



## Compte rendu de la Journée GFCH du jeudi 5 juin 2025

**Participants : 35**

**Prochaines journées GFCH en présentiel :** 08/10/2025, 05/02/2026, 03/06/2026, 08/10/2026

### Informations :

- **Nouveaux membres :** Thami Benboubker (Avicenne)
- **Congrès ACLF du 30/09 au 01/10/2025 :** programme finalisé, appel à résumés (poster, communication orale), à soumettre avant le 19 juin
- **Bourses ACLF 2025 :** dossiers à soumettre avant le 22 juin
- **Elections ACLF :** 5 membres sortants, dont 2 du GFCH. Appel à candidature pour représenter le GFCH
- **Retour SFH 2025 :** Succès pour les 2 sessions organisées par le GFCH et la session intergroupe de biologie mais succès mitigé avec un problème récurrent pour la séance d'actualité du GFCH : peu de monde dans la salle, même si la séance a fait l'objet d'échanges intéressants. Délicat vis-à-vis des invités étrangers de renom
- **DESIU de Cytogénétique Hématologique, Oncologique et Moléculaire (CYTHOM) :** restructuration du DIU de Pathologies Chromosomiques Acquises, présentation de la plaquette de cours. Florence Nguyen-Khac reprend le versant des hémopathies lymphoïdes matures. Le lieu de stage doit être défini dès la validation de l'inscription. Coordination alternée (Marina Lafage pour l'année 2025-26). Un minimum de 7 étudiants est requis pour que l'enseignement soit dispensé. Les étudiants doivent transmettre une lettre de motivation + leur CV + le nom d'un référent hospitalier et/ou universitaire local.
- **Point sur le groupe FrOGG :**
  - 20 labos équipés en France, 69 participants répartis dans les 6 groupes de travail (GT)
  - Septième groupe proposé : communication, réseau, bases de données
  - Réunion en visio le 24/06 de l'ensemble des participants pour présenter l'état des lieux et les travaux de chaque GT
  - Dossier RIHN 2.0 : réunion d'orientation stratégique le 19/05 avec les représentants de la HAS et Pierre Sjobert, nouveau président du CNP d'Hématologie (remplace Marie-Christine Béné qui a soutenu et déposé le projet) ; l'intitulé « Cartographie optique du génome » est valable mais l'indication « générique » des hémopathies malignes, n'est pas recevable car trop vaste. Bionano a donné son accord pour financer un méthodologiste.
- **Projet ERIC :** appel à collaboration. Etude de l'impact des caryotypes complexes dans les LLC traitées par iBTK et/ou Venetoclax ; principaux critères d'inclusion : critères diagnostiques selon l'IWCLL2018, patient non traité par immunochimiothérapie, caryotype réalisé dans les 6 mois qui précèdent l'instauration du traitement, suivi minimum de 2 ans. Contact Blanca Espinet. Date limite des inclusions = 30/07/2025. Cf mail Florence Nguyen-Khac.

### Etudes GFCH clôturées :

- *Anomalies récurrentes des SHE : Matthieu Decamp, Sylvie Tondeur, Emilie Klein : à finaliser. Matthieu a présenté un retroplanning, avec écriture de l'article dernier semestre 2025.*
- *MDS hyperdiploïdes : Nathalie Auger : à finaliser. Nathalie commence l'écriture. A tous les résultats ; relecture cytologique prévue ?*
- *LAL avec anomalie du 19 : Lucie Coster, Julie Quessada, Marina Lafage : **inclusions des t(17;19)/TCF3 ::HLF encore possible : dernière séance en octobre 2025***
- *Pathologies myéloïdes avec anomalie 3q21 : Isabelle Luquet, Stéphanie Struski.*

### 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

- LLC avec anomalie 8q24 : Elise Chapiro, Florence Nguyen-Khac : analyse des données en cours, IA pour modéliser l'impact pronostique des données cliniques, présentation d'une sous-étude sur le décompte des anomalies chromosomiques : comparaison ISCN 2024/Jondreville et al ; décomptes cytogénéticiens/IA
- Pathologies myéloïdes avec t(X;5) : Florence Nguyen-Khac, Marc Muller. Article écrit, en relecture.
- MDS 5q- : Marie-Bérengère Troadec, Nathalie Douet-Guilbert : analyse en cours

#### Etudes GFCH en cours :

- **Article GFCH** : anomalies chromosomiques et sensibilité ou résistance aux drogues. Groupes constitués, responsables nommés, il est encore possible de rejoindre ce projet.
- SLP-B/LLC avec +12/+19 : Lauren Rigollet, Nathalie Gachard, Lauren Véronèse : > 100 inclusions.
- Trisomie 15 et hémopathies : Thomas Guéry, Matthieu Decamp
- LAL avec chromoanagenesis : Hélène Guermouche, Jean-Baptiste Gaillard.
- LLC avec anomalies 1q : Lauren Véronèse, Florence Nguyen-Khac : quelques inclusions
- Lymphomes B double/triple hit : Florence Nguyen-Khac, Elise Chapiro, Christine Lefebvre : quelques inclusions.

#### Travaux :

1. Apport de la cartographie optique du génome dans la caractérisation génomique des PMBL. Sophie Kaltenbach. Profil cytogénomique, nouvelles anomalies détectées (gain focal *MYC*, délétion focale *PVT1*, délétion *RHOA*), impact potentiel sur la réponse au traitement. Cf diaporama.
2. Caractérisation des syndromes lymphoprolifératifs B avec taux de polymphocytes élevé. Elise Chapiro. Groupe de SLP-B avec plus de 30% de polymphocytes circulants : pathologie agressive, *MYC* parfois réarrangé, 50% d'altération de *MYC*, survie identique à celle d'une leucémie polymphocytaire B. Cf diaporama.
3. Identification de *NKX2* comme oncogène clé et facteur de pronostic favorable dans la leucémie aiguë lymphoblastique T chez le très jeune enfant. Estelle Balducci. Au sein des LAL-T des enfants < 3 ans, identification de 5 groupes moléculaires distincts dont *NKX2*, le plus fréquent, associé à une surexpression de *MYB* et à un très bon pronostic. Cf diaporama.

#### Présentation Sysmex

##### Buffet déjeuner offert par les laboratoires Sysmex.

**Bilan d'activité GFCH 2024.** Christine Lefebvre, Baptiste Gaillard. Activités caryotype et FISH stables. Premier recueil de l'activité de cartographie optique du génome pour le soin. Cf diaporama.

**Cas clinique** : Erythrophagocytose blastique dans une leucémie aiguë myéloblastique avec translocation t(8;22)(p11;q13). Lisa Fauchoux. Publié BJH. Cf diaporama.

**Retour d'expérience** : Cartographie optique du génome et myélome multiple : expérience versaillaise. Hippolyte Guérineau. Faisabilité, performance et limites de la cartographie optique du génome dans le myélome. Mise en place de l'OGM pour le soin. Poursuite de la FISH TP53 en attendant la validation de la technique par cartographie. Cf diaporama.

**Mise au point flash** : Compte rendu de cytogénétique (LLC, LAM) : place du mot complexe. Florence Nguyen-Khac. Proposition de non utilisation du mot complexe (pour ne pas induire en erreur les cliniciens) dans les comptes rendus, en cas de LAM avec anomalie de bon pronostic, de LAM avec profil d'hyperdiploïdie (cf ELN 2022) et de LLC avec +12/+19. 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