

Atelier nomenclature

*Décompte des anomalies sur la
formule chromosomique*

5 février 2026

The complex karyotype and chronic lymphocytic leukemia: prognostic value and diagnostic recommendations

Ludovic Jondreville¹ | Daphné Krzisch¹ | Elise Chapiro^{1,2} | Florence Nguyen-Khac^{1,2}

AJH, 2020

TABLE 1 Guidelines for counting aberrations in karyotypes

In all hematologic malignancies:
1. Count one (1) aberration ^a for each item between commas, in all clones and subclones ^b
2. Count a single change only once if it is present in several subclones ^c
3. Count each numerical change (including -Y, -X, +15) ^d , balanced translocation, simple structural change and each complex structural change ^e as one (1) aberration
4. Count each chromosome marker as one (1) aberration ^a
5. Count one (1) aberration for tetraploidy (92 chromosomes) or near-tetraploidy (81-103 chromosomes) ^f
6. Do not count constitutional aberrations ^g
In CLL, additionally:
7. Distinguish between a CK with three (3) to four (4) abnormalities and a high CK with five (5) or more abnormalities
8. -Y, -X and +15 have to be flagged up in the cytogenetics report ^d
9. Count one (1) aberration for FISH abnormalities [del(13)(q), +12, del(11)(q) and del(17)(p)] only if they are observed in the karyotype ^h
10. CKs with +12,+19 have to be classified separately

Table 7. Counting chromosome abnormalities.

Abnormality Type	Examples	Abnormality count
Numerical gain	Trisomy Duplication of a derivative chromosome	1
Numerical loss	Monosomy, includes -Y	1
Balanced structural abnormality (no gain, no loss of chromosomal material)	Simple balanced translocation Complex balanced translocation (involving three or more chromosomes) Inversion Balanced insertion	1
Unbalanced aberrations involved one chromosome (leading to gain or loss of chromosomal material)	Isochromosome Deletion ^a Duplication ^a Additional material of unknown origin [add] Simple ring chromosome Isodicentric chromosome Homogeneously staining region ^b Double minutes Unidentified marker chromosome	1
	Tetrasomy of same chromosome Triplication or quadruplication Isoderivative chromosome	2
Unbalanced aberrations involved two or more chromosome	Unbalanced translocation Unbalanced insertion Derivative chromosome ^c Complex ring chromosome Isoderivative chromosome	2
Ploidy abnormalities	Multiplication of complete chromosome set (normal or aberrant)	1
Multiple clones (subclones or independent clones)	Count chromosome abnormalities in each clone and each new abnormality in the subclone(s) separately Number of chromosome abnormalities is determined by the total count of abnormalities in the entire sample	
Constitutional abnormalities	Not included in the count; if aetiology unknown then include as above	0

^aIncludes multiples of one chromosome.

^bAn hsr is considered to be one event for the purpose of counting abnormalities.

^cAbnormalities related to a derivative chromosome are not counted as additional. See example 38 in Table 8.

Consigne : compter le nombre d'anomalies dans les 2 systèmes : « classique » et ISCN 2024

Réponses attendues au plus tard le 3 février 20h

1. 46,XX,der(7)t(7;13)(p1?5;q?22),der(8)t(2;8)(p2?2;q24),der(10)t(7;10)(q11;p1?2),del(11)(q22q24),der(13)t(8;13)(q2?2;q3?4)[9]/45,sl,der(4)t(2;4)(p2?2;p?12),-der(8)t(2;8)[2]/46,XX[4]

2. 46,XY,-2,-9,add(10)(q26),del(20)(q11.2q13.3),+mar1,+mar2[15]/44,idem,add(3)(p12),-5,+8,-add(10),-mar2[5]

3. 50(25,X,+X,+21)×2[9]/46,XX[11] **11 réponses reçues**

4. 46,XY,der(3)t(3;18)(p22;q12)[13]/46,idem,del(14)(q21q31)[5]/46,XY,t(3;18)(p22;q12),add(12)(p13)[cp2]

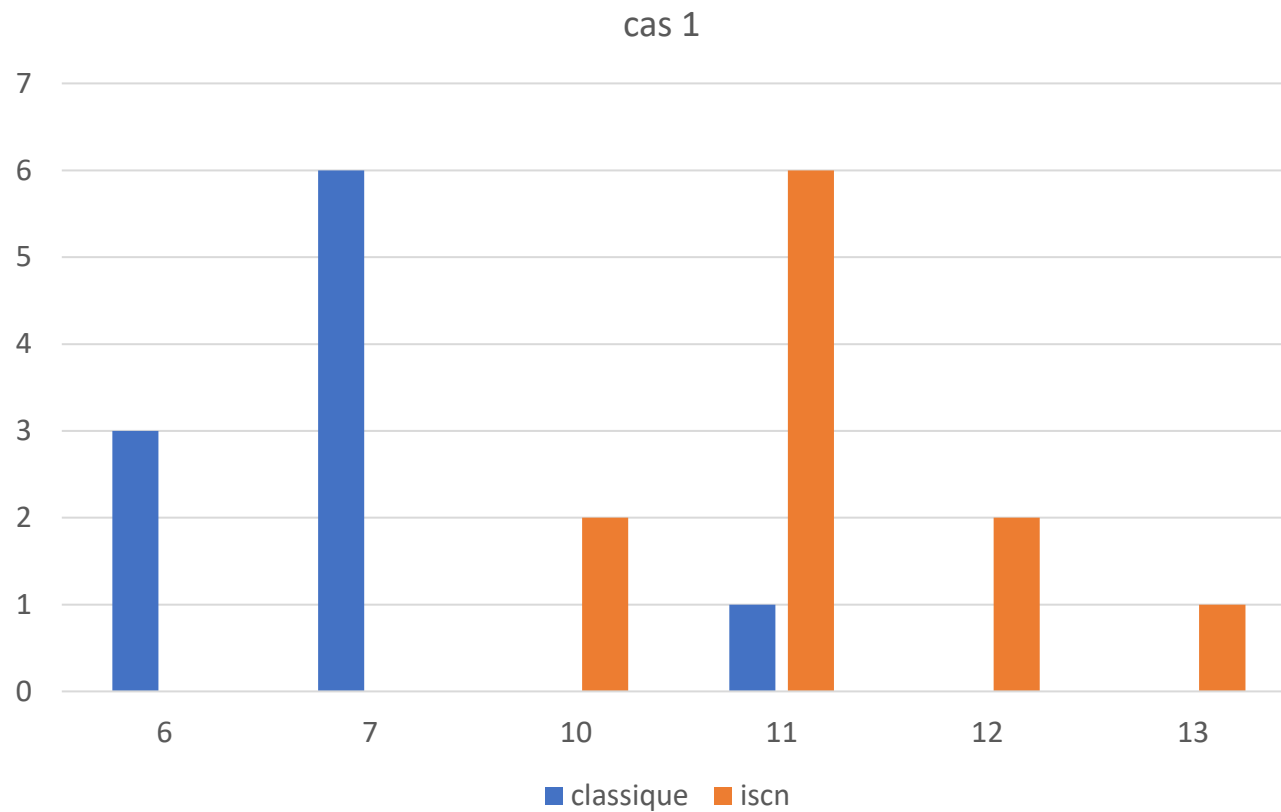
5. 47,XX,+i(8)(q10)

6. 47,XX,t(6;9;22)(p21;q34;q11.2),+der(22)t(6;9;22)[15]

7. 46,XX,der(1)t(1;3)(p32;q21)inv(1)(p22q21)t(1;11)(q25;q13),der(3)t(1;3),der(11)t(1;11)

Cas 1

- 46,XX,der(7)t(7;13)(p1?5;q?22),der(8)t(2;8)(p2?2;q24),der(10)t(7;10)(q11;p1?2),del(11)(q22q24),der(13)t(8;13)(q2?2;q3?4)[9]/45,sl,der(4)t(2;4)(p2?2;p?12),-der(8)t(2;8)[2]/46,XX[4]



Classique : 7

ISCN 2024 : 12

der(7)t(7;13) = 2

der(8)t(2;8) = 2

der(10)t(7;10) = 2

del(11) = 1

der(13)t(8;13) = 2

der(4)t(2;4) = 2

-der(8)t(2;8) = 1

Cas 1

1. 46,XX,der(7)t(7;13)(p1?5;q?22),der(8)t(2;8)(p2?2;q24),der(10)t(7;10)(q11;p1?2),del(11)(q22q24),der(13)t(8;13)(q2?2;q3?4)[9]
/45,sl,der(4)t(2;4)(p2?2;p?12),-der(8)t(2;8)[2]/46,XX[4]

Classique : 7

ISCN 2024 : 12

-der(8)t(2;8) : -> -8 implicite (nb modal à 45) -> compter 1

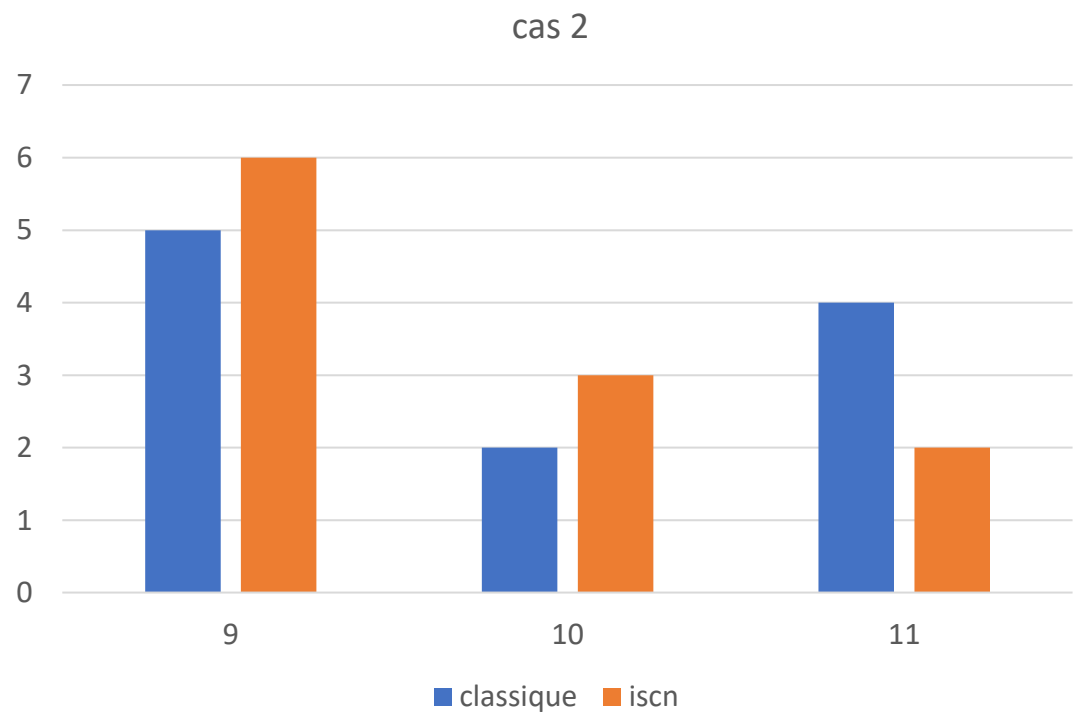
On pourrait l'écrire : sans sl

46,XX,der(7)t(7;13)(p1?5;q?22),der(8)t(2;8)(p2?2;q24),der(10)t(7;10)(q11;p1?2),del(11)(q22q24),der(13)t(8;13)(q2?
2;q3?4)[9]/45,XX,der(4)t(2;4)(p2?2;p?12),der(7)t(7;13),-8,der(10)t(7;10),del(11),der(13)t(8;13)[2]

Ou alors dans l'autre sens : 45,XX,der(4)t(2;4)(p2?2;p?12),der(7)t(7;13)(p1?5;q?22),-

8,der(10)t(7;10)(q11;p1?2),del(11)(q22q24),der(13)t(8;13)(q2?2;q3?4)[2]/46,sl,+der(8)t(2;8)(p2?2;q24)[9]

2. 46,XY,-2,-9,add(10)(q26),del(20)(q11.2q13.3),+mar1,+mar2[15]/44,idem,add(3)(p12),-5,+8,-add(10),-mar2[5]



Classique : 10
ISCN 2024 : 10

2. 46,XY,-2,-9,add(10)(q26),del(20)(q11.2q13.3),+mar1,+mar2[15]/44,idem,add(3)(p12),-5,+8,-add(10),-mar2[5]

Même logique : -add(10) -> -10 implicite, compter 1

Mais -mar2 non compté car il ne remplace pas strictement un chromosome (alors qu'un der remplace un chromosome)

Si on l'écrit dans l'autre sens

44,XY,-2,add(3)(p12),-5,+8,-9,-10,del(20)(q11.2q13),+mar1[5]/46,idem,+add(10)(q26),+mar2[15]

Classique : 10
ISCN 2024 : 10

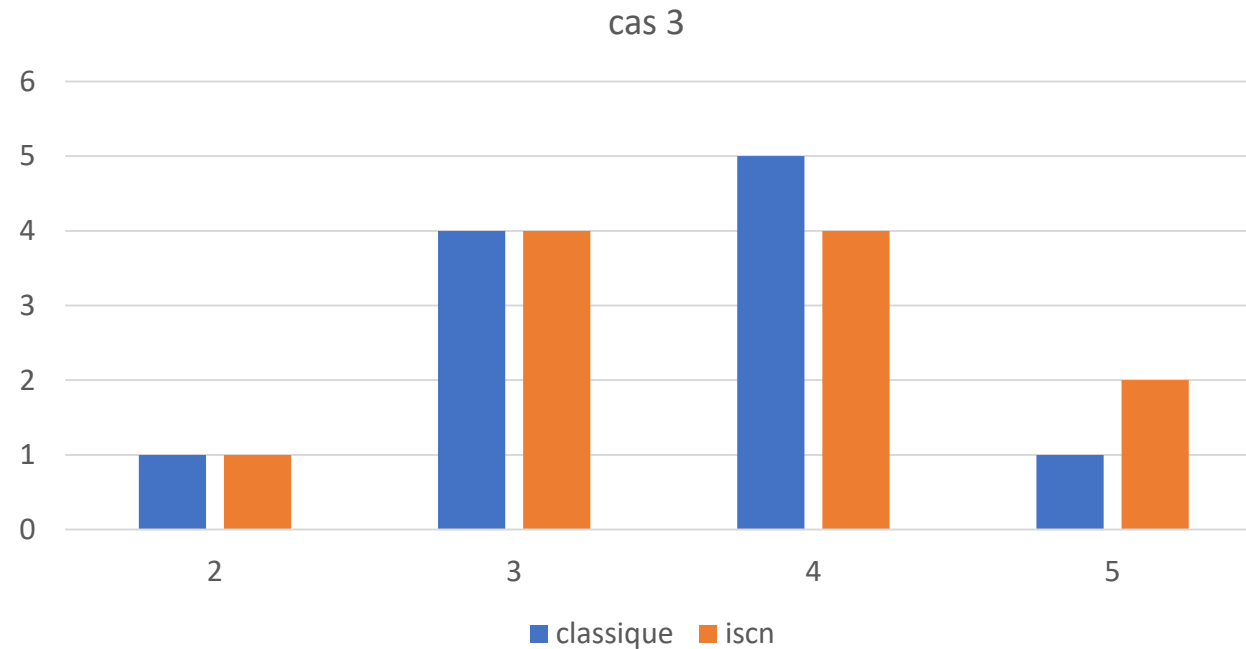
Proposition de règle (valable dans les 2 systèmes)

-Si perte d'un mar ou d'un anneau non identifié dans un sous-clone : ne pas compter

-En revanche, si perte d'un der, dic, add, r(n) -> implicitement dans le sous-clone il y a une perte chromosomique qui compte pour 1 évènement → compter 1

Cas 3

3. 50(25,X,+X,+21)×2[9]/46,XX[11]



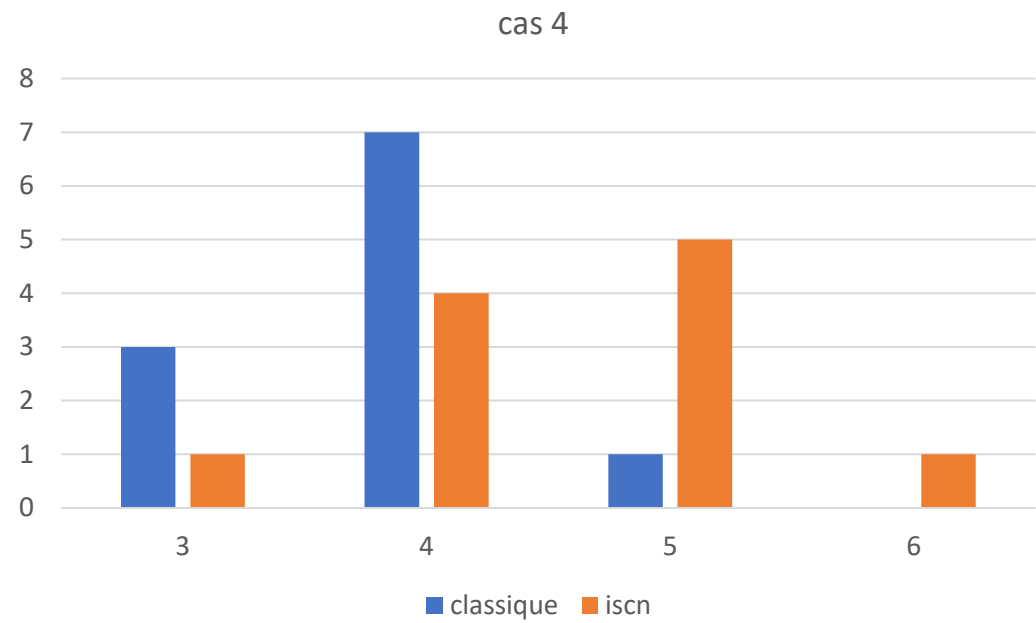
Classique : 4
ISCN 2024 : 4

Équivalent : 50,XX,+X,+X,+21,+21 → 4 anomalies

Rappel : écriture « condensée » à utiliser uniquement si clone hypodiploïde correspondant identifié (FISH)

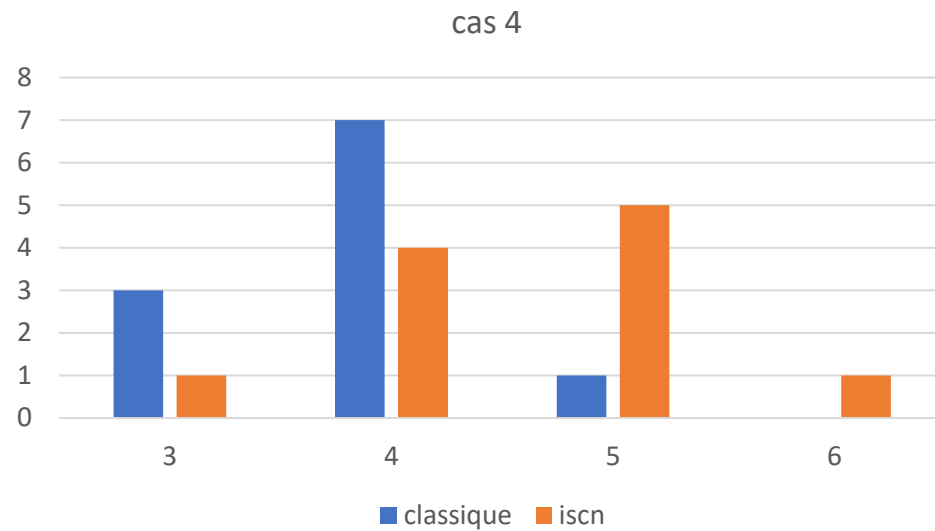
Cas 4

4. 46,XY,der(3)t(3;18)(p22;q12)[13]/46,idem,del(14)(q21q31)[5]/46,XY,t(3;18)(p22;q12),add(12)(p13)[cp2]



Cas 4

4. 46,XY,der(3)t(3;18)(p22;q12)[13]/46,idem,del(14)(q21q31)[5]/46,XY,t(3;18)(p22;q12),add(12)(p13)[cp2]



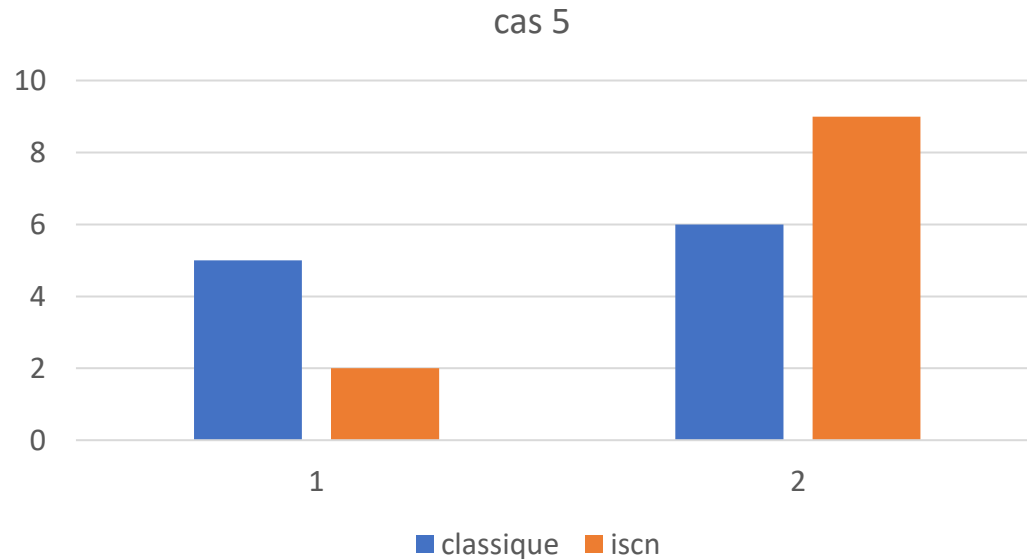
Classique : 4
ISCN 2024 : 5

Compter la t(3;18) équilibrée = 1

Clone 1 ≠ clone 2

Cas 5

5. 47,XX,+i(8)(q10)[10]



Classique : 1
ISCN 2024 : 2

47,XX,+i(8)(q10) et 47,XX,+8,i(8)(q10) : écritures équivalentes selon iscn 2024 page 61

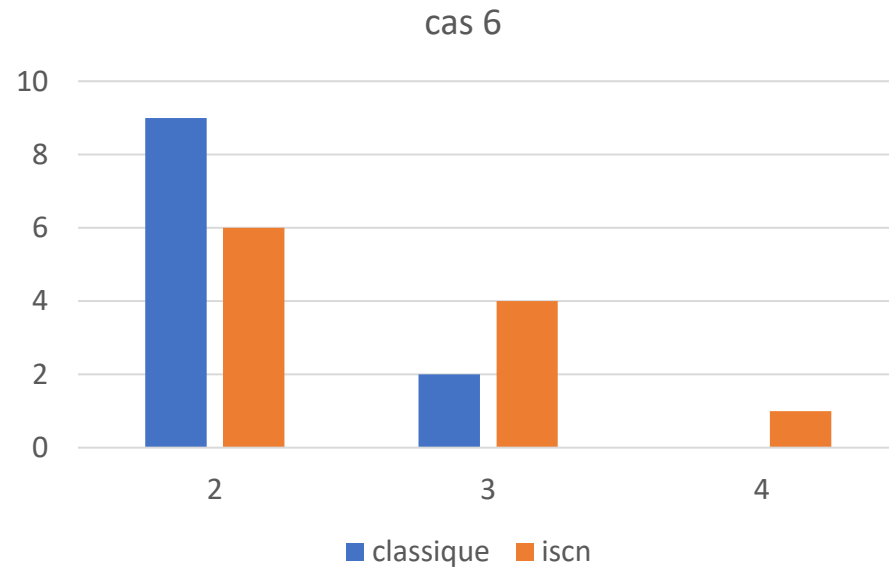
Proposition : Ecrire selon la 2^{ème} option, moins ambiguë et donne 2 dans les 2 systèmes

Autres exemples : +del(10) -> +10,del(10)

+add(3) -> +3,add(3)

Cas 6

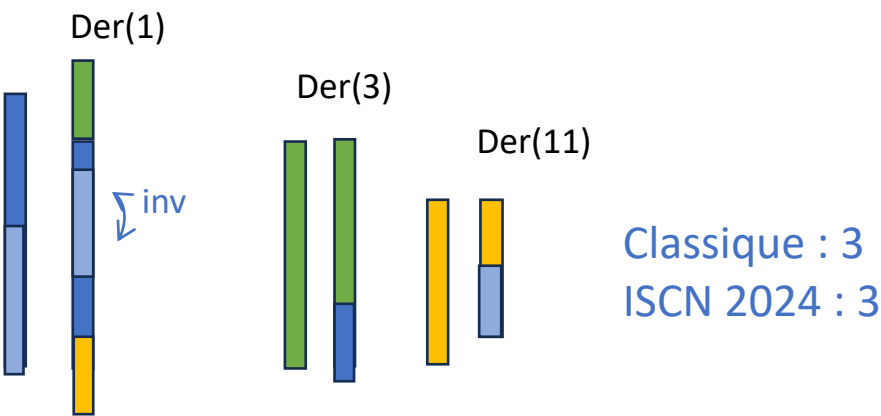
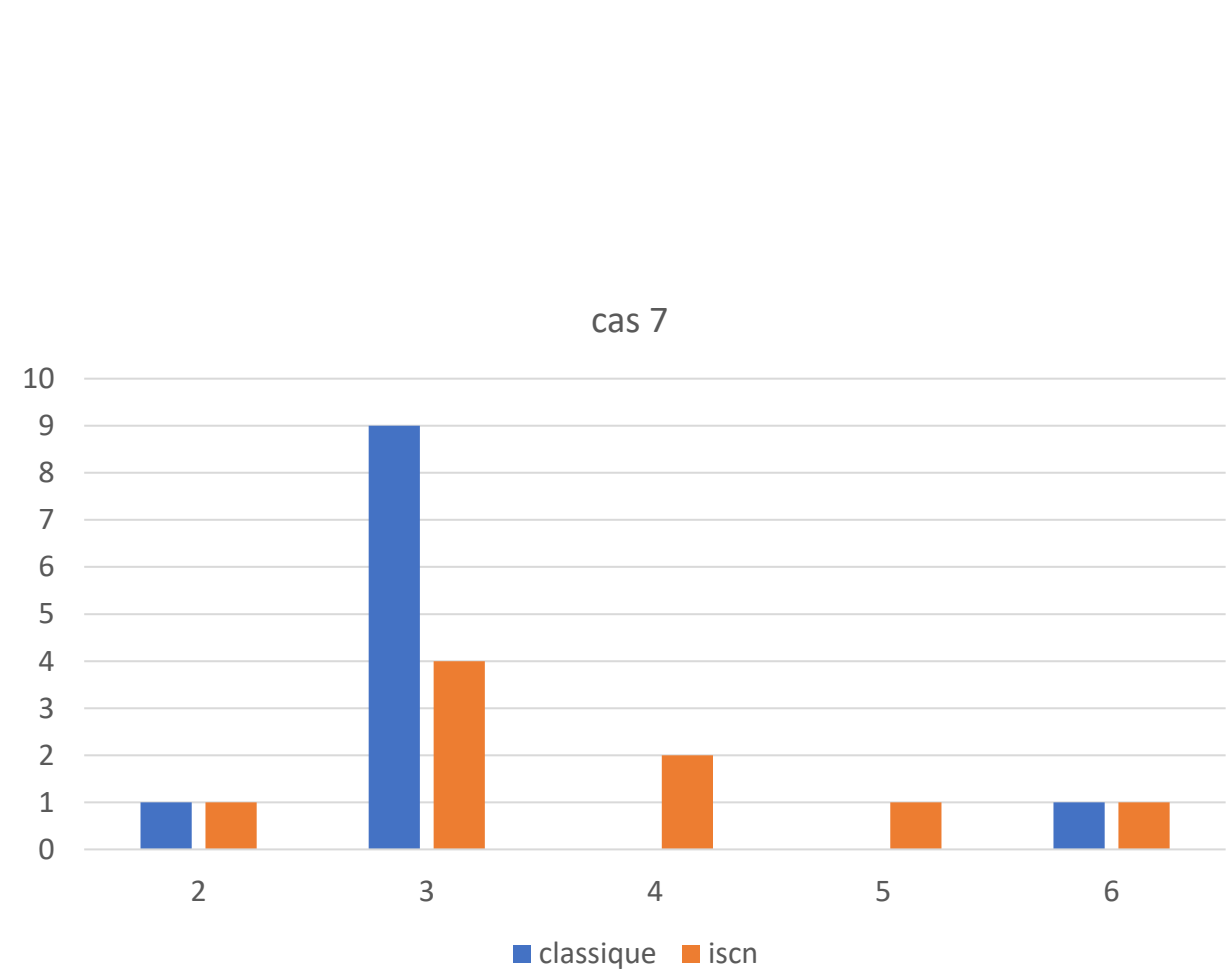
6. 47,XX,t(6;9;22)(p21;q34;q11.2),+der(22)t(6;9;22)[15]



Classique : 2
ISCN 2024 : 3

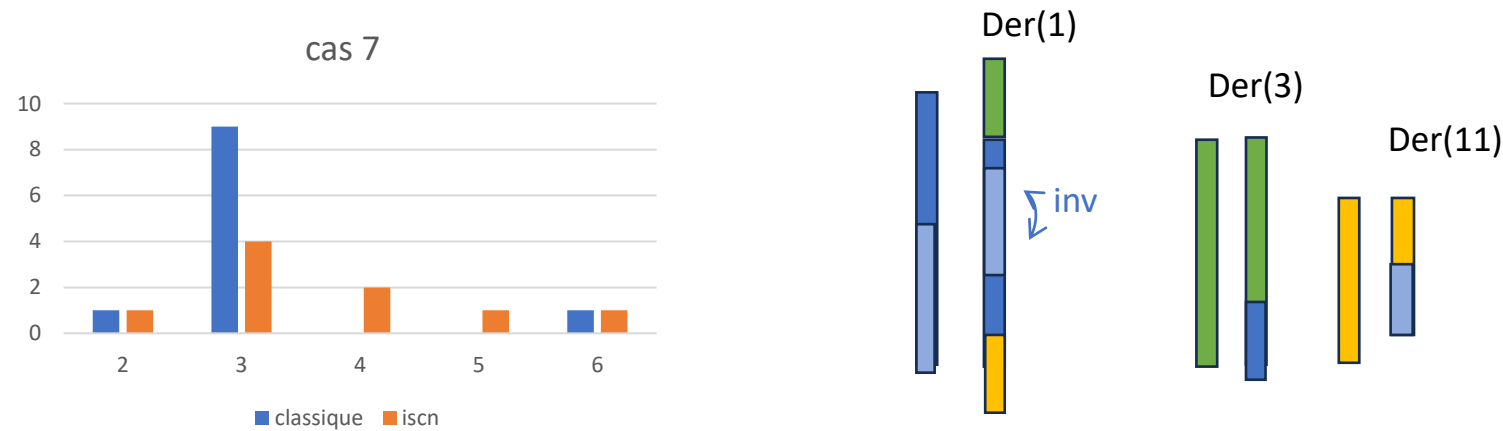
ISCN 2024 : t(6;9;22) équilibrée =1, der(22)t(6;9;22) = déséquilibrée -> 2 (gain 22q et gain 9q)

7. 46,XX,der(1)t(1;3)(p32;q21)inv(1)(p22q21)t(1;11)(q25;q13),der(3)t(1;3),der(11)t(1;11)



Cas 7

7. 46,XX,der(1)t(1;3)(p32;q21)inv(1)(p22q21)t(1;11)(q25;q13),der(3)t(1;3),der(11)t(1;11)



Classique : 3
ISCN 2024 : 3

ISCN 2024 : on considère : t(1;3) équilibrée = 1, inv(1) sur der(1) = 1, t(1;11) équilibrée = 1

Idem exemple 38 du tableau page 94 :

46,XX,der(2)add(2)(p23)t(2;11)(q31;p15),t(4;11)(q21;q23),der(11)t(2;11)[18]/46,XX[2]

N=3

t(2;11) → 1 anomalie

addition de matériel sur le der(2) → 1 anomalie

t(4;11) → 1 anomalie

Total = 3



**APPEL A VOLONTAIRES pour faire partie du sous-groupe
« nomenclature » !!**

*À aborder dans les prochains ateliers : **Nomenclature OGM***

TOUS LES MEMBRES PEUVENT SOUMETTRE DES CAS

Matthieu Decamp : decamp-m@chu-caen.fr

Isabelle Luquet : luquet.isabelle@iuct-oncopole.fr

Elise Chapiro : elise.chapiro@aphp.fr