

Translocation t(11;14) dans les amyloses à faible plasmocytose médullaire

Série de 7 cas

Journée du GFCH

19 juin 2024

Dr Lucie Coster

CH de Chambéry

Recommandations GFCH 2023 :

« In case of suspected amyloidosis, CD138 sorting should be performed if the flow cytometry (CMF) shows monoclonal PCs, even if the percentage of plasma cells in the bone marrow is less than 10% »

+ demande des hématologues de rechercher la t(11;14) dans les suspicions d'amylose du fait de sa fréquence élevée dans les amyloses AL (aide au diagnostic : amylose AL vs autres amyloses, amylose à IgM : clone plasmocytaire ou lymphocytaire?...)

Table 2. Frequency of cytogenetic iFISH aberrations depending on disease (PC-AL vs PC-non-AL) and stage of plasma cell dyscrasia (MGUS/SMM/MM)

	PC-AL					PC-non-AL					P (PC-AL vs PC-non-AL)
	n/N (%)				P	n/N (%)				P	
	Total (n = 544)	MGUS (n = 164)	SMM (n = 345)	MM (n = 35)		Total (n = 519)	MGUS (n = 62)	SMM (n = 156)	MM (n = 301)		
Translocations											
t(11;14)	331/544 (60.8)	117/164 (71.3)	200/345 (58.0)	14/35 (40.0)	.001	76/519 (14.6)	4/62 (6.5)	7/156 (4.5)	65/301 (21.6)	<.001	<.001

➔ Modification de la PEC des prélèvements au CH de Chambéry

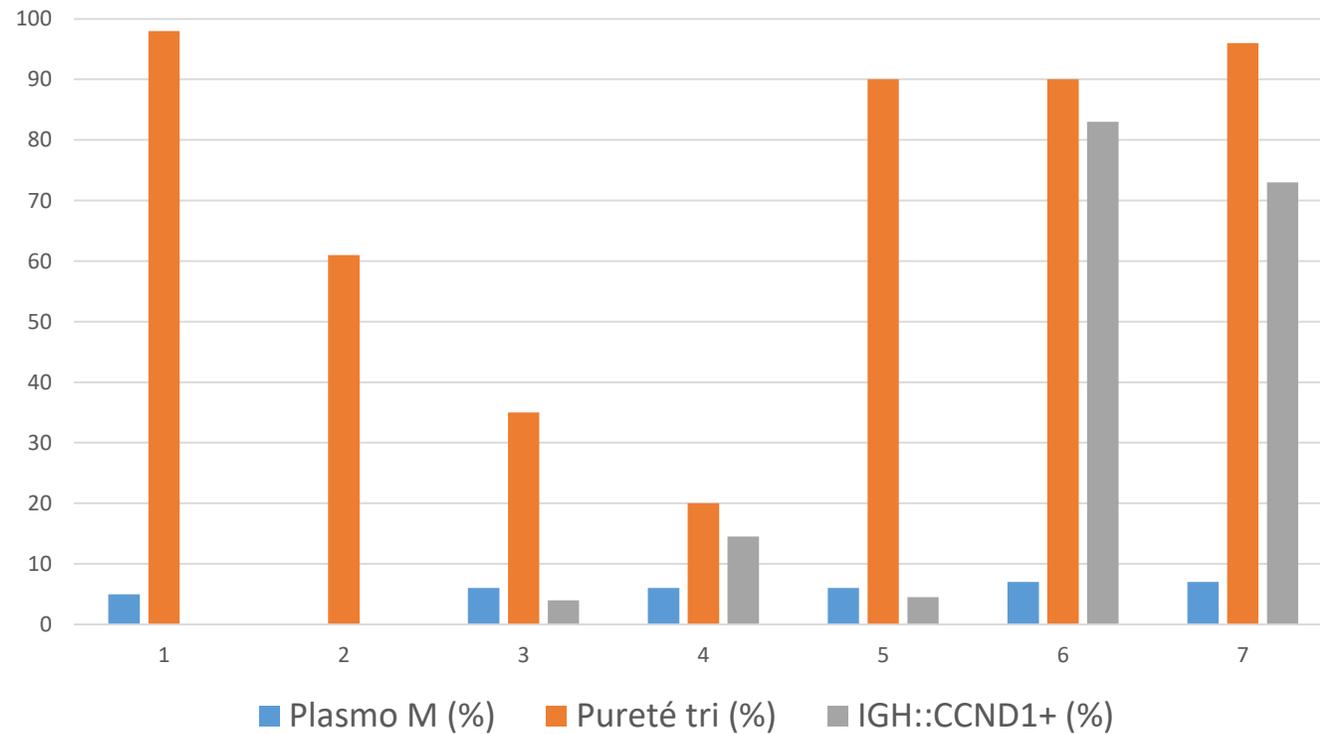
Indication « amylose » / « suspicion d'amylose »
+
Quelle que soit la plasmocytose médullaire

➔ Tri plasmocytaire et FISH IGH::CCND1

Daudignon A, Cuccuini W, Bracquemart C, Godon C, Quilichini B, Penther D. Cytogenetics in the management of multiple Myeloma: The guidelines from the Groupe Francophone de Cytogénétique Hématologique (GFCH). *Curr Res Transl Med*. 2023;71(4):103427. doi:10.1016/j.retram.2023.103427

Bochtler T, Merz M, Hielscher T, Granzow M, Hoffmann K, Kramer A, et al. Cytogenetic intraclonal heterogeneity of plasma cell dyscrasia in AL amyloidosis as compared with multiple myeloma. *Blood Adv* 2018

Patient	Age	Sexe	t(11;14)	Diagnostic (D = découverte, S = suivi)	Confirmation anapath	Pic type	Pic (g/L)
1	57	F	NON	Amylose AL cardiaque et rénale (dialyse) (S)	OUI (PBR)	IgG kappa	1,2
2	80	M	NON	Maladie des dépôts de chaines légères, poumon (D)	OUI (poumon)	IgG kappa	NQ
3	65	M	OUI	Amylose AL rénale (S)	OUI (PBR)	IgG lambda	1,5
4	88	F	OUI	Amylose cardiaque à transthyrétine / sénile / AL ? (D)	NON (BGSA-)	IgA lambda	1,9
5	65	M	OUI	Amylose AL rénale (S)	OUI (PBR)	IgA kappa	NQ
6	54	M	OUI	Amylose AL rénale (D)	OUI (PBR)	IgA lambda	9,4
7	49	F	OUI	Amylose AL rénale (D)	OUI (PBR)	CLL lambda	NQ



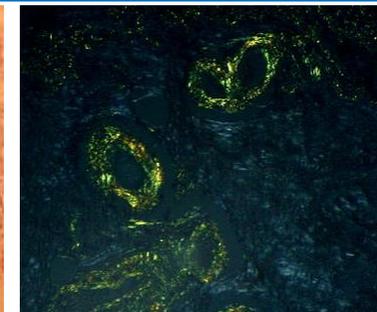
Maladies liées aux dépôts d'Ig monoclonale

Monoclonal immunoglobulin deposition diseases :

- Primary amyloidosis = AL amyloidosis
- Light chain and heavy chain deposition diseases (rare)

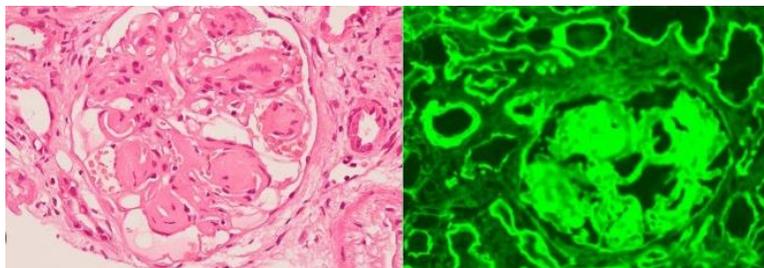


Rouge congo



Lumière polarisée

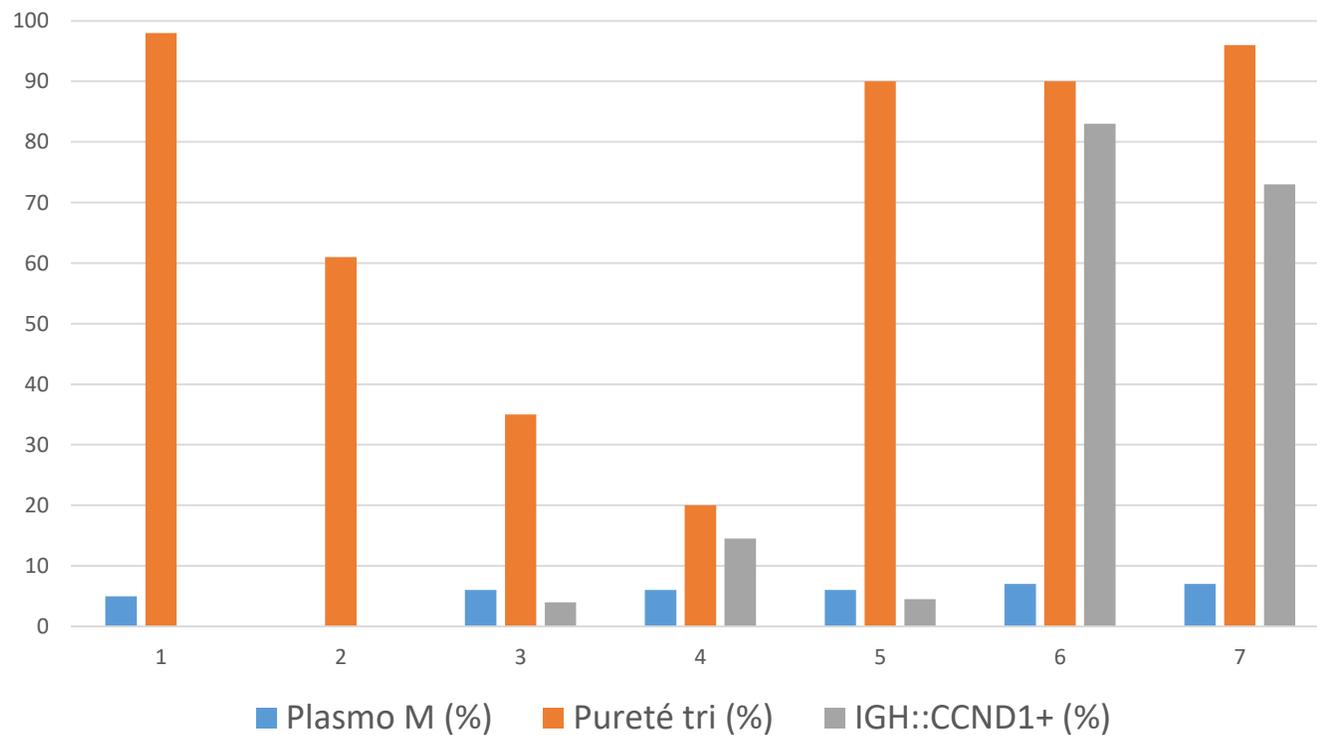
Substance « amorphe »
Et IF+ pour Ig



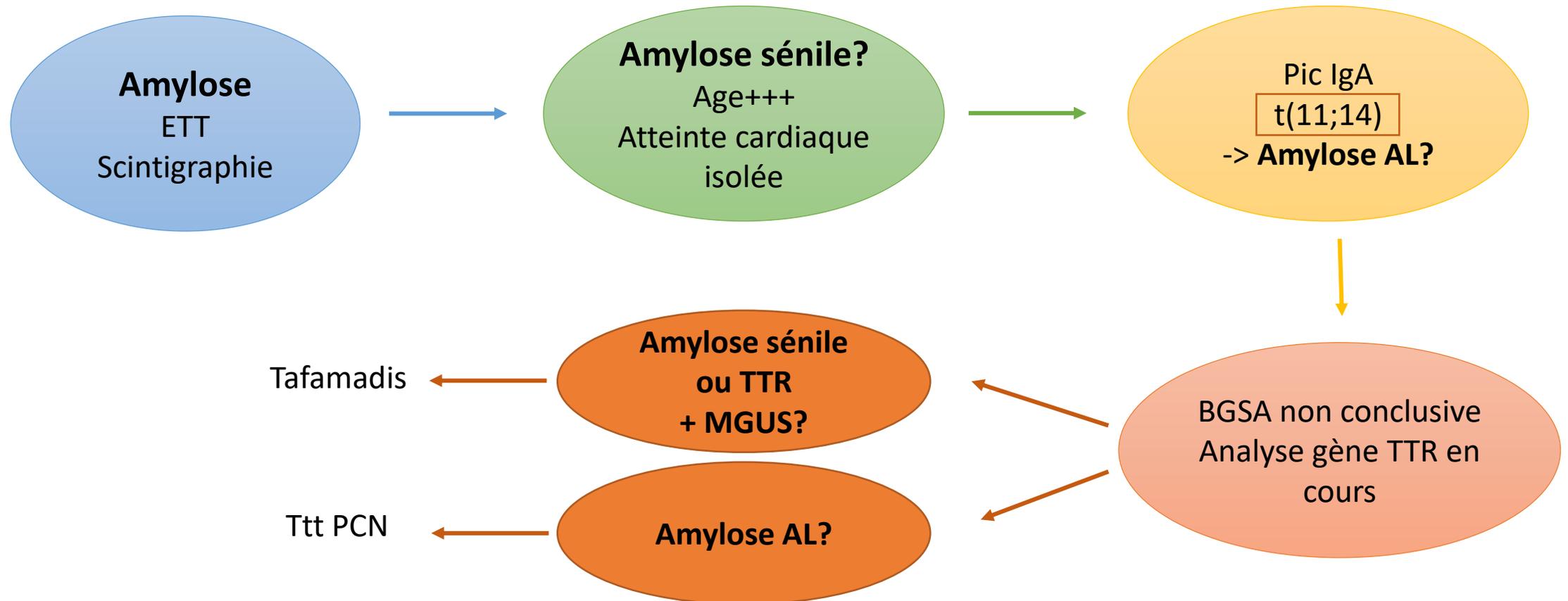
« These disorders appear to be chemically different manifestations of similar pathological processes, resulting in clinically similar conditions »

WHO 2016

Patient	Age	Sexe	t(11;14)	Diagnostic (D = découverte, S = suivi)	Confirmation anapath	Pic type	Pic (g/L)
1	57	F	NON	Amylose AL cardiaque et rénale (dialyse) (S)	OUI (PBR)	IgG kappa	1,2
2	80	M	NON	Maladie des dépôts de chaines légères, poumon (D)	OUI (poumon)	IgG kappa	NQ
3	65	M	OUI	Amylose AL rénale (D)	OUI (PBR)	IgG lambda	1,5
4	88	F	OUI	Amylose cardiaque à transthyrétine / sénile / AL ? (D)	NON (BGSA-)	IgA lambda	1,9
5	65	M	OUI	Amylose AL rénale (S)	OUI (PBR)	IgA kappa	NQ
6	54	M	OUI	Amylose AL rénale (D)	OUI (PBR)	IgA lambda	9,4
7	49	F	OUI	Amylose AL rénale (D)	OUI (PBR)	CLL lambda	NQ



Patiente de 88 ans, dyspnée avec FEVG diminué



Synthèse

- ✓ Poursuite du tri plasmocytaire et de la FISH pour les suspicions d'amylose
- ✓ Rajout de la FISH TP53
- En cas d'amylose AL avérée, faire les FISH myélome?

PNDS Amylose AL 2023 :

« L'étude génétique des plasmocytes monoclonaux est importante pour guider le choix du traitement. La présence d'une translocation t(11;14) est prédictive d'une moindre efficacité du bortezomib et des immunomodulateurs (IMiDs[®]), d'une meilleure réponse au melphalan, mais surtout d'une sensibilité importante aux inhibiteurs de BCL2 (venetoclax). **Les anomalies cytogénétiques défavorables au cours du myélome sont également des marqueurs de mauvais pronostic dans l'amylose AL (del17p, t(4;14), amplification de 1q) »**

Merci de votre attention