

# EEQ 2021

Complément d'analyse FISH

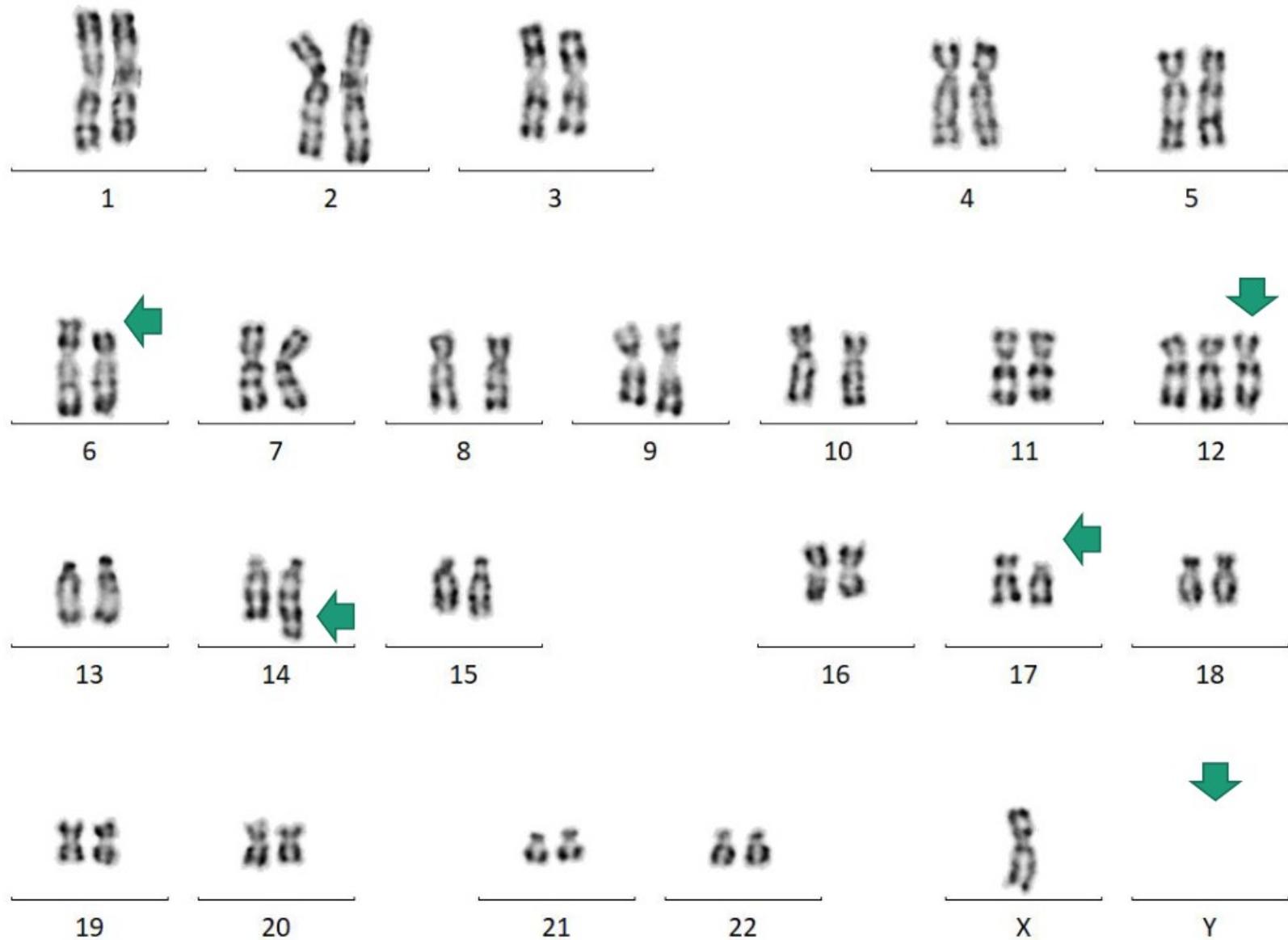
Des résultats inattendus...



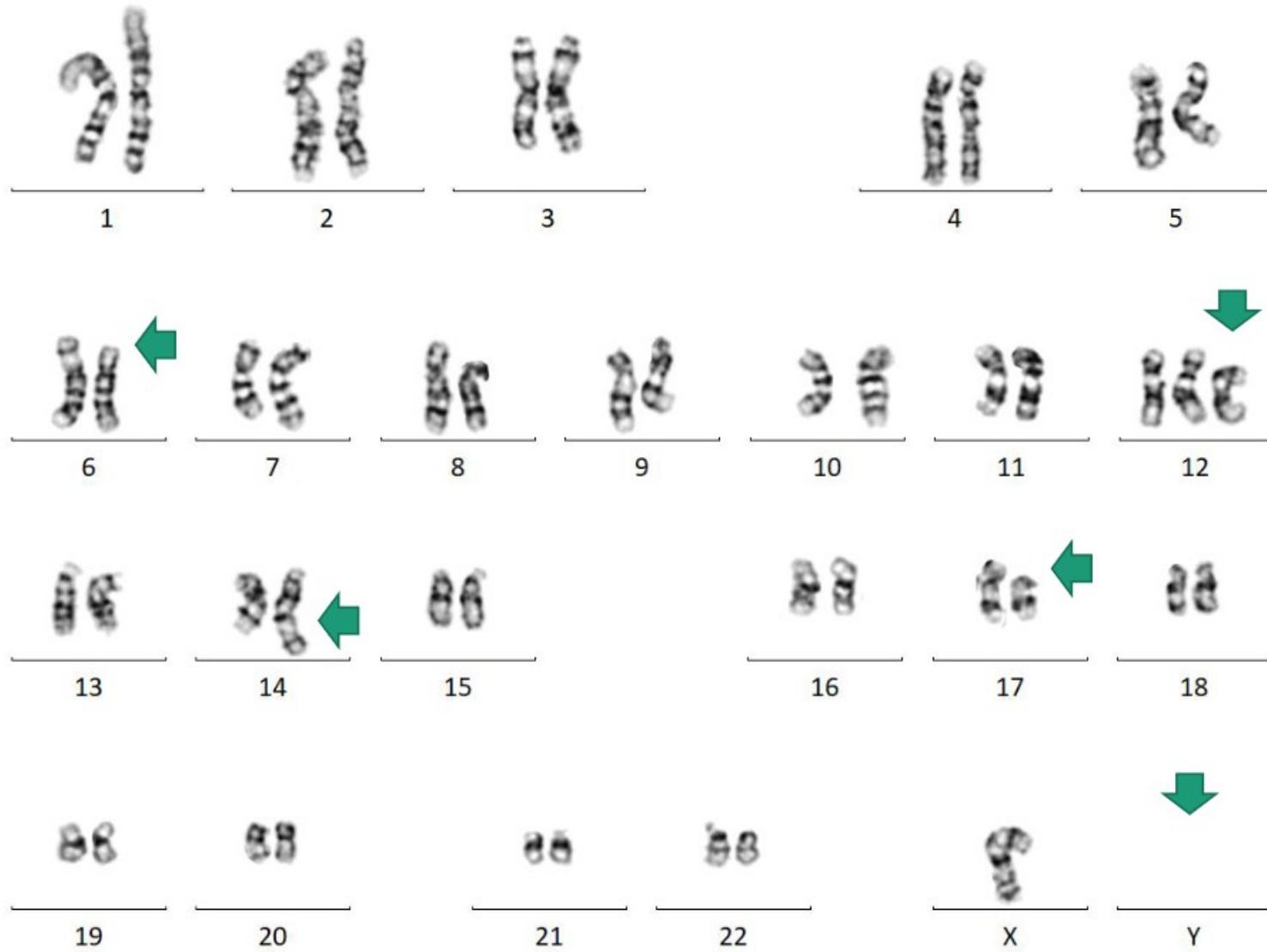
GFCH le 01/06/2022

Isabelle Luquet, Geneviève Ameye, Sophie  
Cotteret, Nathalie Douet-Guilbert, Steven  
Richebourg

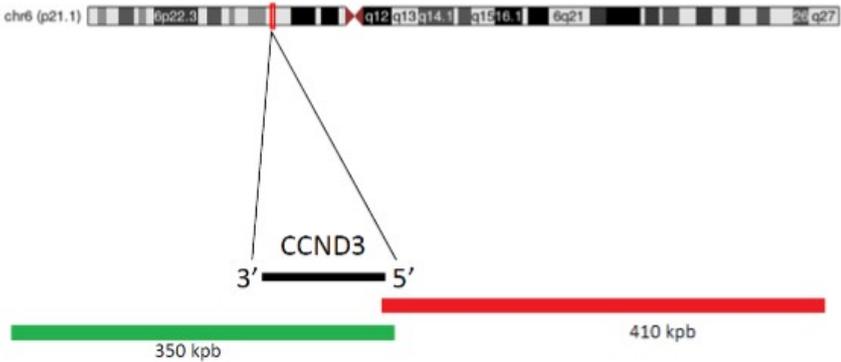
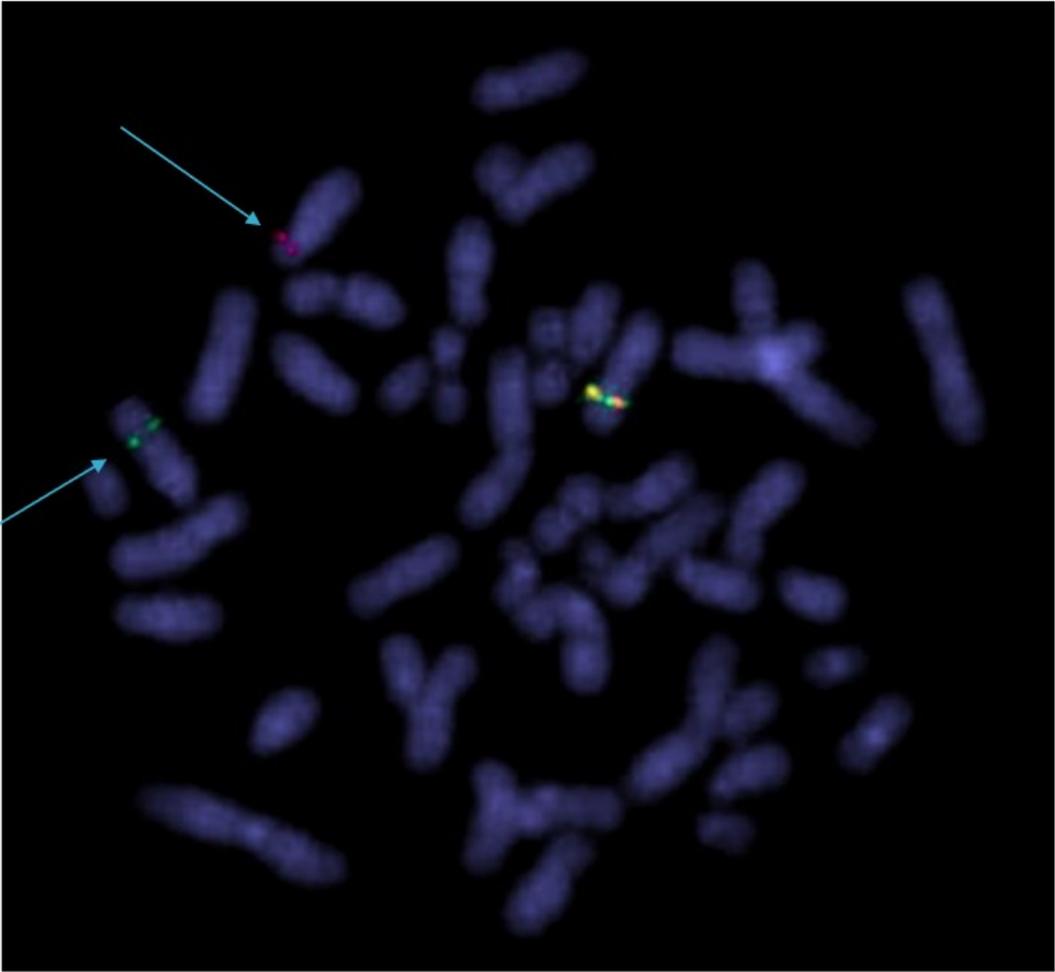
# Mitose R



# Mitose G



# FISH



# Formule attendue

46,X,-Y,t(6;14)(p21;q32),+12,del(17)(p11)[10].ish t(6;14)(5'CCND3+;3'CCND3+)  
[2].nuc ish(CCND3x2)(3'CCND3 sep 5'CCND3x1)[11/17]

ou

46,X,-Y,t(6;14)(p21;q32),+12,add(17)(p11)[10].ish t(6;14)(5'CCND3+;3'CCND3+)  
[2].nuc ish(CCND3x2)(3'CCND3 sep 5'CCND3x1)[11/17]

ISCN 2020 écriture alternative :

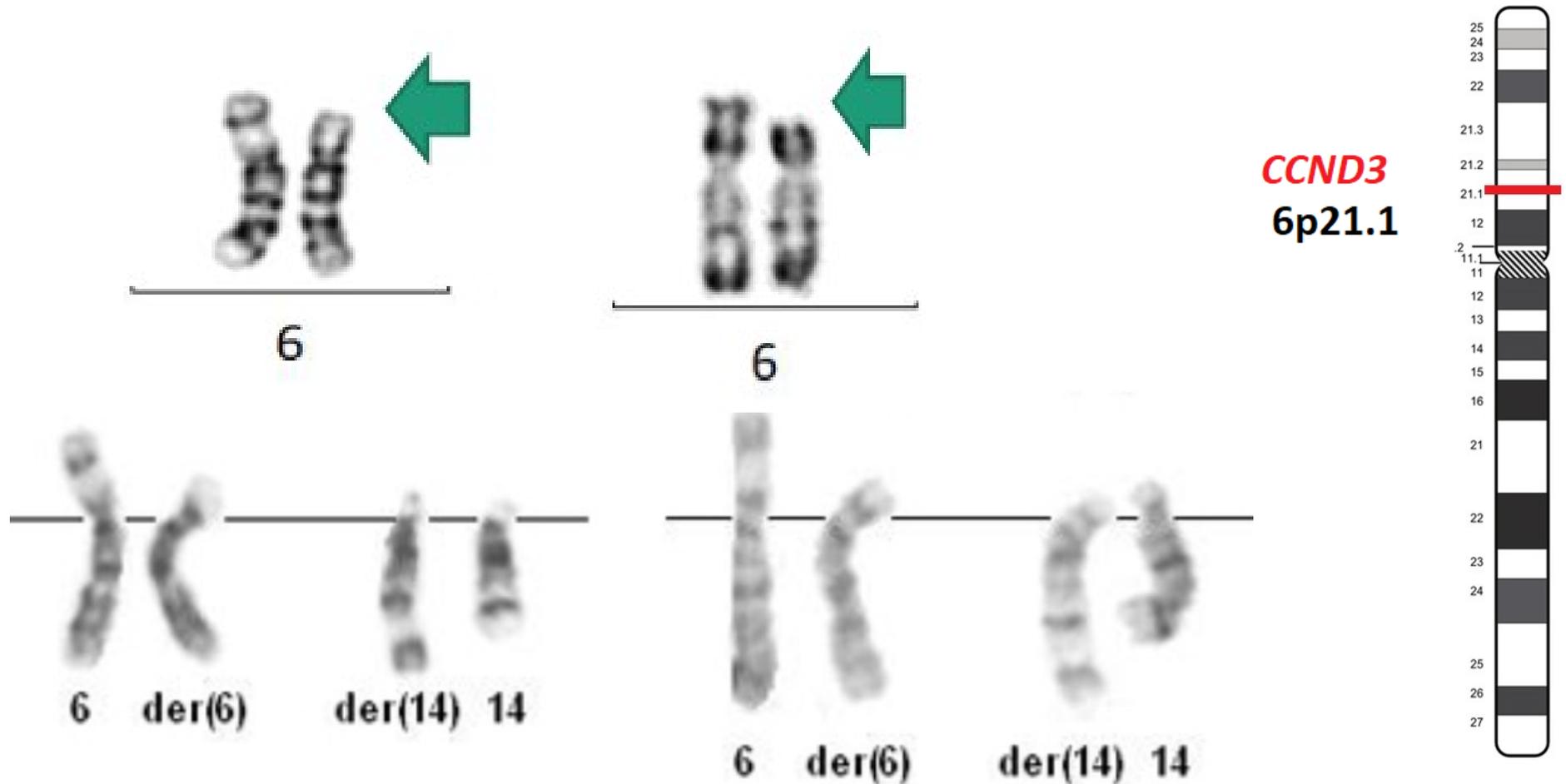
46,X,-Y,t(6;14)(p21;q32),+12,del(17)(p11)[10]

ish t(6;14)(5'CCND3+;3'CCND3+)[2]

nuc ish(CCND3x2)(3'CCND3 sep 5'CCND3x1)[11/17]

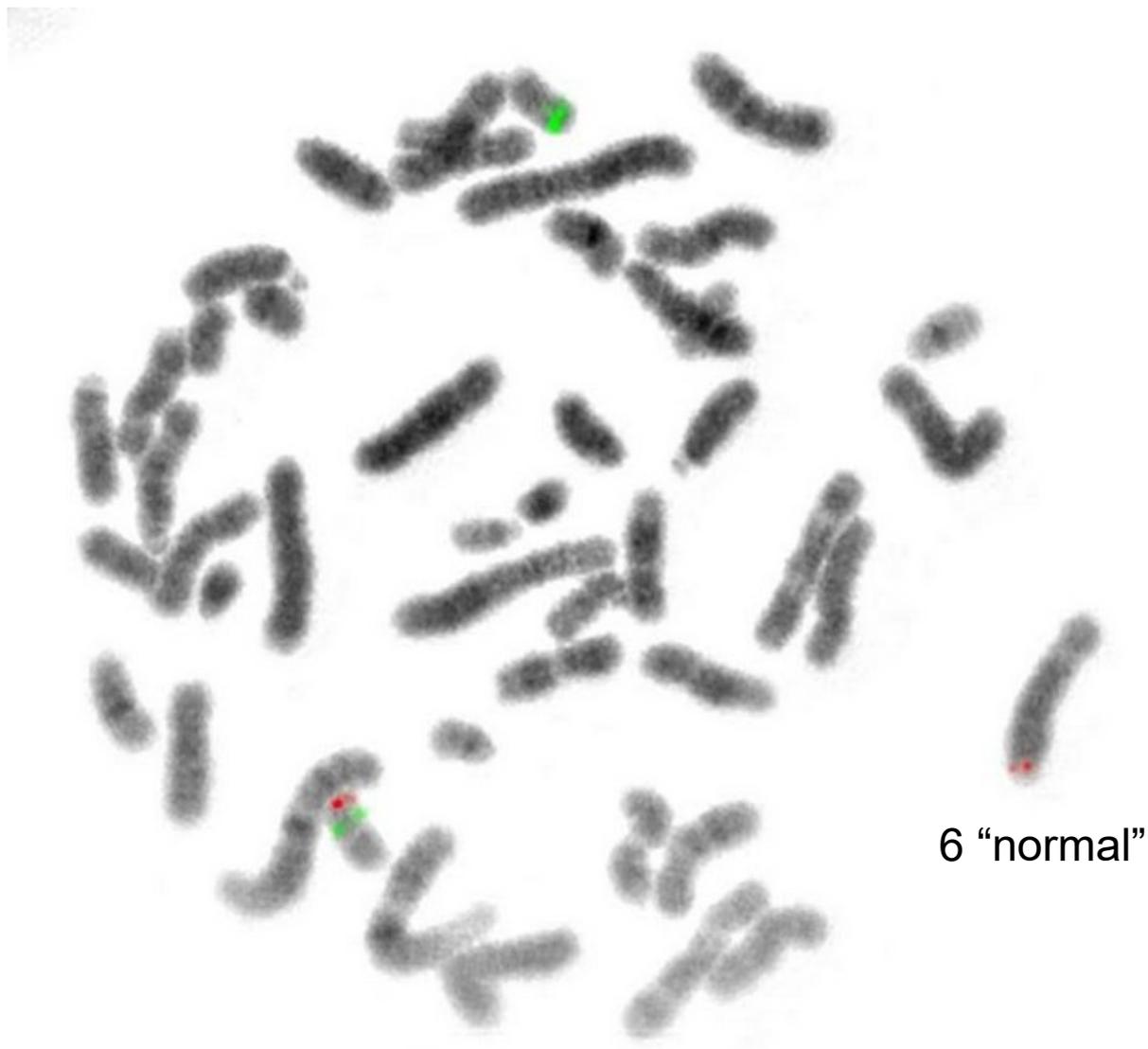
# Commentaires

Aspect inhabituel du der(6)

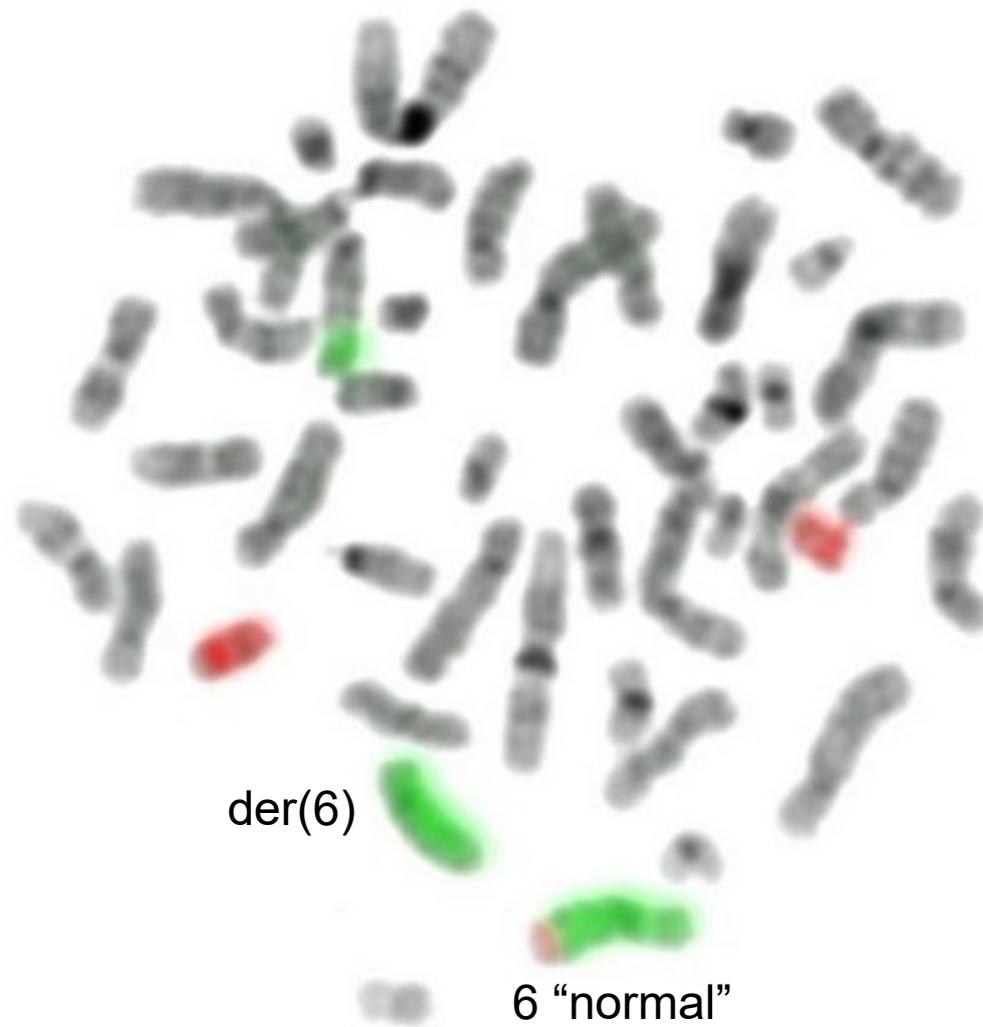


[https://atlasgeneticsoncology.org/haematological/1306/t\(6;14\)\(p21;q32\)](https://atlasgeneticsoncology.org/haematological/1306/t(6;14)(p21;q32))

# *TP53*-*CEP17*



# WCP 6 + WCP 17



# Ré-interprétation du caryotype

## 2 hypothèses :

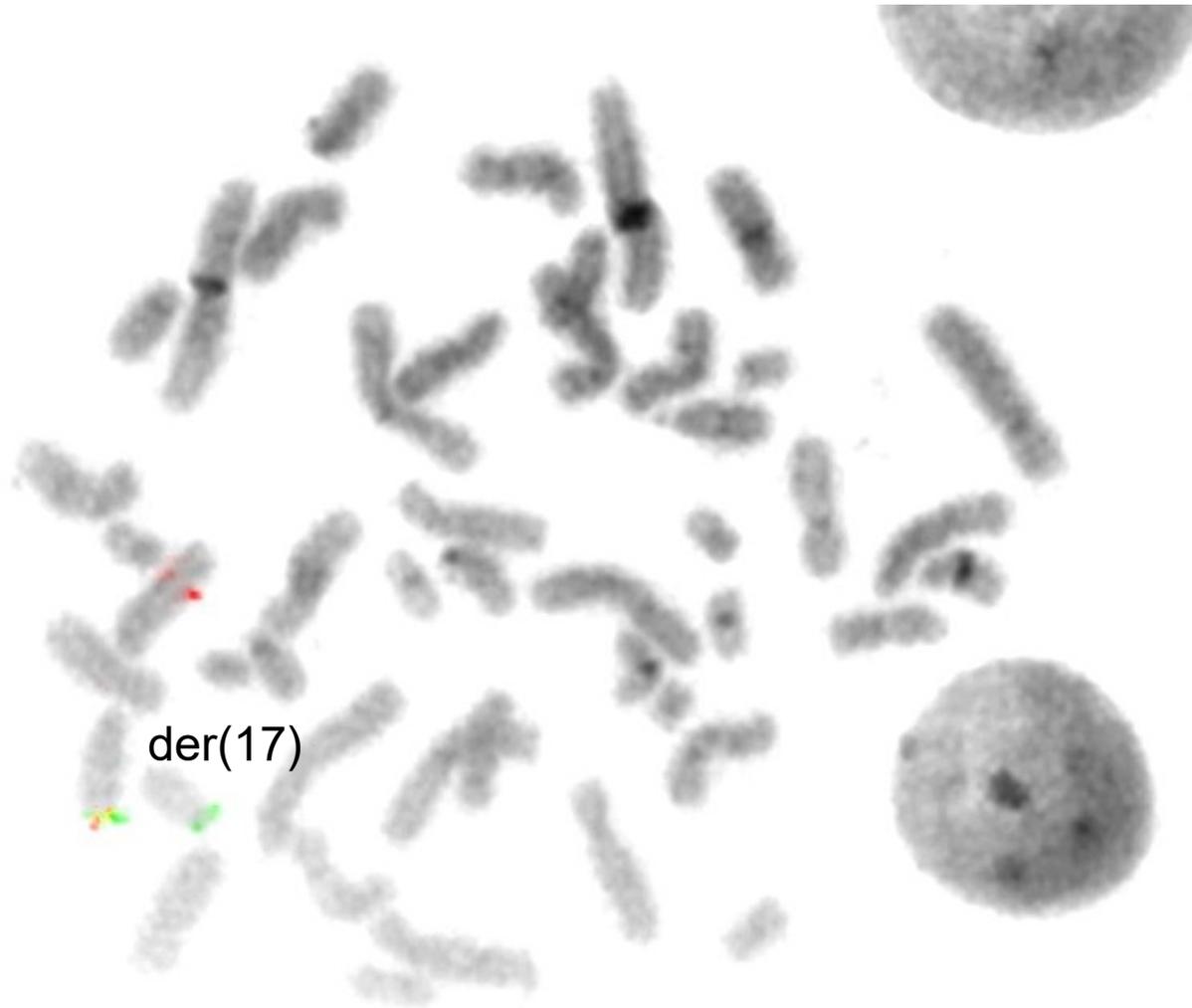
- 2 anomalies indépendantes :  $t(6;14)$  et  $der(\underline{6})t(\underline{6};17)$   
Argument contre : pas de WCP 6 sur le  $der(17)$

- translocation complexe  $t(6;14;17;\underline{6})?$

Argument pour :  $der(6)t(6;14)$  semble être marqué dans sa totalité par la peinture du 6

Solution : faire *IGH*

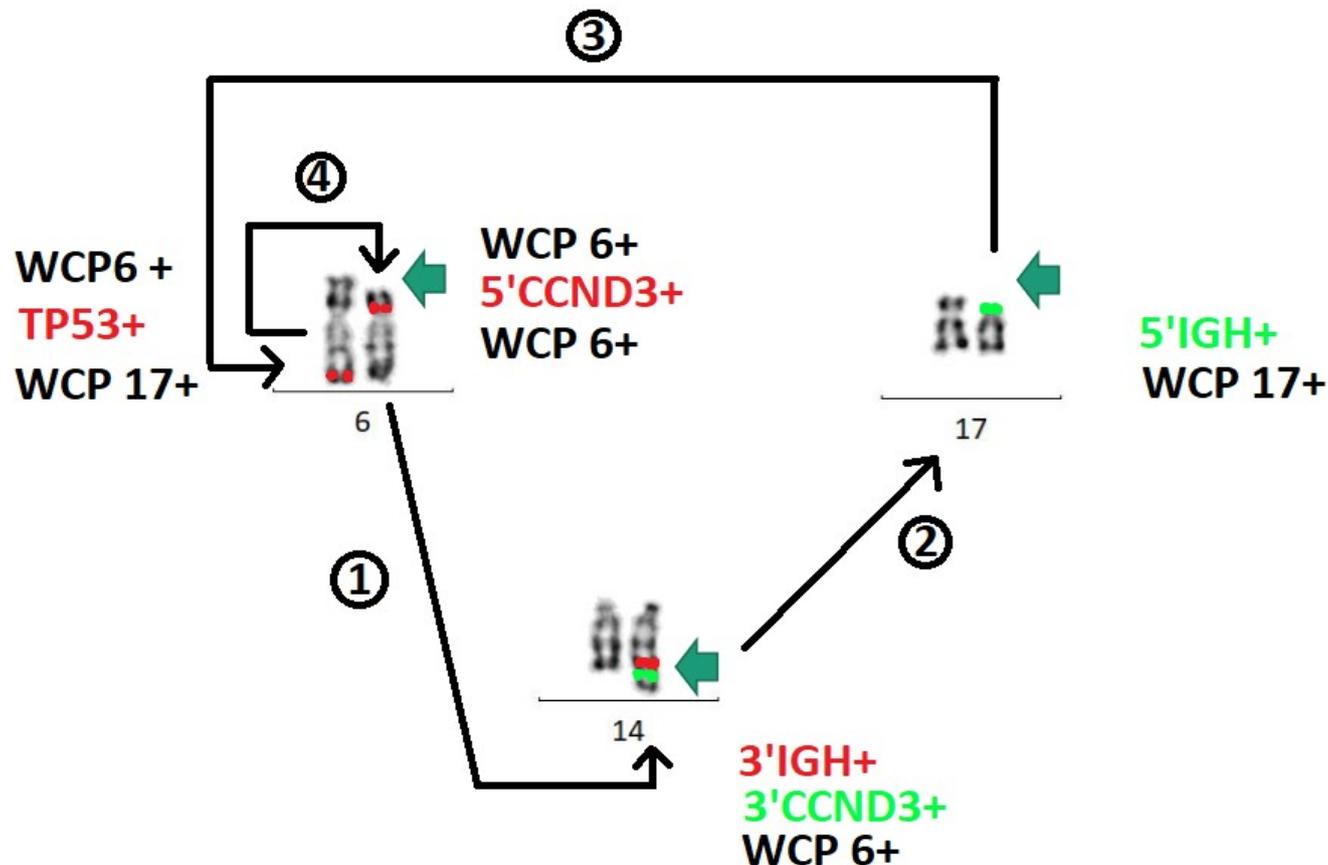
# *IGH* Break Apart



# Conclusion

Vraisemblable **translocation complexe** à 4 partenaires

t(6;14;17;6)(p21;q32;p11.2;q27)



A l'avenir : expertiser le cas soumis à l'EEQ **dans son intégralité** pour éviter les mauvaises surprises

# A posteriori... partiels de 6

