

# Modalités de capture des anomalies cytogénétiques et moléculaires pour la leucémie aiguë, le myélome multiple, le syndrome myélodysplasique, le syndrome myéloprolifératif et le syndrome myélodysplasique/myéloprolifératif : recommandations de la Société francophone de greffe de moelle et de thérapie cellulaire (SFGM-TC)

Nicole Raus<sup>1</sup>, Micheline Karam<sup>2</sup>, Réda Chebel<sup>1</sup>, Carole Dantin<sup>3</sup>, Maguy Pereira<sup>4</sup>, Anne Wallart<sup>2</sup>, Ibrahim Yakoub-Agha<sup>5</sup>, Micha Srour<sup>6</sup>

Reçu le 9 avril 2019

Accepté le 10 juillet 2019

Disponible sur internet le :

1. Centre hospitalier Lyon Sud, SFGM-TC, hématologie 1 G, 165, chemin du Grand-Revoyet, 69310 Pierre-Bénite, France
2. CHRU de Lille, service des maladies du sang, 59037 Lille cedex, France
3. Hôpitaux universitaires de Genève, rue Gabrielle-Perret-Gentil 4, CH-1211 Genève 14, Suisse
4. CHU - Liège, Dpts of hematology- Bone marrow transplant, Belgium, France
5. Université de Lille, CHU de Lille, LIRIC, Inserm U995, 59000 Lille, France
6. Centre hospitalier de Dunkerque, 130, avenue Louis-Herbeaux, 59386 Dunkerque, France

## Correspondance :

Nicole Raus, centre hospitalier Lyon Sud, SFGM-TC, hématologie 1 G, 165, chemin du Grand-Revoyet, 69310 Pierre-Bénite, France.  
nicole.raus@chu-lyon.fr

## Mots clés

Cytogénétique

Biologie moléculaire

Saisie sur ProMISe

Recommandations

SFGM-TC

## ■ Résumé

Dans une démarche qui vise à uniformiser les procédures d'allogreffe de cellules souches hématopoïétiques, la société francophone de moelle et de thérapie cellulaire (SFGM-TC) a organisé à Lille en septembre 2018 les 9<sup>es</sup> ateliers d'harmonisation des pratiques en allogreffe. Le but de ces ateliers est de proposer une attitude consensuelle aux centres qui le souhaitent. Dans cet atelier, nous abordons les modalités de capture des anomalies cytogénétiques et moléculaires des leucémies aiguës, des myélomes, des myélodysplasies, des syndromes myéloprolifératifs et des syndromes myélodysplasiques/myéloprolifératifs dans la base de données commune à tous les centres de greffe européens appelée ProMISe et gérée par l'European Society for Blood and Marrow Transplantation (EBMT). La complexité des données cytogénétiques et moléculaires rend la saisie des données dans le registre ProMISe difficile. Cet atelier propose un outil d'aide à la saisie,

sous forme de tableau par pathologie. La principale recommandation pour le caryotype, reste celle du caryotype complexe qu'il faut saisir dans « Full caryotype ». Concernant les anomalies moléculaires, il faut saisir tous les items proposés par ProMISE. En revoyant l'ensemble des fiches proposées par ProMise, on remarque l'absence de quelques éléments pertinents qui peuvent être rajoutés ultérieurement.

### Keywords

Cytogenetics  
Molecular biology  
Entering ProMISE  
SFGM-TC recommendations

### ■ Summary

#### How to capture cytogenetic and molecular abnormalities into ProMISE database for hematological malignancies: Guidelines from the francophone society of bone marrow transplantation and cellular therapy (SFGM-TC)

*In an effort to standardize hematopoietic stem cell allograft procedures, the Francophone bone marrow transplantation and Cell Therapy Society (SFGM-TC) organized the 9th Allograft Harmonization Practice Workshop in Lille in September 2018. The purpose of these workshops is to propose a consensual attitude to the centers that wish it. In this workshop, we discuss how to capture the cytogenetic and molecular abnormalities of acute leukaemias, myelomas, myelodysplasias, myeloproliferative syndromes and myelodysplastic/myeloproliferative syndromes in the database common to all European transplant centers called ProMISE and managed by the European Society for Blood and Marrow Transplantation (EBMT). The complexity of cytogenetic and molecular data makes it difficult to enter data into the ProMISE registry. This workshop proposes a tool for input assistance, in tabular form by pathology. The main recommendation for the karyotype remains that of the complex karyotype that must be entered in "Full karyotype". Concerning the molecular anomalies, it is necessary to enter all the items proposed by ProMISE. In reviewing all the sheets proposed by ProMise, we note the absence of some relevant elements that can be added later.*

## Introduction de la problématique

Il est important pour l'utilisateur de la base ProMISE de savoir saisir un caryotype et les anomalies de biologie moléculaire. Ces données sont primordiales au diagnostic, au pronostic ainsi qu'au suivi du patient recevant une allogreffe de cellules souches hématopoïétiques (CSH).

## Question posée

Comment optimiser la saisie sur ProMISE des anomalies cytogénétiques et moléculaires ?

## Méthodologie

Nous avons élaboré un tableau contenant des données minimales nécessaires pour chaque pathologie (clinique, hémogramme, myélogramme, cytogénétique, biologie moléculaire, imagerie) dans le but d'améliorer la compréhension de la saisie des données.

Le groupe s'est réparti le travail par type de maladie (Leucémie aiguë, myélome multiple, syndrome myélodysplasique, syndrome myéloprolifératif et syndrome myélodysplasique/myéloprolifératif).

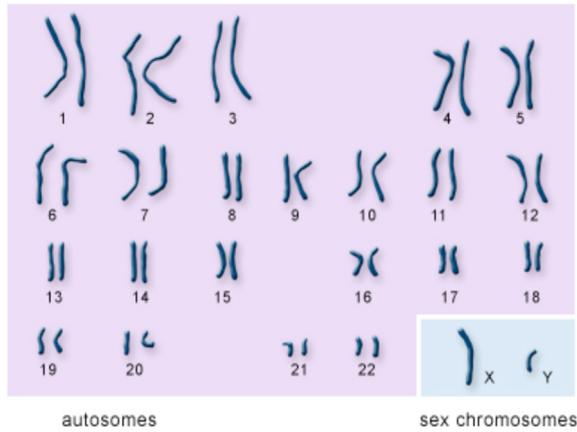
## Rappel de base de la cytogénétique

Le matériel génétique d'un être vivant ou génome est emmagasiné dans une molécule appelée Acide Désoxyribonucléique (ADN). L'ADN est formé d'une succession de bases nucléotidiques organisées dans un ordre bien précis. C'est un code universel pour la production de toutes les protéines. Lors de la division cellulaire, ou mitose, « Mitose » il y a un partage équitable du matériel génétique entre les deux cellules naissantes. Chez l'homme, il existe 22 paires de chromosomes plus une paire qui détermine le sexe (46,XY pour les hommes et 46, XX pour les femmes) (figure 1). En hématologie, La cartographie de ces 23 paires de chromosomes ou caryotype nous alerte sur tout remaniement génétique anormal, essentiel à l'établissement d'un diagnostic/pronostic des néoplasies. L'analyse du génome peut être affinée en inspectant la molécule d'ADN sous sa forme la plus décompactée pour confirmer l'absence ou la présence d'un (gène) marqueur moléculaire muté dans la cellule néoplasique (par séquençage de nouvelle génération [NGS] ou par *Polymerase Chain Reaction* [PCR]) [1].

## Quelques définitions

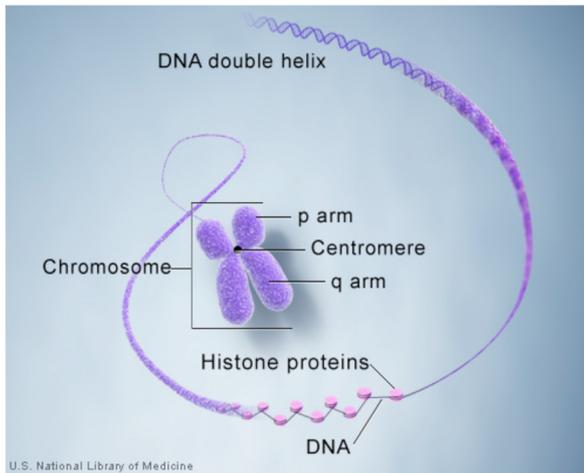
PCR (*Polymerase Chain Reaction*) : technique d'amplification de l'ARN/ADN. L'amplification de l'ARN permet de détecter la

(1) : Caryotype



U.S. National Library of Medicine

(2) : Chromosome



US National Library of Medicine

(3) : Chromosome 19

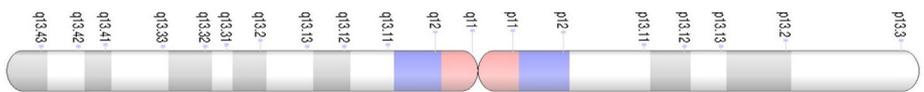


FIGURE 1

(1) : caryotype. (2) : chromosome. Ce schéma nous montre une paire de chromosome avec son centromère, son bras court (p) et son bras long (q). Des techniques de coloration permettent de différencier les différentes bandes. Elles sont numérotées du centre vers l'extérieur comme le montre le schéma ci-dessous : (3) : chromosome 19. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/tools/gdp> : Genome decoration page

surexpression d'un gène ainsi que les gènes de fusions issus des translocations et inversions chromosomiques. La PCR quantitative sur l'ADN permet de détecter les anomalies de copies d'un gène.

NGS : séquençage de nouvelle génération (de l'ADN) qui permet de détecter les mutations.

Inversion (Inv) : un fragment a changé d'orientation à l'intérieur même du chromosome.

TABLEAU I  
Données requises par ProMISE au diagnostic pour les leucémies aiguës

	Données requises par ProMISE	Éléments pertinents non existants sur ProMISE
Données cliniques	Oui pour les LAM	Localisations neuroméningées testiculaires dans LAL
	Non pour les LAL	
<b>Biologie standard</b>		
NFS	Leucocytes 10 <sup>9</sup> /L (G/L) Attention à la récupération hématologique périphérique	Pour les LAM secondaires, il est important de détailler les éléments suivants : PNN %, PNEo %, PNBaso %, lymphocytes %, Monocytes %. Myélémie, Blastes circulants % Hémoglobine (g/dl) et Plaquettes (10 <sup>9</sup> /L)
Biochimie	Non	
<b>Étude médullaire</b>		
Myélogramme	Le type WHO de la maladie sera donné par le myélogramme (blastes = blastes + myéloblastes)	Richesse, pourcentage de blastes médullaires
BOM	Si difficulté de prélever un myélogramme	
<b>Cytogénétique</b>		
Caryotype	Oui (décrire toutes les anomalies avec le nombre de cellules atteintes/le nombre de cellules analysées)	
FISH	Oui	
<b>Biologie moléculaire</b>		
Mutation	Oui	
Duplication	Oui	
Surexpression	Oui	
Imagerie	Oui	LAL 3/Lymphome lymphoblastique, avec un scanner et un TEP Scanner

Délétion (del ou -) : perte d'une partie au sein du chromosome.  
Gain (Add ou +) : présence de matériel chromosomique d'origine inconnue sur un chromosome.

Translocation (t) : détachement d'une partie d'un chromosome puis sa réinsertion sur un autre chromosome, différent de celui de départ.

Duplication (dup) : un segment du chromosome est dupliqué.  
Hyperdiploïdie/hypodiploïdie : anomalies de nombre de chromosomes (ex. : trisomie : un chromosome en plus du nombre normal diploïde de chromosomes. Monosomie : absence d'un chromosome entier dans le caryotype diploïde normal).

Caryotype FISH : la méthode FISH (*Fluorescence In Situ Hybridation*) utilise des sondes qui mettent en évidence et localisent des séquences spécifiques sur un génome. Cette méthode permet de détecter des délétions, d'identifier des translocations ou d'autres réarrangements chromosomiques. Le FISH est également très utile pour mettre en évidence des anomalies de nombre.

Cet atelier propose une vision globale par pathologie pour améliorer la saisie sur ProMISE.

## Leucémies aiguës

La leucémie aiguë se traduit par la prolifération anormale de blastes (cellules immatures cancéreuses) dans la moelle osseuse avec un passage possible dans le sang périphérique.

Les données requises par ProMISE au diagnostic pour les leucémies aiguës sont résumées dans le [tableau I](#).

### Leucémie aiguë myéloïde (LAM)

Les anomalies cytogénétiques requises par ProMISE pour les LAM sont listées dans le [tableau II](#).

### Recommandations

- En cas d'une ou deux anomalies, saisir les anomalies proposées par ProMISE et pour chaque anomalie identifiée noter « Present ».
  - Pour les caryotypes complexes (trois anomalies ou plus), il est préférable de saisir le caryotype complet dans « other »
- Les anomalies moléculaires requises par ProMISE pour les LAM sont listées dans le [tableau III](#).

TABLEAU II

Liste des anomalies cytogénétiques requises par ProMISe pour les LAM

t(15;17)
t(8;21)
inv(16)/t(16;16)
11q23 abnormality type
Fill only if 11q23 abnormality is Present:
t(9;11)
t(11;19)
t(10;11)
t(6;11)
Other abn(11q23), specify: _ _ _ _ _
3q26 (EVI1) abnormality type
inv(3)/t(3;3)
t(2;3)(p21;q26)
Other (3q26)/EVI1 rearrangement, specify: _ _ _ _ _
t(6;9)
abn 5 type
Fill only if above abn 5 is Present:
del (5q)
monosomy 5
Add(5q)
Other abn(5q); please specify: _ _ _ _ _
abn 7 type
Fill only if abn 7 is Present:
del(7q)
monosomy 7
add(7q)
Other abn(7q); please specify: _ _ _ _ _
-17/del17
Abn(17p)
t(1;22)
trisomy 8
t(9;22)

**Recommandations**

- Compléter chaque marqueur moléculaire proposé dans le champ « molecular marker » et préciser obligatoirement sa présence ou son absence ou sa « non évaluation ».

TABLEAU III

Liste des anomalies moléculaires requises par ProMISe pour les LAM

Marqueur moléculaire	Correspondance en cytogénétique
AML1-ETO (RUNX1/RUNXT1)	t(8;21)(q22;q22)
CBFB-MYH11	inv(16)(p13.1q22) or t(16;16)(p13.1;q22)
PML-RARA	t(15;17)(q22;q12)
MLL-rearrangement/mutation	
Fill only if	
11q23 abnormality is Present:	
MLLT3(AF9)-MLL	t(9;11)(p22;q23)
MLL-PTD (partial tandem duplication)	
MLLT4(AF6)-MLL	t(6;11)(q27;q23)
ELL-MLL	t(11;19)(q23;p13.1)
MLLT1(ENL)-MLL	t(11;19)(q23;p13.3)
MLLT10(AF10)-MLL	t(10;11)(p12;q23)
Other MLL-rearrangement, specify: . . . . .	
MOLOTHER	
DEK-NUP214(CAN)	t(6;9)(p23;q34)
RPN1-EVI1	inv(3)(q21q26.2) or t(3;3)(q21;q26.2)
RBM15-MKL1	t(1;22)(p13;q13)
NPM1 mutation	
CEBPA mutation	
FLT3-ITD (internal tandem duplication)	
DNMT3A	
ASXL1	
TP53	
RUNX1	
c-KIT	

- Les marqueurs testés et non proposés dans le menu déroulant sont à rajouter dans « Other » en cas de positivité.

**Leucémie aiguë lymphoblastique (LAL)**

Les anomalies cytogénétiques requises par ProMISe pour les LAL sont listées dans le [tableau IV](#).

Recommandations.

- En cas d'une ou deux anomalies, saisir les anomalies proposées par ProMISe et pour chaque anomalie identifiée noter « Present ».
- Pour les caryotypes complexes (trois anomalies ou plus), il est préférable de saisir le caryotype complet dans « other »

TABLEAU IV  
Liste des anomalies cytogénétiques requises par ProMiSe pour les LAL

t(9;22)
11q23 abnormalities <i>Fill only if 11q23 abnormalities is Present:</i>
t(4;11)
Other abn(11q23); please specify: _ _ _ _ _
t(12;21)
hyperdiploidy (> 46 chromosomes) <i>Fill only if hyperdiploidy is Present:</i>
50-66 chromosomes Number of chromosomes.....
Trisomy: Specify extra chromosome __ Other hyperdiploid karyotype.....
Number of chromosomes.....
Hypodiploidy (< 46 chromosomes): <i>Specify the number of missing chromosomes:</i>
Low hypodiploid, 32-39 chromosomes number of chromosomes
Near haploid, 24-31 chromosomes number of chromosomes
Monosomy. Specify:
Other. number of chromosomes.....
t(5;14)(q31;q32)
t(1;19)
trisomy 8

Les anomalies moléculaires requises par ProMiSe pour les LAL sont listées dans le [tableau V](#).

### Recommandations

Compléter chaque marqueur moléculaire proposé dans le champ « molecular marker » et préciser obligatoirement sa présence ou son absence ou sa non évaluation.

Les marqueurs testés et non proposés dans le menu déroulant sont à rajouter dans « Other » en cas de positivité.

### Myélome multiple

C'est une affection cancéreuse de la moelle osseuse provoquée par une prolifération incontrôlée d'un type précis de cellules sanguines de la famille des globules blancs : les plasmocytes qui en temps normal sont spécialisés dans la fabrication des anticorps. Cette prolifération au niveau médullaire entraîne une fragilisation osseuse responsable de fractures. Parallèlement, elle entraîne une hypersécrétion des anticorps qui peuvent induire des lésions rénales.

TABLEAU V  
Liste des anomalies moléculaires requises par ProMiSe pour les LAL

Marqueur moléculaire	Correspondance en cytogénétique
BCR-ABL	t(9;22)(q34;q11.2)
MLL-rearrangement/mutation	
AFF1(AF4)-MLL	t(4;11)(q21;q23)
MLLT1(ENL)-MLL	t(11;19)(q23;p13.3)
MLLT3(AF9)-MLL	t(9;11)(p22;q23)
Other MLL-rearrangement, specify: .....	
TEL(ETV6)-AML1(RUNX1)	t(12;21)(p13;q22)
IL3-IGH	t(5;14)(q31;q32)
TCF3-PBX1 Equivalent to E2A-PBX1	t(1;19)(q23;p13.3)
IKZF1 (IKAROS)	
NOTCH1 & FBXW7	

Les données requises par ProMiSe au diagnostic pour les myélomes sont résumées dans le [tableau VI](#) [2].

Les anomalies cytogénétiques requises par ProMiSe pour le myélome sont listées dans le [tableau VII](#) [3].

### Recommandations

Les deux principales anomalies recherchées sont la translocation t(4;14) et la délétion du bras court du chromosome 17 (del(17p) si présent dans plus de 50 % des plasmocytes). Attention, dans le cas où ces deux anomalies sont exprimées dans moins de 50 % des plasmocytes, elles ne sont pas à prendre en compte. Ces deux anomalies sont associées à un pronostic péjoratif.

À ce jour, seule la présence ou l'absence de l'anomalie est à renseigner.

Les anomalies moléculaires requises par ProMiSe pour le myélome sont listées dans le [tableau VIII](#).

### Syndrome myélodysplasique (MDS)

Les syndromes myélodysplasiques sont caractérisés par une hématoopoïèse inefficace menant à des cytopénies et une dysplasie médullaire, avec éventuellement une blastose médullaire (qui reste inférieure à 20 %) et par une probabilité marquée de transformation en leucémie myéloïde aiguë.

Les données requises par ProMiSe au diagnostic pour les MDS sont résumées dans le [tableau IX](#).

Les anomalies cytogénétiques requises par ProMiSe pour les MDS sont listées dans le [tableau X](#).

Les anomalies cytogénétiques avec leur groupe pronostique pour le calcul de l'IPSS et du RIPSS sont listées dans le [tableau XI](#) [4].

TABLEAU VI  
Données requises par ProMISe au diagnostic pour le myélome

	Données requises par ProMISe	Éléments pertinents non existants sur ProMISe
Données cliniques	Non	Atteinte neuro-méningée
<b>Biologie standard</b>		
NFS	Oui	Présence d'une gammopathie monoclonale antérieure
Biochimie	Oui	
<b>Étude médullaire</b>		
Myélogramme	Oui	Immunophénotypage plasmocytaire
BOM	Si difficulté de prélever un myélogramme	
<b>Cytogénétique</b>		
Caryotype	Oui	
FISH	Oui	
<b>Biologie moléculaire</b>		
Mutation	Oui (si présent mais non obligatoire)	
Duplication		
Surexpression		
<b>Imagerie</b>		
	Oui (voir si lésions osseuses)	Lésions identifiées par IRM ?
		Lésions identifiées par TEP ?

TABLEAU VII  
Liste des anomalies cytogénétiques requises par ProMISe pour le myélome

E0: New record index: cytogenetics	
110	Del(13)(q14)
111	t(11;14)
129	t(4;14)
155	abn 17q
164	Myc rearrangement
171	1q amplification
174	t(14;16)
226	Del(17p)/17p-
701	Full Karyotype
777	Other abnormality 1
778	Other abnormality 2
779	Other abnormality 3

### Recommandations

- En cas d'une ou deux anomalies, saisir les anomalies proposées par ProMISe et pour chaque anomalie identifiée noter « Present »
- Pour les caryotypes complexes (trois anomalies ou plus), il est préférable de saisir le caryotype complet dans « other »
- Bien remplir le caryotype au diagnostic et en pré-greffe car il n'est pas rare de constater une évolution clonale de la maladie.

TABLEAU VIII  
Évaluation des anomalies moléculaires sur ProMISe pour le myélome

Molecular or other type of markers	
1	Absent
2	Present (at least one)
5	Not evaluated
99	Unknown

TABLEAU IX  
Données requises par ProMISE au diagnostic pour les MDS

	Données requises par ProMISE	Éléments pertinents non existants sur ProMISE
Données cliniques	Non	
<b>Biologie standard</b>		
NFS	Oui	Anémie agénérative (réticulocytes < 100 000/mm <sup>3</sup> )
Biochimie	Oui	Vitamine B12 Ferritine
<b>Examen médullaire</b>		
Myélogramme	Oui. Blastes = blastes + myéloblastes	
BOM	Utile en cas de doute diagnostique	
<b>Cytogénétique</b>		
Caryotype	Oui (important pour le calcul de l'IPSS)	RIPSS
FISH	Oui	
Biologie moléculaire	Oui	TP53, ASXL1, RUNX1, NRAS, KRAS
Imagerie	Non	IRM hépatique pré-greffe

TABLEAU X  
Liste des anomalies cytogénétiques requises par ProMISE pour les MDS

Anomalies cytogénétiques
Del Y
Abn 5 type
Del 20q
Abn 7 (del 7q, other abn)
Abn 3 (inv 3, t (3q;3q), del(3q), other abn)
Del 11q
Trisomy 8
Trisomy 19
I(17q)

### Syndrome myéloprolifératif (MPN)

Les syndromes myéloprolifératifs sont caractérisés par une production anormale d'allure cancéreuse et clonale de certains types de cellules sanguines dans la moelle osseuse. Contrairement aux leucémies aiguës, ils conservent leur capacité de différenciation.

Les données requises par ProMISE au diagnostic pour les MPN sont résumées dans le [tableau XII](#).

TABLEAU XI  
Anomalies cytogénétiques avec leur groupe pronostique pour le calcul de l'IPSS et du RIPSS

Anomalies cytogénétiques	Groupes pronostiques
Del Y	Très bon
Del 11q	
Normal	Bon
Del 5q	
Del 12p	
Del 20p	
<b>Double anomalies dont del 5q</b>	
Inv 17q	Intermédiaire
Add 21	Défavorable
Add 8	
Add 19	
Del 7q	
<b>Clones indépendants</b>	
<b>Double anomalies sans del 7q</b>	
<b>Autres anomalies</b>	
Complexe (> 3 anomalies)	Très défavorable

TABLEAU XII  
Données requises par ProMISe au diagnostic pour les MPN

	Données requises par ProMISe	Éléments pertinents non existants sur ProMISe
<b>Données cliniques</b>	Oui	
<b>Biologie standard</b>		
NFS	Oui	
Biochimie	Non	
<b>Étude médullaire</b>		
Myélogramme	Oui. Blastes = blastes + myéloblastes	
BOM	Oui	
<b>Cytogénétique</b>		
Caryotype	Oui	
FISH	Non obligatoire	
<b>Biologie moléculaire</b>	Oui (absence de BCR-ABL)	
<b>Imagerie</b>	Oui	

TABLEAU XIII  
Liste des anomalies cytogénétiques requises par ProMISe pour les MPN

Anomalies cytogénétiques
Abn 5
Abn 7
Del (20)
Abn 1
Del (13) (q14)
Trisomy 8
Trisomy 9
Full Karyotype
Other abnormality

Les anomalies cytogénétiques requises par ProMISe pour les MPN sont listées dans le [tableau XIII](#).

#### Recommandations

- En cas d'une ou deux anomalies, saisir les anomalies proposées par ProMISe et pour chaque anomalie identifiée noter « Present »
- Pour les caryotypes complexes (trois anomalies ou plus), il est préférable de saisir le caryotype complet dans « other »

Les anomalies moléculaires requises par ProMISe pour les MPN sont listées dans le [tableau XIV](#).

TABLEAU XIV  
Liste des anomalies moléculaires requises par ProMISe pour les MPN

Marqueurs moléculaires
BCR/ABL
JAK2 mutation
FIP1L1-PDGFR
cMPL mutation
Cal Reticulin mutation

TABLEAU XV  
Données requises par ProMISe au diagnostic pour les MDS/MPN

	Données requises par ProMISe	Éléments pertinents non existants sur ProMISe
<b>Données cliniques</b>	Non	Splénomégalie ?
<b>Biologie standard</b>		
NFS	Oui	
Biochimie	Non	
<b>Étude médullaire</b>		
Myélogramme	Oui. Blastes = blastes + myéloblastes	
BOM	Oui	
<b>Cytogénétique</b>		
Caryotype	Oui	
FISH	Non obligatoire	
<b>Biologie moléculaire</b>	Oui	
<b>Imagerie</b>	Non	Echographie (rate)

#### Recommandations

- Compléter chaque marqueur moléculaire proposé dans le champ « molecular marker » et préciser obligatoirement sa présence ou son absence ou sa non évaluation.
- Les marqueurs testés et non proposés dans le menu déroulant sont à rajouter dans « Other » en cas de positivité.

#### Les syndromes myélodysplasiques/myéloprolifératifs (MDS/MPN)

Les néoplasmes myélodysplasique/myéloprolifératifs possèdent des caractéristiques des syndromes myélodysplasiques et des néoplasmes myéloprolifératifs.

Les données requises par ProMISe au diagnostic pour les MDS/MPN sont résumées dans le [tableau XV](#).

TABLEAU XVI  
Liste des anomalies cytogénétiques requises par ProMiSe pour les MDS/MPN

New record index: cytogenetics	
106	abn 5
107	abn 7
117	trisomy 8
130	del(Y)
131	del(5)
132	del(20)
133	abn 1
134	Trisomy 9
140	Del(13q)/13q-
177	Del(11q)/11q-
701	Full Karyotype
777	Other abnormality 1
778	Other abnormality 2
779	Other abnormality 3

Les anomalies cytogénétiques requises par ProMiSe pour les MDS/MPN sont listées dans le [tableau XVI](#).

#### Recommandations

- En cas d'une ou deux anomalies, saisir les anomalies proposées par ProMiSe et pour chaque anomalie identifiée noter « Present »
  - Pour les caryotypes complexes (trois anomalies ou plus), il est préférable de saisir le caryotype complet dans « other ».
- Les anomalies moléculaires requises par ProMiSe pour les MDS/MPN sont listées dans le [tableau XVII](#).

#### Recommandations

- Compléter chaque marqueur moléculaire proposé dans le champ « molecular marker » et préciser obligatoirement sa présence ou son absence ou sa non évaluation.
- Les marqueurs testés et non proposés dans le menu déroulant sont à rajouter dans « Other » en cas de positivité.

## Références

- [1] Prieur M, Turleau C. Petit guide de nomenclature cytogénétique. ACLF 2005;1-17.
- [2] Corre J. Biologie du Myélome. Horizons Hemato 2016;06(01):18-21.
- [3] Daudignon A, Quilichini B, Ameye G, Poirel H, Bastard C, Terré C. Place de la cytogénétique dans la prise en charge du myélome multiple : actualisation par le Groupe francophone de cytogénétique hématologique (GFCH). Ann Biol Clin 2016;74(5):588-95.
- [4] Eclache V, Lafage-Pochitaloff M, Lefebvre C, Penther D, Raynaud S, Tigaud I. Place de la

cytogénétique dans la prise en charge des syndromes myélodysplasiques : mise à jour du Groupe francophone de cytogénétique hématologique (GFCH). Ann Biol Clin 2016;74(5):525-34.

TABLEAU XVII  
Liste des anomalies moléculaires requises par ProMiSe pour les MDS/MPN

New record index: markers	
3	BCR/ABL
16	JAK2 mutation
17	FIP1L1-PDGFR
45	PTPN-11
46	K-RAS
47	N-RAS
48	CBL
777	Other

- Faire attention, le BCR/ABL est obligatoirement absent ; en cas de positivité il faut changer de formulaire de diagnostic et prendre CML.

## Questions résiduelles

Cet atelier a permis d'identifier certains items absents de ProMiSe qui pourraient être proposés aux Working Parties qui définissent les éléments pertinents pour les études rétrospectives à partir de la base de données.

L'atelier a fait quelques propositions listées dans la dernière colonne « Eléments pertinents non existants sur ProMiSe » de chaque tableau par pathologie.

## Conclusion

Les éléments cytogénétiques et moléculaires dans les pathologies hématologiques sont d'une grande importance. Du fait de leur complexité, notre atelier propose cet article afin de servir comme un outil d'aide à la saisie des données de ProMiSe.

**Remerciements :** la SFGM-TC remercie les partenaires industriels pour leurs soutiens financiers qui ont permis la réussite de cette neuvième édition des ateliers d'harmonisation des pratiques : ASTELLAS, BIOTEST, CELGENE, GILEAD, JAZZPHARMACEUTICAL, KEOCYT, MACOPHARMA, MALLINCKRODT THERAKOS, MSD France, NEOVII, NOVARTIS, OCTOPHARMA, PFIZER, SANOFI.

**Déclaration de liens d'intérêts :** les auteurs déclarent ne pas avoir pas de liens d'intérêts.