



Leucémie myéломonoocytaire chronique (LMMC)

Le panel NGS "**LMMC**" consiste en une analyse de 19 gènes : ASXL1/CBL/DNMT3A/EZH2/FLT3/IDH1/IDH2/JAK2/KRAS/NPM1/NRAS/RUNX1/SETBP1/SF3B1/SRSF2/TET2/TP53/U2AF1/ZRSR2

Il présente un triple intérêt **diagnostique, pronostique et théranostique**.

- Selon l'OMS 2017, l'analyse des gènes TET2, SRSF2, ASXL1 et SETBP1 peut participer au **diagnostique** de LMMC (critère 5 de l'OMS 2017 en association avec les critères 1 à 4), en particulier en l'absence de données cytogénétiques contributives. L'association des mutations TET2/SRSF2 est très évocatrice d'une LMMC.
- Ce panel apporte également une aide **pronostique** et une aide au choix **thérapeutique**. Selon les nouvelles recommandations ELN 2018, un panel minimum de 4 gènes est obligatoire (ASXL1, NRAS, RUNX1, SETBP1) pour une décision d'allogreffe et un panel de 20 gènes est recommandé pour toute décision thérapeutique. L'impact théranostique est également abordé avec ce panel (cibles thérapeutiques IDH1, IDH2, NPM1 et FLT3).

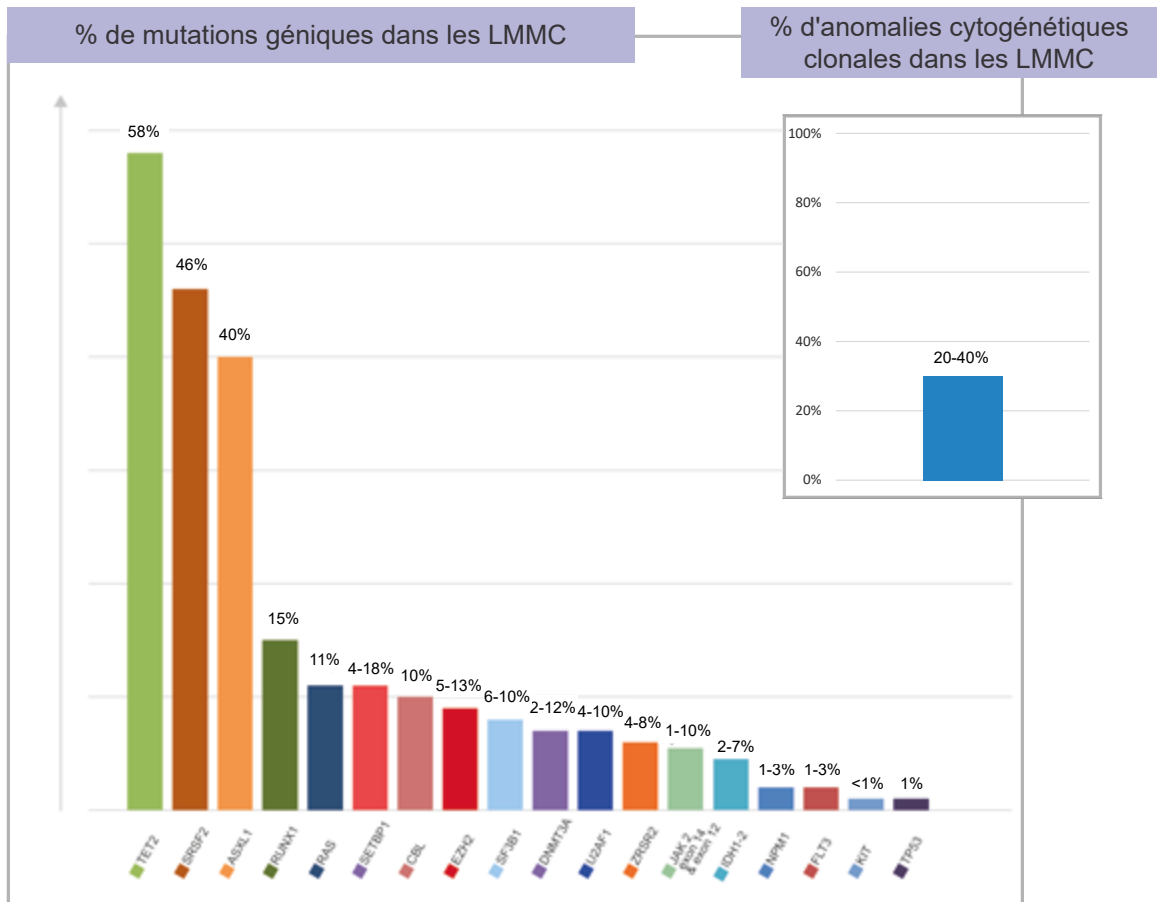
NB : les gènes BCOR et NF1 ne sont pas inclus dans le panel proposé et le gène TP53 a été ajouté par rapport aux recommandations ELN 2018.

Remarque : la recherche d'un transcrite de fusion BCR-ABL, des réarrangements de PDGFRA, PDGFRB, FGFR1 ou du transcrite de fusion PCM1-JAK2 ne peut pas être réalisée par cette analyse NGS (analyse d'ADNg). Des techniques complémentaires sont proposées au laboratoire Eurofins biomnis pour ces 5 réarrangements géniques.

Pour rappel, les données d'hématologie cellulaire, histologiques (BOM), de cytogénétique et de biologie moléculaire doivent être confrontées pour un diagnostic et/ou un pronostic d'hémopathie maligne.



Mutations géniques et anomalies cytogénétiques clonales dans les LMCC





Panel NGS "LMMC"- Gènes concernés

Gene	Transcript	Exon rank	Gene	Transcript	Exon rank
DNMT3A	NM_022552	Full coding region	IDH1	NM_005896	4
EZH2	NM_001203247	Full coding region	IDH2	NM_002168	4
JAK2	NM_004972	Full coding region	KRAS	NM_033360	2, 3
RUNX1	NM_001754	Full coding region	NPM1	NM_002520	10, 11
TET2	NM_001127208	Full coding region	NRAS	NM_002524	2, 3
TP53	LRG_TP53 (LRG-specific mixed numbering)	Full coding region	SETBP1	NM_015559	4
ZRSR2	NM_005089	Full coding region	SF3B1	NM_012433	10, 11, 12, 13, 14, 15, 16
ASXL1	NM_015338	9, 11, 12, 14	SRSF2	NM_003016	1
CBL	NM_005188	8, 9	U2AF1	NM_006758	2, 6
FLT3	NM_004119	13, 14, 15, 20			

Code analyse : MYSMO

Conditions pré-analytiques : Sang total EDTA 2 x 5ml ou moelle EDTA 2ml

Délai : 10 jours (une semaine supplémentaire si vérification nécessaire par Sanger)

Contact

Dr Benoit Quilichini
 BenoitQuilichini@eurofins-biomnis.com
 Tél. : 04 72 80 10 06

Référence

1. Swerdlow SH, Campo E, Harris NL, Jaffe ES, Pileri SA, Stein H, Thiele J. WHO Classification of Tumours of Haematopoietic and Lymphoid Tissues (Revised 4th edition) IARC Lyon 2017
2. Itzykson et al, Diagnosis and Treatment of Chronic Myelomonocytic Leukemias in Adults, Recommendations From the European Hematology Association and the European LeukemiaNet, Hemasphere 2018