



Compte rendu de la Journée GFCH du jeudi 10 octobre 2024

Participants : 31

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

Informations :

- **Nouveaux membres :** Lisa Faucheux (Tours), Stefania Gimelli (Genève)
- **Nouveau bureau du GFCH :** Florence Nguyen-Khac présidente, Christine Lefebvre secrétaire, Agnès Daudignon trésorière et Dominique Penther responsable Internet.
- **EEQ GFCH/ACLF :**
 - EEQ 2024 : inscription et soumission du 4 au 25/11/2024 ; rapport des experts le 05/02/2025
 - Des experts se sont proposés pour 2025 et 2026 : Nathalie Gachard, Gwendoline Soler, Lauren Véronèse
 - La coordination de l'EEQ sera reprise (progressivement) par Antoine Ittel et Elise Chapiro
- **Retour sur la journée ACLF du 17/09/2024 :** le bilan des activités du GFCH pour l'année écoulée a été présenté : sessions de la SFH 2024, ISLH Nantes, arbres décisionnels / RETRAM, 95 publications GFCH indexées dans PubMed, groupe FrOGG...
- **Bourse ACLF 2024 :** 4 dossiers en acquis, avec des évaluations très proches. Lauréate pour la cytogénétique acquise : Nathalie Douet-Guilbert. Bourse attribuée de 15000 euros. Etude de l'organisation tridimensionnelle de la chromatine dans les néoplasmes myélodysplasiques avec délétion du bras long du chromosome 5 (del5q) caractérisés par cartographie optique du génome
- **LBMR :** pour les laboratoires labellisés en 2021 (1ère vague), un rapport d'activité est demandé par la HAS/DGOS. Il est indispensable de renseigner ce rapport d'activité avant le 21/11/2024, sous peine de perdre la labellisation du laboratoire.
- **Congrès de la SFH 2025 à Paris du 02 au 04/04/2025 :** les 3 sessions habituelles (session d'actualité, session du groupe coopérateur, et session intergroupe) sont reconduites cette année.
- **Congrès de l'ACLF 2025 à Strasbourg du 29/09 au 01/10/2025.** Programme en cours. **Il est important que les membres du GFCH participent à ce congrès et soumettent leurs travaux.**
- **Point sur le groupe FrOGG :** actualités :
 - Journée commune ACLF/Bionano le **13 novembre 2024** : inscription encore possible, programme en voie de finalisation
 - Les fichiers BED et les présentations seront bientôt disponibles sur une page dédiée du site ACLF
 - Le consortium européen se structure : 1^{er} Workshop mi-octobre à Montpellier consacré aux profils complexes (chromoanagenesis) auquel participent des utilisateurs de Nord-Europe, Espagne, Allemagne, France et Israël. Le FrOGG participe à ce workshop.
 - L'intérêt de la cartographie optique du génome dans les LAM a été présenté par Dominique Penther lors d'un CA/CS de l'ALFA.
 - Les données de cartographie optique du génome investissent progressivement les RCP nationales : ex. Lymphomes B primitifs du médiastin, RCP coordonnée par Vincent Camus ; Dominique Penther et Sophie Kaltenbach sont les deux expertes en cytogénétique
 - Le financement de la cartographie optique du génome (OGM) s'oriente vers la solution de recours : une cotation RIHN. Chaque demande RIHN doit être associée à une/des indication(s). Deux réunions de discussion sont programmées avec la direction de Bionano*.
 - Info ACLF : l'APHP a contacté Jean-Michel Dupont pour constituer un dossier RIHN pour l'OGM constitutionnel.

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

Etudes GFCH clôturées :

- Anomalies récurrentes des SHE : Matthieu Decamp, Sylvie Tondeur, Emilie Klein
120 patients inclus, recherche des partenaires des translocations avec fusion TK prévue (RNA-seq Archer*)
- MDS hyperdiploïdes : Nathalie Auger : 53 patients inclus, profils cytogénétique et moléculaire présentés, en cours de rédaction
- Pathologies myéloïdes avec anomalie 3q21 : Isabelle Luquet, Stéphanie Struski. Des données d'hyperexpression des gènes impliqués dans les réarrangements sont à étudier (peu de transcrits de fusion)
- LLC avec anomalie 8q24 : Elise Chapiro, Florence Nguyen-Khac : analyse des données en cours, IA pour modéliser l'impact pronostique
- Pathologies myéloïdes avec t(X;5) : Marc Muller, Florence Nguyen-Khac : en cours d'écriture
- MDS 5q- : Marie-Bérengère Troadec, Nathalie Douet-Guilbert : analyse en cours

Etudes GFCH en cours :

- **LAL avec anomalie du 19** : Lucie Coster, Julie Quesada : 30 cas inclus, des réarrangements restent à typer. Cette étude peut encore recruter des cas supplémentaires en particulier les LAL avec t(17;19)(q22;p13)/TCF3::HLF
- SLP-B/LLC avec +12/+19 : Lauren Rigollet, Nathalie Gachard, Lauren Véronèse : 69 inclusions. **Appel pour envoi des culots de cytogénétique/ADN pour compléter les analyses FISH et de NGS. Dernières inclusions acceptées en février 2025.**
- Trisomie 15 et hémopathies : Thomas Guéry, Matthieu Decamp
- LAL avec chromoanagenesis : Hélène Guermouche, Jean-Baptiste Gaillard. **Fiche d'inclusion prochainement sur le site ACLF. La validation se fera en visio** pour accéder au portail Access de Bionano et faciliter l'interprétation des profils.
- LLC avec anomalies 1q : Lauren Véronèse, Florence Nguyen-Khac : démarrage
- Lymphomes B double/triple hit : Florence Nguyen-Khac, Elise Chapiro, Christine Lefebvre : démarrage.

Recommandations GFCH RETRAM. Technologies alternatives. Valentin Lestringant. Cf diaporama. Cet article détaille l'ensemble des analyses de cytogénétique et de cytogénomique et compare leur capacité de détection des anomalies, leur résolution, leur coût et leur mise en œuvre en pratique de routine.

Buffet déjeuner offert par les laboratoires Abbvie et Lilly.

Le point sur une pathologie. Le myélome. Agnès Daudignon. Cf diaporama. Quatre nouveautés présentées :

- Les recommandations de l'IMWG (consensus de Barcelone)
- Les points de cassure de la t(4;14) : trois clusters identifiés avec un impact pronostique distinct
- Les différences entre gain 1q focal et gain 1q complet : profil cytogénétique et pronostic distincts
- Un nouveau modèle pronostique basé sur 20 anomalies cytogénétiques : IRMMa (F. Maura, JCO, 2024).

Cas cytogénétiques :

- **LAM et tumeur germinale. Audrey Bidet, Dominique Penther.** Cf diaporama. Trois cas de LAM7 quasi-synchrone avec une tumeur germinale médiastinale non séminomateuse sont présentés. Il existe une filiation clonale entre ces 2 pathologies très agressives (i(12)(p10) ou gain 12p, mutation TP53). Le pronostic est très sombre.
- **LA avec réarrangement BCL11B. Baptiste Gaillard.** Cf diaporama. Cas d'une LAM indifférenciée avec translocation t(7;11)(q11;q32). L'implication du gène BCL11B/14q32 est identifiée par cartographie optique du génome. Revue de la littérature et discussion de la dualité du rôle de BCL11B en tant qu'oncogène ou gène suppresseur de tumeur selon le mécanisme impliqué.
- **Anomalies cytogénétiques dans les proliférations plasmacytoïdes dendritiques matures** associées à une hémopathie (MPDCP), à propos d'un cas. (V Raggiueneau). Cf diaporama.

Atelier Nomenclature Quizz ISCN 2024 : reporté

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