



## Compte rendu Journée GFCH du 15 juin 2023

**Participants : 36**

**Prochaines journées GFCH en présentiel :** 04/10/2023, 01/02/2024, 19/06/2024, 10/10/2024.

**Informations :**

- **Nouveaux membres :** Pauline Roynard (Lille), Jacqueline Schoumans (Lausanne), Danielle Martinet (Genève), Marie-France Gagnon (Rochester)
- **Discussion de la tenue de nos réunions** en distanciel ou en formule hybride et des difficultés associées (technique, organisation, perte de convivialité, dossiers cytogénétiques non revus...). La question sera ré-abordée au bureau : un questionnaire sera peut-être envisagé.
- **Bourse de l'ACLF 2023 :** date limite de dépôt d'une demande : 31 juillet.
- **Prochain colloque de l'ACLF du 11 au 13/09/2023 (Le Havre).** Résumés à soumettre avant le 16/06.
- **SFH 2023 :** succès des séances d'actualité, de groupe coopérateur et de l'intergroupe Biologie.
- **SFH 2024 du 27 au 29/03/2024 :** la séance d'actualité et la séance de groupe coopérateur sont de nouveau proposées au GFCH pour le prochain congrès de la SFH : les programmes seront à élaborer en septembre. Appel au groupe pour réfléchir à une thématique originale pour la séance d'actualités.
- **Appel à proposition de nouvelle étude :** ces études font la force et la reconnaissance du groupe, portant sur des séries de cas rares, à point d'entrée cytogénétique et ont pour objectif d'être valorisées (publication).
- **Atlas :** certaines (? un grand nombre) images de cytogénétique ne sont plus visibles sur le site. Ne pas hésiter à envoyer une réclamation à ANA E RODRÍGUEZ VICENTE [anita82@usal.es](mailto:anita82@usal.es) par mail et de faire remonter les remarques aux représentantes du GFCH (Marina Lafage, Dominique Penther, Lucienne Michaux)
- **LBMR :** les expertises des dossiers sont finalisées depuis fin avril pour la commission d'hématologie, pas de visibilité sur les prochaines étapes (réunion plénière ? parution au JO ?...).
- **Notre lettre à Leukemia (commentaires de la WHO)** est intégrée dans un numéro dédié à la WHO [Classification and nomenclature of hematologic diseases](#), Numéro « Collection » du 23 juin 2023, comportant plusieurs articles dont une réponse à notre lettre. Cette réponse, bien que courtoise, complète et argumentée, confirme les positions des auteurs de la WHO, positions que nous ne partageons pas.
- **Rappel :** caryotypes obligatoires dans certains protocoles (ex. LLC)
- **Groupe de travail Cartographie optique du génome (FrOGG),** groupe de travail créé en janvier 2023 et coordonné par Agnès Daudignon, composé de 5 sous-groupes et 49 participants incluant les pays francophones frontaliers et le Québec.
- **EEQ du GFCH :** appel à volontaire pour être expert de l'EEQ en 2023 (engagement sur 2 ans).

**Etudes en cours ou clôturées :**

- *Anomalies récurrentes des SHE : Matthieu Decamp, Sylvie Tondeur, Emilie Klein*
- *MDS hyperdiploïdes : Nathalie Auger*
- *LAL avec anomalie du 19 : Lucie Coster, Marina Lafage*
- *Pathologies myéloïdes avec anomalie 3q21 : Isabelle Luquet, Stéphanie Struski*
- *LLC avec anomalie 8q24 : Elise Chapiro, Florence Nguyen-Khac*

- SLP/LLC avec t(14;19) et IG::BCL3 : Lauren Veronese, Florence Nguyen-Khac
- Pathologies myéloïdes avec t(X;20) : Marc Muller, Florence Nguyen-Khac, MB Troadec
- MDS 5q- : Marie-Bérengère Troadec, Nathalie Douet-Guilbert
- SLP-B/LLC avec +12/+19 : Lauren Rigollet, Nathalie Gachard, Florence Nguyen-Khac, Lauren Véronèse
- LAM avec translocation (X;10) : Hélène Guermouche, Dominique Penther
- +15 et hémopathies : Thomas Guéry-Hemsen, Matthieu Decamp

Observatoire LPLB : E Chapiro, F Nguyen-Khac

**Article GFCH : recommandations par pathologie** : présentation des tableaux des pathologies lymphoïdes : LLC, LAL-B, LAL-T, lymphomes B, lymphomes T, myélomes.

**Cas cytogénétique** : Julie Quessada

Challenge diagnostique d'une leucémie aiguë de lignée ambiguë. Cas initialement considéré comme une LAM mais requalifié en LA à phénotype mixte T/M avec t(10;11)(p12;q14)/*PICALM::MLLT10*. Cf diaporama.

**Cas cytogénétique** : Emeline Voirin

A novel *RUNX1::GATA3* gene fusion in T-acute lymphoblastic leukemia : a case report.  
LAL-T immature (ETP-LAL) de présentation atypique en immunophénotypage, avec translocation non répertoriée t(10;21)(p14;q22)/*RUNX1::GATA3*. Cf diaporama.

**Bilan d'activité du GFCH** : Baptiste Gaillard, Christine Lefebvre

L'activité globale 2022 semble stable (caryotype/FISH) comparé à celle observée en 2021. L'impact de l'augmentation de notre activité sur 7 ans se mesure sur l'allongement des délais de réponse des caryotypes au diagnostic pour les SMD, SMP, LLC, lymphomes. Les indicateurs qualité (% échec, % anomalie) sont stables. Perspectives du bilan d'activité : intégration du délai de réponse recommandé pour la FISH sur plasmocytes triés, automatisation du bilan envisagée avec Medifirst.

**Présentation thématique : Chromoanagenesis : coulisses des chaos chromosomiques**

**Jean-Baptiste Gaillard**

Présentation des trois mécanismes aboutissant à des remaniements complexes intra- et inter-chromosomiques : chromothripsis, chromoanasythesis, chromoplexie. Détail des mécanismes conduisant à ces trois profils distincts, et des hypothèses à l'origine de ces anomalies. Rappel des technologies permettant d'identifier ces trois mécanismes. Cf diaporama.

**Saloua Toujani**

Exemple de chromoanagenesis : amplification intrachromosmique du 21 des LAL-B. Rappel de l'épidémiologie et des critères diagnostiques de cette entité. Présentation des mécanismes à l'origine de cette anomalie, dans les formes sporadiques et les formes avec anomalie constitutionnelle du chromosome 21 (translocation robertsonienne en particulier). Cf diaporama.