

Atelier Nomenclature

13/10/2022

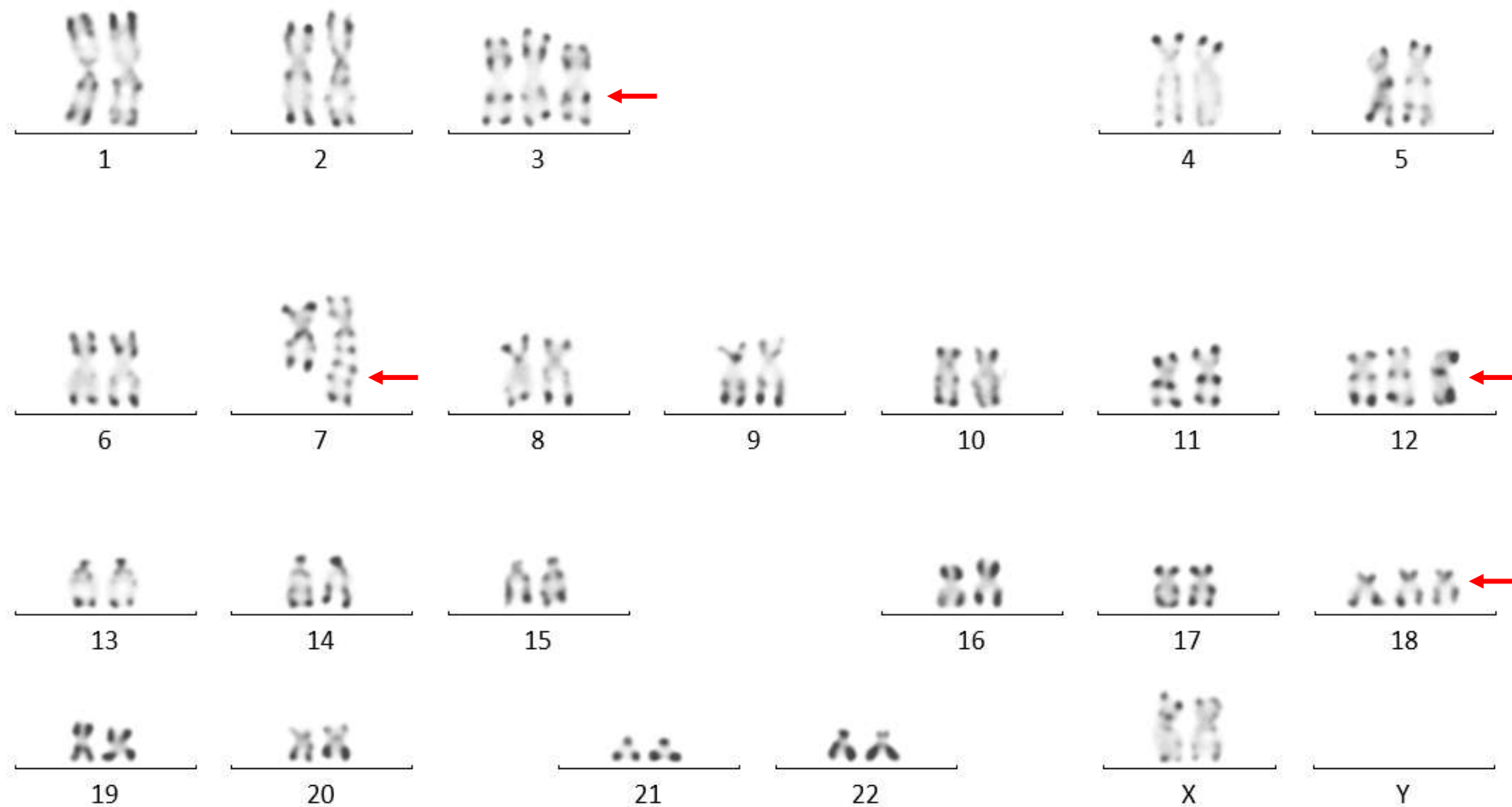


Elise Chapiro
Matthieu Decamp
Isabelle Luquet
Christine Terre

Cas1

LZM

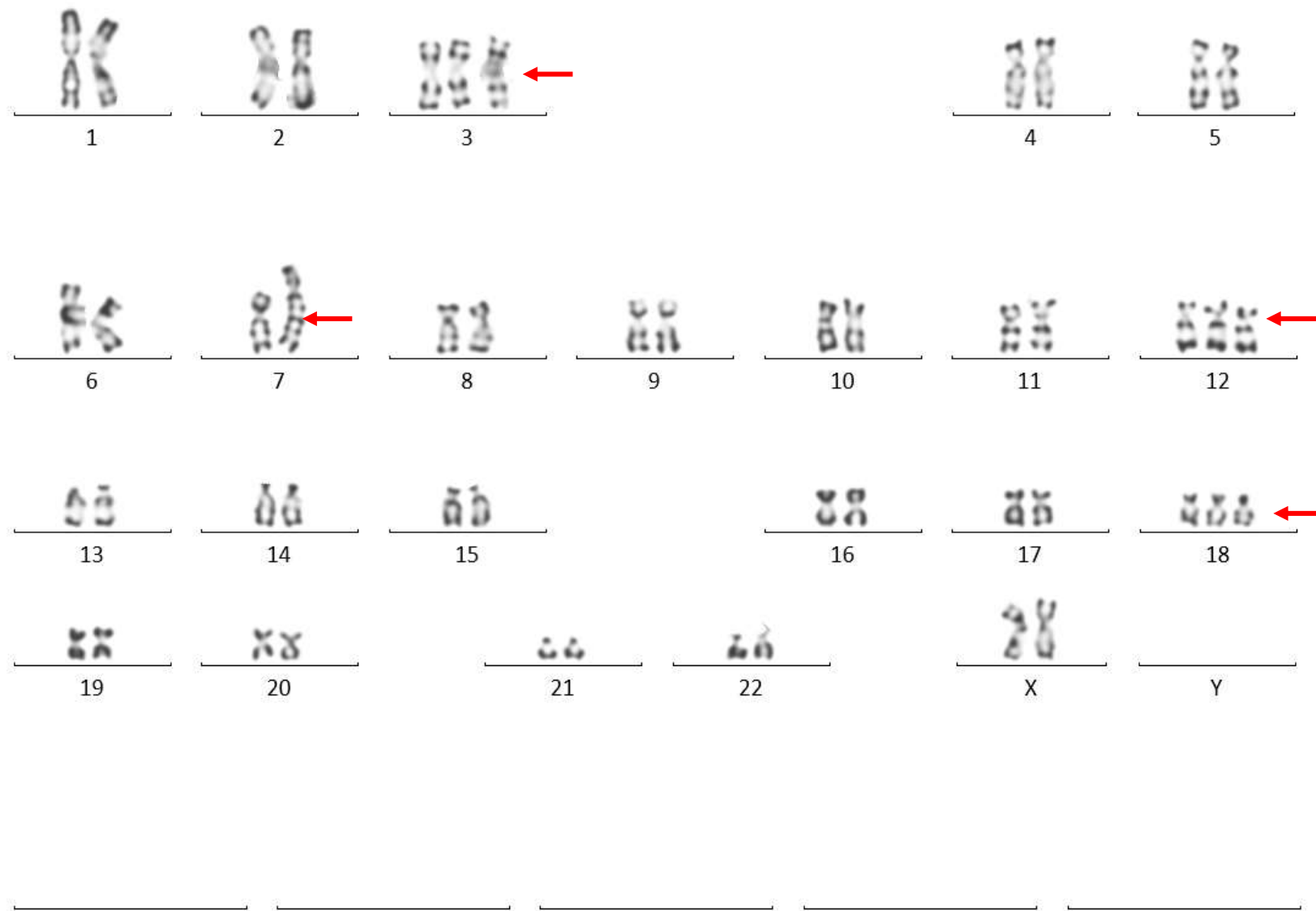
Sang, 72h+CpG+IL2



Cas1

LZM

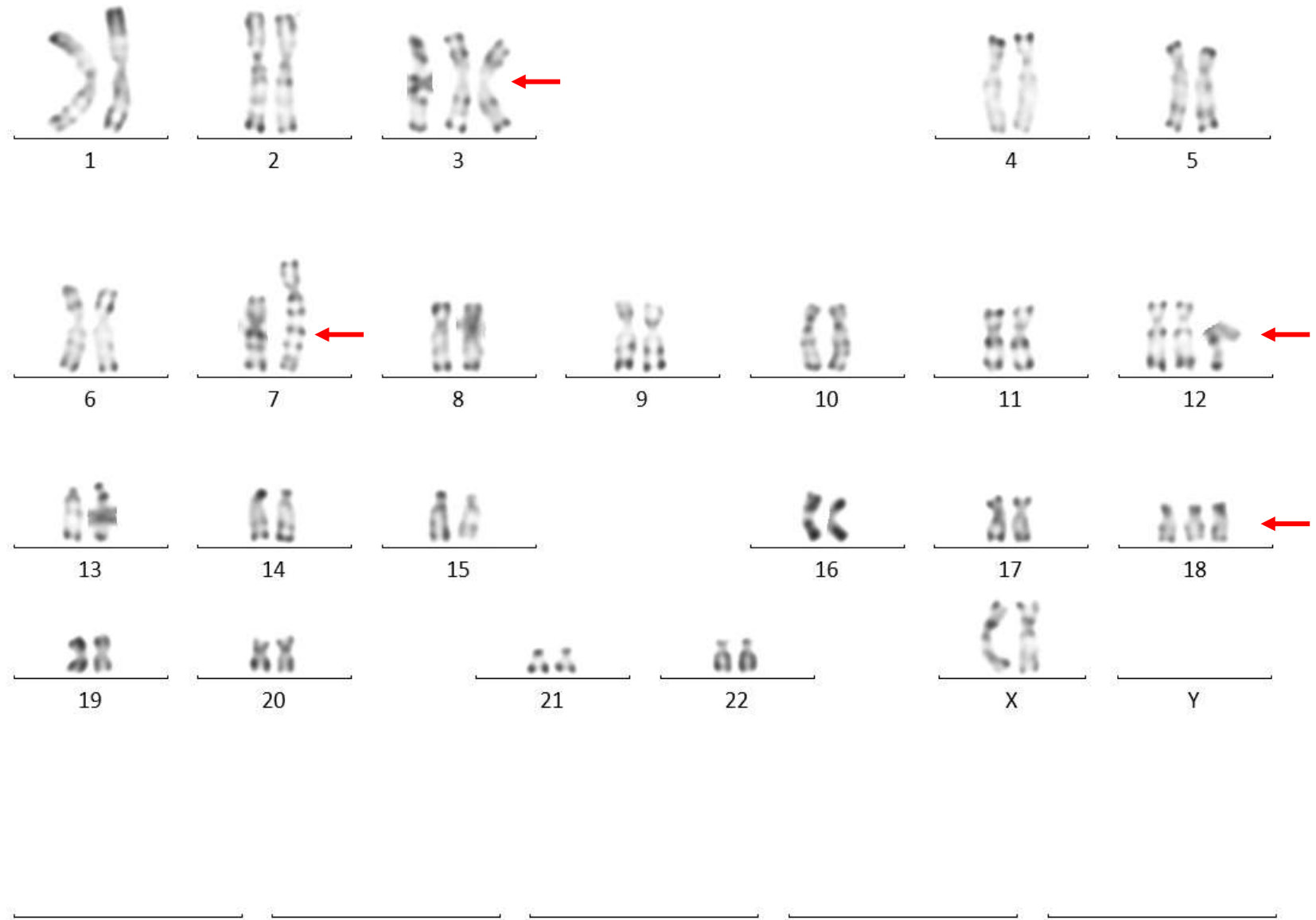
Sang, 72h+CpG+IL2



Cas1

LZM

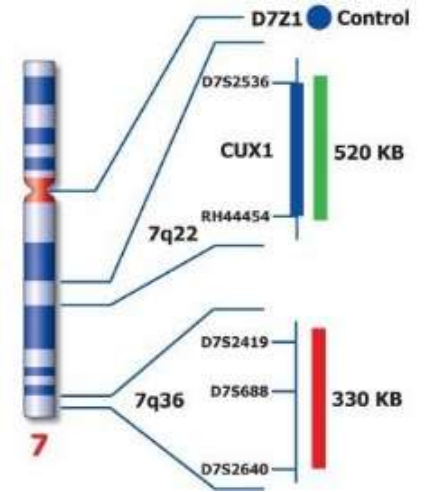
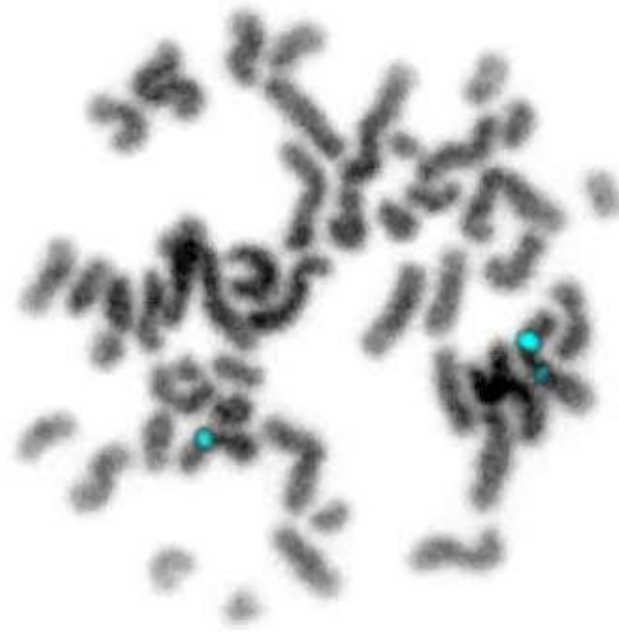
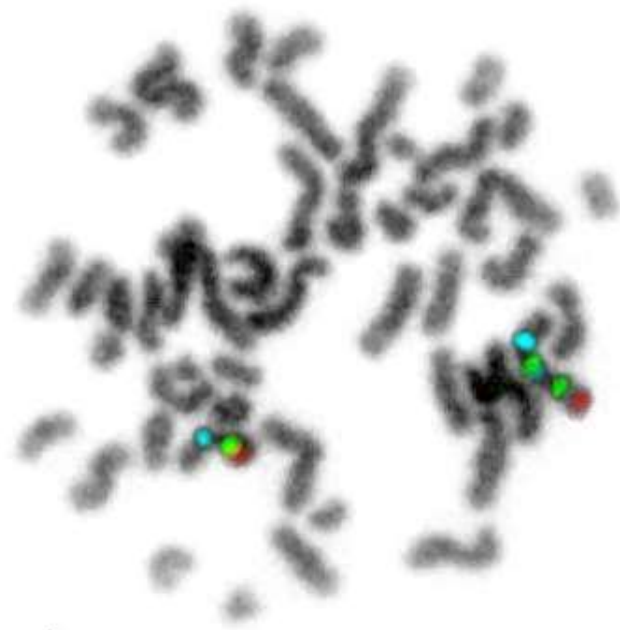
Sang, 72h+CpG+IL2



Cas1

LZM

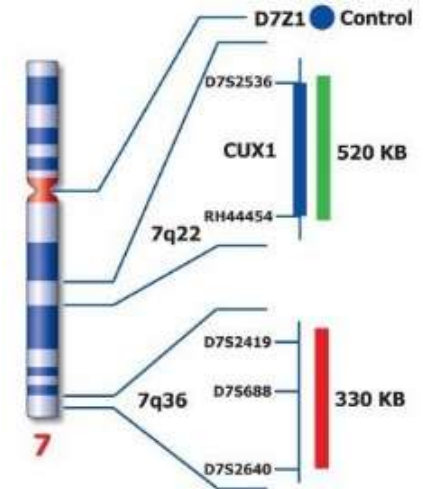
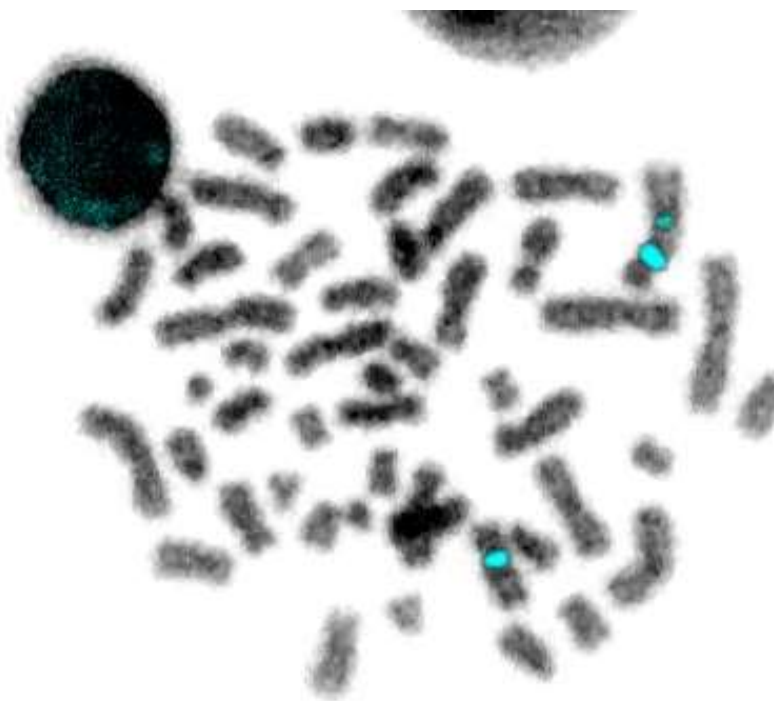
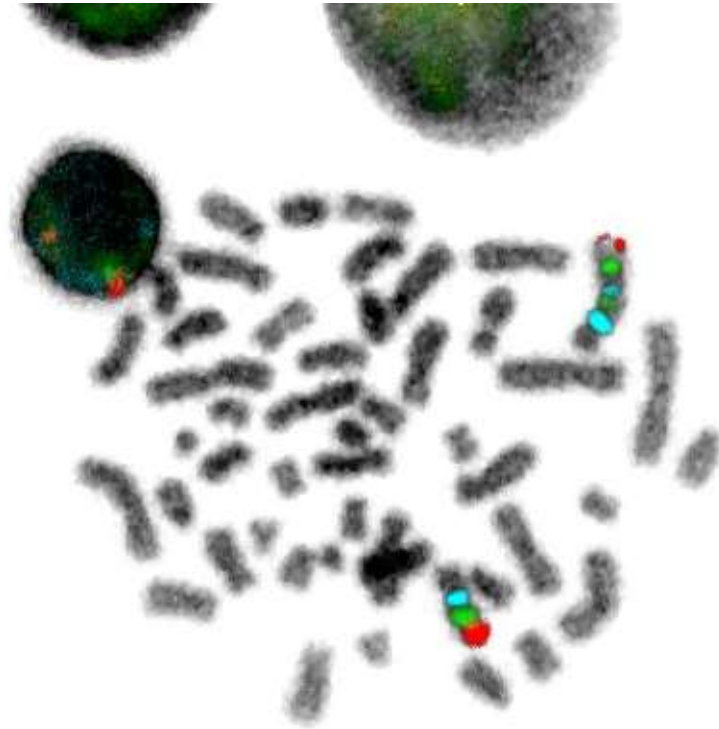
Sang, 72h+CpG+IL2



Cas1

LZM

Sang, 72h+CpG+IL2



Cas 1 : 14 réponses

49,XX,+3,dup(7)(q11q34),+12,+18[3].ish +7(D7Z1+,CUX1+,D7S688+),der(7;7)(7pter->7q31::7q10->7q36)(D7Z1+,CUX1+;D7Z1dim,CUX1+,D7S688+)

49,XX,+3,dup(7)(q11q31),+12,+18[3].ish dup(7)(D7Z1+,D7Z1 dim,CUX1+,CUX1+,7q36+)[2]

49,XX,+3,dup(7)(q10q31),+12,+18[3].ish dup(7)(D7Z1+,CUX1+,D7Z1+,CUX1+,D7S688+)[2]

49,XX,+3,dup(7)(q10q35),+12,+18[3].ish dic(7;7)(D7Z1+,CUX1dim;D7Z1dim,CUX1+,7q36+)[3]

49,XX,+3,dup(7)(p11q22),+12,+18[3].ish dup(7)(D7Z1+,CUX1+,D7Z1+,CUX1+,D7S688+)[2]

49,XX,+3,dup(7)(q10q22),+12,+18[3].ish dic(7)(7pter->7q22::7q10->7qter)(D7Z1+,CUX1+,D7Z1dim,CUX1+,D7S88+)[2]

49,XX,+3,dup(7)(q11q31),+12,+18[3].ish dup(7)(D7Z1+,D7Z1 dim,CUX1++,D7S688+)[2]

49,XX,+3,dup(7)(q10q31),+12,+18[4].ish du(7)(D7Z1+,CUX1+,D7Z1+,CUX1+,D7S2419/D7S688/D7S2640+)[2]

49,XX,dup(7)(q11q22.1),+3,+12,+18[3].ish dup(7)(q11q22.1)(D7Z1X3, D7S2536X3, D7688X2)

49,XX,+3,dup(7)(pter->q22::q10->qter),+18,+19.ish dup(7)(D7Z1+,CUX1+,D7Z1+,D7S68S+)

49,XX,+3,del(7)(q32q35),dup(7)(q11q31),+12,+18[3].ish del(7)(D7Z1+,CUX1+,D7S688+),dup(7)(D7Z1+,CUX1++,D7S688+)[2]

49,XY,+3,del(7)(q31;q35),dup(7)(q11q31),+12 ,+18[3].ish del(7)(D7Z1+,CUX1+,D7S688+),der(7;7)(q10;q10)dup(7)(q11q31)(D7Z1+,D7Z1 dim,CUX1++,D7S688+)[2]

49,XX,+3,+7,dic(7;7)(7pter->7q31::7p12->7qter),+12,+18[3].ish
7p11q11(D7Z1x1),7q22(CUX1x1),7q36(D7S2419x1),dic(7;7)(D7Z1+,CUX1+,D7Z1+,CUX1+,D7S2419+)[2]

49,XX,+3,dic(7;7)(q31;q11),+12,+18[3].ish dic(7;7)(D7Z1+,CUX1+ ;D7Z1+,CUX1+,D7S2419/D7S688/D7S2640+)[2]

Cas 1 : Caryotype

14 réponses; 12 formules différentes

49,XX,+3,dup(7)(q11q34),+12,+18[3]
49,XX,+3,dup(7)(q11q31),+12,+18[3]
49,XX,+3,dup(7)(q11q31),+12,+18[3]
49,XX,+3,dup(7)(q10q31),+12,+18[3]
49,XX,+3,dup(7)(q10q31),+12,+18[4]
49,XX,+3,dup(7)(q10q35),+12,+18[3]
49,XX,+3,dup(7)(p11q22),+12,+18[3]
49,XX,+3,dup(7)(q10q22),+12,+18[3]
49,XX,+3,dup(7)(pter->q22::q10->qter) manque [3]
49,XX,dup(7)(q11q22.1),+3,+12,+18[3]
49,XX,+3,del(7)(q32q35),dup(7)(q11q31) manque [3]
49,XY,+3,del(7)(q31;q35),dup(7)(q11q31),+12,+18[3]

49,XX,+3,dic(7;7)(q31;q11),+12,+18[3]
49,XX,+3,+7,dic(7;7)(7pter->7q31::7p12->7qter),+12,+18[3] ne pas indiquer +7 , pas besoin de mettre 7 dans la formule développée

Dup(7), n=12 (points de cassure variables, majorité de 7q11q31)

dont 2 avec en plus une del(7q) sur chromosome homologue

Dic(7;7), n=2, dont un avec +7

Dicentric Chromosomes

ISCN p407

The symbol **dic** is used to describe *dicentric chromosomes*. It is apparent from the symbol and from the specification of the chromosome(s) involved that the dicentric chromosome replaces two normal chromosomes. A dicentric chromosome is counted as one chromosome, with the normal chromosome count then becoming 45. There is no need to indicate the missing normal chromosome(s) (cf., whole-arm and Robertsonian translocations, Sections 9.2.17.2 and 9.2.17.3). Two breakpoints are specified and the centromeres are presumed to have arisen from the two separate chromosomes.

This is in contrast to the mechanism from which an isodicentric arises where there is a single breakpoint on sister chromatids and a subsequent reunion; the normal chromosome count is therefore 46. *Isodicentric chromosomes* are designated **idic**.

45,XX,dic(13;13)(q14;q32)
46,XX,+13,dic(13;15)(q22;q24)

46,XX,idic(21)(q22)
47,XX,+idic(13)(q22)
47,XY,+dic(15;15)(pter->q12::q12->pter)

ici le dic ne remplace pas les 2 chr 7, c'est « la duplication » qui inclut le centromère → ici, si on veut écrire avec le dic(7;7), ne pas mettre +7 (on considère un seul point de cassure comme dans les idic)

Proposition du groupe de travail : 49,XX,+3,dup(7)(q11q31),+12,+18[3]

49,XX,+3,dup(7)(pter->q31::q11->qter),+12,+18[3]

Cas 1 : FISH métagasique

Cas 1 : 14 réponses ; 14 formules différentes

ish **dup(7)**(D7Z1+,D7Z1 dim,CUX1+,CUX1+,**7q36+**)[2] **ordre des sondes (de pter à qter), préférer le locus D7S688 (ISCN p447)**

ish **dup(7)**(D7Z1+,CUX1+,D7Z1+,CUX1+,D7S688+)[2]

ish **dup(7)**(D7Z1+,CUX1+,D7Z1+,CUX1+,D7S688+)[2]

ish **dup(7)**(D7Z1+,D7Z1 dim,CUX1++,D7S688+)[2] **ordre des sondes**

ish **dup(7)**(D7Z1+,CUX1+,D7Z1+,CUX1+,D7S2419/D7S688/D7S2640+)[2]

ish **dup(7)**(q11q22.1)(D7Z1X3, D7S2536X3, D7688X2) « x » **pour les chromosomes normaux (ISCN p447)**

ish **dup(7)**(D7Z1+,CUX1+,D7Z1+,D7S68S+) **il manque le 2^{ème} signal CUX1**

ish **del(7)**(D7Z1+,CUX1+,D7S688+),**dup(7)**(D7Z1+,CUX1++,D7S688+)[2] **il manque le 2^{ème} signal D7Z1**

ish **del(7)**(D7Z1+,CUX1+,D7S688+),**der(7;7)(q10;q10)dup(7)(q11q31)**(D7Z1+,D7Z1 dim,CUX1++, D7S688+)[2]

ish **+7**(D7Z1+,CUX1+,D7S688+),**der(7;7)(7pter->7q31::7q10->7q36)**(D7Z1+,CUX1+;D7Z1dim,CUX1+,D7S688+)

ish **dic(7)**(7pter->7q22::7q10->7qter)(D7Z1+,CUX1+,D7Z1dim,CUX1+,D7S88+)[2] **dic(7;7) ?**

ish 7p11q11(D7Z1x1),7q22(CUX1x1),7q36(D7S2419x1),**dic(7;7)**(D7Z1+,CUX1+,D7Z1+,CUX1+,D7S2419+)[2] *(formule K avec +7)*

ish **dic(7;7)**(D7Z1+,CUX1+;D7Z1+,CUX1+,D7S2419/D7S688/D7S2640+)[2]

ish **dic(7;7)**(D7Z1+,CUX1dim;D7Z1dim,CUX1+,**7q36+**)[3] **préférer le locus D7S688 (ISCN p447)**

Cas 1 : Proposition du groupe de travail

Pseudodicentric, ISCN p408 : a pseudodicentric is a dicentric structure in which only one centromere is active

49,XX,+3,dup(7)(q11q31),+12,+18[3].ish psu dic(7;7)(q31;p11)(D7Z1+,CUX1+;D7Z1dim,CUX1+,D7S688+)[2]

Ou

49,XX,+3,dup(7)(pter->q31::q11->qter),+12,+18[3].ish psu dic(7;7)(q31;p11)(D7Z1+,CUX1+;D7Z1dim,CUX1+,D7S688+)[2]

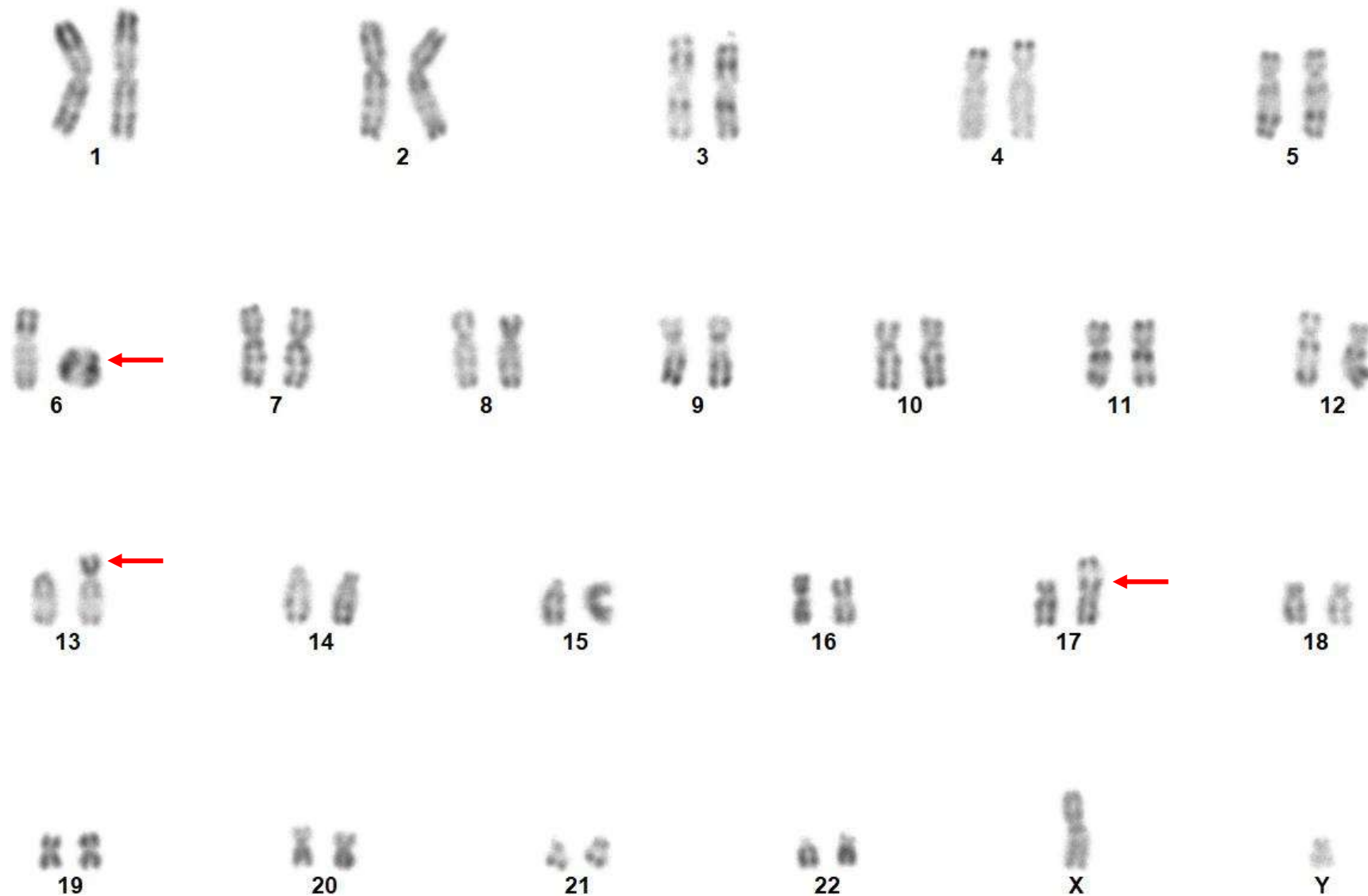
$\text{psu dic}(7;7)(q31;p11) = \text{psu dic}(7;7)(\text{pter} \rightarrow q31::p11 \rightarrow \text{qter})$

Cas2

Homme 78 ans

T-PLL

Sang, 24h et 72h+PHA



Cas2

Homme 78 ans

T-PLL

Sang, 24h et 72h+PHA

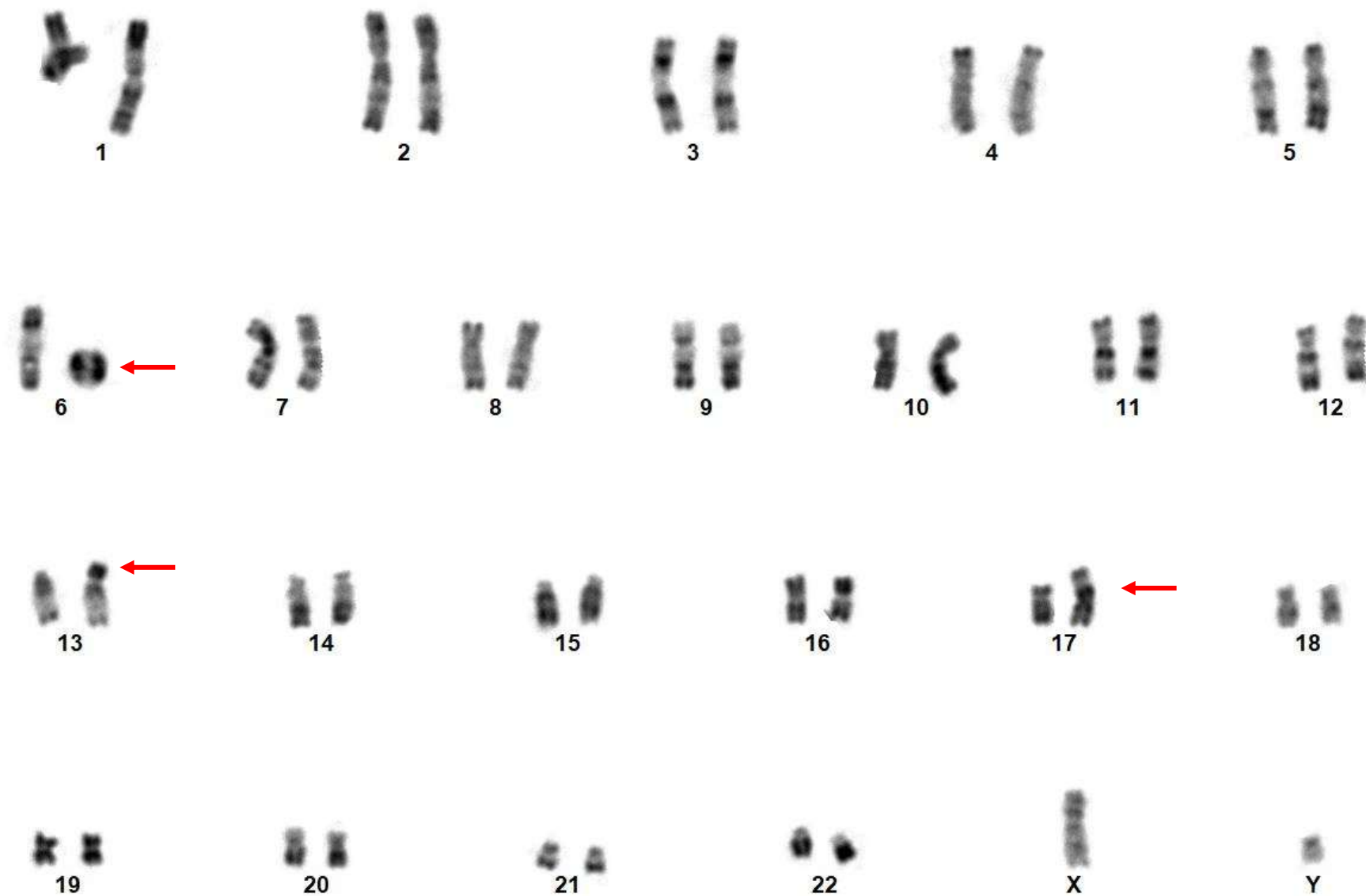


Cas2

Homme 78 ans

T-PLL

Sang, 24h et 72h+PHA

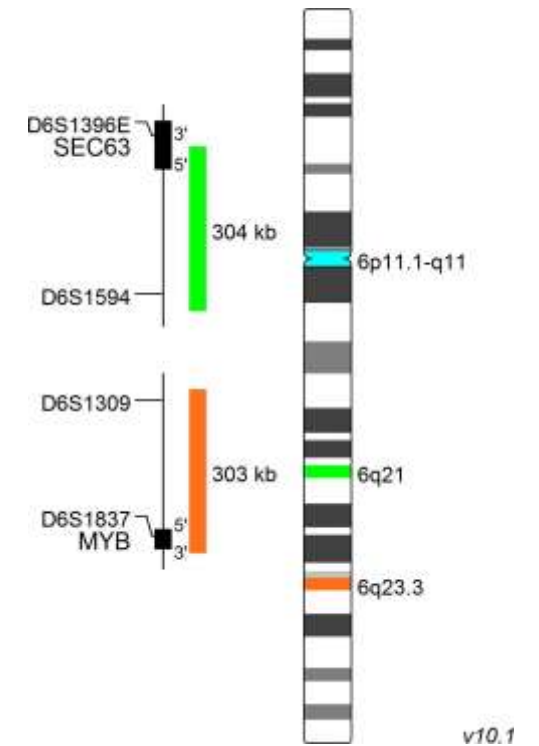
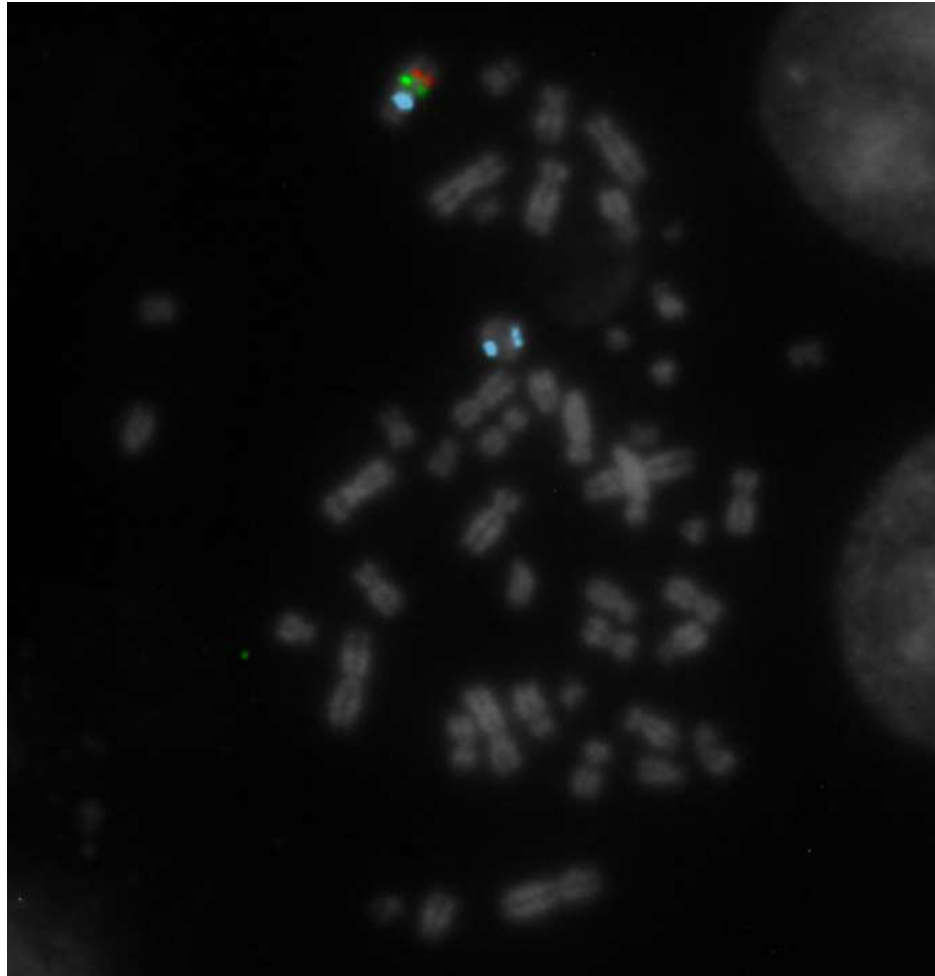


Cas2

Homme 78 ans

T-PLL

Sang, 24h et 72h+PHA



Cas 2 ; 14 réponses (dont une avec 2 propositions de formules)

46,XY,r(6),add(13)(p1?2),add(17)(p1?3)[3].ish der(6)(D6Z1+,SEC63/D6S1594-,D6S1309/MYB-)[1]
46,XY,r(6)?(::p25->q10::p25>q10::),add(13)(p11),add(17)(p13)[3].ish r(6)(D6Z1++,CEC63-,MYB-)[1]
46,XY,r(6)(?::p11->q11::?),add(13)(p11),add(17)(p13)[3].ish r(6)(D6Z1+,SEC63/D6S1594-,D6S1309/MYB-)[1]
46,XY,r(6),add(13)(p11),add(17)(p12).ish r(6)(D6Z1++,SEC63-,MYB-)
46,XY,r(6),add(13)(p11),add(17)(p1?1).ish r(6)(SEC63-,MYB-)
46,XY,r(?6)(?),add(13)(p12),add(17)(p13)[3].ish +6(D6Z1+,5'SEC63+,MYB+),dic r(6;6)(::?:6?p25->6p10::?:6?p25->6p10::)(D6Z1+;D6Z1+)
46,XY,r(6),add(13)(p11) or der(13)t(13 ;17)(p11 ;p11),add(17)(p11 or p13)[3].ish der(6)(6cen+,SEC63-,MYB-,6cen+)[1]
46,XY,r(6)(?p?q),add(13)(p11),add(17)(p11)[3].ish r(6)(CEP6+,SEC63-,MYB-,CEP6+)[1]
46,XY,dic r(6;6)(p?25q?14~16;p?25q?14~16),add(13)(p13),add(17)(p13)[3].ish dic r(6;6)(D6Z1+,SEC63-,MYB-;D6Z1+, SEC63-,MYB-)[1]
46,XY,r(?6),add(13)(q1?1),der(17)t(?11 ;17)(?q12 ;p11)[3].ish idic(6)(6p?ter->6q1?1 ::6p?ter->6q1?1)(6p11.1-q11+,6q21-,6q23.3-,6p11.1-q11+,6q21-,6q23.3-)[3]
46,XY,der(6)(::6p25→6q11::6q11→6p25::),add(13)(p11),i(17)(q10)[3].ish der(6)(CEP6+,SEC63-,MYB,CEP6+)[1]
46,XY,r(6)(::6p?11->6q?12::),add(13)(p11),add(17)(p13)[2]. ish dic r(6)(D6Z1+,SEC63-,MYB-,D6Z1+,SEC63-,MYB-) or
46,XY,r(6),add(13)(p11),add(17)(p13)[2]. ish dic r(6)(D6Z1+,SEC63-,MYB-,D6Z1+,SEC63-,MYB-) or (D6Z1++,SEC63-,MYB-)
46,XY,dic r(6;6)(p11q24;p11q24),+11,add(13)(p11),dic(11;17)(q10;p10)[3].ish der(6)(D6Z1++,SEC63-,MYB-)[1]
46,XY,dic r(6;6)(p12q12;p12q12), der(13)t(13;17)(p11;p11), der(17)t(13;17)(q22;p13)[3]. ish dic
r(6;6)(p12q12;p12q12)(D6S1396EX3)

Cas 2. Caryotype

15 propositions ; 15 formules différentes

46,XY,r(6),add(13)(p1?2),add(17)(p1?3)[3]

46,XY,r(6),add(13)(p11),add(17)(p12)

46,XY,r(6),add(13)(p11),add(17)(p1?1)

46,XY,r(6),add(13)(p11) or der(13)t(13;17)(p11;p11),add(17)(p11 or p13)[3]

46,XY,r(?6),add(13)(q1?1),der(17)t(?11;17)(?q12;p11)[3]

46,XY,r(?6)(?),add(13)(p12),add(17)(p13)[3]

46,XY,r(6)(?p?q),add(13)(p11),add(17)(p11)[3]

46,XY,r(6)?(::p25->q10::p25>q10::),add(13)(p11),add(17)(p13)[3]

46,XY,r(6)(?:p11->q11::?),add(13)(p11),add(17)(p13)[3]

46,XY,r(6)(::6p?11->6q?12::),add(13)(p11),add(17)(p13)[2]

or 46,XY,r(6),add(13)(p11),add(17)(p13)[2]

46,XY,der(6)(::6p25→6q11::6q11→6p25::),add(13)(p11),i(17)(q10)[3]

46,XY,dic r(6;6)(p11q24;p11q24),+11,add(13)(p11),dic(11;17)(q10;p10)[3]

46,XY,dic r(6;6)(p12q12;p12q12),der(13)t(13;17)(p11;p11),der(17)t(13;17)(q22;p13)[3]

46,XY,dic r(6;6)(p?25q?14~16;p?25q?14~16),add(13)(p13),add(17)(p13)[3]

r(6) ou r(?6), n=11

Sans points de cassure (n=7)

der(6), n=1

dic r(6;6), n=3 déduction après FISH

add(13), n=13, p11 majoritairement

der(13)t(13;17), n=2

add(17), n=11

Points de cassure variables (de p11 à p13)

der(17)t(11;17), i(17)(q10),

der(17)t(13;17),+11,dic(11;17)

Proposition du groupe de travail : 46,XY,r(6),add(13)(p11),add(17)(p1?3) or der(17)t(11;17)(q1?3;p1?3)[3]

Cas 2. FISH métaphasique

15 propositions ; 15 formules différentes

ish **dic r(6)**(D6Z1+,SEC63-,MYB-,D6Z1+,SEC63-,MYB-)

ish **dic r(6)**(D6Z1+,SEC63-,MYB-,D6Z1+,SEC63-,MYB-) **or** (D6Z1++,SEC63-,MYB-)

ish **dic r(6;6)**(D6Z1+,SEC63-,MYB-;D6Z1+,SEC63-,MYB-)[1]

ish **dic r(6;6)**(p12q12;p12q12)(D6S1396EX3) **mettre les 3 locus D6Z1, SEC63, MYB**

ish **+6**(D6Z1+,5'SEC63+,MYB+),**dic r(6;6)**(::?:6?p25->6p10::?:6?p25->6p10::)(D6Z1+;D6Z1+) **manque SEC63-, MYB-**

ish **r(6)**(D6Z1++,SEC63-,MYB-)[1] **écrire dans l'ordre des sondes pter->qter ?**

ish **r(6)**(D6Z1++,SEC63-,MYB-) **manque [1]**

ish **r(6)**(D6Z1+,SEC63/D6S1594-,D6S1309/MYB-)[1] **manque 1 copie de D6Z1**

ish **r(6)**(SEC63-,MYB-) **manque D6Z1 et [1]**

ish **r(6)**(**CEP6+**,SEC63-,MYB-,**CEP6+**)[1] **préférer D6Z1**

ish **der(6)**(CEP6+,SEC63-,MYB,CEP6+)[1] **préférer D6Z1**

ish **der(6)**(D6Z1++,SEC63-,MYB-)[1] **écrire dans l'ordre des sondes pter->qter ?**

ish **der(6)**(6cen+,SEC63-,MYB-,6cen+)[1] **préférer D6Z1**

ish **der(6)**(D6Z1+,SEC63/D6S1594-,D6S1309/MYB-)[1] **manque 1 copie de D6Z1**

ish **idic(6)**(6p?ter->6q1?1::6p?ter->6q1?1)(6p11.1-q11+,6q21-,6q23.3-,6p11.1-q11+,6q21-,6q23.3-)[3] **mettre les locus**

dic r(6;6), n=5

Attention 2 points de cassure -> r(6;6)

r(6), n=5 et der(6), n=4

2 copies de D6Z1-> dic r(6;6)

idic(6), n=1

ne rend pas compte de l'anneau

Cas 2. Proposition du groupe de travail

46,XY,r(6),add(13)(p11),add(17)(p1?3) or der(17)t(11;17)(q1?3;p1?3)[3].ish dic r(6)(D6Z1++,SEC63-,MYB-)[1]

ou

46,XY,r(6),add(13)(p11),add(17)(p1?3) or der(17)t(11;17)(q1?3;p1?3)[3].ish dic r(6;6)(D6Z1+,SEC63-,MYB-;D6Z1+,SEC63-,MYB-)[1]