



Compte rendu de la Journée GFCH du mercredi 19 juin 2024

Participants : 30

Prochaines journées GFCH en présentiel : 10/10/2024, 05/02/2025, 05/06/2025, 08/10/2025

Informations :

- **Nouveaux membres :** Frédérique Payet (La Réunion), Victoria Ragueneau (Versailles)
- **Modification de la charte du GFCH : rajout de :** « avec une expérience minimale de 6 mois dans la discipline »
- **EEQ GFCH/ACLF : appel pour prendre la relève d'Isabelle Luquet pour la coordination de l'EEQ et pérenniser l'EEQ : il manque :**
 - Des experts dès l'année 2025 et les années suivantes
 - Un(e) membre du GFCH qui prendra la relève d'Isabelle
- **Elections :** 38/votants/73 inscrits ; les trois candidates (Lauren Véronèse, Audrey Bidet et Dominique Penther) sont réélues au bureau du GFCH.
- **Retour du congrès ISLH 2024** (International Society for Laboratory Hematology) à Nantes (30/05 au 01/06/24) : session GFCH consacrée à la cartographie optique du génome très réussie et appréciée.
- **Bourse ACLF 2024 :** au moins trois projets de cytogénétique acquise déposés.
- **Journée ACLF le 17/09/2024** aux Cordeliers : au programme, nomenclature ISCN et cas pratiques, Assemblée générale, cas cytogénétiques : appel aux jeunes cytogénéticiens pour proposer des cas.
- **Point sur le groupe FrOGG :** avancée de tous les sous-groupes de travail. Faits marquants :
 - Le financement de la cartographie optique du génome (Forfait Innovation) a pris du retard, dans l'attente de la décision de Bionano qui devrait s'engager officiellement dans la démarche ;. Une estimation du coût total de la COG a été réalisée par une société extérieure à Necker, estimée à 650 euros, une estimation interne à l'APHP l'a estimé à 1153 euros, et pour information le Cerba facture à 1500 euros.
 - Le groupe financement travaille à l'écriture du synopsis qui pourra servir de base pour la demande de Forfait innovation mais également pour une demande de cotation RIHN en solution de recours.
 - Un EEQ pilote sera mis en place en 2024 (validé par le comité de pilotage de l'ACLF, gratuit pour cette année) sur la base de l'analyse d'un fichier RVA (Rare Variant Analysis).
 - Les fichiers BED et les présentations seront bientôt disponibles sur une page dédiée du site ACLF
 - Dès la fin de l'année 2024, le Saphyr* ne sera disponible en MAD que pour les centres ayant contractés une MAD renouvelable ; les centres qui souhaitent une MAD seront dans l'obligation d'accepter la solution Stratys* incluant la réalisation de 480 génomes/an. Les prix catalogue des réactifs ont augmenté de 8% en 2024.
 - Mise en place d'un consortium européen avec comme premiers objectifs le développement d'une base de données communes (Harmony) et la création de groupes de travail (GT), sur le modèle français du FrOGG : les membres du FrOGG sont vivement appelés à participer à ces GT européens
 - Journée commune ACLF/Bionano programmée **le 13 novembre 2024** (inscription nécessaire)

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, Julie Quesada : 30 cas inclus*

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

- 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, Florence Nguyen-Khac, Marie-Bérengère Troadec : accepté AJH ; valorisation des 5 cas de t(X;5) en cours
 - SLP/LLC avec t(14;19) et apparentés IG/BCL3 : Lauren Veronese, Florence Nguyen-Khac : AJH accepté
 - MDS 5q- : Marie-Bérengère Troadec, Nathalie Douet-Guilbert : analyse en cours
 - SLP-B/LLC avec +12/+19 : Lauren Rigollet, Nathalie Gachard, Lauren Véronèse : 63 inclusions
 - LAM avec translocation t(X;10) : Hélène Guermouche, Dominique Penther : pas d'inclusion
 - Trisomie 15 et hémopathies : Thomas Guéry, Matthieu Decamp : 25 inclusions
- **Nouvelles études** : présentées et acceptées :
 - LLC avec anomalies 1q : Lauren Véronèse, Florence Nguyen-Khac
 - LAL avec chromoanagenesis : Hélène Guermouche, Jean-Baptiste Gaillard
 - Démarrage Lymphomes B double/triple hit : Florence Nguyen-Khac, Elise Chapiro, Christine Lefebvre : inclusion pd 1 an (jusqu'à juin 2025). Fiche bientôt envoyée.

Principes techniques et apport du RNAseq dans les hémopathies malignes. Chloé Arfeuille. Cf diaporama. Application du RNAseq pour isoler les transcrits de fusion et pour classer le profil d'expression génique (LAL, en routine à R. Debré). Outre l'identification de transcrit rare, cryptique ou non exploré en cytogénétique, l'intérêt de cette approche repose sur la classification du profil d'expression dans un groupe de LAL (ex. les LAL-B de type *ETV6::RUNX1*-like sont classées dans le groupe d'expression des LAL avec réarrangement *ETV6::RUNX1*).

Buffet déjeuner offert par la société Miltenyi.

Bilan FISH sur plasmocytes triés dans les suspicions d'amylose : Lucie Coster. Cf diaporama. Mise en évidence du réarrangement *IGH::CCND1* dans des prélèvements très peu infiltrés en plasmocytes, même en cas de pureté insuffisante. Retour d'expérience sur 7 cas dont 5 avec réarrangement *IGH::CCND1* identifiés grâce à cette approche. L'amylose sénile, définie par un dépôt amyloïde de fibres de transthyréline, constitue un diagnostic différentiel de l'amylose AL et peut s'accompagner d'un réarrangement *IGH::CCND1*.

Le point sur une pathologie. Les lymphomes B primitifs du médiastin (PMBL). Dominique Penther. Cf diaporama et publication Camus et al., Blood Adv 2024.

Rappel des caractéristiques épidémiologiques, cliniques, anatomopathologiques, cytogénétiques et moléculaires de cette entité rare, de diagnostic parfois difficile. Les gains 9/9p et l'amplification 9p24 (loci PDL1 et PDL2) sont plus fréquents chez les patients avec hyperexpression PDL1/PDL2. Les traitements anti-PD1 sont actuellement indiqués en 2^e ligne.

Bilan d'activité GFCH 2023 : Christine Lefebvre, Baptiste Gaillard. Cf diaporama.

Activité stable en matière de caryotype, mais toujours en hausse pour la FISH, en particulier pour les myélomes. Stabilité des indicateurs qualité, délais de réponse et proportions de caryotypes au diagnostic réalisés dans les délais recommandés. Proposition d'inclure l'activité de cartographie optique du génome dans le prochain bilan. Une réflexion sera à mener sur les paramètres d'intérêt à recueillir pour la cartographie optique du génome : délai de réponse, pourcentage d'échec, nombre de FISH réalisées pour confirmer une anomalie détectée par cartographie,...

Cas cytogénétiques :

- **LAM avec réarrangement biallélique *KMT2A::MAML2*. Hadjer Lazga, Elise Chapiro.** Cf diaporama. Cas d'une LAM chimioinduite avec inv(11)(q21q23) et réarrangement biallélique *KMT2A*. Le réarrangement *KMT2A::MAML2* est confirmé par cartographie optique du génome ; le caractère biallélique est probablement lié à un mécanisme de disomie uniparentale de 40Mb de la région concernée par l'inversion.

[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

- **LAM associant un remaniement de *KMT2A* et une fusion *ETV6::NTRK3*. Hadjer Lazga.** Cf diaporama. Cas de LAM avec trisomies 8 et 19, pour laquelle la cartographie optique du génome identifie une duplication en tandem de *KMT2A* (PTD-*KMT2A*) associée à un réarrangement *ETV6::NTRK3* par translocation t(12;15)(p13;q26) cryptique. Ce réarrangement, également décrit dans les LAL et les myélomes, est théoriquement accessible à une thérapie ciblée (Crizotinib*). Bien que non répertoriée dans l'ELN 2022, la PTD-*KMT2A* est associée à un risque de rechute précoce et à un pronostic défavorable.

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