

## ACTA REUNIÓN DEL GCECGH

**Fecha y Lugar de Reunión:** Octubre 2007, Palacio de Congresos Baluarte (Pamplona)

**Asistentes:** Miembros del GCECGH y otros miembros de la AEHH interesados en el grupo.

### **Orden del día:**

1. Introducción (Blanca Espinet)
  2. Estado del control de calidad europeo de citogenética hematológica (Eurogentest). (Francesc Solé)
  3. Estado de la Guía de Recomendaciones para los Estudios Genéticos en Neoplasias Hematológicas. (Blanca Espinet)
  4. Resumen sobre el I Simposium GCECGH. (Rosa Collado/Blanca Espinet)
    - Opiniones sobre el formato, si debe ser anual o cada dos años,...
    - Sugerencias para mejorarlo
    - Estado de cuentas
    - Próximo Simposium (cuándo y dónde)
  5. Propuestas estudios conjuntos. (Alberto Valiente)
    - International MDS Cytogenetics Working Group. (Francesc Solé)
    - Supervivencia en LAM con t(8;21) e inv(16). (Carmen Sanzo)
    - Otras propuestas
  6. Web del GCECGH
  7. Programa de evaluación externa de la calidad citogenética en neoplasias hematológicas 2007:
    - Resumen de resultados. (Javier Grau/Alberto Valiente)
    - Documento control de calidad
    - Reunión conjunta con el GBMH y con los coordinadores de los controles de calidad de la AEHH. (Joaquín Martínez y Ramon Salinas)
  8. Ruegos y Preguntas
- 

### **1. Introducción.**

Blanca da la bienvenida y explica los puntos del orden del día de la reunión.

### **2. Estado del control de calidad europeo de citogenética hematológica (Eurogentest).**

### **3. Estado de la Guía de Recomendaciones para los Estudios Genéticos en Neoplasias Hematológicas.**

Blanca comenta la trayectoria para confeccionar la guía, idea que surgió en el 2004? y que se ha retomado en el 2007, a partir de un borrador previo.

- Revisión de la Guía por la junta del GCECGH. Abril 2007
- Envío a los miembros del GCECGH para opiniones. Mayo 2007
- Envío al GBMH a través de Joaquín Martínez. Mayo 2007
- Reunión conjunta GCECGH-GBMH en Barcelona. Junio 2007
- Envío a una selección de clínicos expertos en los distintos temas para valorar sus opiniones. Julio 2007
- AEHH se interesa por la Guía y accede a su publicación. Julio 2007
- Envío a AEHH para su publicación. Septiembre 2007

- Colaboración de CELGENE en la publicación. Octubre 2007

La Guía ya está disponible en el stand de Celgene y además se enviará a cada socio a través de la AEHH en los próximos meses.

#### **4. Resumen sobre el I Simposium GCECGH : Avances de las técnicas citogenéticas en el diagnóstico de la hemopatías malignas.**

El simposium se celebró en Barcelona el pasado 18 de Abril de 2007 con bastante aceptación. Se registraron un total de 139 inscripciones. Los asistentes fueron representativos de toda la geografía española.

Con los beneficios, un total de 2.751,50 €, se ha abierto una cuenta del grupo en la AEHH.

Sugerencias sobre el destino de estos fondos:

Subvencionar algún curso de control de calidad

Cena conjunta durante el congreso de la AEHH en Pamplona

El formato del simposium constó de exposición de 5 temas monográficos a lo largo de la mañana y casos clínico-citológico-citogenéticos por la tarde. Los asistentes están de acuerdo con este formato en los sucesivos simposiums.

Sobre si el simposium debía celebrarse de forma anual o bianual hay división de opiniones. Por un lado se opina que bianual es mejor para dar tiempo a una mejor organización y a que surjan nuevos casos y temas interesantes a tratar, así como para no sobrecargar con la celebración de eventos. Sin embargo, también se opina que la celebración anual también es conveniente para que exista una continuidad en la celebración del simposium.

Tras una votación igualada, se acuerda que se celebre de momento anualmente, revisándose este tema en lo sucesivo.

Uno de los motivos del éxito del 1er simposium fue el lugar de celebración (Barcelona), de fácil acceso y bien comunicado. Ciudades con estas características serían las de elección para los próximos años, proponiendo a Valencia para que organice el próximo simposium.

#### **5. Propuestas estudios conjuntos.**

\* International MDS Cytogenetics Working Group. (Francesc Solé)

\* El grupo de Oviedo, expone un montaje sobre los datos y conclusiones del estudio que están llevando a cabo, *Supervivencia en LAM con t(8;21) e inv(16)*, pidiendo la aportación de nuevos casos al resto de miembros del GCECGH.

#### **6. Web del GCECGH.**

La responsable del mantenimiento de la página Web (Ana Carrió) no ha podido asistir a la reunión. Parece que existe algún problema en el envío de los correos electrónicos a través de la web, así como en activar las autorizaciones necesarias.

Este tema se revisará con la responsable.

## 7. Programa de evaluación externa de la calidad citogenética en neoplasias hematológicas 2007.

\* Han participado 16 centros (13 en ambos módulos de citogenética y FISH, 2 centros sólo en el módulo de citogenética y 1 centro sólo en el módulo de FISH).

Las fórmulas correctas fueron:

CASO Nº 1: 46,XX,t(1;11)(q21;q23)	(12 centros acertaron)
CASO Nº 2: 46,XX,add(6)(p25)	(11 centros acertaron)
CASO Nº 3: 46,XY,del(12)(p11)	(6 centros acertaron)
CASO Nº 4: 44,X,-X or -Y,-4,del(5)(q12q33)	(8 centros acertaron)

NUC ISH (ATM, CEP12)x2[300], (D13S319x0, LAMP1x2)[174/339], (D13S319x1, LAMP1x2)[82/331], (P53x2)[300]

En el caso Nº 2 se contempla la posibilidad de la fórmula: 46,XX,der(6)t(1;6)(q21;p21-25?). Por falta de material no se ha podido realizar un FISH de pintado cromosómico para confirmar la translocación.

En el caso Nº 4, la mayoría de centros acertaron las alteraciones pero no especificaron la doble posibilidad de pérdida del cromosoma sexual.

Se destaca la importancia de la nomenclatura FISH y que ningún centro (excepto el de referencia) haya sabido escribir correctamente la fórmula.

A pesar de ello, 11 centros detectaron la deleción heterocigota y homocigota del Cr. 13.

### Propuestas para el control de calidad del año 2008:

- Que se indique la orientación diagnóstica y el sexo.
- Especificar que en cada caso no hay diferentes clones y admitir sólo una fórmula
- Enviar fotos completas con todos los cromosomas
- Que el control de calidad lo lleven dos centros diferentes cada año (Blanca elegirá por orden alfabético los centros responsables para el 2008)
- Repasar nomenclatura FISH (ISCN)

\* Reunión conjunta con el GBMH y con los coordinadores de los controles de calidad de la AEHH. (Joaquín Martínez y Ramón Salinas):

Joaquín expone que tanto las pruebas de Biología molecular como las de Citogenética no están incorporadas en el programa de control de calidad de la AEHH, y que conjuntamente se deberían iniciar los trámites para que así sea.

Ramón Salinas, como representante de la AEHH, comenta su total disponibilidad e interés. Es un proceso largo y que necesita de un estudio previo. En la AEHH existe un dinero que podría financiar este proceso.

Próximamente habrá una nueva reunión en Barcelona entre representantes de los grupos GBMH y GCECGH con Ramón Salinas para concretar este tema.

## 8. Ruegos y Preguntas.

Jesús M. Hernández objeta que le han llegado comentarios en contra del documento *Guía de Recomendaciones para los Estudios Genéticos en Neoplasias Hematológicas*, así como de la forma que se ha llevado a cabo.

Desde la junta del GCECGH se le responde que se ha intentado contar con la opinión del máximo número de expertos clínicos, citogenéticos y moleculares. Y que todo el mundo ha tenido disponible los borradores para poder exponer sus críticas o comentarios sobre el mismo.