



Compte rendu Journée GFCH du 10 octobre 2022

Participants : 35

Prochaines journées GFCH en présentiel : 1^{er} février 2023, 15 juin 2023.

Informations :

- **Nouveaux membres :** Hend Chaker (Tunis), Jolien De Bie (Louvain), Julie Quessada (Marseille, La Timone).
- **Journée thématique ACLF du 21 septembre 2022 :** environ 200 participants à cette journée organisée en format hybride (présentiel et distanciel). Thématique : Utilisation du séquençage de génome et de la cartographie optique pour le diagnostic cytogénétique.
Comme à l'accoutumée, une présentation du GFCH (historique du groupe, objectifs, travaux, publications, EEQ...) lors de l'assemblée générale, a permis d'illustrer le dynamisme de notre groupe. Suite aux élections, les membres du CA de l'ACLF sont : François Vialard (président), Nathalie Auger (vice-présidente), Nicolas Chatron (secrétaire), Elise Chapiro (secrétaire adjointe), Isabelle Luquet (trésorière), Sylvie Jaillard (trésorière adjointe), Martine Doco, Sylvie Bernard, Sophie Scheidecker, Nicolas Gruchy, Christine Lefebvre, Florence Nguyen-Khac.
Responsables site web ACLF : Cyril Sarrauste De Menthère, Sophie Scheidecker et Elise Chapiro
- **Bourses de l'ACLF :** cinq dossiers de cytogénétique acquise ont été expertisés par 3 membres du CA de l'ACLF. Elise Chapiro et Florence Nguyen-Khac sont les lauréates de la bourse de 15000 € pour le projet 'Caractérisation des anomalies de MYC dans les leucémies lymphoïdes chroniques'.
- **Prochain colloque de l'ACLF du 11 au 13 septembre 2023 (Le Havre).**
- **SFH 2022 :** succès des séances d'actualité, de groupe coopérateur et de l'intergroupe Biologie.
- **SFH 2023 du 29 au 31/03/2023 :** la séance d'actualité et la séance de groupe coopérateur sont de nouveau proposées au GFCH pour le prochain congrès de la SFH : programmes en cours de constitution.
Thématique de l'intergroupe Biologie (responsable Jean Soulier) : nouveautés des classifications OMS 2022, illustrés par 1 cas lymphoïde et 1 cas myéloïde.
- **Bureau du GFCH :** Florence Nguyen-Khac (présidente), Christine Lefebvre (secrétaire), Agnès Daudignon (trésorière), Dominique Penther (responsable site internet), Audrey Bidet, Marina Lafage, Lauren Véronèse.
- **Atlas :** l'université de Salamanque coordonne désormais l'Atlas (Jesus Maria Hernandez Rivas). L'ACLF verse une subvention tous les ans. Les fiches sont à renouveler et le GFCH s'implique dans ce travail de mise à jour. Lucienne Michaux, Marina Lafage et Dominique Penther font partie du CA de l'Atlas. Fiche inv3 en cours.
- **Groupe de travail Cartographie optique du génome :** l'idée est de regrouper les utilisateurs afin de partager les expériences, d'homogénéiser les pratiques, de construire une validation de méthode commune, de réfléchir aux indications. Un appel sera lancé par mail au groupe. La coordination est assurée par Agnès Daudignon.
- **Article GFCH :** mise à jour des recommandations par pathologie : en cours de rédaction.
Dix groupes sont constitués pour la mise à jour des catégories suivantes : prédisposition, aplasie médullaire, LAM, LAL, LMC/SMP, SMD, LLC, lymphomes-slp, myélomes, nouvelles technologies

Etudes en cours ou *clôturées* :

- LLC avec anomalie 8q24 : Elise Chapiro, Florence Nguyen-Khac
- MDS 5q- : Marie-Bérengère Troadec, Nathalie Douet-Guilbert
- SLP/LLC avec t(14;19) et apparentés IG/BCL3 : Lauren Veronese, Florence Nguyen-Khac
- Pathologies myéloïdes avec t(X;20) : Marc Muller, Florence Nguyen-Khac
- SLP-B/LLC avec +12/+19/+autre : Lauren Rigollet, Nathalie Gachard, Lauren Véronèse, Florence Nguyen-Khac
- LAM avec translocation t(X;10) : fiche d'inclusion sur le site. Hélène Guermouche, Dominique Penther
- *MDS inclassables : Audrey Bidet, Virginie Eclache: en révision*
- *Anomalies récurrentes des SHE : Matthieu Decamp, Sylvie Tondeur, Emilie Klein*
- *MDS hyperdiploïdes : Nathalie Auger, Virginie Eclache*
- *LAL avec anomalie du 19 : Lucie Coster, Marina Lafage*
- *Pathologies myéloïdes avec anomalie 3q21 : Isabelle Luquet, Stéphanie Struski*
- Observatoire LPL-B : Elise Chapiro, Florence Nguyen-Khac

Proposition de nouvelle étude : trisomie 15 et hémopathies (Thomas Guéry-Hemsen et Matthieu Decamp).

Etude descriptive rétrospective sur 1 an, limitée aux trisomies 15 isolées ou associée à une perte d'un chromosome sexuel, quel que soit le diagnostic. Un complément moléculaire (NGS) est programmé si le matériel est disponible (culot de cytogénétique compatible). Etude acceptée.

Travaux : surexpression de MECOM et association de profils cytogénétiques et moléculaires (Claire Bracquemart). Travail mené à partir de données de RNAseq issues de 335 patients et 10 témoins. La surexpression de MECOM observée chez 46 patients s'accompagne d'une grande diversité de profils cytogénétiques (anomalies 3q26 et non 3q). Cf diaporama.

Protocole européen pédiatrique des LAL : ALL together (Wendy Cuccuini). Ce protocole concerne les LAL pédiatriques [1-18 ans]. Pour les LAL-T, la FISH est demandée pour BCR/ABL1 et KMT2A (pas de changement). Pour les LAL-B, 3 sondes FISH supplémentaires sont requises en l'absence d'anomalie avec les sondes BCR/ABL1, KMT2A, TEL/AML1 (iamp21 et t(12;21)) et E2A : ABL2, ABL1 et CSF1R-PDGFRB. La sonde de séparation CSF1R-PDGFRB (Cytocell) est adaptée pour explorer les 2 cibles CSF1R et PDGFRB. Discussions en cours pour valider la cartographie optique du génome, déjà déployée en routine dans certains centres, en tant que technique alternative à la FISH. Cf diaporama

Buffet offert par Imstar

Cas cytogénétique : lymphome avec réarrangement IRF4 : Nada Assaf. Cas de lymphome B à grandes cellules CD10+, MUM1+ chez un jeune patient porteur d'une adénopathie cervicale isolée, avec réarrangement *IRF4* et *IGL* par translocation t(6;22)(p25;q11) complexe. Cf diaporama.

Cas cytogénétique : LAM avec translocation sauteuse 3q : Baptiste Gaillard. LAM à composante monocyttaire avec trisomie 8, tétrasomie 8 et translocation sauteuse 3q. Discussion autour de la signification pronostique des anomalies 3q et du décompte de la translocation sauteuse (1 anomalie). Cf diaporama.

Présentation d'article : Thomas Guéry : principales modifications et nouveautés de la classification OMS 2022 (Khouri et al., leukemia, 2022). La cytogénétique n'est pas considérée dans les entités CHIP ou CCUS, alors que des anomalies clonales sont régulièrement mises en évidence par caryotype dans ces situations. Concernant les SMD, la FISH TP53 sera recommandée en cas de mutation TP53 isolée si la VAF de la mutation est inférieure à 50%, pour ne pas méconnaître un profil biTP53 (altération bi-allélique de TP53), nouveau sous-groupe de myélodysplasie associé à un pronostic très défavorable. La liste des anomalies cytogénétiques récurrentes des LAM est modifiée. Cf diaporama.

Présentation d'article : principales modifications et nouveautés de l'ELN 2022 : Patricia Brugel. Quatre points importants sont à relever : 1) le pourcentage de blastes séparant les LAM (>20%) d'un groupe hybride LAM/SMD (11-19%) ; 2) les 'diagnostic qualifieurs' : LAM secondaire (à un SMP, à un SMD/SMP, à une thérapie) ou LAM avec prédisposition génétique ; 3) la liste des anomalies génétiques (cytogénétiques et moléculaires) récurrentes des LAM, mise à jour ; 4) la stratification pronostique intégrant tous les paramètres biologiques, en particulier les nouveaux marqueurs ; par exemple, duplication en tandem de *KMT2A* (*KMT2A-PTD*) isolée : détectable en NGS (mais aussi par cartographie optique du génome) classée en intermédiaire. Cf diaporama.

Présentation d'article : principales modifications et nouveautés de la classification OMS 2022 (Alaggio et al., Leukemia 2022) : Lauren Véronèse. Suppression de la dénomination cytogénétique des catégories de LAL, à déplorer... Suppression de l'entité B-PLL (leucémie prolymphocytaire B), les arguments exposés et les références bibliographiques ne sont que peu pertinents... Les lymphomes B agressifs 'double-hit' ne concernent plus que les double réarrangements *BCL2* et *MYC*, associés à un pronostic très défavorable ; les double réarrangements *BCL6* et *MYC* (rares, biologiquement hétérogènes, de pronostic variable) sont reclassés en lymphome B diffus à grandes cellules (DLBCL-NOS). Cf diaporama.

Atelier Nomenclature : Thématique : chromosome dicentrique. Elise Chapiro, Matthieu Decamp, Christine Terre, Isabelle Luquet. Quatorze réponses reçues. Présentation de 2 cas de chromosomes dicentriques dont l'écriture FISH pose questions et difficultés. Cf diaporama.