

Néoplasies hématologiques

SELECTION DES ANALYSES CYTOGENOMIQUES STANDARDS EN FONCTION DU DIAGNOSTIC

Les analyses cytogénomiques (caryotype et/ou FISH et/ou SNP array) sont sélectionnées, en autres, en fonction de directives internationales. Pour chaque prélèvement, au diagnostic, est réalisé un caryotype hématologique (CaryoHem par cytogénétique conventionnelle (CC)) ou un caryotype moléculaire par puce à ADN - SNP array -. Des analyses par FISH sont entreprises à la recherche de réarrangements cryptiques ou autres. Pour les néoplasies plasmocytaires et la leucémie lymphocytaire chronique, il n'y a généralement pas d'analyse du caryotype (optionnel) et les analyses moléculaires (FISH et/ou SNP array-puce à ADN) sont réalisées sur des cellules spécifiquement isolées. Dans les situations de suivi, l'approche est définie en fonction des résultats cytogénomiques précédents, de l'évolution de la maladie, du type de traitement, du statut clinique ou en fonction d'une situation pré et post-greffe.

	Néoplasie	Caryotype	FISH	SNP Array - puce à ADN				
Néoplasie Myéloïde	LMA	CaryoHem	<i>si non observation de réarrangement classique</i> KMT2A : t(11q23.3;v) GATA2-MECOM (EVI1) : inv(3)/t(3;3)(q21;q26.2) TP53 : délétion 17p13.1	SNP array <i>si non observation</i> : réarrangement classique, caryotype complexe ou qualité cytogénétique insuffisante ou intérêt particulier pour CN-LOH (copy neutral loss of heterozygosity).				
	LMC	CaryoHem	BCR-ABL1 : t(9;22)(q34;q11.2)	SNP array selon situations ou réarrangement particulier dans les régions cibles				
	SMD	CaryoHem	KTMT2A : t(11q23.3;v) GATA2-MECOM (EVI1) : inv(3)/t(3;3)(q21;q26.2) TP53 : délétion 17p13.1	<i>si SNP array non réalisable et/ou qualité caryotype insuffisante</i> EGR1 : délétion 5q31 et/ou monosomie 5 KMT2E (MLL5) : délétion 7q31 et/ou monosomie 7 -7, +8 : trisomie 8, monosomie 7 -20q12 : délétion 20q TET2 : délétion 4q24 -Y : perte chromosome Y ETV6/CDKN1 : deletion 12p	SNP array en priorité avant FISH, si caryotype complexe ou qualité cytogénétique insuffisante ou intérêt particulier pour CN-LOH			
			NMP- NMP/SMD AA			CaryoHem	Pas d'analyse FISH en routine	SNP array <i>si caryotype complexe ou qualité cytogénétique insuffisante ou intérêt particulier pour CN-LOH</i>
			Eosinophilie			CaryoHem	<i>sur cellules isolées</i> PDGFRA : 4q12 PDGFRB : 5q33 FGFR1 : 8p11 PCM1-JAK2 : 9p24	SNP array <i>si caryotype complexe ou qualité cytogénétique insuffisante ou intérêt particulier pour CN-LOH</i>
Néoplasie Lymphoïde			Myélome Multiple			optionnel et/ou CaryoHem si information d'un comptage significatif de cellules plasmocytaires	<i>Sur cellules CD138+ : IGH par FISH, autres réarrangements par SNP array. Si nb cellules insuffisants pour SNP array, FISH par ordre de priorité ci-dessous</i> TP53 : délétion 17p13.1 IGH / FGFR3-MMSET : t(4;14)(p16;q32) IGH / MAF : t(14;16)(q32;q23) IGH/ MAFB : t(14;20)(q32;q12) CDKN2C / CKS1B : monosomie 1p32.3/trisomie 1q21.3 3q21/3q26,5q31, C5, C7, C8, C9, C15 : polyploidie IGH / CCDN1 : t(11;14)(q13;q32) IGH / CCDN3 : t(6;14)(p21;q32) C MYC : t(8;v)(q24;v)	SNP array en priorité pour réarrangements autres que IGH
	LLC	optionnel		SNP array, si non réalisable, analyses par FISH TP53 - DLEU1,2 : délétion 17p13.1, délétion 13q14.2 ATM - TP53 : délétion 11q22.3, délétion 17p13.1 12 : trisomie 12	SNP array en priorité			
	LLA B/T*	CaryoHem		KMT2A : t(11q23.3;v) BCR-ABL1 : t(9;22)(q34;q11.2) C MYC : t(8;v)(q24;v) iamp21-RUNX1 : amp 21q22	SNP array en priorité			
	Lymphome - Waldenström	si infiltration médullaire : CaryoHem		Selon orientation diagnostique	SNP array <i>si caryotype complexe ou qualité cytogénétique insuffisante ou intérêt particulier pour CN-LOH</i>			
				Autres sondes disponibles sur demande et selon pathologie	SNP array sur demande			