Compte rendu Journée GFCH du 1er juin 2022

Participants : 37

Prochaine journée GFCH : 13 octobre 2022, en présentiel.

Informations :

- **Nouveaux membres :** Emeline Voirin (Tours), Lucile Couronné (Necker), Faten Hsoumi (Paris, St Antoine), Sarah Hueber-Bonnot (Strasbourg).
- **Départs à la retraite :** le bureau avait invité les cytogénéticiens qui ont pris leur retraite à venir au groupe le 1er juin : Carole Barin de Tours, Marie Pierre Pages de Lyon et Jean Loup Huret de Poitiers ; ils n'ont pas pu se déplacer mais ont écrit au bureau des mails très chaleureux soulignant l'importance du GFCH dans leur vie professionnelle. Avec leurs accords nous avons lu leurs mails à l'ensemble du groupe.
- **Retours de la SFH 2022 :** le congrès de la SFH 2022 a permis au GFCH d'être présent dans 3 sessions : séance d'actualité, session intergroupe et session du GFCH ; ces sessions ont été très riches et appréciées de tous les auditeurs. Nous espérons pouvoir proposer de nouveau un programme scientifique aussi intéressant pour 2023.
- **Bourses de l'ACLF :** l'ACLF finance 2 bourses de recherche dans le cadre d'un appel à projet. Les demandes seront centrées sur la cytogénétique. Un renouvellement annuel est prévu. Pour l'année universitaire 2022/2023, le montant est fixé à 30 000 € : ce montant permet de financer deux projets de 15 000 € maximum chacun, dont :
  - un projet pour lequel la thématique concerne des aspects de génétique acquise.
  - un projet pour lequel la thématique concerne des aspects de génétique constitutionnelle.

  Le financement couvre tout type de dépense, par exemple :
  - l'achat de matériel (réactifs/appareillage)
  - la gratification d'un stagiaire M2R
  - la promotion de la recherche (congrès, publication)
  - le recours à des services fournis par un tiers

  La période de soumission des dossiers de candidature aura lieu du 01/05 au **31/07/2022** minuit.
  Toutes les infos via ce lien : http://www.eaclf.org/bourseACLF.php
- **Journée thématique ACLF le 21 septembre 2022 :**
  Thématique : Utilisation du séquençage de génome et de la cartographie optique pour le diagnostic cytogénétique.
- **Article GFCH concernant les caryotypes complexes :** paru. The complex karyotype in hematological malignancies: a comprehensive overview by the Francophone Group of Hematological Cytogenetics (GFCH). F. Nguyen-Khac, A. Bidet, A. Daudignon, M. Lafage-Pochitaloff, G. Ameye et al. Review Article | 16 April 2022 Leukemia 36 | doi:10.1038/s41375-022-01561-w.
- **Nouveau projet d'article GFCH :** mise à jour des recommandations par pathologie :
  10 groupes constitués : Prédisposition, Aplasie médullaire, LAM, LAL, LMC/SMP, SMD, LLC, Lymphomes, Myélomes, Nouvelles technologies
- **Elections d'un membre du bureau (vote électronique) :** Florence Nguyen-Khac réélue au bureau (33 votes émis : 31 votes pour, 2 votes blancs)
- **Règlement du GFCH :** mise à jour validée à l'unanimité

- **Réorganisation du bureau :** responsables site Web et communication : Dominique Penther, Audrey Bidet
- **Laboratoire de Biologie Médicale de Référence (LBMR) :** nombreux dossiers déposés pour cette 2è vague, intégrant les laboratoires de cytogénétique

Anomalies clonales de signification indéterminée (-Y,+15) : Florence Nguyen-Khac. Ces 2 anomalies sont présentes physiologiquement chez certains individus, avec une fréquence de survenue liée à l'âge. Il n'existe pas de seuil établi qui permette de faire la distinction entre anomalie clairement associée à une hémopathie (myéloïde) ou non. Cf diaporama. Une étude GFCH ciblée sur la trisomie 15 est discutée : Thomas Guéry se propose, ainsi que Mathieu Decamp

Règlement européen CE-IVDR : Thomas Guéry. Présentation de la nouvelle règlementation européenne encadrant les réactifs et équipements utilisés en biologie. Certains réactifs actuellement CE-IVD seront normés en IVDR, d'autres reviendront à un statut « RUO » (*Research Use Only*). Cf diaporama.

Lymphome avec réarrangement IGK : Sarah Hueber-Bonnot. Cas présenté de syndrome lymphoprolifératif B avec translocation t(2;7)(p11;q21) *IGK::CDK6*, au sein d'un caryotype complexe. Cf diaporama.

Le point sur les études en cours :

- MDS inclassables : A Bidet, V Eclache : 2è soumission
- LLC avec anomalie 8q24 : E Chapiro, F. Nguyen-Khac : 100 inclusions
- MDS 5q- : MB Troadec, N Douet-Guilbert : **dernière séance d'inclusions en octobre 2022**
- 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 : **inclusions jusque fin 2022**
- 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/+19/+autre(s) anomalie(s) : **étude reprise par Lauren Rigollet, Nathalie Gachard, Florence Nguyen-Khac, Lauren Véronèse. Les cas avec +12/+19 avec ou sans anomalie(s) associée(s) peuvent être inclus.**

Nouvelle étude GFCH : LAM avec translocation t(X;10)(p11;p12) : Hélène Guermouche, Dominique Penther. Présentation de 2 cas de LAM avec translocation t(X;10)(p11;p12) impliquant à l'origine d'un réarrangement *MLLT10::DDX3X*. Cette translocation est décrite dans 1,5% des LAL-T, mais rapportée dans d'exceptionnels cas de LAM. L'étude est acceptée. La fiche d'inclusion est en cours de préparation.

Buffet offert par Amplitech

Atelier Nomenclature : **Thématique : amplification génique.** Elise Chapiro, Matthieu Decamp, Christine Terre, Isabelle Luquet. Dix réponses reçues. Présentation de 2 cas d'amplification génique (avec double minutes ou par amplification intrachromosomique) avec les propositions pour l'écriture correcte de la formule avec double minutes ou de la succession correcte des signaux FISH sur un marqueur. Cf diaporama.

L'atelier rappelle que tous les membres du GFCH peuvent leur envoyer des cas.

Travaux : Cartographie Optique du génome dans les myélodysplasies (SMD) et les LAM. Lucile Couronné, Estelle Balducci. Ce travail mené sur 68 SMD/LAM, évalue la performance et l'utilité clinique de la cartographie optique du génome. La concordance de la cartographie du génome avec le caryotype est de 95%. Présentations des anomalies révélées par la cartographie (anomalies et remaniements complexes, anomalies cryptiques) et de leur impact potentiel sur le score IPSS-R des SMD. Discussion autour des

difficultés rencontrées pour la mise au point et l'interprétation (congélation, qualité de l'ADN, temps d'interprétation…). Cf diaporama. La constitution d'un groupe d'utilisateurs de la cartographie optique du génome est à nouveau proposée et sera discutée lors du prochain bureau du GFCH.

Bilan d'activité GFCH 2021 : Baptiste Gaillard, Christine Lefebvre. L'activité FISH est toujours en hausse (+40% en 6 ans !). Les indicateurs qualité sont extrêmement stables et robustes, malgré une discrète dispersion pour les groupes à faible effectif (LAL en particulier). L'augmentation de l'activité impacte clairement le délai de réponse de certaines catégories (SMD, SMP, LLC, lymphomes). Proposition de définition d'un délai de réponse pour la FISH sur plasmocytes purifiés, le myélome étant la seule pathologie pour laquelle il n'y a pas de délai recommandé par le GFCH : le groupe « myélomes » fera une proposition ; le recueil du délai médian de réponse sera également ajouté dans la grille du bilan 2022.

EEQ hématologie 2021 : FISH complémentaires. Steven Richebourg pour le comité d'experts. Les analyses FISH complémentaires (TP53, IGH, peintures 6/17) réalisées suite aux discussions générées par la présentation des résultats de l'EEQ à notre dernière réunion de groupe ont permis de conclure à une translocation variante t(6;14;17;6)(p21;q32;p11;q27). Cette anomalie était associée à une perte du chromosome Y et à une trisomie 12 ; l'ensemble n'aboutit pas à un caryotype complexe.