



sous-groupe LA/PM

Thématique LAL

22/01/2026

Bonne année !

ODJ

1. Mise à jour du BED LAL
2. Chromoanagenesis - focus sur l'étude GFCH ChromoALL
3. Wooclap : A propos de ALLTOGETHER-1
4. Cas clinique Giulia Tueur

BED LAL nouvelle édition !

Bed-files LAL

- rajout de quelques références et quelques localisations
- Qui veut participer ?

Chromoanagenesis

- FrOGG groupe ChromoAGN fait partie du consortium européen (représenté par JB Gaillard et H Guermouche)
 - ⇒ Données issues de l'OGM pour définir des critères de diagnostic selon cette technologie pour les CAG
- Etude du GFCH : étude ChromoALL => vise à confirmer l'existence de tous les types de CAG + déterminer leur impact sur la survie (se servir des critères du groupe européen + mettre en évidence les mécanismes en jeu)



Critères d'inclusion

Population Cible

Patients atteints de Leucémie Aiguë Lymphoblastique (LAL) au diagnostic ou à la rechute

Critères d'Inclusion

Toute LAL présentant un profil de CAG en cartographie optique.

- Pour CTH et CAS : ≥ 3 CNV en association avec SV (inter ou intra-chromosomiques, SV différents des CNV)
 - CTH : plus de délétions que de gains, absence de triplication
 - CAS : plus de gains que de pertes, présence de triplication
- CPX : Minimum 3 chromosomes impliqués avec au moins 4 SV interchromosomiques "chaînés"

Inclusions : 9

- Lille : 5
- Grenoble : 3
- Saint Antoine: 1

Inclusion lors des réunions FrOGG ChromoAGN ouvertes à tous :
1er jeudi du trimestre



Avancée du projet

- Aspect réglementaire en cours : CPP ok

- Financement :

- Bourse ACLF

ChromoALL: Etude des mécanismes chromosomiques de la chromoanagénèse dans les leucémies aiguës lymphoblastiques

- Appel à projet SFCE : résultat en Février

- Master 2 (année recherche)

Prochaines étapes

- Envoi ADN

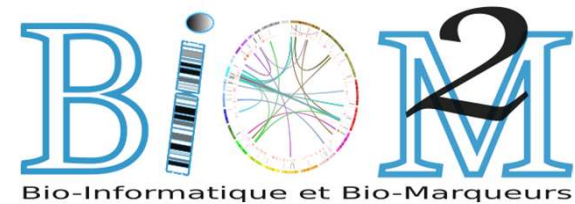
Séquençage *Long-Read* Nanopore



Promethion P2

- Envoi ARN

Séquençage Transcriptome Illumina en fin d'étude



InsERM UMR1183

Photo de group

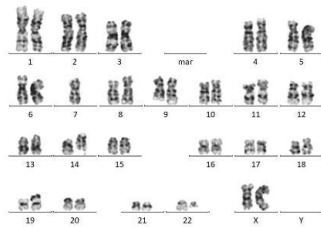
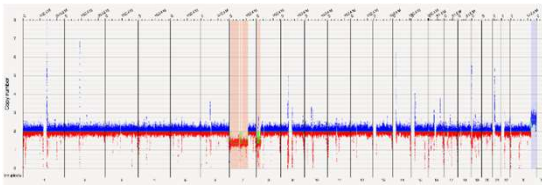
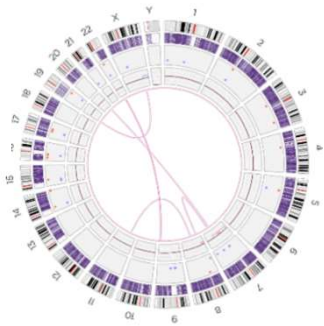
Cette diapo pour se souv
présents

merci

Dans cette réunion (30'		Désactiver tous les m...
	GUERMOUCHE Helene Organisateur	
AN	ABERMIL Nassera (Externe)	
AB	Audrey Bidet (Non vérifié)	...
AN	AUGER Nathalie (Externe)	
B	B.ZAMORANO (Non vérifié)	
BR	Bénédicte RIBOURTOUT (Externe)	
BC	BORIE Claire (Externe)	
CL	CHAT Laureen (Externe)	
CW	CUCCUINI Wendy (Externe)	
EL	Elodie LAHARANNE (Non vérifié)	
EK	emilie Klein (Non vérifié)	
FH	Faten Hsoumi (Non vérifié)	
GT	Giulia Tueur (Non vérifié)	
HL	Hadjer Lazga (Non vérifié)	
HG	Hippolyte GUERINEAU (Externe)	

HS	HUEBER Sarah (Externe)	
LV	Lestringant Valentin (Externe)	
MC	Marie Agnes RAME CO... (Externe) ...	
NR	Nathalie Gachard e... (Non vérifié)	
NN	Nathalie Nadal (Non vérifié)	
N	Noémie (Non vérifié)	
PC	Pr Roche-Lestienne C (Non vérifié)	
RV	RAGGUENEAU Victoria (Externe)	
RJ	RENARD Julie (SLS) (Externe)	
R	roynard_pauline (Externe)	
SV	STATHAKI Elissavet Vasi... (Externe)	
SG	stefania gimelli (Non vérifié)	
SR	Steven Richebourg (Non vérifié)	
TS	TOUJANI Saloua (Non vérifié)	
VE	VOIRIN EMELINE (Externe)	

Procédure d'inclusion



Pré-inclusion



Révision et
inclusion finale

helene.guermouche@chu-lille.fr

jb-gaillard@chu-montpellier.fr

Fiche de synthèse ChromoALL



Groupe 6 – ChromoAGN
1^{er} jeudi du trimestre

Fiche de synthèse ChromoALL

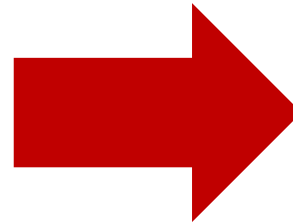
[illegible]

Fiche de synthèse ChromoALL

Characteristic	Primary event
Chromosome involved	
CNV Size filtering	
CNV detected by CNV pipeline - Please fill the following section using CNV data	
Number of losses	
Number of gains	
Presence of triplication	
Is there a gene ?	
Number of SV	
Automated calculation	0
ratio losses/gains	
Automated calculation	0
chromoanagenesis on the chromosome	
Automated calculation	
SV pipeline - Please fill the following section using SV data	
Number of SV	
Interchr SV	
Internal inspection	
Presence of SV	
if yes, which one ?	
DRIVER/fusion gene/gene juxtaposition	
if yes, which one ?	
Victim chromosome ?	
victim chromosome : DRIVER/fusion gene/gene juxtaposition/tumor suppressor gene	
Conclusion	

Inclusion ChromoALL READ ME **CTH or CAS** CPX +

Pipeline CNV



Pipeline SV

Uniquement les données cliniques et biologiques « habituelles » et la conservation de matériel (ou non) pour analyses supplémentaires

Fiche de synthèse ChromoALL

A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M	N	O	P	Q	R	S	T	U	V	W
## source-Bonano Solve 3.7 CNV annotation pipeline																						
## command-run_cnv_annotation.py /enc/udeprod/tqbtz/work/output/vap_params.txt																						
## case_cnv/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt																						
id	Chromosome	Start	End	Size	Type	fractionalCo	Coverage	Confidence	Val	Mask	overlaid	Algorithm	OverlapGen	NearestNon	NearestNon	num	overlaid	UCSC	web	JHON		
45	5	14132629	14184290	55760	loss	1.2360079	1.0	0.99999999	0.38019960	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00281.1	64607	1200.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr5p14.114132629-14184290	14132629-14184290	14132629-14184290	14132629-14184290	14132629-14184290	14132629-14184290	14132629-14184290
52	7	11247113	12522717	127560	loss	1.08669928	1.0	0.46600010	0.0	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00281.1	64607	1200.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr7p11.11247113-12522717	11247113-12522717	11247113-12522717	11247113-12522717	11247113-12522717	11247113-12522717	11247113-12522717
54	7	14020469	15029813	100935	loss	1.04787117	1.0	0.99999999	0.47063442	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr7p11.14020469-15029813	14020469-15029813	14020469-15029813	14020469-15029813	14020469-15029813	14020469-15029813	14020469-15029813
65	8	11805491	12402188	59740	loss	1.65219786	2.0	0.99999999	0.07880100	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr8p11.11805491-12402188	11805491-12402188	11805491-12402188	11805491-12402188	11805491-12402188	11805491-12402188	11805491-12402188
70	9	21079953	22210214	113020	loss	0.16112877	0.0	0.91941010	0.0	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr9p11.21079953-22210214	21079953-22210214	21079953-22210214	21079953-22210214	21079953-22210214	21079953-22210214	21079953-22210214
71	9	22217781	23679305	146123	loss	1.03174270	1.0	0.47122280	0.0	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr9p11.22217781-23679305	22217781-23679305	22217781-23679305	22217781-23679305	22217781-23679305	22217781-23679305	22217781-23679305
90	9	71205557	73448079	215422	loss	1.11214756	1.0	0.47021700	0.0	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr9p11.71205557-73448079	71205557-73448079	71205557-73448079	71205557-73448079	71205557-73448079	71205557-73448079	71205557-73448079
91	9	73885552	74677099	89148	loss	1.10612936	1.0	0.99999999	0.44693318	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr9p11.73885552-74677099	73885552-74677099	73885552-74677099	73885552-74677099	73885552-74677099	73885552-74677099	73885552-74677099
98	10	54918852	57761460	284268	loss	1.07461008	1.0	0.46299499	0.0	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr10p11.54918852-57761460	54918852-57761460	54918852-57761460	54918852-57761460	54918852-57761460	54918852-57761460	54918852-57761460
103	11	46211209	49107246	295618	loss	1.17661004	1.0	0.41171847	0.0	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr11p11.46211209-49107246	46211209-49107246	46211209-49107246	46211209-49107246	46211209-49107246	46211209-49107246	46211209-49107246
190	23	32723008	33669178	94670	loss	0.06895930	0.0	0.91304067	0.0	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr23p11.32723008-33669178	32723008-33669178	32723008-33669178	32723008-33669178	32723008-33669178	32723008-33669178	32723008-33669178

Inclusion Chromatals

READ ME

CTN or GAS

CPX

CMS024275.M1_Kare_Variant_Ana

CGS024125.M1_Kare_Variant_Ana

## source-Bonano Solve 3.7 CNV annotation pipeline																						
## command-run_cnv_annotation.py /enc/udeprod/tqbtz/work/output/vap_params.txt																						
## case_cnv/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt																						
id	Chromosome	Start	End	Size	Type	fractionalCo	Coverage	Confidence	Val	Mask	overlaid	Algorithm	OverlapGen	NearestNon	NearestNon	num	overlaid	UCSC	web	JHON		
2	1	14178152	14620958	9708	gain	1.14178152	1.0	0.99999999	0.31646580	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00281.1	64607	1200.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr1p11.14178152-14620958	14178152-14620958	14178152-14620958	14178152-14620958	14178152-14620958	14178152-14620958	
60	9	14566	2187362	218677	loss	1.20127454	1.0	0.39948279	0.0	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00281.1	64607	1200.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr9p11.14566-2187362	14566-2187362	14566-2187362	14566-2187362	14566-2187362	14566-2187362	
62	9	22217781	23679305	146123	loss	1.15392429	1.0	0.38217785	0.0	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr9p11.22217781-23679305	22217781-23679305	22217781-23679305	22217781-23679305	22217781-23679305	22217781-23679305	
66	9	4271490	43276152	566763	gain	2.66349514	1.0	0.99999999	0.11178693	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr9p11.4271490-43276152	4271490-43276152	4271490-43276152	4271490-43276152	4271490-43276152	4271490-43276152	
71	9	6340126	6414668	64643	gain	2.18010020	2.0	0.99999999	0.0000201	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr9p11.6340126-6414668	6340126-6414668	6340126-6414668	6340126-6414668	6340126-6414668	6340126-6414668	
80	9	6810329	8201309	139181	gain	2.83097069	3.0	0.44148034	0.0	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr9p11.6810329-8201309	6810329-8201309	6810329-8201309	6810329-8201309	6810329-8201309	6810329-8201309	
81	9	8509551	9020824	519964	gain	2.03034254	3.0	0.46251127	0.0	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr9p11.8509551-9020824	8509551-9020824	8509551-9020824	8509551-9020824	8509551-9020824	8509551-9020824	
82	9	9020889	11973882	2949984	gain	2.75424359	3.0	0.37774179	0.0	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr9p11.9020889-11973882	9020889-11973882	9020889-11973882	9020889-11973882	9020889-11973882	9020889-11973882	
83	9	11973191	12743664	770534	gain	2.84706282	3.0	0.42380141	0.0	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr9p11.11973191-12743664	11973191-12743664	11973191-12743664	11973191-12743664	11973191-12743664	11973191-12743664	
84	9	12743664	12971075	223412	gain	3.98478651	3.0	0.99999999	0.09133025	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr9p11.12743664-12971075	12743664-12971075	12743664-12971075	12743664-12971075	12743664-12971075	12743664-12971075	
85	9	12971075	13109751	138676	gain	2.81581234	3.0	0.99999999	0.25406617	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr9p11.12971075-13109751	12971075-13109751	12971075-13109751	12971075-13109751	12971075-13109751	12971075-13109751	
86	9	13112613	13451287	338675	gain	2.61142967	3.0	0.99999999	0.30711493	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr9p11.13112613-13451287	13112613-13451287	13112613-13451287	13112613-13451287	13112613-13451287	13112613-13451287	
87	9	13451287	13508188	55701	gain	3.19409715	3.0	0.99999999	0.37613579	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr9p11.13451287-13508188	13451287-13508188	13451287-13508188	13451287-13508188	13451287-13508188	13451287-13508188	
88	9	13508188	13642179	133891	gain	3.30666558	3.0	0.99999999	0.02383279	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr9p11.13508188-13642179	13508188-13642179	13508188-13642179	13508188-13642179	13508188-13642179	13508188-13642179	
89	9	13642179	13752027	109048	gain	3.11081108	2.0	0.99999999	0.15405511	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr9p11.13642179-13752027	13642179-13752027	13642179-13752027	13642179-13752027	13642179-13752027	13642179-13752027	
116	14	2405129	2535765	130537	gain	3.76415564	4.0	0.37810782	0.0	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr14p11.2405129-2535765	2405129-2535765	2405129-2535765	2405129-2535765	2405129-2535765	2405129-2535765	
117	14	2535765	2597750	601985	gain	2.79022444	3.0	0.39512272	0.0	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr14p11.2535765-2597750	2535765-2597750	2535765-2597750	2535765-2597750	2535765-2597750	2535765-2597750	
118	14	2597750	26137221	23534721	gain	4.61932475	5.0	1.30962087	0.0	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr14p11.2597750-26137221	2597750-26137221	2597750-26137221	2597750-26137221	2597750-26137221	2597750-26137221	
119	14	26137221	2646525	32834	gain	3.90413113	4.0	0.30206756	0.0	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr14p11.26137221-2646525	26137221-2646525	26137221-2646525	26137221-2646525	26137221-2646525	26137221-2646525	
120	14	2646525	2972127	325602	gain	2.84387061	3.0	0.42103530	0.0	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr14p11.2646525-2972127	2646525-2972127	2646525-2972127	2646525-2972127	2646525-2972127	2646525-2972127	
121	14	2972127	30122124	2814097	loss	1.165340075	1.0	0.41731962	0.0	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr14p11.2972127-30122124	2972127-30122124	2972127-30122124	2972127-30122124	2972127-30122124	2972127-30122124	
122	14	30122124	31053451	933327	gain	2.71071044	3.0	0.99999999	0.35453520	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr14p11.30122124-31053451	30122124-31053451	30122124-31053451	30122124-31053451	30122124-31053451	30122124-31053451	
124	14	31053451	31297179	242728	gain	2.67438458	3.0	0.99999999	0.33971229	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr14p11.31053451-31297179	31053451-31297179	31053451-31297179	31053451-31297179	31053451-31297179	31053451-31297179	
124	14	31297179	31542797	242728	gain	2.91209771	3.0	0.99999999	0.36242485	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr14p11.31297179-31542797	31297179-31542797	31297179-31542797	31297179-31542797	31297179-31542797	31297179-31542797	
124	14	31542797	31883787	340990	gain	3.14705182	4.0	0.70591842	0.0	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr14p11.31542797-31883787	31542797-31883787	31542797-31883787	31542797-31883787	31542797-31883787	31542797-31883787	
127	14	31883787	68677605	1242019	gain	2.45315162	3.0	0.99999999	0.37707786	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr14p11.31883787-68677605	31883787-68677605	31883787-68677605	31883787-68677605	31883787-68677605	31883787-68677605	
128	14	68677605	70849086	2177703	loss	1.12384587	1.0	0.99999999	0.30257216	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr14p11.68677605-70849086	68677605-70849086	68677605-70849086	68677605-70849086	68677605-70849086	68677605-70849086	
128	14	70849086	71434282	629296	gain	2.91513849	3.0	0.99999999	0.38108403	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr14p11.70849086-71434282	70849086-71434282	70849086-71434282	70849086-71434282	70849086-71434282	70849086-71434282	
131	14	7634265	76514689	218483	gain	2.60570757	3.0	0.42850378	0.0	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr14p11.7634265-76514689	7634265-76514689	7634265-76514689	7634265-76514689	7634265-76514689	7634265-76514689	
132	14	76514689	79716919	3269130	gain	2.69491349	3.0	0.99999999	0.34740577	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr14p11.76514689-79716919	76514689-79716919	76514689-79716919	76514689-79716919	76514689-79716919	76514689-79716919	
134	14	8050819	8228040	177701	gain	2.69171970	3.0	0.99999999	0.31791770	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr14p11.8050819-8228040	8050819-8228040	8050819-8228040	8050819-8228040	8050819-8228040	8050819-8228040	
134	14	8228040	8858107	637484	gain	2.87831086	3.0	0.47915903	0.0	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr14p11.8228040-8858107	8228040-8858107	8228040-8858107	8228040-8858107	8228040-8858107	8228040-8858107	
140	14	8857798	91165782	1268784	gain	1.16529431	1.0	0.47875708	0.0	0	Region-base	NPMP1L1AC	AC00458.1	5393	516.0	http://genome.ucsf.edu/ucsc/cgi-bin/track/chr14p11.8857798-91165782	8857798-91165782	8857798-91165782	8857798-91165782	8857798-91165782	8857798-91165782	
## command-run_cnv_annotation.py /enc/udeprod/tqbtz/work/output/vap_params.txt																						
## case_cnv/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt																						
## command-run_cnv_annotation.py /enc/udeprod/tqbtz/work/output/vap_params.txt																						
## case_cnv/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt																						
## command-run_cnv_annotation.py /enc/udeprod/tqbtz/work/output/vap_params.txt																						
## case_cnv/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt																						
## command-run_cnv_annotation.py /enc/udeprod/tqbtz/work/output/vap_params.txt																						
## case_cnv/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt																						
## command-run_cnv_annotation.py /enc/udeprod/tqbtz/work/output/vap_params.txt																						
## case_cnv/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt																						
## command-run_cnv_annotation.py /enc/udeprod/tqbtz/work/output/vap_params.txt																						
## case_cnv/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt																						
## command-run_cnv_annotation.py /enc/udeprod/tqbtz/work/output/vap_params.txt																						
## case_cnv/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt																						
## command-run_cnv_annotation.py /enc/udeprod/tqbtz/work/output/vap_params.txt																						
## case_cnv/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt																						
## command-run_cnv_annotation.py /enc/udeprod/tqbtz/work/output/vap_params.txt																						
## case_cnv/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt																						
## command-run_cnv_annotation.py /enc/udeprod/tqbtz/work/output/vap_params.txt																						
## case_cnv/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt																						
## command-run_cnv_annotation.py /enc/udeprod/tqbtz/work/output/vap_params.txt																						
## case_cnv/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignmvel/copynumber/cnv_calls_exp.txt case_cnv_stats/enc/udeprod/tqbtz/work/output/data/alignm																						

Un grand merci d'avance

Jean-Baptiste et H  l  ne



Tour d'horizon des techniques

<https://app.wooclap.com/NAUPRR?from=instruction-slide>

Rejoindre cet évènement Wooclap



1

Allez sur [wooclap.com](https://www.wooclap.com)

2

Entrez le code d'évènement dans le bandeau supérieur

Code d'évènement

NAUPRR

 [Copier le lien de participation](#)

Cas clinique : LAL-T et COG

Giulia TUEUR

FrOGG LAL 22/01/26

• Cas clinique

Mr H. 54 ans

- Consultation au SAU pour dyspnée d'effort avec AEG depuis 8 jours

GB	35 G/L
Hb	6 g/dL
Plaquettes	26 G/L
PNN	0,35 G/L
Ly	2,46 G/L
Monocytes	0 G/L
PNE	0 G/L
PNB	0 G/L
Blastes	91%

Pancytopenie avec 91% de blastes circulants :

- Taille petite à moyenne
- Cytoplasme basophile avec expansions cytoplasmiques
- Haut rapport nucléo-cytoplasmique
- Chromatine fine et nucléolée

➔ Aspect de leucémie aigüe (lymphoblastique?)

Myélogramme :

- # Cas clinique
- Moelle très riche avec quelques mégacaryocytes visibles (parfois au noyau fragmenté).
 - Envahissement massif par des blastes
 - Taille petite à moyenne
 - Rapport nucléocytoplasmique élevé
 - Cytoplasme modérément basophile agranulaire
 - Noyau parfois encoché
 - Chromatine intermédiaire à fine et souvent nucléolée
 - De nombreux éléments présentent une expansion cytoplasmique unique avec un aspect en "miroir à main".

Aspect cytologique compatible avec une **leucémie aiguë lymphoblastique** en 1ère hypothèse.

CMF :

- Population blastique estimée à 98% des cellules nucléées.
- Population lymphoïde immature CD34 d'intensité faible à négative, CD38+ de forte intensité, **CD2+, CD7+, TdT+, sCD3-, cCD3+, CD5+ de faible intensité**, double positif de faible intensité CD4/CD8, CD1a-, CD10+, HLA-DR-.

Absence de marqueur lymphoïde B.

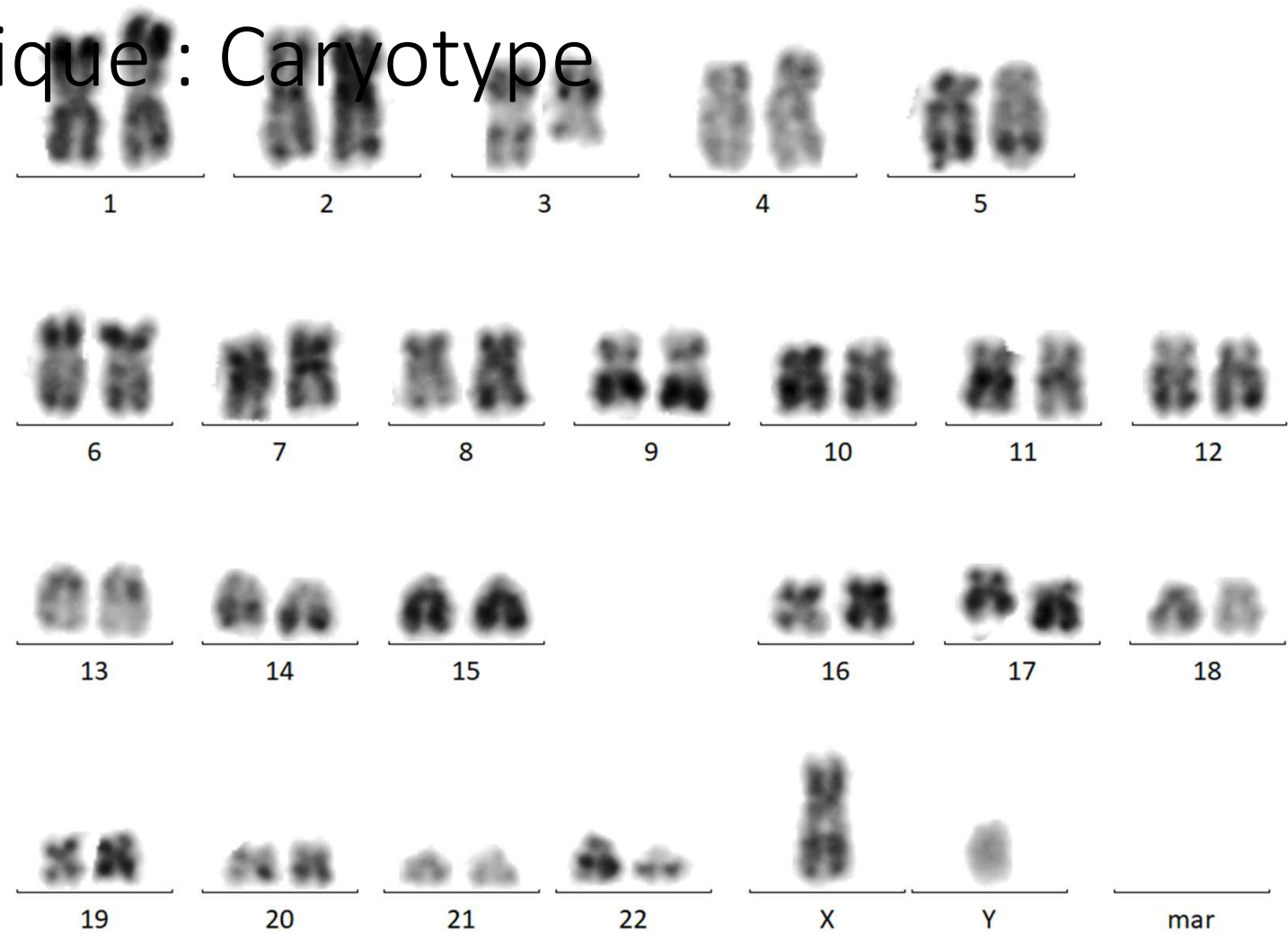
Absence de marqueur myéloïde.

Immunophénotypage de **Leucémie aiguë lymphoblastique T type pré-T-ALL** (T-II selon EGIL).

Caryotype médullaire

Culture 24h + 48h

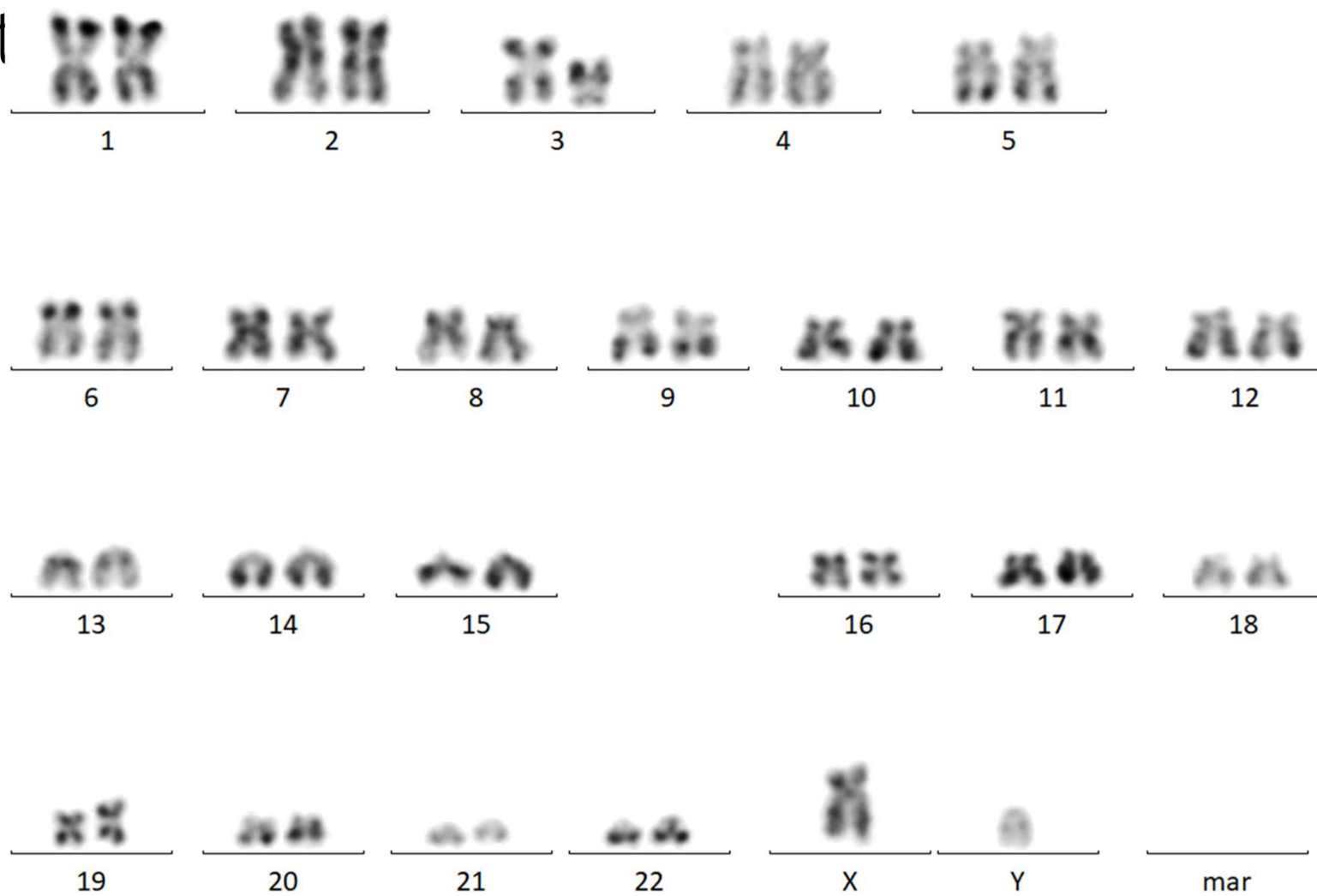
Cytogénétique : Caryotype



Cytogénétika

Caryotype medullaire

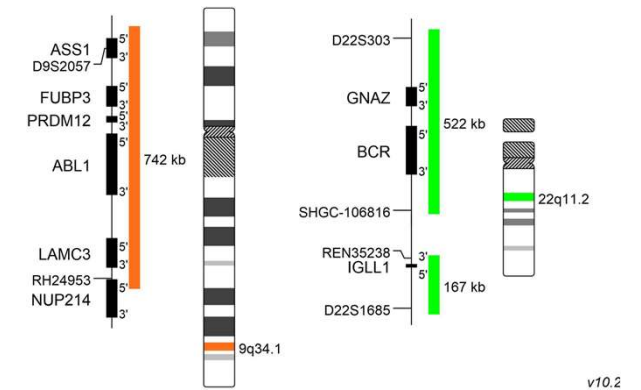
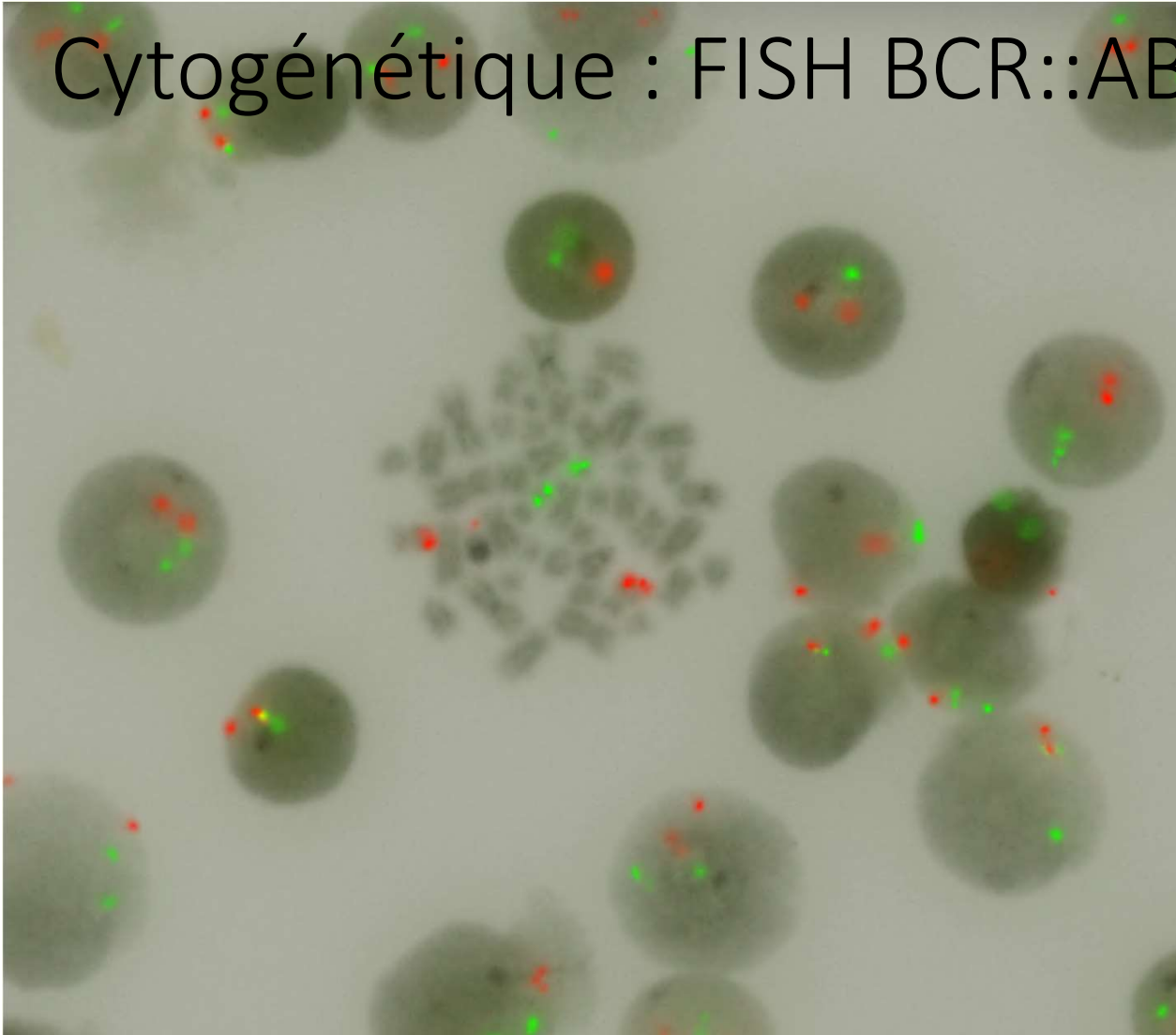
Culture 24h + 48h

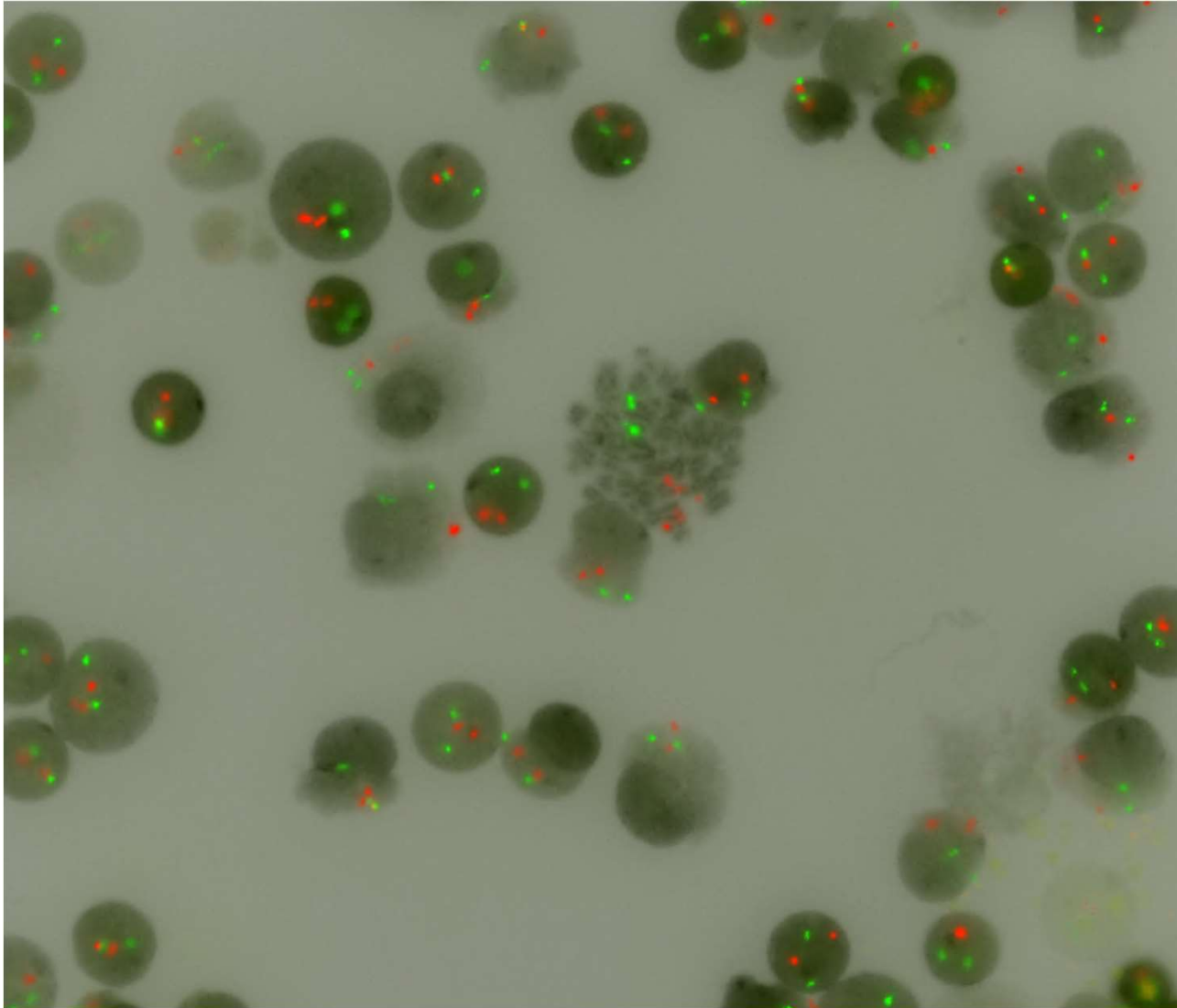


Cytogénétique : FISH

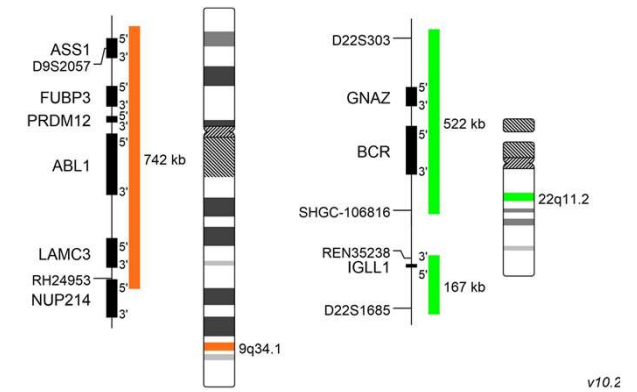
- Sonde MLL break-apart – Metasystems : Normale
- Sonde double-fusion BCR::ABL1 – Metasystems : Normale

Cytogénétique : FISH BCR::ABL1





BL1



Cytogénétique

- 46,Y,t(X;3)(q2?6;q?21)[11]/46,XY[11]
- nuc ish(ABL1,BCR)x2[200],(KMT2Ax2)[200]

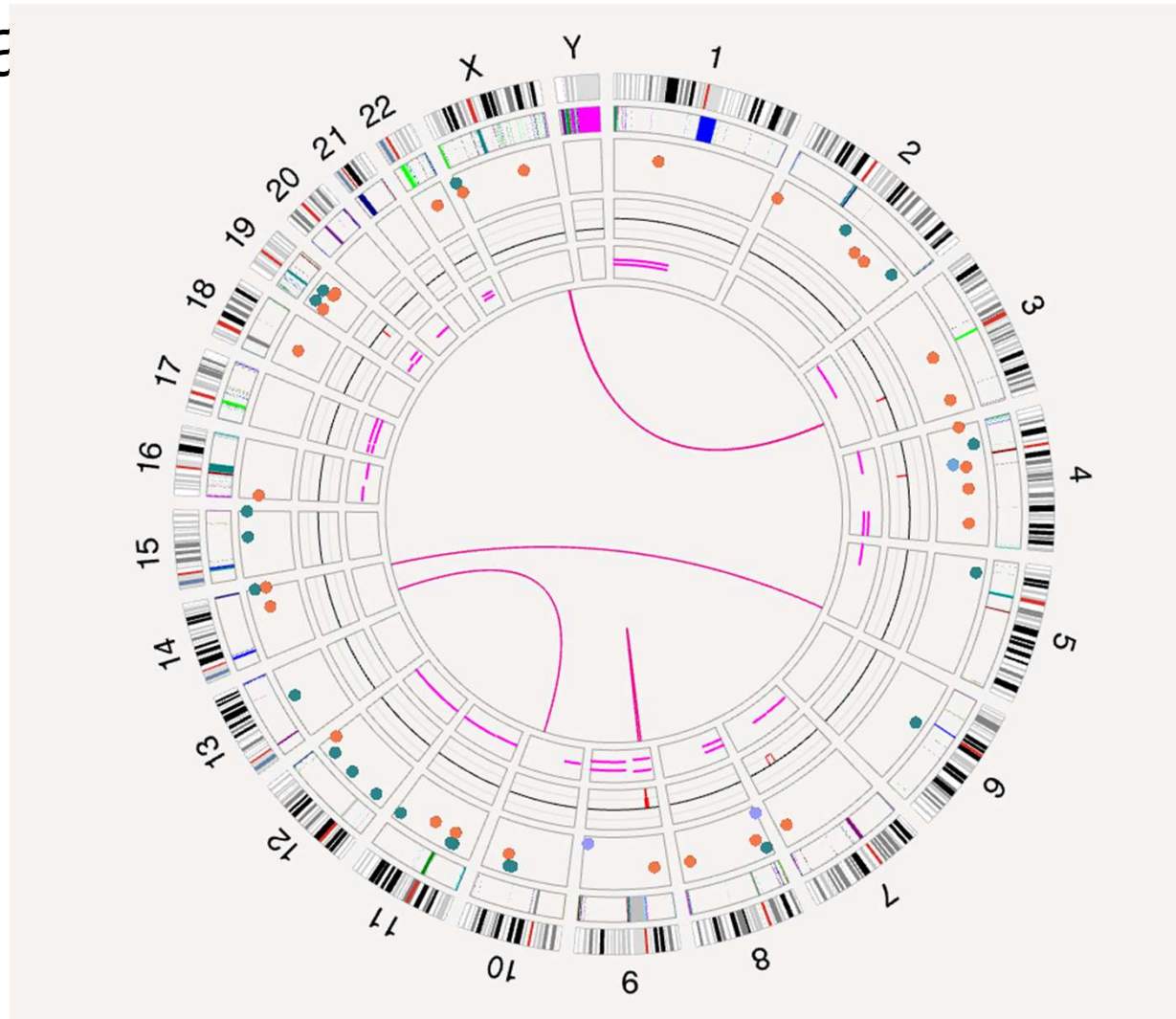
Caryotype pseudodiploïde à 46 chromosomes de très mauvaise qualité retrouvant dans 11 métaphases un chr3 et un chrX anormaux (translocation impliquant les deux chromosomes ?).

Absence de fusion BCR::ABL1 détectée dans les noyaux analysés.

Absence de réarrangement du gène KMT2A/MLL dans les noyaux analysés.

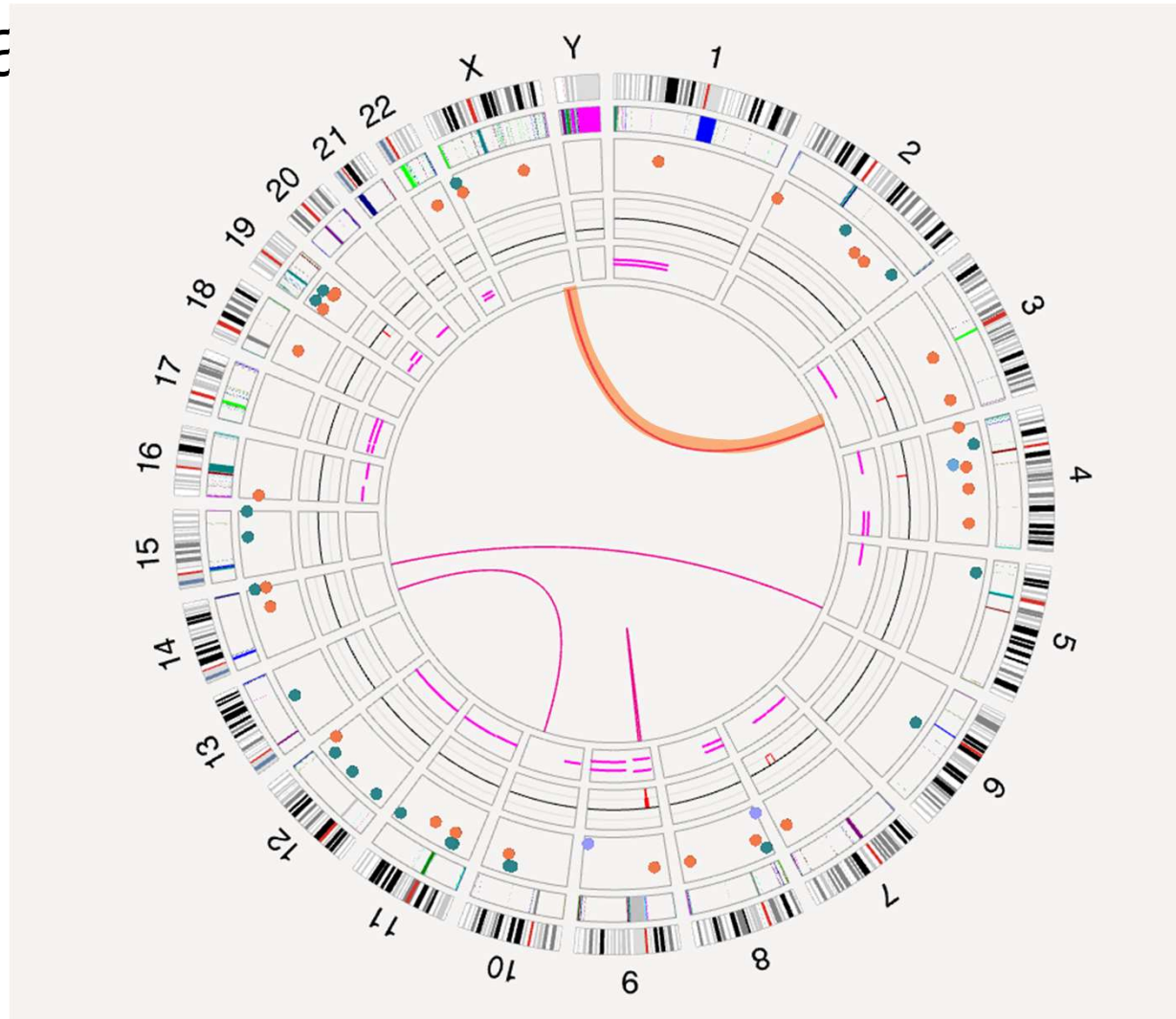
Résultat rendu sous réserve de la qualité des métaphases, à considérer comme un échec partiel (anomalies additionnelles non visibles?). Prélèvement congelé pour réalisation d'une cartographie optique du génome en complément.

Cartogra



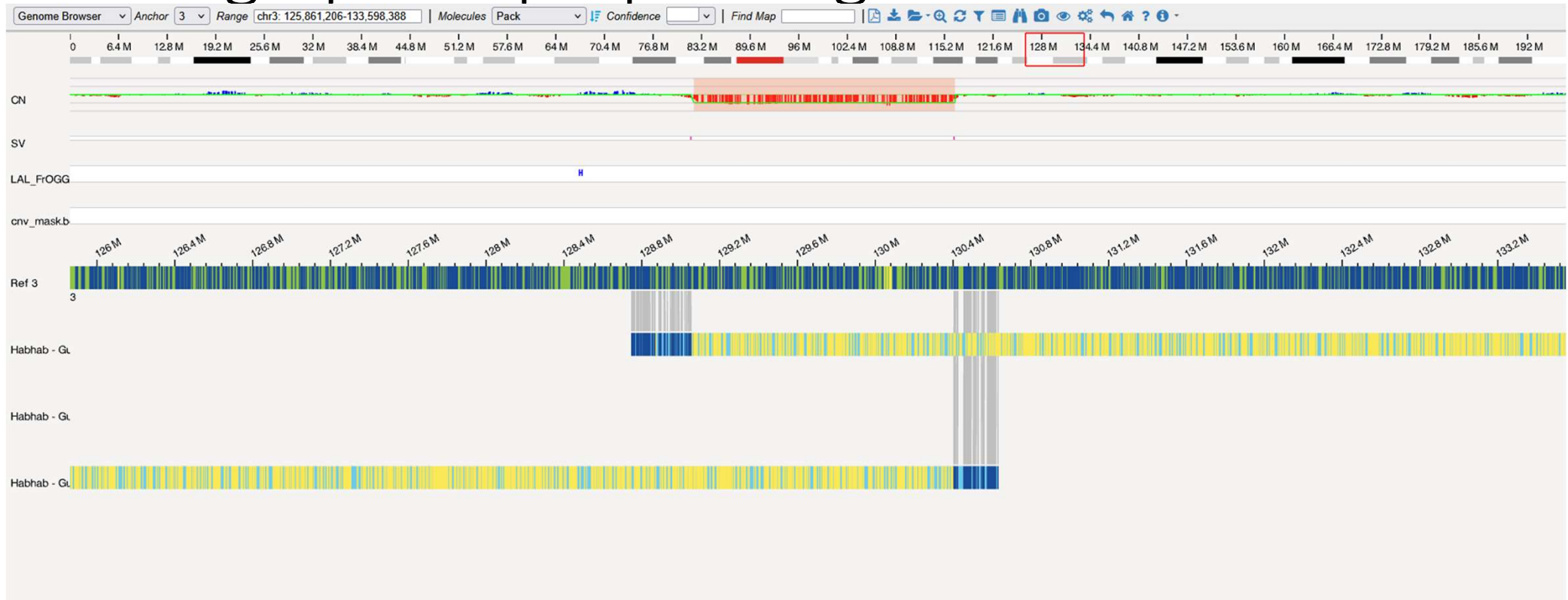
Guided Assembly
Variants <1%

Cartogra



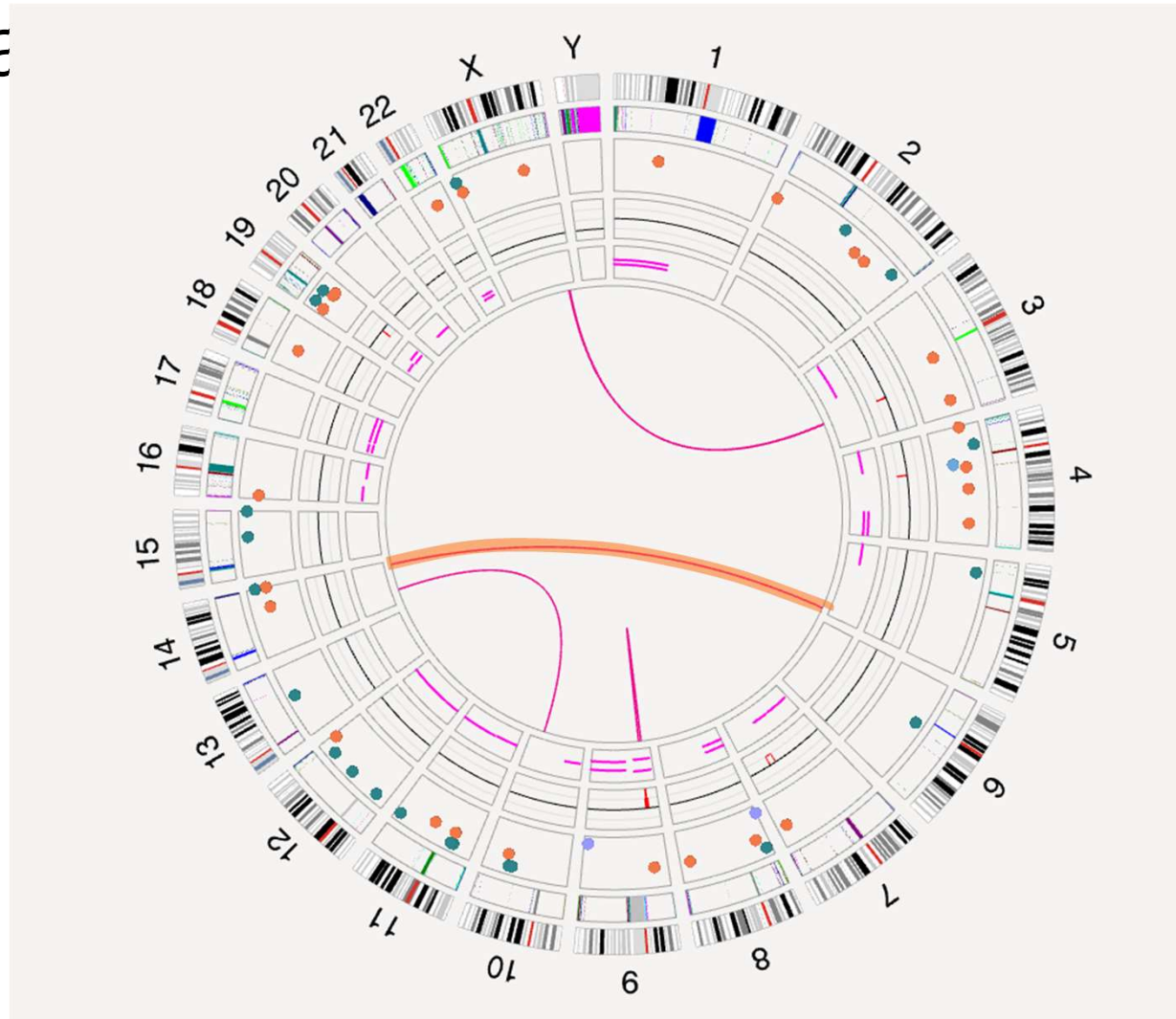
Guided Assembly
Variants <1%

Cartographie optique du génome



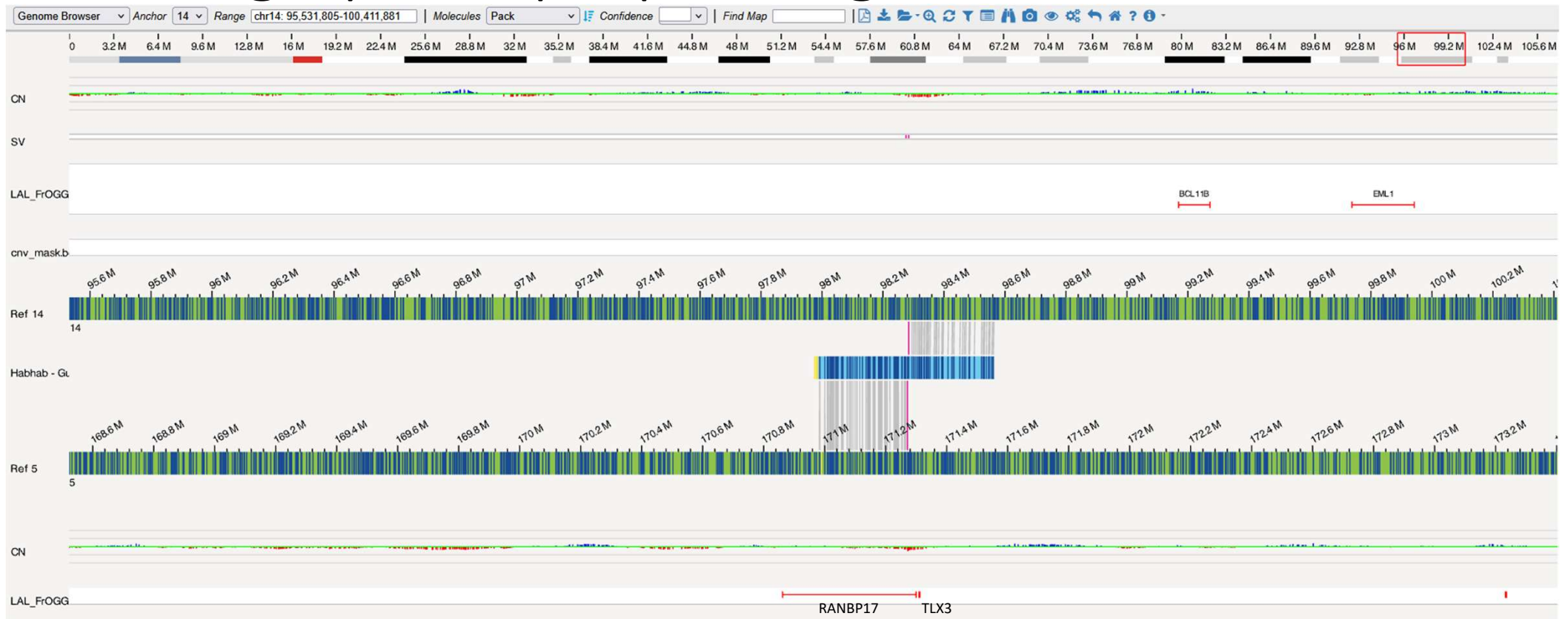
t(X;3) déséquilibrée avec délétion en 3q
VAF 0,7

Cartogra



Guided Assembly
Variants <1%

Cartographie optique du génome

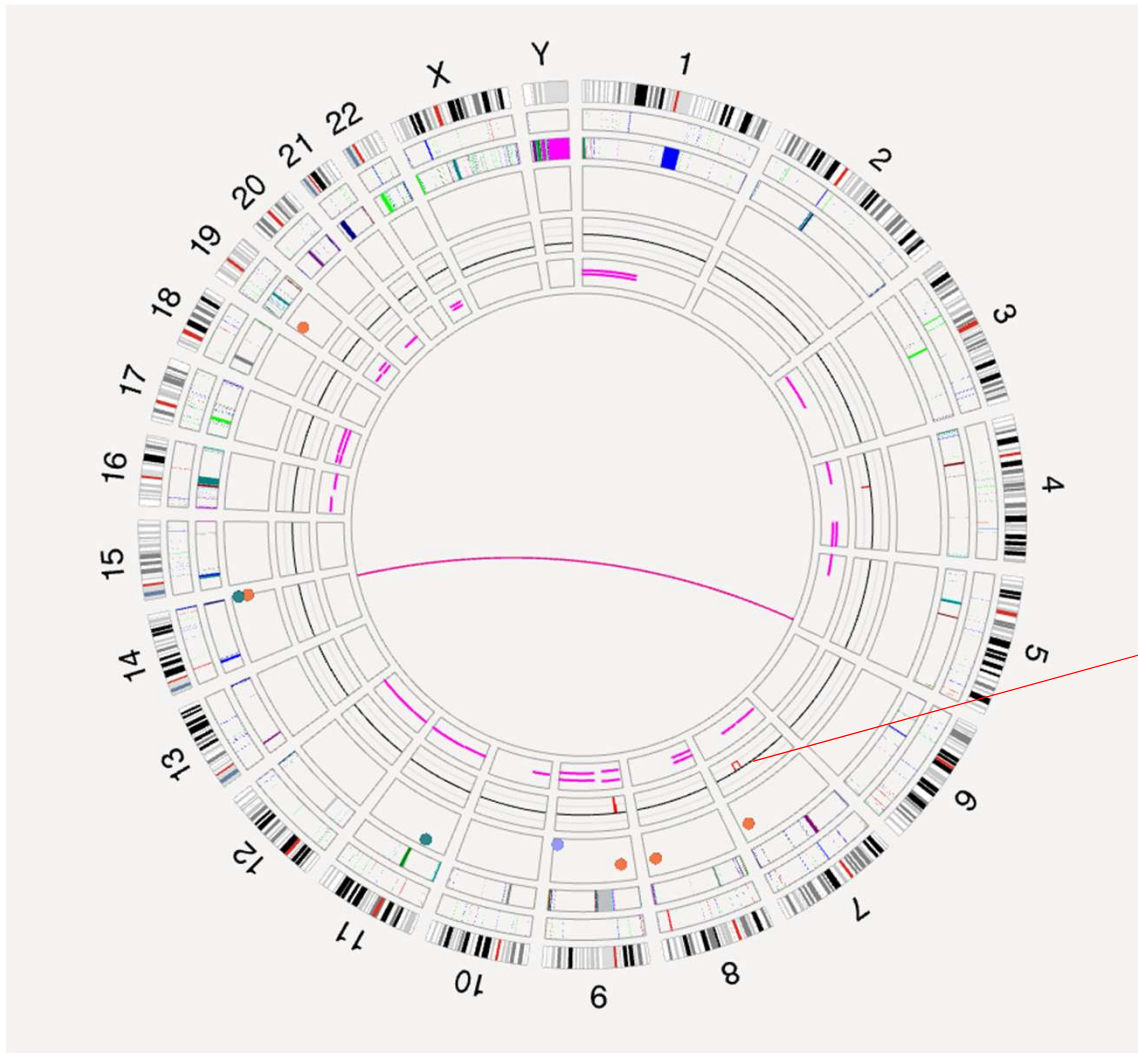


t(5;14)(q35.1;q32.2) impliquant *TLX3* et *BCL11B* (VAF 0,43)

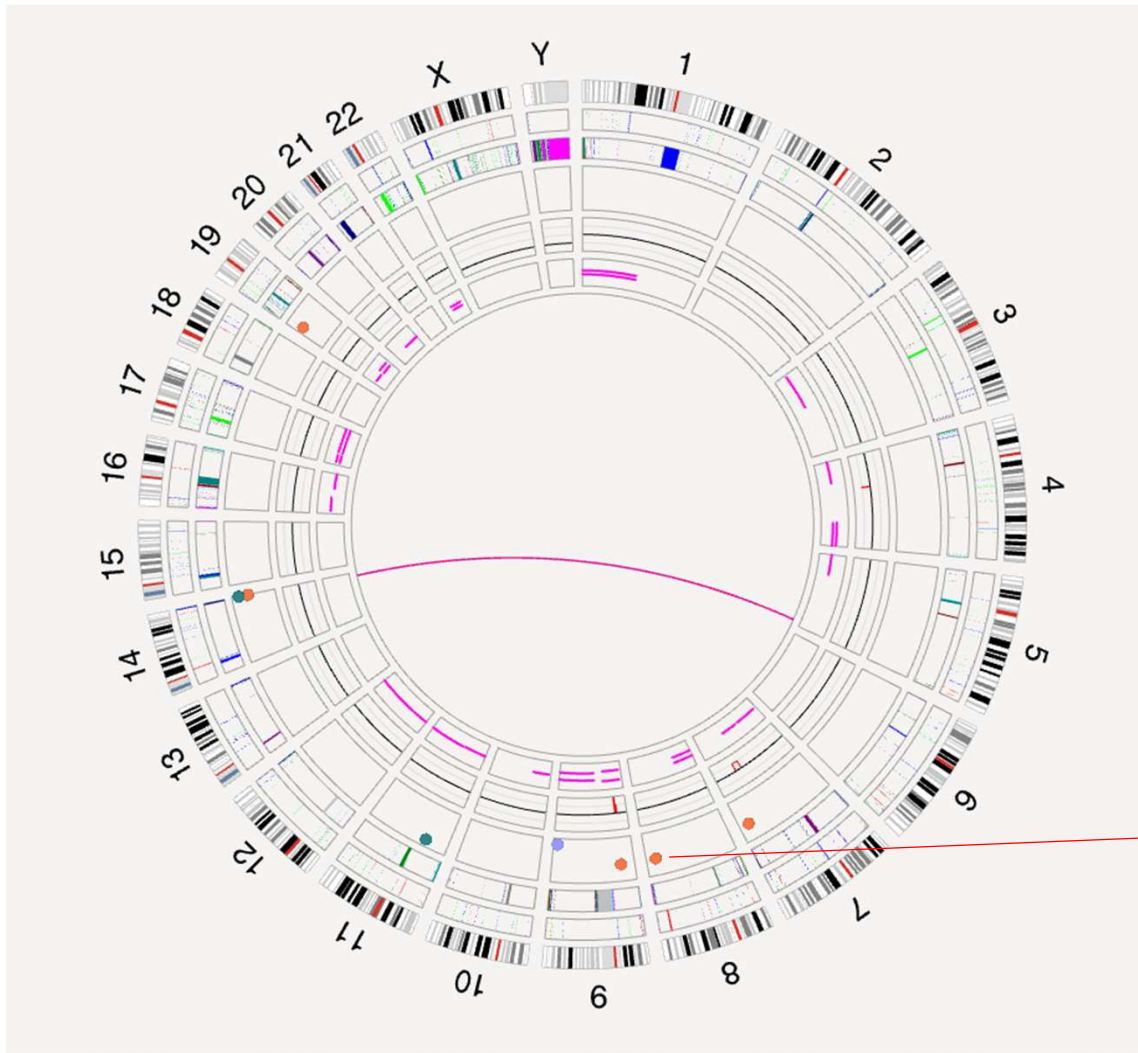
génom

Guided Assembly
Variants <1%
BED LAL FrOGG

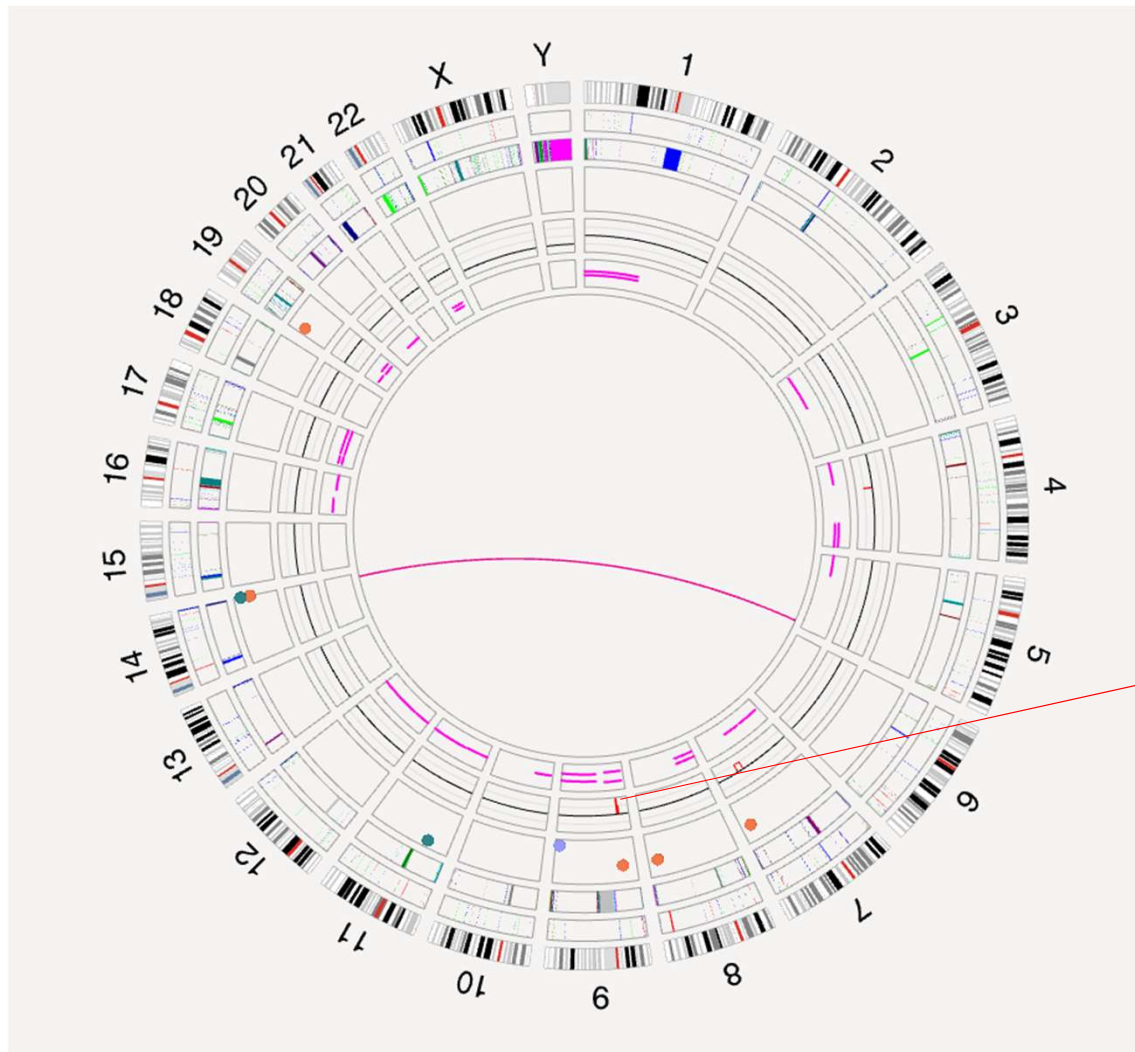
Délétion en 7q22.1q31.1
(*PIK3CG*-)
VAF 0,49



génomique



Délétion en 8q24.21
VAF 0,46

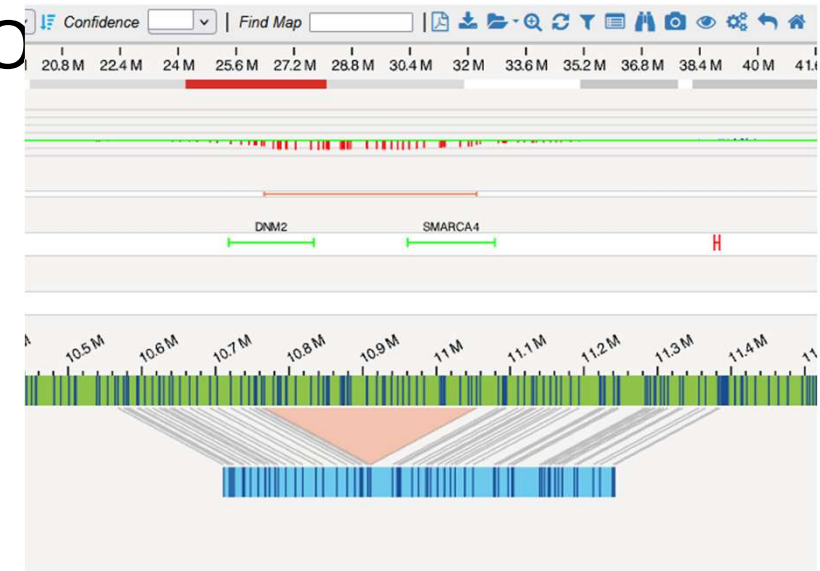
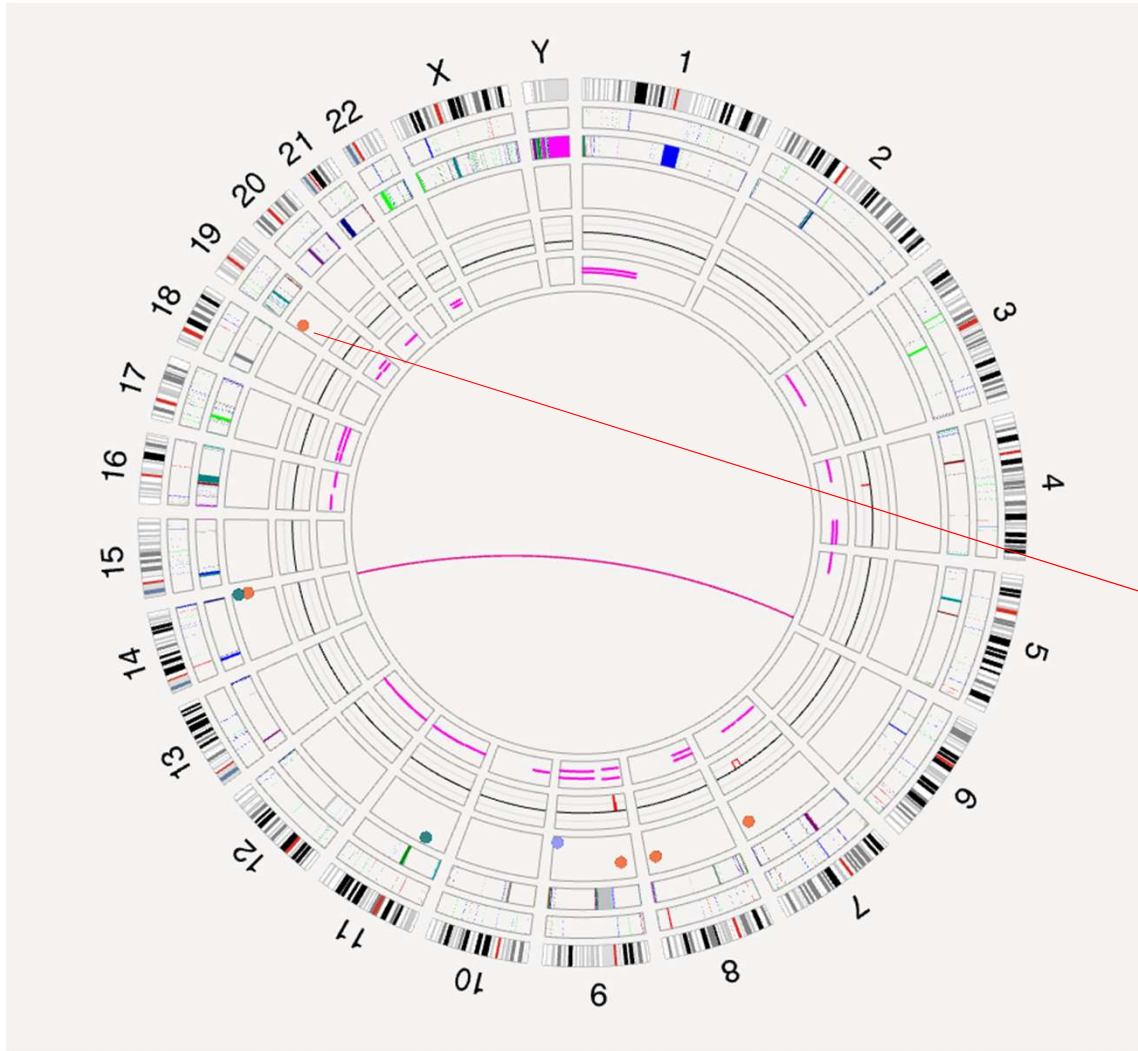


Délétion en 9p22p21

Délétion mono-allélique de *MLLT3* et *MTAP*
Délétion bi-allélique de *CDKN2A/B*

VAF 0,5 et 1

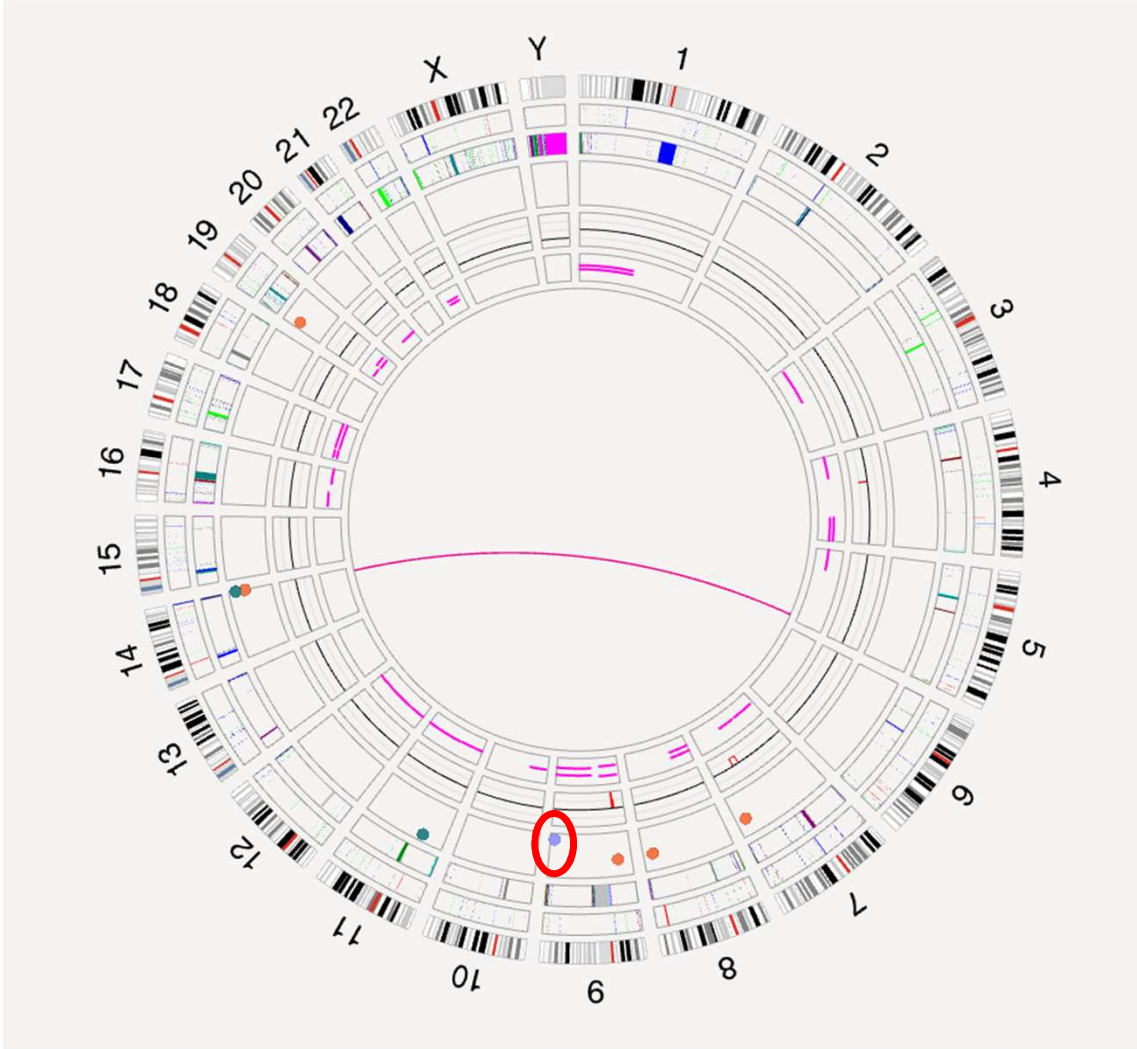
génom



Délétion en 19p13.2

VAF 0,5

génom





Duplication en 9q34 entrainant une fusion *NUP214::ABL1* (VAF 0,16)
Légère variation des CNV mais pas de signal correspondant à une amplification franche
Amplification sous-clonale ?

N

Résultat :

Résultat NGS

Région	Gène	Statut	Région du gène	c.	p.	VAF (%)
10q23	PTEN (NM_000314)	Non détectée				
4q31.3	FBXW7 (NM_033632)	Non détectée				
12p12.1	KRAS (NM_004985)	Non détectée				
9q34.3	NOTCH1 (NM_017617)	Détectée		c.4775_4776insGGGTAC	p.F1592_L1593insLG	37
9q34.3	NOTCH1 (NM_017617)	Détectée	Exon 27	c.5099C>A	A1700D	4
1p13.2	NRAS (NM_002524)	Non détectée				
10q23	PTEN (NM_000314)	Non détectée				

Commentaires et conclusion :

Présence d'une mutation de NOTCH1 mais associé à une double mutation de DNMT3A (R693H et R882H). La présence de mutation de DNMT3A est très péjorative dans les LAL-T. La persistance de cette mutation en situation de rémission devra être vérifiée.

Pas d'anomalie de la région 9q34 ciblant *ABL1* et *NUP214*.

Rappels LAL-T

- Réarrangements *TLX3* plus fréquents chez l'enfant que chez l'adulte
- Gène *BCL11B* code pour un FT essentiel pour la différenciation T
- Expression *BCL11B* restreinte aux lymphocytes T dans le système hématopoïétique
- t(5;14)(q35;q32) *TLX3::BCL11B* → hyper-expression de *TLX3* (*HOX11L2*)
- Fusion *NUP214::ABL1* = anomalie secondaire fréquemment associée aux réarrangements de *TLX1/3*
- Amplification épisomale habituellement détectée par la FISH *BCR::ABL1*
- Possible ré-insertion dans le génome des épisomes

Conclusion

- Cas de LAL-T avec caryotype peu contributif
 - Mauvaise qualité
 - Identification d'une anomalie secondaire
 - Pas d'identification du driver
- COG :
 - Détection driver
 - Détection anomalie sous-clonale

➔ Patient traité selon le GRAALL 2014, ajout d'ITK discuté en RCP mais non retenu

Merci pour votre attention !

Merci !

- Planning des prochaines réunions :
 - *LAL 21/01/2026*
 - SMD mars 2026 date à définir
 - LAM date à définir

N'hésitez à nous faire remonter des points à discuter lors des prochaines réunions selon les thématiques proposées !

