



Compte rendu de la Journée GFCH du jeudi 1^{er} février 2024

Participants : 35

Prochaines journées GFCH en présentiel : 19/06/2024, 10/10/2024

Informations :

- **Nouveaux membres :** Alban Canali (Toulouse), Hadjer Lazga (Paris, St Antoine)
- **SFH 2024 du 27 au 29/03/24 :**
 - **Séance de groupe coopérateur le 27/03 de 9h à 10h30 :** Hémopathie lymphoïdes matures :
 - Mécanismes cytogénomiques de la résistance au venetoclax au cours de la leucémie lymphoïde chronique : résultats préliminaires de l'étude RAVEN. Lauren Veronese. 10'+5'
 - Arbres décisionnels en cytogénétique pour la leucémie lymphoïde chronique. Florence Nguyen Khac. 10'+5'
 - Arbres décisionnels en cytogénétique pour les lymphomes B. Christine Lefebvre. 10'+5'
 - Arbres décisionnels en cytogénétique pour les lymphomes T. Jean-Baptiste Gaillard. 10'+5'
 - Iso3q et lymphocytose à lymphocytes binucléés. Nathalie Nadal. 10'+5'
 - Point Frogg. Agnes Daudignon. 10'+5'
 - **Séance d'actualité le 29/03 de 14h à 15h30 :** Novel Cytogenomic Approaches :
 - Integrative genomic analysis of acute myeloid leukaemia in the Myechild01 clinical trial. Claire Schwab (Newcastle, UK). 25'+5'
 - AML characterization in the "omics age" – opportunities of long read sequencing technology. Lars Bullinger (Berlin, Germany). 25'+5'
 - Contribution of Optical Genome Mapping to the prognostic classification of acute myeloblastic leukaemia: Results of the COALA study. Audrey Bidet. 10'+5'
 - Evaluation of Optical Genome Mapping for the detection of chromosomal abnormalities in lymphomas: a prospective study. Christine Lefebvre. 10'+5'
 - **Inter groupe biologie le 29/03 de 8h30 à 10h :** Pathologies à cellules plasmacytoïdes dendritiques. Christine Lefebvre pour le GFCH
- **ISLH 2024** (International Society for Laboratory Hematology) à Nantes du 30/05 au 01/06/24 : session GFCH consacrée à la cartographie optique du génome :
 - The role of optical genome mapping in the cytogenetics tool box. Nassera Abermil.
 - Applications of optical genome mapping in chronic lymphocytic leukemia: from clinical assessment to translational research. Blanca Espinet.
 - Optical Genome Mapping in T-ALL. Barbara Dewaele.
- **Cotisation 2024 :** montant inchangé : 30 euros.
- **Bourse ACLF 2024 :** une dotation de 15000 € sera attribuée à un projet articulé autour de la cytogénétique somatique ; les dates de soumission des dossiers seront bientôt communiquées.
- **Elections GFCH** (membres du bureau) :
 - Candidature (profession de foi) à adresser à Cyril Sarrauste de Menthère et au bureau du GFCH du 03/03/2024 au 03/05/2024
 - Diffusion de la liste des candidats par mail au groupe, avant le 10/05/2024
 - Vote électronique sur le site ACLF (cotisation à jour !) du 03 au 14/06/2024
 - Récupération des résultats le 17/06 : Florence Nguyen-Khac et Christine Lefebvre
 - Annonce des résultats lors du GFCH du 19/06/2024

Membres sortants : Audrey Bidet, Dominique Penther, Lauren Véronèse.

Appel à candidature

Membres du bureau

Florence Nguyen-Khac (Présidente), Agnès Daudignon (Trésorière), Christine Lefebvre (Secrétaire), Dominique Penther (responsable site internet), Audrey Bidet, Marina Lafage-Pochitaloff, Lauren Veronese

- **Tenue des réunions GFCH** : le bureau est quasi-unanime pour poursuivre les réunions en présentiel. Les arguments en faveur de cette option sont les suivants :
 - le faible nombre de demandes de réunions en distanciel,
 - la revue des dossiers très formatrice,
 - le caractère nettement plus convivial avec des échanges facilités, en particulier pour l'intégration des jeunes recrues,
 - les interactions/discussions médicales/biologiques/scientifiques et également pendant le buffet, qui permet d'autres échanges tout aussi importants
 - les comptes rendus détaillés + présentations disponibles sur le site pour ceux qui ne peuvent se déplacer,
 - le nombre stable de participants (35),
 - la complexité logistique d'une solution hybride de réunion (le centre d'écologie cellulaire n'est pas équipé, une personne doit gérer le chat, les questions de la salle sont inaudibles)
 - le risque de voir l'amphi déserté avec une solution hybride.
 La question sera ré-abordée en bureau.
- **Recommandations GFCH** : 14 articles portant sur les recommandations du GFCH sont publiés dans le journal RETRAM. Beaucoup de difficultés rencontrées avec l'équipe d'édition, en particulier pour les tableaux peu lisibles de certains articles. Après vérification des droits de diffusion, les articles et tableaux (corrigés et reformatés) seront mis à disposition sur le site de l'ACLF, dans l'onglet GFCH.
- **Groupe FrOGG** : constitué de 6 sous-groupes, impliquant 53 membres GFCH répartis dans 29 laboratoires ; les travaux sont en cours dans chacun de ces sous-groupes. Les objectifs 2024 sont les suivants : déposer le dossier Forfait Innovation, établir un canevas de validation de méthode (Cofrac), disposer d'un EEQ opérationnel, valider les « bed files » (liste des gènes/régions cibles de chaque groupe d'hémopathies), proposer un canevas de compte rendu de l'analyse, proposer des études GFCH. NB : à l'initiative du FrOGG, une journée sera consacrée à la cartographie optique du génome en octobre 2024 avec la participation de la cytogénétique constitutionnelle de l'ACLF et du GFCH. Un après-midi «FrOGG – Cartographie optique du génome » pourrait également être envisagé lors d'une journée GFCH : à discuter en bureau.
- **Dates du prochain bilan d'activité GFCH** : les tableaux seront à remplir du 11/03 au 08/04 inclus.
- **Appel pour proposition de nouvelles études** : pilotage par 2 cytogénéticiens (un sénior, un junior), les niches sont à privilégier car elles aboutissent à des cohortes représentatives et originales.

Etudes en cours ou clôturées :

- *Anomalies récurrentes des SHE* : Matthieu Decamp, Sylvie Tondeur, Emilie Klein
- *MDS hyperdiploïdes* : Nathalie Auger : analyses de biologie moléculaire en cours
- *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 : analyse des données en cours
- *Pathologies myéloïdes avec t(X;20)* : Marc Muller Flornce Nguyen-Khac, Marie-Bérengère Troadec : AJH en révision ; projet de valorisation des 5 cas de t(X;5)
- *SLP/LLC avec t(14;19) et apparentés IG/BCL3* : Lauren Veronese, Florence Nguyen-Khac : AJH soumis
- *MDS 5q-* : Marie-Bérengère Troadec, Nathalie Douet-Guilbert : analyse en cours, financement PL BIO obtenu
- *SLP-B/LLC avec +12/+19* : Lauren Rigollet, Nathalie Gachard, Lauren Véronèse : 60 inclusions
- *LAM avec translocation t(X;10)* : Hélène Guermouche, Dominique Penther
- *Trisomie 15 et hémopathies* : Thomas Guéry, Matthieu Decamp

Décret 2023-1426 : Thomas Guéry-Hensen. Le contenu de ce décret, applicable en théorie le 01/01/2024 comporte trois volets qui concernent toutes les analyses de génétique somatique :

- La nécessité d'une autorisation du laboratoire par l'ARS
- La nécessité d'un agrément du praticien qui valide : diplôme de biologiste médical et d'un DU/DIU, avec une expérience dans la discipline
- Le consentement écrit du patient, préalable à l'examen de génétique somatique

Membres du bureau

Florence Nguyen-Khac (Présidente), Agnès Daudignon (Trésorière), Christine Lefebvre (Secrétaire), Dominique Penther (responsable site internet), Audrey Bidet, Marina Lafage-Pochitaloff, Lauren Veronese

Les modalités de diffusion des résultats sont également l'objet de discussions.

L'application du décret apparaît lourde et complexe. Il est probable que d'autres groupes (GBMHH en particulier) réagiront à ce décret. A ce stade, il est important de diffuser ce décret dans chacun des centres.

Une discussion au bureau de l'ACLF et auprès des représentants de l'InCA est indispensable, afin de mener, si possible, une action commune et concertée.

Travaux : Laureen Chat. Cartographie optique du génome (COG) des LAM non caractérisées. A partir d'une série de 45 LAM non caractérisées (5% des LAM) : détection d'anomalies cryptiques (réarrangement *NUP98::NSD1*, *SET::NUP214*, *MECOM::TBL1XR1*, *BCL11B::CCDC26*, *ETV6::SYK*), amplification épisomale de *MYC* dans 17 cas, par COG.

Présentation d'article : Lauren Véronèse.

Analyse des translocations impliquant *MYC*, *BCL6* et *BCL2* sur une série de DLBCL double-hit (DH) ou triple-hit (TH). Les DH/TH incluant *BCL2* ont un profil moléculaire comparable à celui des lymphomes folliculaires (quel que soit le statut *BCL6*, réarrangé ou pas). Les DLBCL avec double réarrangement *MYC/BCL6* présentent un profil moléculaire plus hétérogène. L'expression de *MYC* est systématiquement élevée en cas de réarrangement de type IG::*MYC*, mais variable en cas de réarrangement non-IG::*MYC*. Ce niveau d'expression semble être corrélé à l'analyse fine des points de cassure du locus *MYC*. Cf diaporama.

Vidéo de présentation des nouveautés techniques de COG (Bionano)

Buffet déjeuner offert par la société Bionano

Proposition de nouvelle étude : Florence Nguyen-Khac.

Recensement des lymphomes B diffus à grandes cellules/lymphomes B de haut grade avec double ou triple réarrangement *MYC*, *BCL2*, *BCL6* identifiés par caryotype (ganglion, sang) ou FISH sur coupes tissulaires
Fréquence et identification des partenaires IG::*MYC* ou non-IG::*MYC*, analyse du pronostic de chaque combinaison, description des anomalies chromosomiques associées et du niveau de complexité. Analyses complémentaires envisagées : cartographie optique du génome, NGS.

Retour de l'EEQ hématologique de l'ACLF : Emilie Klein, Jean-Baptiste Gaillard.

Intérêt de cet EEQ : caryotype difficile, mais de qualité attendue pour une LAL-B, anomalie rare (réarrangement *JAK2*) impliquant un diagnostic de LAL-B Ph-like selon la classification de l'OMS 2022, écriture d'une sonde FISH non impliquée dans la translocation (PAX5), références des classifications diagnostiques et pronostiques à indiquer dans la conclusion. Seuls 4 laboratoires sur 41 n'ont pas d'erreur de classement des caryotypes : les 10 mitoses classées par les experts seront transmises au groupe. Cf diaporama.

Appels d'Isabelle Luquet pour pérenniser l'EEQ :

- Un expert pour l'année 2024
- Des experts pour les années à venir
- Un(e) membre du GFCH qui prendra la relève d'Isabelle
- Des cas de cytogénétique

Pour le côté informatique, Elise Chapiro prendra la suite de Christine Terré.

Cas cytogénétiques :

- **LAM avec inv(16)/CBFB::*MYH11*.** Julie Quessada. Blood works 2023. Le cas présenté est celui d'une LAM avec inv(16)/CBFB::*MYH11* et délétion 7q, sans contingent monocyttaire. Cf diaporama.
- **Lymphome B agressif avec double réarrangement *MYC/BCL6* et aberration 11q.** Blood works 2023. Le cas présenté est le 1^{er} décrit avec une t(8;14) IGH::*MYC* associée à un réarrangement *BCL6* et à un profil d'aberration 11q (gain 11q23.3, délétion 11q24). Cf diaporama.
- **LAL-T BCR::*ABL1* positive avec triplication du Ph.** Hippolyte Guérineau. Présentation d'un cas rare de transformation d'une LMC BCR::*ABL1* en LAL-T de type ETP (*early T-cell precursor*) avec caryotype hyperdiploïde et triplication du Ph. Cf diaporama.

Membres du bureau

Florence Nguyen-Khac (Présidente), Agnès Daudignon (Trésorière), Christine Lefebvre (Secrétaire), Dominique Penther (responsable site internet), Audrey Bidet, Marina Lafage-Pochitaloff, Lauren Veronese