



Compte rendu de la Journée GFCH du jeudi 5 février 2026

Participants : 35

Prochaines journées GFCH en présentiel à Paris : 03/06/2026, 08/10/2026

Informations :

- **Nouveaux membres :** Auriane Salotti (Lyon), Maxime Roubinet (Limoges)
- **DESIU CYTHOM :** 15 étudiants inscrits
- **Autre DIU de cytogénétique :** essentiellement tourné vers la cytogénétique constitutionnelle, discussion pour réduire un peu le module de cytogénétique acquise
- **Programme SFH 2026 :**
 - **Séance du groupe GFCH le 25/03 à 10h45**
 - Novel technologies in lymphoma genetic diagnostics. Amber Verhasselt
 - LLC en Bionano. Giulia Tueur
 - OGM et MM : Hippolyte Guerineau
 - Anomalies chromosomiques et Sensibilité/Résistance aux drogues, Une revue du GFCH. Hémopathies myéloïdes. Lauren Veronese
 - Anomalies chromosomiques et Sensibilité/Résistance aux drogues, Une revue du GFCH. Hémopathies lymphoïdes matures. Jean-Baptiste Gaillard
 - Anomalies chromosomiques et Sensibilité/Résistance aux drogues, Une revue du GFCH. Leucémies aiguës lymphoblastiques. H Guer mouche
 - **Séance d'actualités le 26/03 à 8h45**

DNA methylation profiling and epigenomic/genomic classification of mature B lymphoid disorders

 - From Arrays to Single Molecules: Technological Advances in DNA Methylation Profiling. Thomas Smol.
 - B-cell Prolymphocytic Leukemia : an entity. F Nguyen-Khac .
 - Integrated clinico-biological profiling identifies a High-Risk Epigenetic Signature in Mantle Cell Lymphoma, a LYSA study. Morgane Cheminant.
 - Classification of splenic marginal zone lymphoma using epi(genomics) reveals two disease subtypes with differing clinico-biological features. Jon Strefford.
 - DNA methylation subtypes in Waldenström macroglobulinemia. Damien Roos-Weil.
 - Pas de réunion Intergroupe
- **Point sur le groupe FrOGG :**
 - Constitution d'un 7e groupe de travail : mise en place et gestion de bases de données OGM, coordonné par Audrey Bidet et Hélène Guermouche ; 7 participants
 - Groupe chromoanagenesis : les critères de définition ne sont pas encore établis mais le groupe a besoin de cas pour constituer une cohorte de cas classiques et typiques :
 - Toute suspicion de chromoanagenesis peut être proposée à Hélène Guermouche et Jean-Baptiste Gaillard, toute pathologie confondue
 - Si le cas est retenu, les fichiers bruts (Annotated SV et CNV) leur sont transmis pour constitution d'une base de chromoanagenesis (cas classiques, robustes, validés)
 - Définition des critères selon l'analyse de ces cas : à venir
 - Groupe EEQ :
 - validation de la phase test en cours ;
 - mise en place d'un EEQ OGM GFCH en juin 2026 ;

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

- appel à cas
 - réflexion avancée pour la mise en place d'un contrôle interlaboratoire
 - Groupe validation de méthode : archivage/conservation des données/fichiers à réfléchir : modalités, durée...
 - Point financement RIHN2.0 : intitulé modifié (hémopathies agressives : LA, lymphomes, myélomes), document retravaillé en profondeur et en cours de finalisation, pour nouveau RDV à venir rapidement avec l'HAS, via MC Béné.
 - Possible réunion nationale/GFCH fin 2026, sponsorisée par Bionano
- **Cotisation GFCH/ACLF : 30 euros, il faut être à jour de sa cotisation pour voter.**
 - **Elections du bureau GFCH : 3 membres sortants (Marina Lafage, Agnès Daudignon, Christine Lefebvre), appel à candidature ; Election par voie électronique sur le site :**
 - Calendrier :
 - Profession de foi à envoyer au bureau pour le 1^{er} avril
 - Liste des candidats communiquée le 27 avril
 - Votes du 11 mai au 1^{er} juin
 - Résultats le 3 juin 2026

Etudes GFCH clôturées :

- *Anomalies récurrentes des SHE : Matthieu Decamp, Sylvie Tondeur, Emilie Klein : 63 cas consolidés, mises à jour règlementaires, **inclusions ponctuelles possibles***
- *MDS hyperdiploïdes : Nathalie Auger. Fait le point avec Marie-Bérengère Troadec : réponse en juin pour savoir si on peut en tirer un article*
- *LAL avec anomalie du 19 : Lucie Coster, Julie Quesada : **inclusions des t(17;19) possibles***
- *Pathologies myéloïdes avec anomalie 3q21 : Isabelle Luquet, Stéphanie Struski. Font le point sur les données : réponse en juin pour savoir si on peut en tirer un article*
- *LLC avec anomalie 8q24 : Elise Chapiro, Florence Nguyen-Khac : analyse des données en cours, IA pour modéliser l'impact pronostique des données cliniques*
- *Pathologies myéloïdes avec t(X;5) : Florence Nguyen-Khac, Marc Muller : soumis.*
- *MDS 5q- : Marie-Bérengère Troadec, Nathalie Douet-Guilbert : analyse en cours*
- *LLC/SLP-B avec +12/+18/+19 : Lauren Rigollet, Nathalie Gachard, Lauren Véronèse, Florence Nguyen-Khac*
- *Trisomie 15 et hémopathies : Thomas Guéry-Hemsen, Matthieu Decamp*

Etudes GFCH en cours :

- LLC avec anomalie 1q : Lauren Véronèse, Nathalie Gachard, Florence Nguyen-Khac
- Lymphomes B double/triple hit : Elise Chapiro, Christine Lefebvre, Florence Nguyen-Khac
- Leucémie aiguë promyélocytaire avec réarrangement non RARA : Audrey Bidet, Emilie Klein
- ChromoALL : Hélène Guermouche, Jean-Baptiste Gaillard.

Mise au point Hélène Guermouche : inclusion de cas de LAL suspects de chromoAGN :

Préinclusion : mail à envoyer à JB Gaillard et H Guermouche pour avis sur un profil évocateur,

Le cas est validé -> inclusion + fiche excel à remplir

Point d'entrée par OGM :

Pour chromothripsis et chromoanasythesis : >= 3 CNV associés à pls SV

Pour chromoplexie : au minimum 3 chrs impliqués et 4 liens d'enchaînement

- Article GFCH 2026 : anomalies chromosomiques et sensibilité ou résistance aux drogues. En cours de finalisation

Présentation d'article : Julie Quessada. The genomic basis of childhood T-lineage acute lymphoblastic leukaemia. Pölönen P. Nature, 2024. Caractérisation génomique et d'expression de 1309 LAL-T par WGS, WES et RNA-seq ; 15 sous-groupes définis, dont les sous-groupes classiques *LMO2*, *TLX1*, *TMX3*, *TAL1*..., avec des profils d'expression

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

associés au stade de différenciation. L'anomalie driver est identifiée dans 95% des cas (dont 50% dans les régions non codantes). Nouveau sous-groupe ETP-like. Cf diaporama.

Christine Terré : 30 ans de cytogénétique.

Appel à collaboration : Etude EVILAM. Dr Pierre Arnautou (Montpellier).

Le GFCH est sollicité pour colliger les cas adultes de LAM/SMD (> 10% blastes) avec réarrangement MECOM, diagnostiqués entre janvier 2016 et dec 2025.

Proposition de support type fichier excel qui sera diffusé au groupe.

Nouvelle étude : LLC avec translocation 1p35/RCC1. Lauren Véronèse, Jasmine Chauzeix, Florence Nguyen-Khac. Etude validée. Cf fiche d'inclusion à venir sur le site ACLF.

Atelier nomenclature. Décompte des anomalies selon la méthode classique et selon l'ISCN 2024 pour des cas complexes (anomalies sous-clonales, perte de dérivés, clone hypodiploïde dupliqué...). Cf diaporama. Appel à volontaires pour animer cet atelier. Ne pas hésiter à envoyer des cas de nomenclature posant problèmes.

EEQ GFCH 2025 : retour des experts. Intérêt du cas : impact pronostique d'une LLC avec +12/+19 associée à d'autres anomalies. Cf diaporama.

Travaux: Cf diaporama.

- LAL avec trisomie 5 isolée. Nada Assaf. Collaboration GFCH : 8 cas décrits (0,4% des LAL-B), dont 2 avec amplification PAX5 Cf diaporama
- Séquençage Nanopore : expérience lyonnaise. Auriane Salotti. Etude de faisabilité, avantages et limites de la technologie dans les SMD (CNV, whole genome) et les LAM ('adaptive sampling', 40x). Cf diaporama

Apport du méthylome dans les SLP-B : Florence Nguyen-Khac. (présentation ASH 2025, scientific spotlight session). Le méthylome permet de distinguer les authentiques B-PLL des autres SLP-B, de préciser leur niveau de maturation, ne corrèle pas avec la positivité du CD5. Quatre sous-types décrits dans les LLC, dont deux parmi les IGHV non mutés et deux sous-types décrits dans les maladies de Waldenström (B mémoire et plasmocytaire). 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