

EEQ Hématologie 2023

42 inscriptions
41 soumissions (*41 en 2022*)
sur ~50 labos francophones

Nasséra Abermil
Marie-Agnès Collonge-Rame
Jean-Baptiste Gaillard
Emilie Klein
Isabelle Luquet

GFCH

1^{er} février 2024

Cas clinique

Femme de 57 ans hospitalisée en hématologie pour un bilan diagnostique de LA.

• NFS

- **GB: 78.18** G/L, **Hb : 9.7** g/dL, VGM: 83.3 fL, **Plq: 78** G/L
- PNN: 3.9 G/L, PNE : 0, PNB : 0, lymphocytes: 3.9 G/L , monocytes: 0 G/L , **blastes: 70.36 G/L (90%)**

• Myélogramme

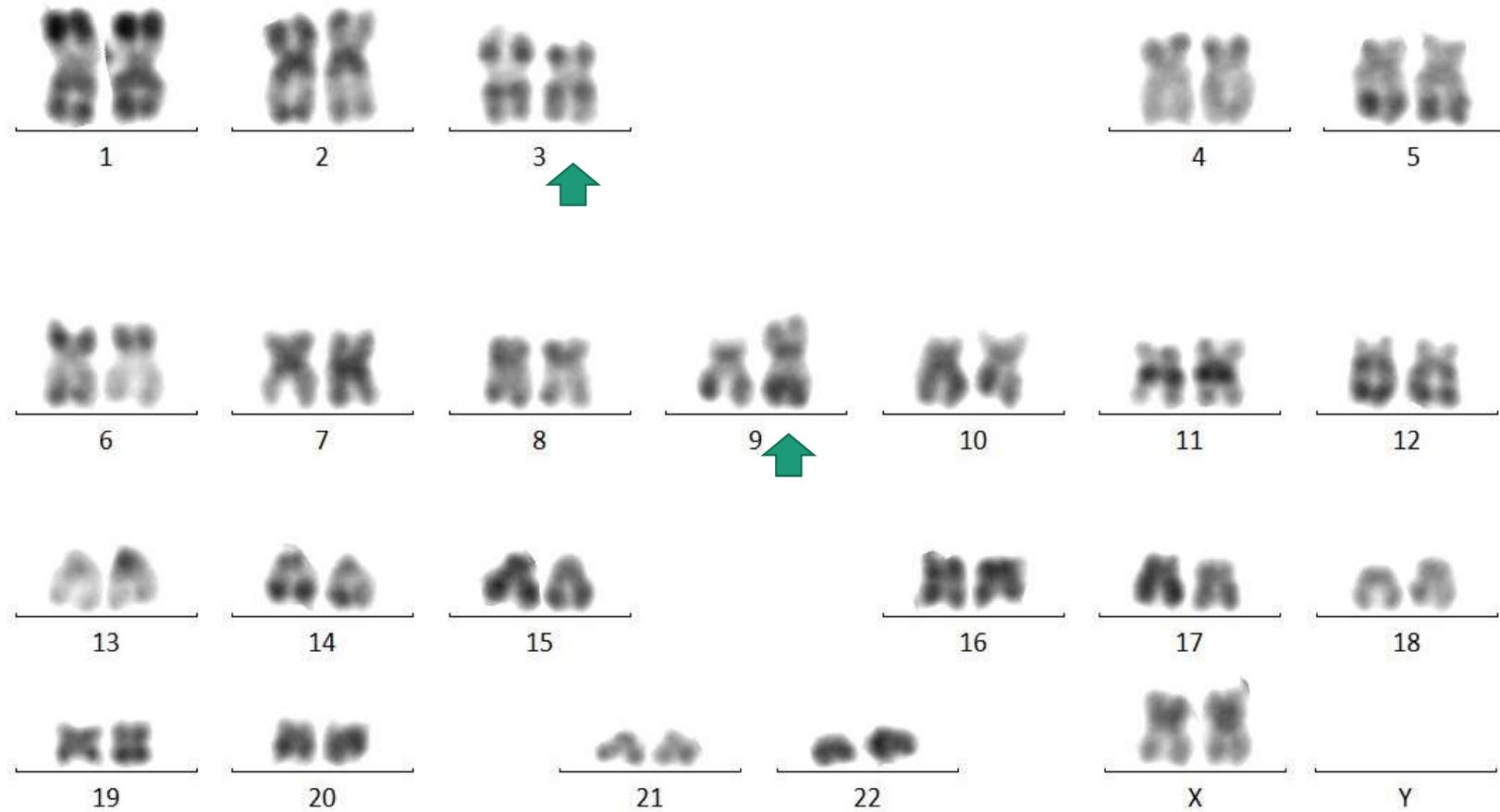
- Densité cellulaire grade 4, présence de rares mégacaryocytes.
- Lignées médullaires effondrées ne permettant pas leur analyse morphologique. **Infiltrat blastique majeur (96%)** composé d'éléments lymphoblastique de petite taille, à rapport nucléocytoplasmique élevé, noyau parfois irrégulier, chromatine dense et cytoplasme basophile.
- Aspect en faveur d'une **Leucémie Aiguë Lymphoblastique (LAL)**.

• Immunophénotypage sur moelle:

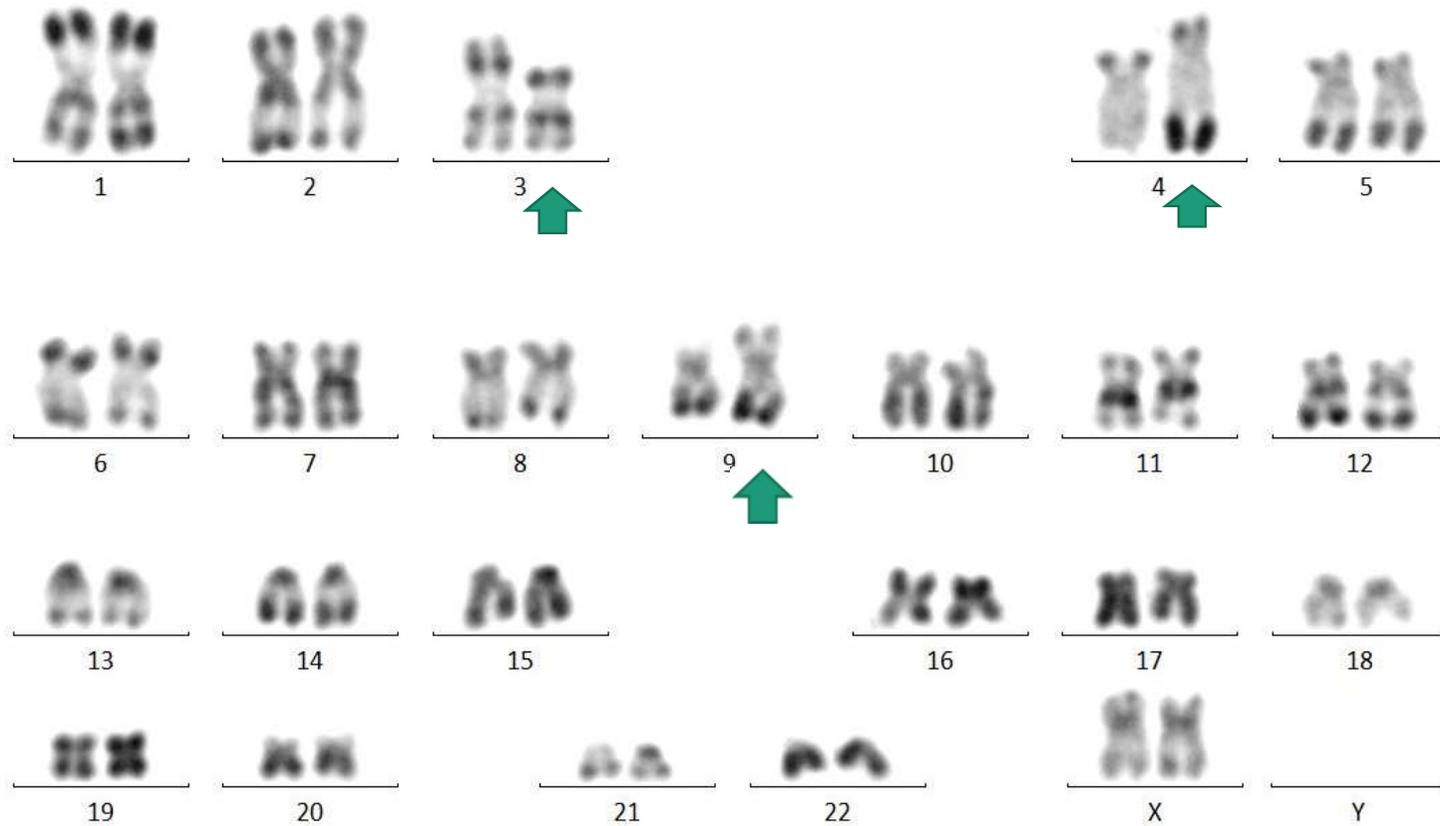
- CD19 : 99%, CD20 : 81%, CD22 : 40%, CD10 : 99%, CD19+CD10 : 99%, CD19+kappa+ : 2%, CD19+lambda+ : %, IgMc : 2%, CD79a : 88%, CD3c : 0%
- CD34 : 73%, CD13 : 5%, CD33: 65%,
- Interprétation : les blastes hypo-CD45+ sur lesquels l'analyse a été faite représentent 73% des événements acquis par cytométrie en flux. Leur immunophénotypage est compatible avec une prolifération de type lymphoblastique. Le marqueur CD20 est fortement exprimé.
- Conclusion : Prolifération lymphoblastique de type **LAL B-II** selon la classification EGIL-GEIL (LAL commune selon l'EORTC).

• Cytogénétique: moelle en culture 24h ; dénaturation en RHG et GTL

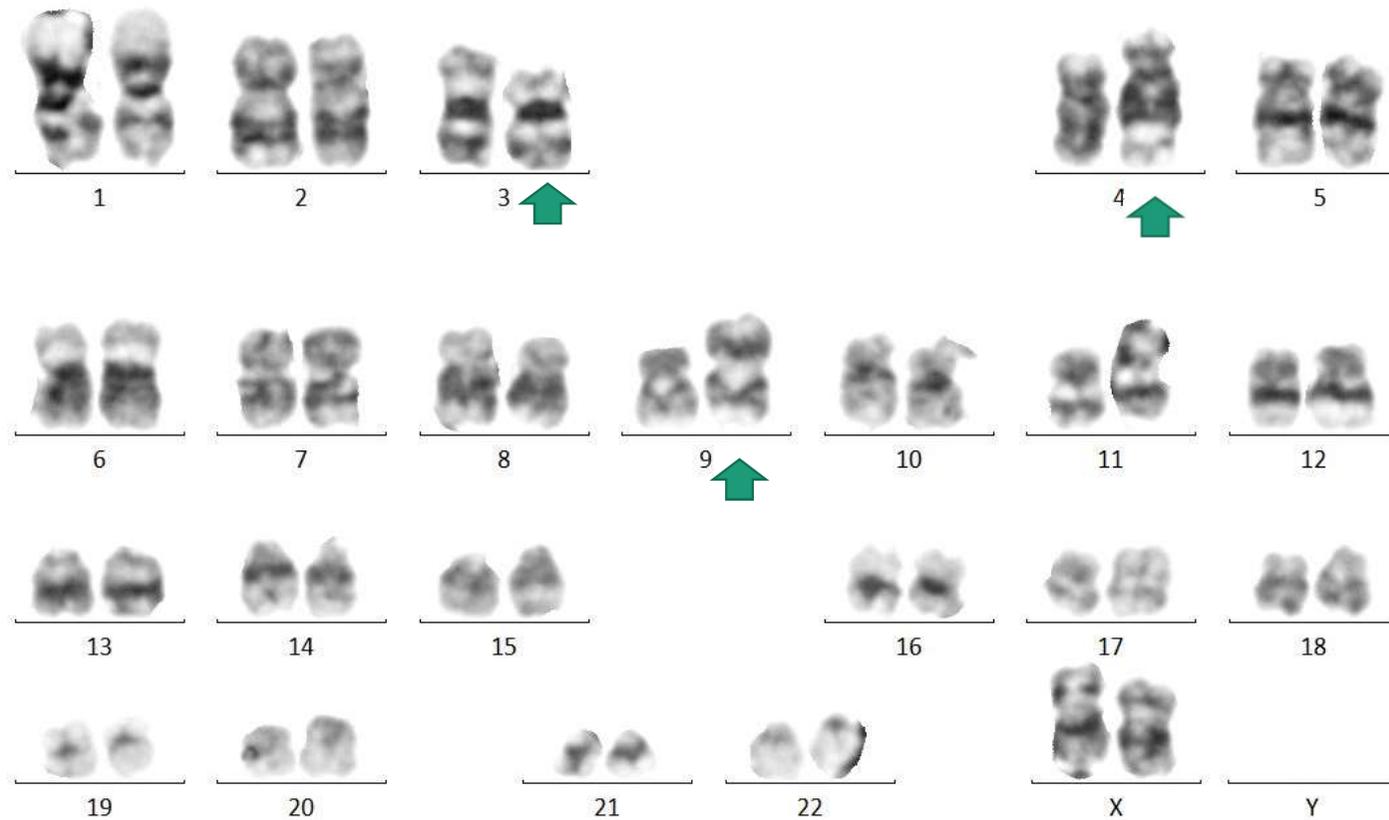
Mitose R : t(3;9)(p22;p24)



Mitose R sous clone : t(3;9)(p22;p24),add(4)(q3?5)



Mitose G sous clone : t(3;9)(p22;p24),add(4)(q3?5)



Grille de notation

Points sur 20 :

Partie analytique	5,00
détection de l'anomalie t(3;9)(p22;p24) (4 points)	
détection de l'add(4)(q3?5) (1 point)	
Partie FISH	2,00
Choix de la sonde (1 point) et justification de la FISH (1 point)	
malus si FISH JAK2 non choisie (-0,5 point)	
toutes les sondes en rapport avec LAL ont été acceptées	
Partie descriptive	6,25
formule juste et bien écrite (ISCN 2020)	4,00
description (conclusion)	2,25
Interprétation (diagnostic, pronostic, gènes impliqués)	3,75
possibilité de malus sur le pronostic	
Classement	3,00
cinq caryotypes attendus (0,6 point chacun)	
malus si non respect des consignes	

Questionnaire :

Informations générales (non notées)

Difficulté à importer les images :

2/41 labos (Néon installé depuis peu de temps)

procédure d'importation depuis Néon a été rédigée

Difficultés à exporter les images :

0/40 labos, 1 laboratoire sans réponse ?

Nombre mitoses analysées :

10 pour 40 centres

9 pour 1 centre

Nombre de caryotypes établis:

10 pour 40 centres

9 pour 1 centre

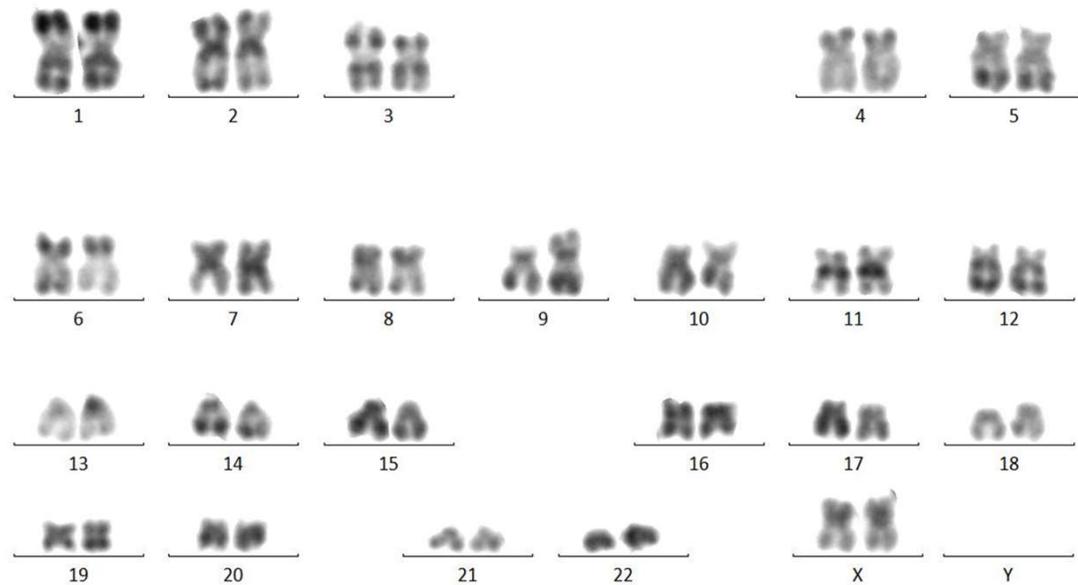
Rappel : création en 2018 d'un **malus de -0,5** au cas où moins de 10 mitoses sont analysées (pas forcément caryotypées)

→ **TOUJOURS analyser les 10 mitoses !**

Partie analytique (5 points)

Anomalie critique détectée (4 points) : 36/41

t(3;9)(p22;p24)



Partie FISH (2 points)

FISH nécessaire (non noté)

- Oui 41/41
- Non 1/41

Encore 1 oui et non; non pénalisé

Justification FISH (1 point)

FISH nécessaire « OUI » : 41/41

- Nécessité de préciser l'anomalie observée 15/41
- Préciser l'anomalie + Valeur pronostique 13/41
- Qualité insuffisante + Absence d'anomalie spécifique + Préciser l'anomalie 4/41
- Valeur pronostique 3/41
- Qualité insuffisante + Préciser l'anomalie + Valeur pronostique 2/41
- Absence d'anomalie spécifique + Préciser l'anomalie + Valeur pronostique 2/41
- Absence d'anomalie spécifique + Préciser l'anomalie 1/41
- Qualité insuffisante + Absence d'anomalie spécifique + Valeur pronostique 1/41

Partie FISH (2 points)

Choix de la sonde (1 point) (*malus possible : -0,5*)

JAK2 demandé

36/41

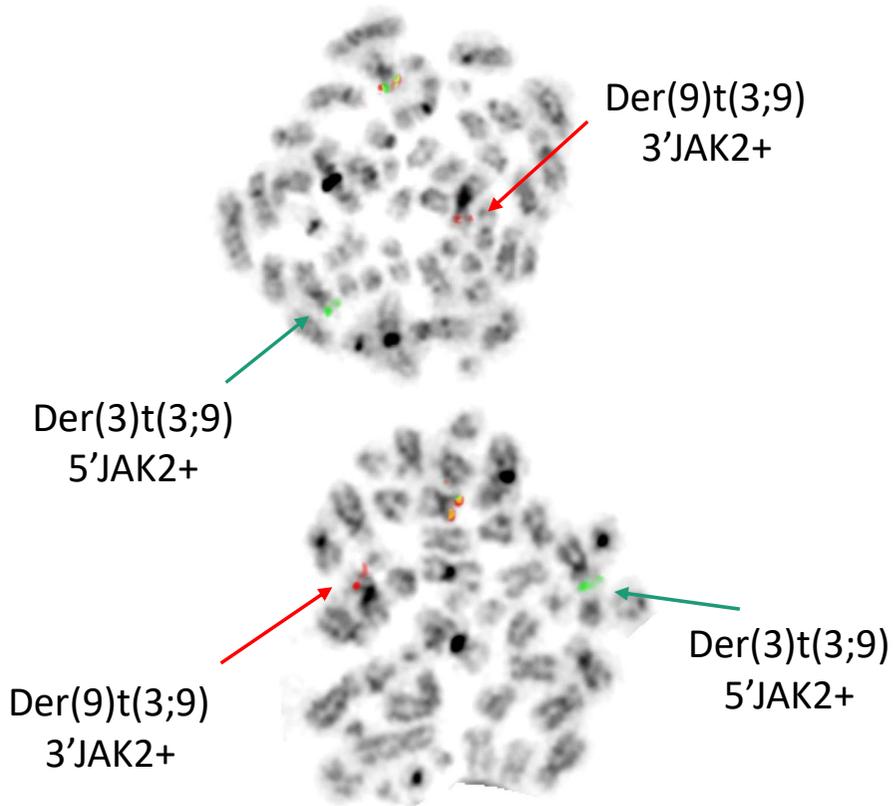
- JAK2 8/41
- JAK2, PAX5, p16(1), ETV6+p16(1),KMT2A +wcp3/wcp9(1) 6/41
- JAK2, PAX5, BCR/ABL1, PGDFRB(1),wcp3/wcp9 et wcp1/wcp4(1) 6/41
- JAK2, PAX5, BCR/ABL1,KMT2A, PGFDRB(1), p16(1),
TCF3+wcp1/wcpX (1), TCF3+MYC(1), ETV6+IGH+wcp3/wcp4(1) 7/41
- JAK2, BCR/ABL1 2/41
- JAK2, BCR/ABL1, KMT2A, PDGFRB(1), ETV6+TCF3(1) 7/41

JAK2 non demandé

5/41

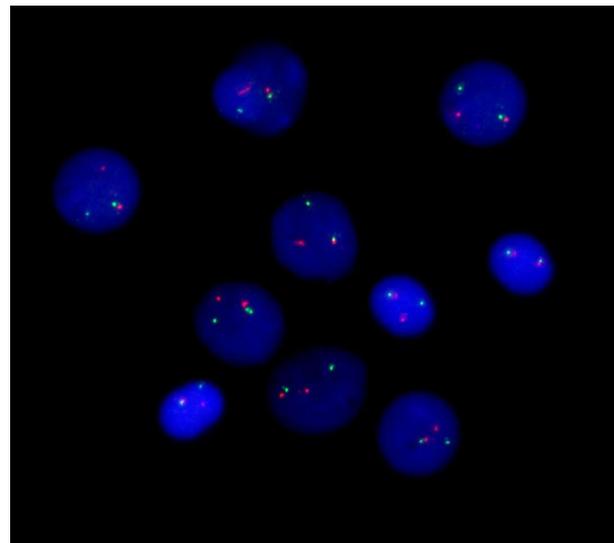
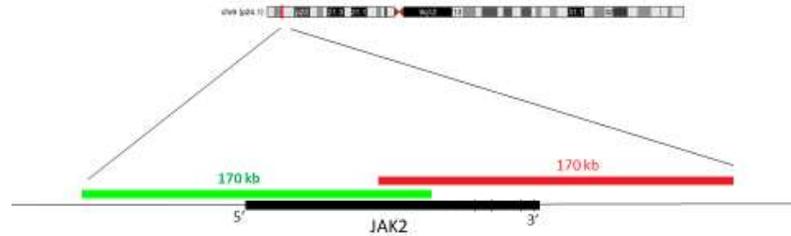
- PAX5, BCR/ABL1, KMT2A, TP53+IGH (1), p16+PDGFRB+MYC(1),
p16+ETV6/RUNX1+wcp3/wcp9(1) 4/41
- BCR/ABL1, KMT2A, TCF3 1/41

FISH JAK2 (9p24)



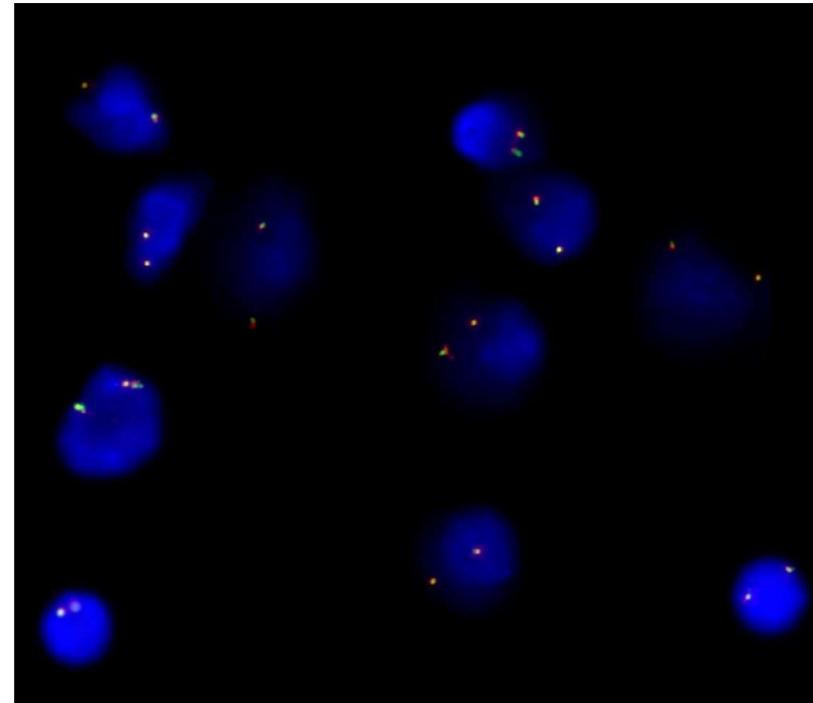
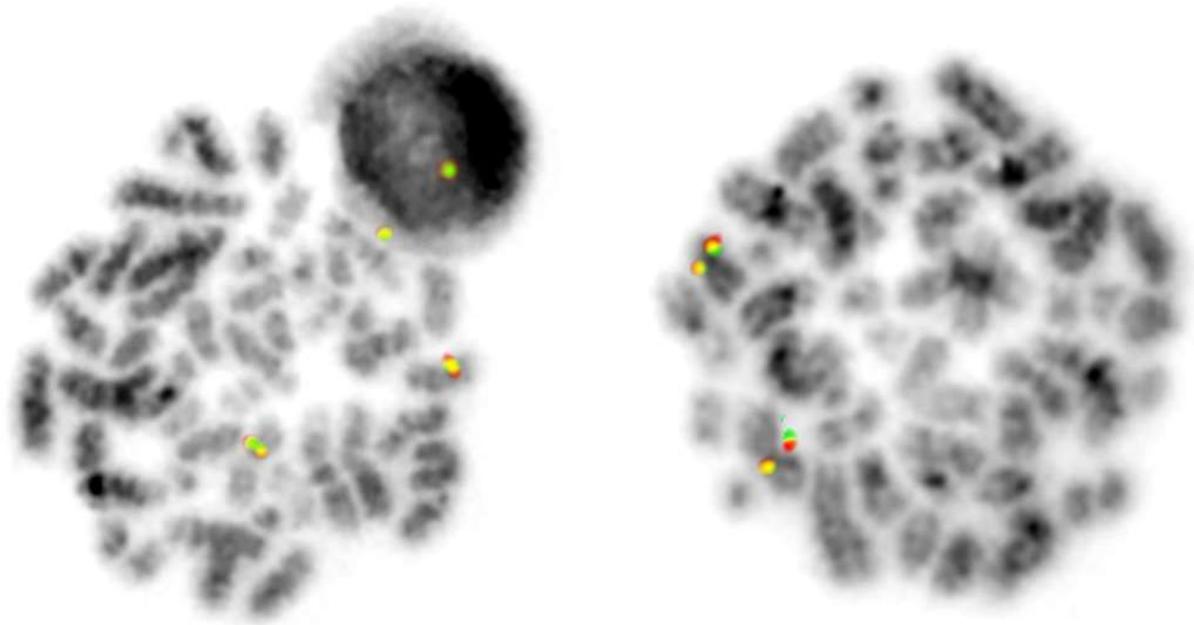
2 métaphases anormales

Le der(9) bien identifiable à son hétérochromatine



21 noyaux
réarrangés sur 22

FISH PAX5 (9p13)



2 métaphases et 22 noyaux non remaniés

Formule attendue

46,XX,t(3;9)(p22;p24)[2]/46,sl,add(4)(q3?5)[6]/46,XX[2]
ish t(3;9)(5'JAK2+;3'JAK2+),9p13(PAX5x2)[2] ou
ish t(3;9)(5'JAK2+;3'JAK2+,PAX5+)[2]
nuc ish(JAK2x2)(5'JAK2 sep 3'JAK2x1)[21/22],(PAX5x2)[22]

ou

46,XX,t(3;9)(p22;p24)[2]/46,sl,add(4)(q3?5)[6]/46,XX[2].ish
t(3;9)(5'JAK2+;3'JAK2+),9p13(PAX5x2)[2].nuc ish(JAK2x2)(5'JAK2
sep 3'JAK2x1)[21/22],(PAX5x2)[22]

Partie descriptive

(6,25 points)

Justesse de la formule

(3 points)

Caryotype

(1 point)

FISH métaphasique

(1 point)

FISH interphasique

(1 point)

Écriture de la formule

(1 point)

Règles ISCN 2020

Conclusion

(2,25 points)

Justesse (/3 points)

Caryotype (1 point) :

46,XX,t(3;9)(p22;p24)[2]/46,sl,add(4)(q3?5)[6]/46,XX[2] 1 point

=> OK : 31/41

Variabilité de points de cassure acceptés :

pour der(9) : de (9p24) à (9p13), mais à corriger dans la formule FISH après la FISH JAK2

pour der(3) : de 3p24 à 3p21

pour l'add(4) : 4q35, 4q32-34; 4q31

Si add(3), add(9) : 4 dossiers* 0,5 point

t(9;3;4)(p24.1;p?21;q?31) : 1 dossier

4 dossiers : der(4)t(?1;4)

1 dossier : der(4)t(1;4)

3 dossiers : der(4)t(4;17) -> bon partenaire (FISH à la fin de la présentation)



Justesse (/3 points)

FISH métaphasique (1 point) : si JAK2 seul, ou avec PAX5 (Cf. ISCN 2020 p.452)

ish t(3;9)(5'JAK2+;3'JAK2+)[2],9p13(PAX5x2)[2]

ou

ish t(3;9)(5'JAK2+;3'JAK2+,PAX5+)[2]

Erreur 5'/3' : -1

Pas noté 5'/3' : -1

OK : 27/36 (5 centres non pas demandé JAK2)

Erreur 5'/3' : 2/36

Pas noté 5'3' : 0/36

PAX5 : 24 centres sur 41 l'ont demandé, dont 3/15 ne l'a pas mis dans la formule (-0,25)

Add(3p) et/ou add(9p): 4/36

Rappel : seules les sondes observées doivent être décrites : 2/20

Justesse (/3 points)

FISH interphasique (1 point) : (Cf. ISCN 2020 p.461)

nuc ish(JAK2x2)(5'JAK2 sep 3'JAK2x1)[21/22]

ou

nuc ish(JAK2x2)(5'JAK2 sep 3'JAK2x1)[21/22],(PAX5x2)[200]

OK : 33/36

erreur sens 3'/5' = -0,5 1/36

PAX5 non mentionné par les centres qui l'avaient demandé 3/24 : -0,25

Partie descriptive

(6,25 points)

Justesse de la formule

(3 points)

Caryotype

(1 point)

FISH métaphasique

(1 point)

FISH interphasique

(1 point)

Écriture de la formule

(1 point)

Règles ISCN 2020

Conclusion

(2,25 points)

Écriture (/1point) Erreurs principales

Caryotype :

46,XX,t(3;9)(p22;p24)[2]

Doute sur la présence de chromosomes 3 et 9 remaniés -> il aurait mieux valu écrire :
46,XX,der(3)t(3;9)(p22;p24),der(9)t(3;9)(p22;p24)[2]

FISH métaphasique :

- Peu d'erreurs d'écriture (+ d'erreurs de justesse)

FISH interphasique :

- x1 manquant (5'JAK2 sep 3'JAK2x1)
- Pas besoin d'indiquer les noyaux normaux :
.nuc ish(JAK2x2)(5'JAK2 sep 3'JAK2x1)[21/22]/(JAK2x2)[1/22],(PAX5x2)[22]
- Erreur sur le nombre de noyaux analysés

Partie descriptive

(6,25 points)

Justesse de la formule

(3 points)

Caryotype

(1 point)

FISH métaphasique

(1 point)

FISH interphasique

(1 point)

Ecriture de la formule

(1 point)

Règles ISCN 2020

Conclusion

(2,25 points)

Conclusion (2,25 points)

Partie descriptive selon les principes notation CQE

La conclusion devait comporter :

Pour le caryotype :

- Nombre de mitoses analysées (0,25)
- Nombre de mitoses anormales par clone (0,25)
- Nombre modal de chaque clone (0,25)
- Description en toutes lettres des anomalies avec points de cassure et bras courts ou longs (0,5)

Pour la FISH :

- Type de sonde utilisée (0,5)
- Nombre de métaphases analysées (0,25)
- Nombre de noyaux analysés (0,25)

Partie interprétation (3,75 points)

- ✓ **Conclusion claire (1 point) :** 40/41

- ✓ **Gènes impliqués (1 point) :** JAK2 et 36/41
 - gène partenaire à identifier ou non identifié* 17/36
 - gène partenaire possible: GOLGA4 (C.E.J Downes et al., PMID: 34697799)* 12/36
 - autre gène partenaire possible: TOP2B (Migita et al., PMID 36848637)* 2/36
 - rien sur le partenaire* 5/36

- ✓ **Diagnostic (1 point) :** 36/41

LAL-B du groupe Phi like (BCR::ABL1 like) selon la classification OMS 2022 ou BCR::ABL1 like, avec activation de voie JAK2-STAT **selon l'ICC 2022.**
(11/36 sans ref à OMS ou ICC 2022)

- ✓ **Pronostic correct (0,75 point) :**
 - Défavorable 36/41
 - Défavorable sans/mauvaise justification (0,25 point) 12/36

Exemple de Conclusion

Parmi les 10 mitoses analysées, présence de deux mitoses pseudodiploïdes caractérisées par une translocation réciproque entre les bras courts d'un chromosome 3 et les bras courts d'un chromosome 9, dont les points de cassure estimées sont 3p22 et 9p24. Evolution clonale dans 6 mitoses avec une addition de matériel chromosomique sur les bras longs d'un chromosome 4.

Des analyses complémentaires en cytogénétique moléculaire ont été réalisées avec la sonde de séparation JAK2. Elles confirment ainsi l'implication du gène *JAK2* (9p24) dans la t(3;9) avec le signal 5'*JAK2* relocalisé en 3p et le signal 3'*JAK2* restant en place en 9p24 dans 2 métaphases ainsi que dans 21 noyaux parmi les 22 analysés. L'hybridation *in situ* avec la sonde de séparation double couleur PAX5 ne montre pas d'anomalie dans les 2 mitoses et 22 noyaux analysés.

Il existe de nombreux gènes partenaires de *JAK2* et celui-ci ne peut être déterminé dans le présent cas sur ces seules analyses.

Au total, mise en évidence d'un clone anormal avec notamment une t(3;9) avec réarrangement du gène *JAK2*, résultat en cohérence avec ceux de cytologie et d'immunophénotypage, et compatible avec un diagnostic de LAL-B du groupe Phi like (*BCR::ABL1* like) selon la classification OMS 2022 ou *BCR::ABL1* like, avec activation de voie *JAK2*-*STAT* selon l'ICC 2022.

Les LAL-B avec réarrangement *JAK2* (groupe JAK-*STAT*) sont considérées comme de **très haut risque** chez l'adulte selon la nouvelle stratification UKALL (Moorman et *al.*, 2022, PMID: 34657128) et sont donc associées à un pronostic défavorable.

Classement de caryotypes (3 points)

Consignes :

- ✓ 2 caryotypes de chaque clone anormal
- ✓ 1 caryotype sans anomalie (s'il y en a)

Ici : clone anormal dans 2/10, sous-clone dans 6 mitoses et 2 mitoses normales

→ 5 caryotypes : 2 caryos avec t(3;9) isolée, 2 caryo avec t(3;9) et add(4), 1 caryo sans anomalie

Soit 0,6 point/caryotype

Rappel :

2 caryotypes par clone anormal,
même si le clone comporte une monosomie (clonale si ≥ 3 mitoses)

Classement de caryotypes (3 points)

Non respect consignes :

1/41 (malus -0,5)

3 caryotypes envoyés pour 3 centres:

- 1 centre avec une analyse correcte mais 1 clone, 1 sous-clone et 1 mitose normale → malus + 2 caryotypes à 0 points (-1,7)
- 1 centre avec une formule composite et 1 centre avec le dérivé 4 noté dans toutes les mitoses anormales au niveau de la formule → pas de malus car logique avec les formules mais 2 caryotypes à 0 points (-1,2)

Classements justes (0,6 point / caryo)

4/41

Seuls 4 centres ont les 5 caryotypes sans erreur de classement

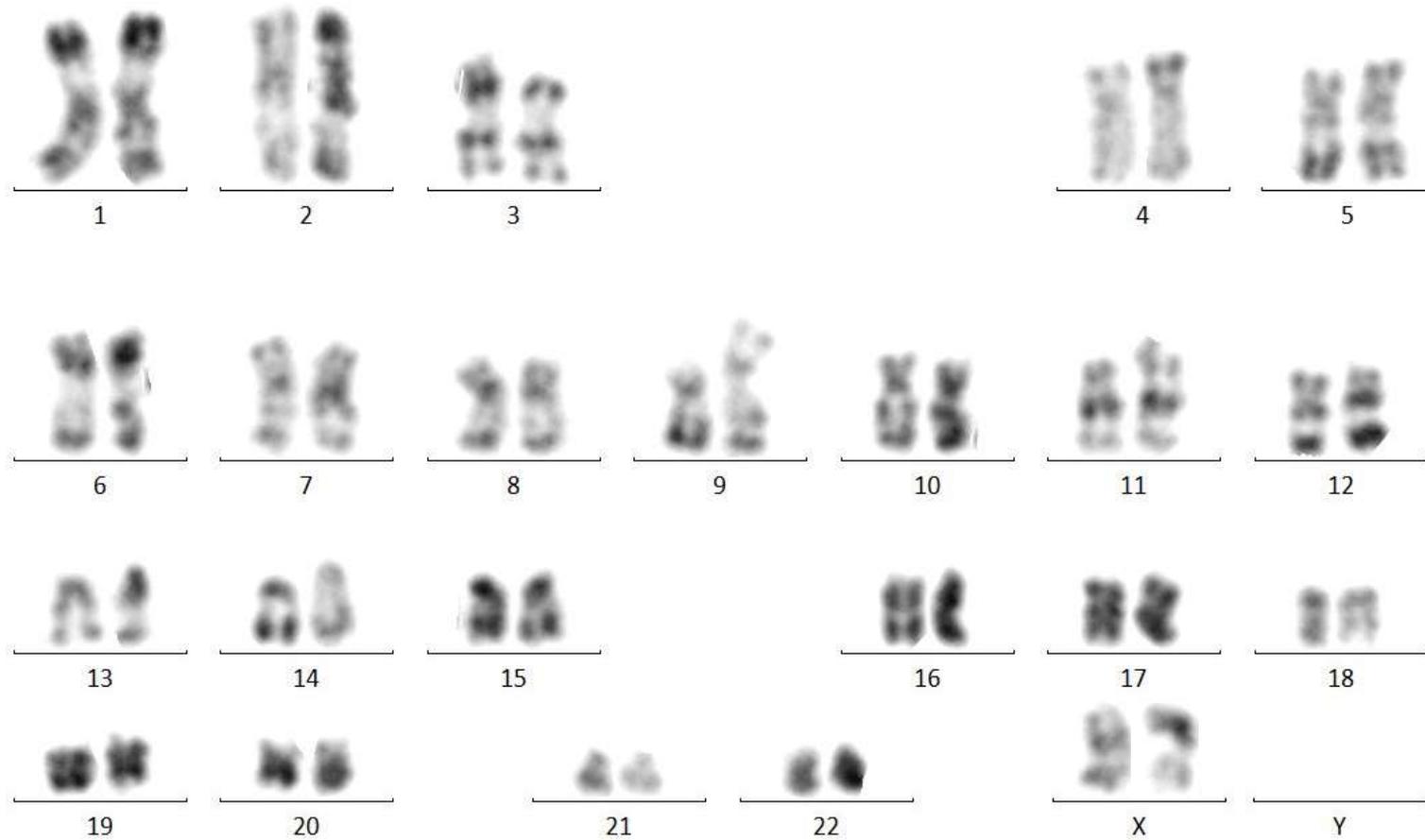
Inversion entre 2 chromosomes : - 0,15

chromosomes à l'envers (sauf chr 19) : -0,15

2 erreurs de classement n'impliquant pas les chromosomes d'intérêt : -0,3

erreur de classement sur les chromosomes d'intérêt ou ≥ 3 erreurs : 0

Mitose R



Notes (/20)

✓ Moyenne globale : **17,07**

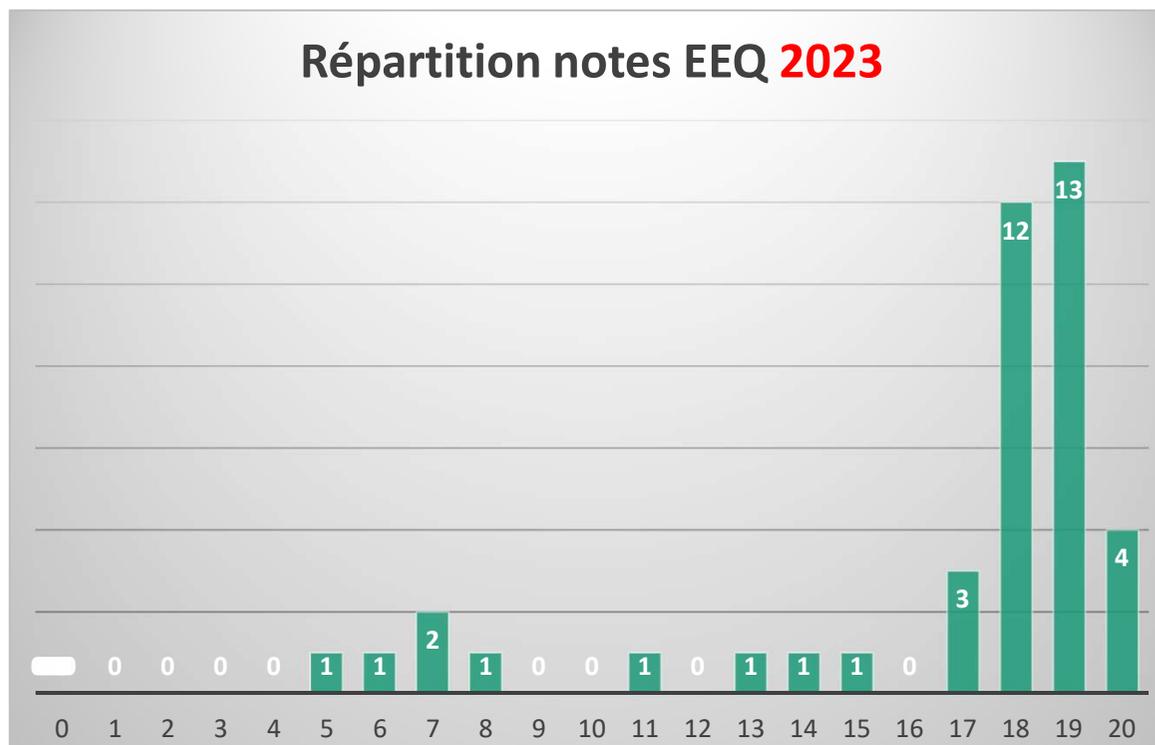
Groupe 1 : 17,34

Groupe 2 : 16,79

✓ Médiane : **18,9**

✓ Min : **5,3**

✓ Max : **20**



Synthèse Globale

Appréciation :

Catégories établies par les experts en fonction de la distribution des notes :

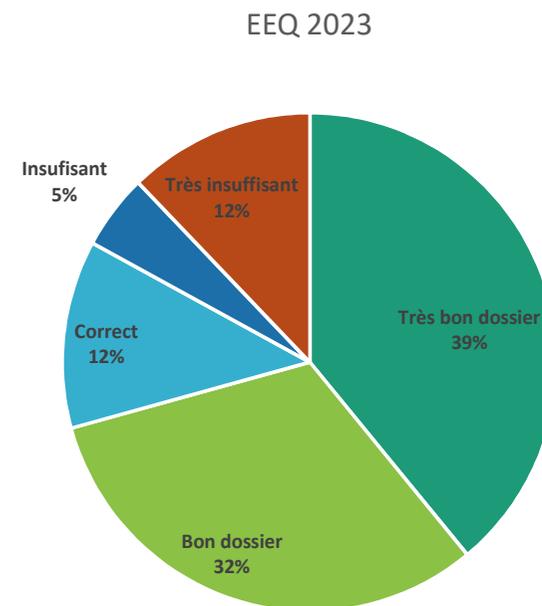
Très bon dossier >19 : 16 dossiers

Bon dossier ≥ 18 et ≤ 19 : 13 dossiers

Correct (14,55-17,9) : 5 dossiers

Insuffisant (11,35-13,6) : 2 dossiers

Très insuffisant <10 : 5 dossiers



Justification de l'interprétation des notes

Très bons dossiers : $>19 = 20$ (16 dossiers)

Critères : identification de l'anomalie, diagnostic et pronostics conformes, absence d'erreur majeure dans la formule et/ou sur les caryotypes

Bons dossiers : $\geq 18 \leq 19$ (13 dossiers)

Critères : identification de l'anomalie, diagnostic et pronostic conformes, présence d'erreur(s) dans la formule et/ou sur les caryotypes

Dossiers corrects : $>14,55 \leq 17,9$ (5 dossiers)

Critères : identification de l'anomalie JAK2 mais t(3;9) non affirmée avec une FISH mal interprétée, erreur sur la formule et/ou conclusion incomplète ou comportant une erreur sur le diagnostic ou le pronostic

Dossiers insuffisants : $> 11,35 \leq 13,6$ (2 dossiers)

Critères : identification de l'anomalie JAK2 mais t(3;9;4) (1 centre), une formule composite (1 centre), nombre de caryotypes envoyés insuffisant, erreur sur la formule ou comportant une erreur sur le diagnostic ou le pronostic, conclusion très incomplète

Dossiers très insuffisants : < 10 (5 dossiers)

Critères : non identification de l'anomalie, FISH JAK2 non demandée, erreur sur la formule ou comportant une erreur sur le diagnostic ou le pronostic, conclusion très incomplète

N.B.:

Catégorie « **très insuffisants** » réservée aux cas où l'anomalie primaire n'est pas vue

Rappel : Critères de mauvaise performance

Mauvaise performance :

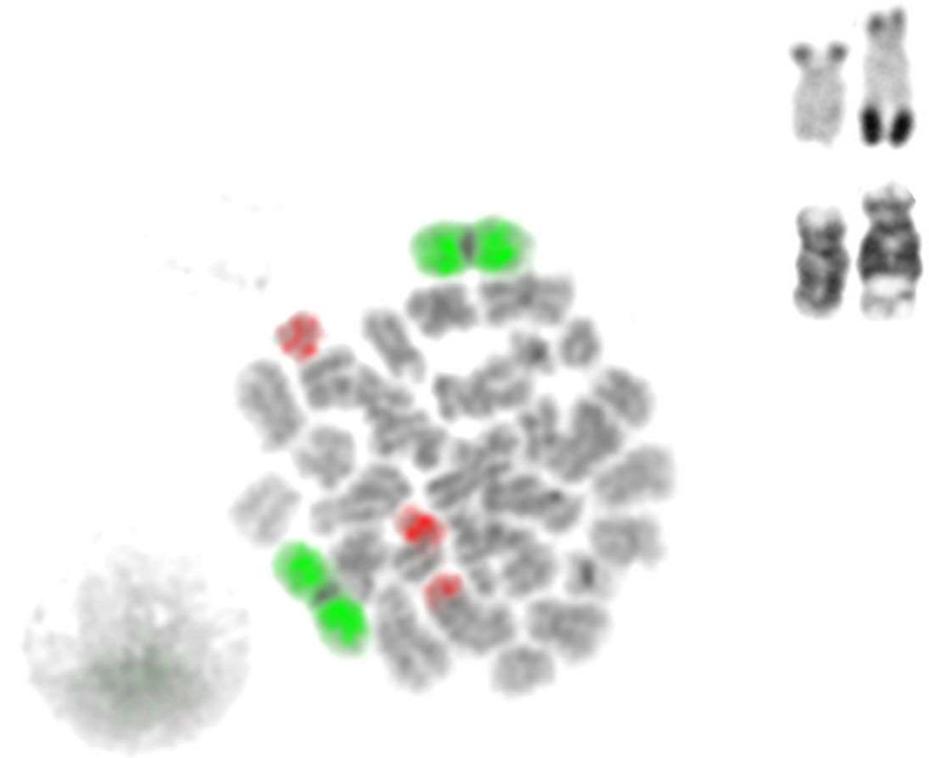
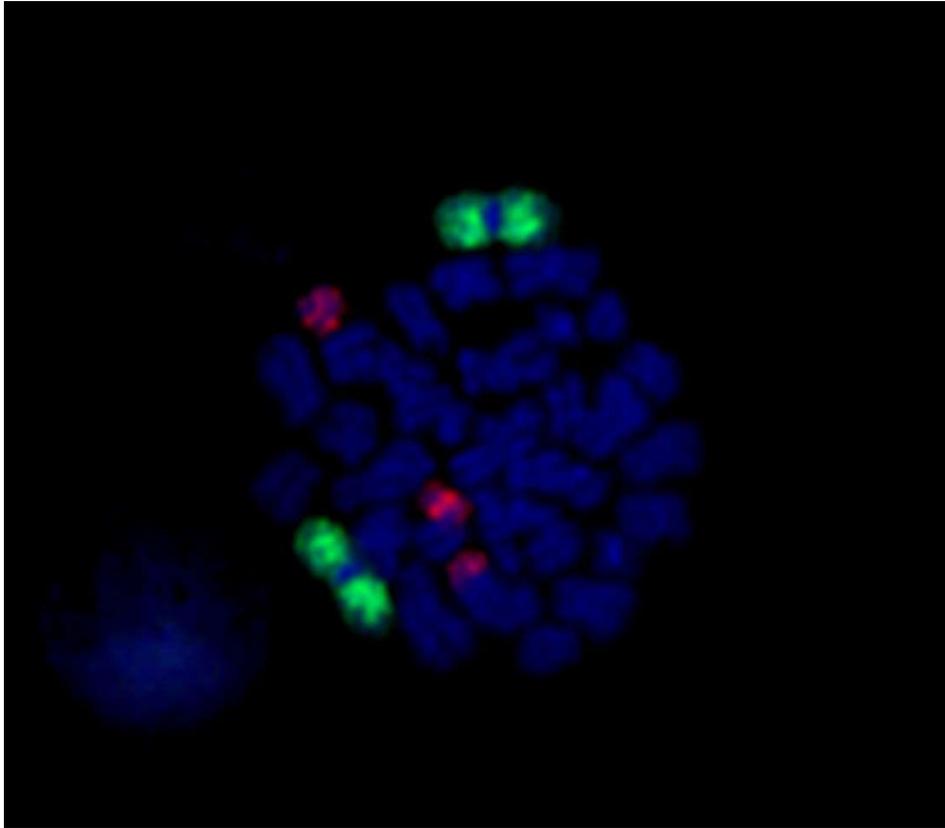
- inscription mais non soumission : 1 laboratoire sans soumission
- ou dossier noté très insuffisant (critères déterminés pour chaque EEQ) : 5 cette année

Alerte de mauvaise performance :

= 2 mauvaises performances sur 3 années consécutives → mail du COPIL envoyé au centre par le webmaster

N.B.: Chaque laboratoire est sensé faire l'analyse de son résultat et juger s'il est en conformité avec la norme ISO 15189.

Peintures: wcp1/wcp17 réalisées pour l'expertise



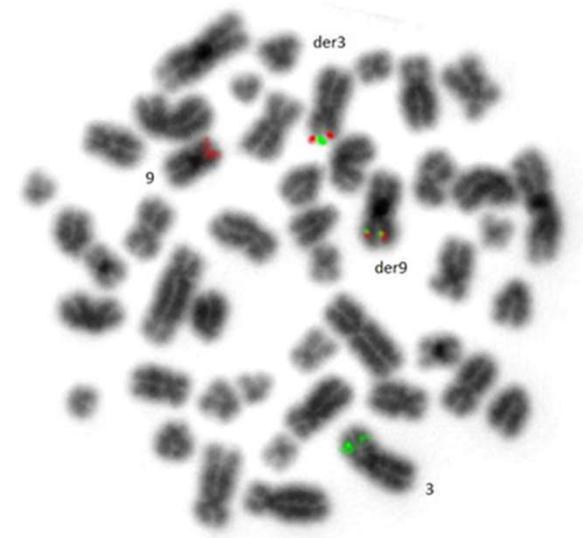
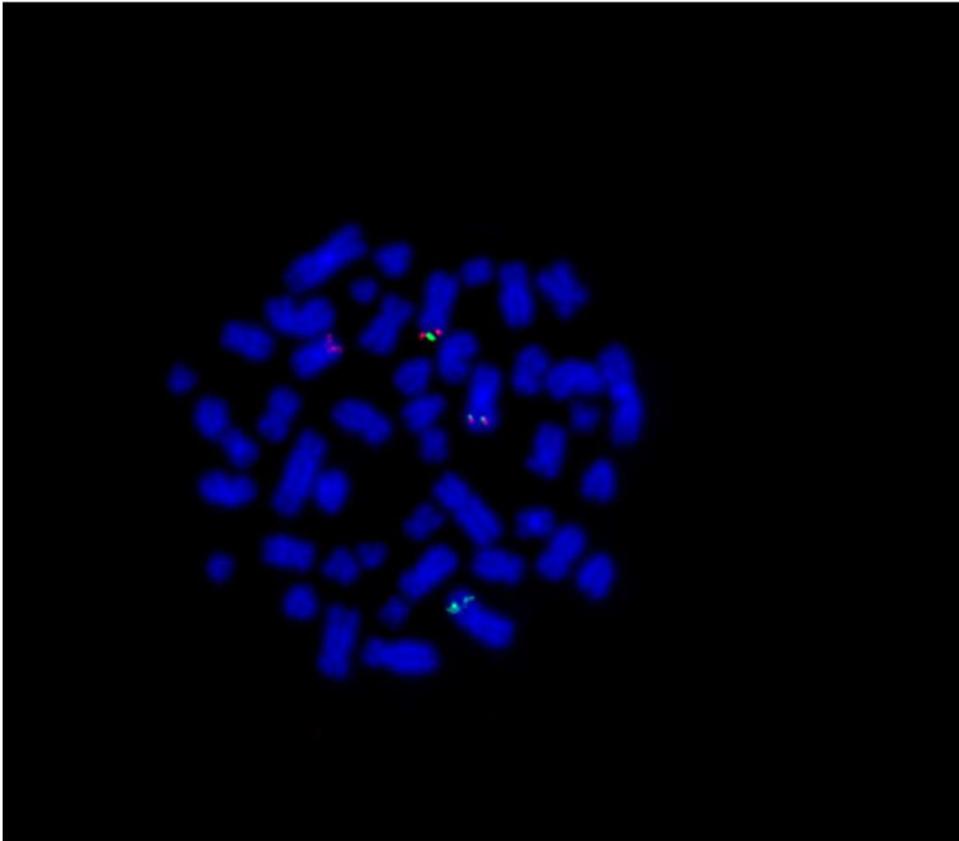
Add(4)(q3?5) or der(4)t(4;17)(q3?5;q2?3)

Gène partenaire: ARPP21 en 3p22.3

- Identification par E Clappier
- ARPP21 (*cAMP regulated phosphoprotein 21*)
- alias ARPP-21,R3HDM3,RCS,TARPP
- Gène exprimé principalement au niveau du SNC et de façon moindre dans les muscles
- Pas de gène de fusion décrit

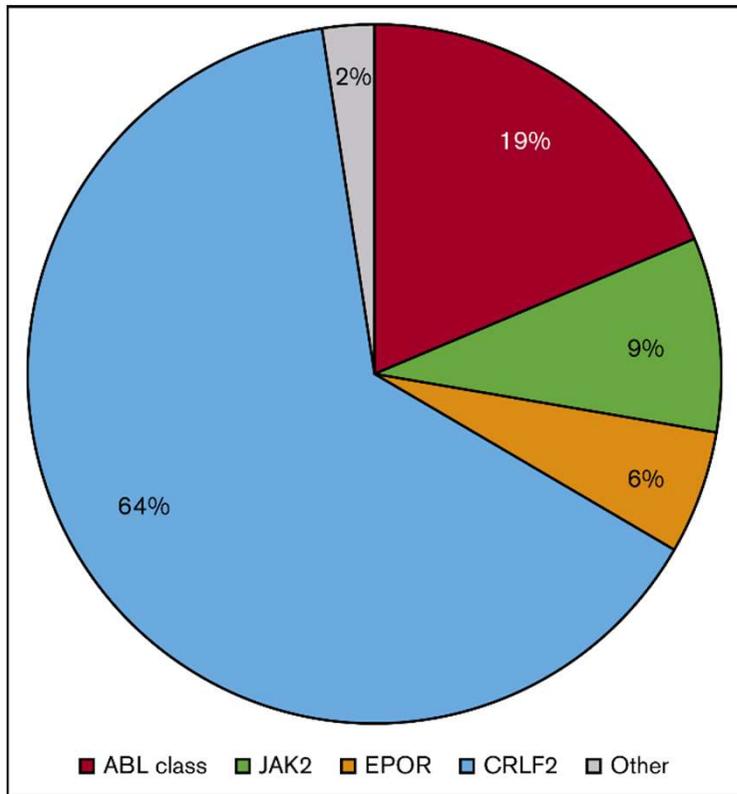
- Fabrication d'une sonde par S Struski

FISH JAK2 et ARPP21 réalisées après l'identification du partenaire, sonde maison double couleur, double fusion



2 fusions JAK2::ARPP21 : 1 sur le dérivé 3 et une sur le dérivé 9

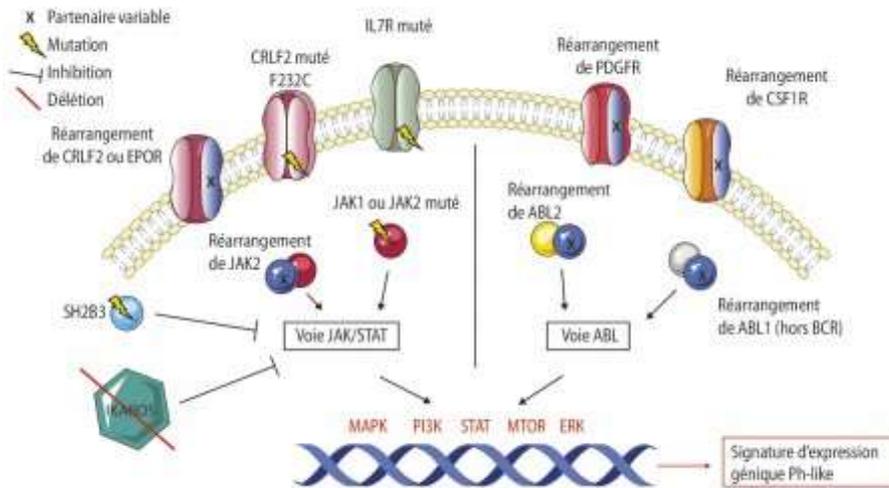
LAL-Phi like: Entité OMS 2022



Harvey RC et al., 2020, PMID: 31935290

- Décrit initialement en 2009
- Caractéristiques :
 - Signature d'expression proche des Phi+
 - Enrichissement en délétion *IKZF1*, *PAX5*, *EBF1*
 - Mauvais pronostic
- 12% (enfants) 25% (adultes) des LAL-B
- Groupe hétérogène : > 70 anomalies identifiées
- 2 sous-types :
 - ABL-class
 - Anomalies touchant la voie JAK-STAT (*CRLF2*, *JAK2* et *EPOR*)

LAL-Phi like: Voie JAK/STAT et les ABL-class



Gros FX et al., 2017, Correspondances en Onco-Hématologie

• ABL class

- *ABL1* (9q34), *ABL2* (1q25), *CSF1R* (5q32), *PDGFRA* (4q12) et *PDGFRB* (5q32)
- Activité catalytique du domaine TK augmentée
→ activation constitutive de voies kinases (RAS/MAPK, JAK/STAT ou PI3K/AKT)
- Sensibilité aux ITK : imatinib et autres ITK

• JAK-STAT

- Dérégulation *CRLF2* (Xp22/Yp11): translocation IGH, délétion *P2RY8* ou mutation
- Réarrangement *JAK2* (9p24) : au moins 19 partenaires
- Réarrangement *EPOR* (19p13)
- Sensibilité au ruxolitinib

Droits de réponse

- **Labo160 - 15/01/2024 12:22** Note= 18,15

Bonjour et merci pour vos retours

Il nous a été retiré

- 0,25 points pour l'écriture en toutes lettres des points de cassure

Nous avons relu notre conclusion et nous avons bien écrit en toutes lettres bras court ou bras long du chromosome et les points de cassure en "chiffres" ex en 3p21

Il faudrait écrire bande 1 région 2 du chromosome 3?

Réponse :

ce qui a été pénalisé ce n'est pas les points de cassure mais le fait d'avoir employé le terme générique « remaniement », au lieu du terme addition/matériel additionnel, plus précis

- 0,6 points pour l'absence de référence bibliographique pour *GOLGA4*. Nous ne mettons pas les ref bibliographiques car cela alourdit la conclusion. Le CR d'un examen n'est pas un cours.

Réponse :

Pas de perte de point à l'item gène impliqué.

- **Labo202 - 16/01/2024 09:15** Note= 7,6

Je suis d'accord que mon dossier n'est pas bon. Je n'ai pas fait *JAK2* car avec une facturation limitée à 2 sondes, nous ne cherchons que les anomalies les plus fréquentes. C'est un vrai problème, la discordance entre la facturation et le nombre de sondes à réaliser selon les recommandations. Dans la vraie vie, je ne peux pas faire 14 sondes.

Pour la formule FISH, on nous avait dit de mettre toutes les sondes que l'on ouvre. C'est pour ça que je l'ai ajouté.

Pour le point de cassure sur le 4, au vu de la qualité des mitoses, il est difficile d'affirmer où se situe le point de cassure.

Mais mon droit de réponse concerne surtout pour la notation

Pour section Pronostic donné : Je ne comprends pas pourquoi il y a un malus, par contre vous avez laissé les 0.75 points alors que le pronostic était erroné faute de mise en évidence de l'anomalie critique.

J'ai fait le compte des points perdus : $2.5+0.75+4+1+1+0.15+2=11.4$. La note devrait être 8.6. Si je compte le nombre de points obtenus je tombe bien sur 7.6. => Il y a donc un différentiel de 1 points.

Pour le caryotype 1, vu la qualité, on a l'impression d'avoir 3x14 et un seul 15.

Il est noté que je ne respectais pas les consignes pour le nombre de caryotypes. Il y a 1 clone initial (2 caryo), un sous clone (2 caryo) et des cellules normales (1 caryo). J'ai bien mis 5 caryo. Où est le problème?

- **Labo202 - 16/01/2024 09:44**

J'ai trouvé le point qui manquait. Il y a bien une perte de 12.4.

Réponses :

- la fourchette de points de cassure retenue pour le chromosome 4 était de 4q31 à 4q35
- Ne sont à rapporter dans la formule FISH, que les sondes pour lesquelles il y a effectivement des images associées (noyaux, métaphases)
- « les 0.75 points alors que le pronostic était erroné faute de mise en évidence de l'anomalie critique »: ces points ont été attribués car un pronostic a été donné par rapport à votre argumentaire, mais ce pronostic étant erroné, le malus a été appliqué.
- Aucun malus n'a été appliqué car vous avez bien envoyé 5 caryotypes : case malus présente mais vide

LABO 194 Note= 19.2

Bonjour,

Je me permets de vous renvoyer ce message, envoyé par mail à l'adresse cqe@eaclf.org le 30/11/2023 au moment de la soumission de notre réponse :

" Lors de la soumission de l'EEQ héματο, j'ai sélectionné par erreur l'une des propositions pour la case « non » à l'utilité de la FISH. Je n'ai pas réussi à la décocher (cf flèche bleue sur la capture d'écran).

Est-il possible de ne pas prendre en compte la réponse à cette question ?

Pour être claire, nous répondons « oui » à l'utilité de la FISH pour préciser l'anomalie vue au caryotype. "

Vous m'aviez informée que ma demande ne pourrait être prise en compte que lors du droit de réponse, c'est pourquoi je vous la transmets maintenant. Cette incohérence a bien été observée par l'évaluateur et a fait l'objet de -0.5 point : vous est-il possible de revoir notre notation ?

Bien cordialement,

Réponse :

Droit de réponse accepté mail reçu pendant la soumission. Une vérification est en cours avec Médifirst. En cas de problème récidivant, utiliser la case autre pour indiquer l'erreur de manipulation.

=> Note 19,7

• **Labo158 - 25/01/2024 16:27** Note= 18.5

Nous souhaitons contester deux erreurs ayant conduit à la perte de points sur notre EEQ :

- La faute de classement du caryotype n°R4 (clone primaire). Cette mitose est de très mauvaise qualité. Nous l'avons fait figurer pour constituer un clone selon les règles de l'EEQ mais son classement exact reste incertain selon nous en raison de la qualité insuffisante des chromosomes.
- La faute pour raison d'absence de référence du pronostic. Cette référence (Zhang L et al, Human Pathology (2023)) est bien indiquée dans le dernier paragraphe de notre conclusion.

Réponses :

- Oui cette métaphase n'était pas facile à classer mais elle a été expertisée ainsi pour l'ensemble des centres. Votre caryotype présente de nombreuses erreurs de classement dont une sur le der(3).
- Droit de réponse accepté concernant la justification de la référence => Note= 19

- **Labo261 - 26/01/2024 15:53** Note: 18,95

Bonjour,

J'ai bien fait un droit de réponse, en relation avec la perte d'un demi point par manque d'une référence concernant le pronostic. Pourtant la référence citée est très claire sur le pronostic des LAL Ph-like, ci-dessous plusieurs extraits de l'introduction.

Ce n'est effectivement pas la publication la plus adaptée pour cet objectif mais j'ai fait le choix de ne pas surcharger le compte-rendu.

Merci pour votre second avis sur ce point, et surtout merci pour le travail réalisé!

« One of the high-risk subtypes of BCP-ALL is a Philadelphia chromosome-like ALL (Ph-like ALL)..., elevated level of minimal residual disease (MRD) at the end of induction therapy, high incidence of treatment failure, decreased event-free survival (EFS), and poor overall survival (OS) are distinctive features of this subtype..., include sequence mutations or translocations involving JAK2... »

Réponse :

- Droit de réponse refusé car l'article cité se rapporte aux traitements par ITK. Il aurait mieux valu citer les articles de référence, OMS, Moorman et al.(PMID: 34657128).

Intérêts du cas

- ✓ Réarrangement de *JAK2* : LAL-Phi-like entité de l'OMS 2022
 - ✓ Le choix des sondes FISH est orienté à la fois par le caryotype et la pathologie.
- ✓ **ISCN: écriture d'une translocation en FISH**
 - ✓ sens d'écriture de la FISH interphasique du pter->qter, déterminant la description 3'/5' des gènes
 - ✓ Quid d'une sonde sur le même chromosome mais non impliquée dans la translocation (sonde PAX5)
- ✓ **Valeur pronostique doit être justifiée par des articles consensuels de référence, OMS 2022, ICC 2022...**

BILAN 2023

5 mauvaises performances par rapport aux notes (anomalie critique non identifiée)

1 mauvaise performance pour non soumission

Bons résultats dans l'ensemble pour cet EEQ 2023:

- 29 bons et très bons dossiers (soit **71%** des participants)
- 5 dossiers jugés corrects (**12%**)
- 2 dossiers jugés insuffisants (**5%**)
- 5 dossiers jugés très insuffisants (**12%**)

Grille de correction bien adaptée

Rappels de consignes

EEQ Onco-Hématologie = Caryotype + FISH

→ Il doit y avoir une sonde ou des sondes avec des images à analyser

- ✓ Répondre sur les 10 mitoses classées
- ✓ Possibilité de sélectionner plusieurs sondes FISH (cf. mode d'emploi)
- ✓ Après le choix par OUI ou par NON de la réalisation de la FISH, justifier votre choix par un ou plusieurs items
- ✓ Répondre sur toutes les images FISH (mitoses et noyaux)

Experts pour l'EEQ annuel

2022 : Nathalie Douet-Guilbert - Steven Richebourg
+ Nasséra Abermil - Emilie Klein

2023 : Nasséra Abermil - Emilie Klein
+ Marie-Agnès Collonge-Ramé et Jean-Baptiste Gaillard

2024 : Marie-Agnès Collonge-Ramé et Jean-Baptiste Gaillard
+ Baptiste Gaillard et ?