

nuc ish(RUNX1T1x5,RUNX1x8)[81/200]
nuc ish(RUNX1T1x~6,RUNX1x~8)[81/200]
nuc ish(RUNX1T1x5,RUNX1amp)[81/200)
nuc ish (RUNX1,RUNX1T1)amp[81/200]

nuc ish(RUNX1T1,AML1)x3(RUNX1T1 con RUNX1x1)/(RUNX1T1x5,RUNX1x8)[81/200]
nuc ish(RUNX1x2,RUNX1T1x2, RUNX1 con RUNX1T1x1)[81/200],(RUNX1x8,RUNX1T1x5)[…/200]

nuc ish(RUNX1T1 amp,RUNX1 amp)[81/200]

nuc ish(RUNX1T1x5,RUNX1x8)[81/200]

nuc ish(RUNX1T1,RUNX1) amp ?(pas d'exemple ISCN)