



## Compte rendu journée GFCH du 1 février 2023

**Participants : 32**

**Prochaines journées GFCH en présentiel : 15 juin 2023, 4 octobre 2023**

### Informations :

- Nouveaux membres : Laureen Chat (Saint Louis/Paris, cytogénétique et biologie moléculaire), Laura Rozalska (Poitiers)
- Réunion présentiel/visio : Suite à la demande de certains membres du GFCH d'organiser les réunions en visio, voici la réponse du bureau présentée le 1/02 :

Après discussion avec le bureau, la décision à la majorité de ne pas faire de mixte a été prise, sur les arguments suivants :

- si on propose une réunion mixte présentiel/visio, on se déplacera de moins en moins. Par expérience dans tous les groupes où cela a été réalisé, il est de plus en plus difficile de se réunir en présentiel
- le bureau tient à préserver la convivialité du groupe, la formation des jeunes, les échanges au repas, un espace de discussions informelles
- l'amphi du CEC n'est pas câblé à internet et n'est absolument pas équipé pour une visio de bonne qualité (audition des questions dans l'amphi et des échanges constants entre les membres du groupe pour chaque sujet (qui est le but de ces réunions))
- nous rédigeons toujours un CR très complet de nos réunions, et les présentations sont mises sur notre site internet.

- SFH : l'annuaire de la SFH est mis à jour chaque année, la version 2023 est disponible sur les sites de l'ACLF et de la SFH. Congrès de la SFH 29-31 mars 2023, le GFCH organise deux séances, Groupe coopérateur et Séance d'actualité (SA) et participe à la séance Inter Groupes. Les programmes sont visibles sur le site de la SFH. Nous vous rappelons que la SA est accordée pour l'année suivante en fonction du nombre de personnes présentes, il est donc important qu'un maximum de personnes puissent y assister.
- Congrès de l'ACLF : Le Havre 13-15/09/2023, programme en cours de finalisation.
- Article du GFCH accepté dans Leukemia : commentaires sur la WHO 2022
- Mises à jour des fiches de l'Atlas : il est important que les membres du GFCH y participent. Fiche sur MECOM (Nassera, Hélène, Claire) actualisée
- LBMR : Laboratoire de biologie médicale de référence, le point est fait par Audrey Bidet
  - 1ere session 2021 : 54 retenus sur 72 laboratoires d'hématologie, un bilan d'activité sera demandé aux laboratoires
  - 2eme session 2023 : 510 nouveaux dossiers, 91 en hémato => résultats avant l'été

- Cotisation 2023 : 30€, un labo qui ne réglera pas sa cotisation 3 années de suite sera contacté par la trésorière de l'ACLF
- Bilan d'activité : du 06/03 au 10/04/2023
- Mise à jour de l'ISCN : Jean Michel Dupont a intégré l'ISCN, une prochaine réunion est prévue en juin 2023. Le GFCH a proposé les termes juxtaposition et gènes de fusion pour différencier les conséquences des 2 types de translocation (activation transcriptionnelle et gène chimérique respectivement). Des propositions de révisions de la nomenclature peuvent être envoyées à Isabelle Luquet qui transmettra (comme par exemple tenir compte des sous-clones dans le décompte des anomalies).

## Présentations

- **Hend Chaker** : Rapid and Reproducible Karyotyping with Nanopore Sequencing in AML Patients, Blood (2022). Technique de séquençage long read de 3eme génération de faible profondeur, sur ADNc et/ou ARNc, possibilités de séquencer jusqu'à 7 à 15 Tb avec un taux d'erreur un peu supérieur aux autres techniques (2%). Beaucoup d'applications, peut être couplé à IA. Appareil de toute petite taille.
- **Virginie Eclache** : après une longue carrière à Avicenne, Virginie prend sa retraite. Elle nous présente les évolutions de la cytogénétique centrées sur les SMD et les LLC qui ont été ses principaux sujets de travaux.
- Présentation de l'OGM par la société Bionano.

## Etudes en cours

- Anomalies récurrentes des SHE : Matthieu Decamp, Sylvie Tondeur, Emilie Klein => présentation à la SFH
- MDS hyperdiploïdes : Nathalie Auger, Marie Bérengère Troadec prend la suite de Virginie Eclache, profils mutationnels en cours
- LAL avec anomalie du 19 : Lucie Coster, Marina Lafage.
- Pathologies myéloïdes avec anomalie 3q21 : Isabelle Luquet, Stéphanie Struski
- LLC avec anomalie 8q24 : étude clôturée, 110 cas avec NGS et OGM en cours. Elise Chapiro, Florence Nguyen-Khac
- SLP/LLC avec t(14;19) et IG::BCL3 : Lauren Veronese, Florence Nguyen-Khac, article en cours d'écriture
- Pathologies myéloïdes avec t(X;20) : Marc Muller, Florence Nguyen-Khac. Toutes les données sont recueillies, Florence demande de l'aide pour l'écriture.
- MDS 5q- : Marie-Bérengère Troadec, Nathalie Douet-Guilbert, 100 cas.
- SLP-B/LLC avec +12/+19 : Lauren Rigollet, Nathalie Gachard, Florence Nguyen-Khac, Lauren Véronèse
- LAM avec translocation (X;10) : Hélène Guermouche, Dominique Penther, 3 ou 4 cas.
- +15 et hémopathies : Thomas Guery-Hemsen, Matthieu Decamp

## **Protocole AllTogether LAL pédiatriques : Wendy Cuccuini (Cf diaporama)**

LAL B et T pour les patients de moins de 16 ans.

Update du protocole pour les LAL B : nécessité de faire MYC ou IGH/MYC en FISH avant J28 car même si cette anomalie est très rare (0.5% des patients) elle classe la LAL en VHR lorsque l'anomalie de MYC est primaire. Profil de LAL sans marqueur de surface à la différence des Burkitt. La recherche par FISH peut donc se faire soit en raison d'une anomalie 8q24 au caryotype, soit après exclusion des formes classiques de LAL.

Une sonde de type MYC de séparation est recommandée par le protocole, mais l'utilisation d'une sonde de fusion IGH/MYC est également acceptée.

Pour les LAL B et T : nécessité de rechercher les anomalies ABL class, ABL1, ABL2, PDGFRB/CSFR1, pour les B après exclusion d'une anomalie classique primaire, pour les T dans tous les cas (cf diaporama).

**Présentations des tableaux des recommandations du GFCH : SMD, SMP, LAM, Aplasies médullaires, les articles sont en cours d'écriture.**

### **EEQ**

Le groupe d'experts rappelle que la grille de correction est faite en amont des expertises et qu'elle peut être adaptée au fil de la correction des dossiers. Un historique des EEQ sera présenté lors de la prochaine réunion. Le groupe d'experts réfléchit à proposer une conclusion officielle sur la conformité de l'EEQ en réponse à des remarques/écarts lors de visites du Cofrac.

Appel à expert pour l'EEQ 2023.

### **Groupe OGM : Agnès Daudignon**

Création d'un groupe de travail OGM par Agnès au sein du GFCH pour les laboratoires effectuant cette technique afin de mettre en commun nos expériences sur les plans technique et interprétation. Proposition de création d'un consortium francophone auquel pourraient participer d'autres laboratoires européens (Espagne, Belgique). La question du financement par les pouvoirs publics de cette nouvelle technologie doit être portée par la société Bionano en tant qu'innovation technologique.