

ACTA REUNIÓN DEL GCECGH

Fecha y Lugar de Reunión: 19 de Abril de 2007, Sede de la AEHH (Barcelona)

Asistentes:

Blanca Espinet, Hospital del Mar, Barcelona
Rosa Collado, Consorcio Hospital General Universitario, Valencia
Dolors Costa, Hospital Clínic i Provincial, Barcelona
Javier Grau, Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Barcelona
Alberto Valiente, Hospital Virgen del Camino, Pamplona

Orden del día:

1. Guía de recomendaciones para el diagnóstico genético y seguimiento de las neoplasias hematológicas.
2. Programa de evaluación externa de la calidad citogenética en neoplasias hematológicas 2007.
3. Valoración del Manual para el control de calidad citogenética del Reino Unido.
4. Orden del día de la próxima reunión (Congreso de Pamplona)

1. Guía de recomendaciones para el diagnóstico genético y seguimiento de las neoplasias hematológicas.

Se retoma la actualización de la guía de recomendaciones para el diagnóstico genético y seguimiento de las neoplasias hematológicas.

Se repasan una a una las diferentes neoplasias y se incorporan las nuevas pruebas diagnósticas:

- Biología Molecular del gen *NPM1* en LAM con cariotipo normal
- FISH del 5q31 en SMD con cariotipo normal o sin metafases (con morfología de SMD 5q-)
- Eliminar la prueba del *TEL/AML1* en la LAL del adulto
- En la LAL pediátrica sustituir la nomenclatura del gen *ETV6/AML1* por *TEL/AML1*
- Biología molecular del gen *JAK2* en los SMPc: PV, TE y MI
- No procede descartar por FISH la delección 5'ABL en las LMC en fase crónica?? (buscar bibliografía)
- En el seguimiento de la EMR de las LLC hacer FISH si existe anomalía previa
- En los linfomas B realizar reordenamientos de Igs mediante Biología Molecular
- Eliminar el análisis de *BCL-2* y *c-MYC* mediante FISH en LDCG
- Eliminar el análisis CEP3 mediante FISH en linfomas tipo MALT
- En los MM indicar que debe realizarse citogenética o FISH siempre que la infiltración por células plasmáticas sea >20%
- En los MM y en las LCP debe realizarse el estudio de *Rb*, *IgH* y *P53* mediante FISH
- En los linfomas linfoplasmocíticos no procede realizar FISH ni B. Molecular

La Dra Espinet incorporará las modificaciones a la tabla y confeccionará un listado de dudas:

- Se enviará la tabla al Dr Joaquín Martínez y a la Dra Dolors Colomer para que revisen el apartado de B. Molecular
- Se consultará al Dr Francesc Solé sobre el linfoma de la zona marginal
- El Dr Valiente consultará el posible estudio de mutaciones en la Anemia de Fanconi

2. 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?). Sería conveniente hacer un FISH de pintado cromosómico para confirmar la translocación. Alberto seguirá trabajando en este caso.

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

Dolors 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 delección 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
- Si es posible, enviar a los centros pellets + fotos
- Enviar mayor cantidad de pellet para FISH
- Que el control de calidad lo lleven dos centros diferentes cada año
- Repasar nomenclatura FISH (ISCN)
- Llevar al congreso de Pamplona el listado de centros para que se actualice
- Comentar las fechas del próximo control de calidad en Pamplona

Dolors y Javier harán un resumen de los resultados durante el congreso de Pamplona.

Rosa y Alberto se encargarán de enviar a Dolors los cariotipos de los casos.

Blanca se encargará de los Certificados de participación en el programa que serán enviados a los centros.

3. Valoración del Manual para el control de calidad citogenética del Reino Unido.

Todos coincidimos en que el manual inglés es bastante farragoso y denso, y que quizá no se ajuste del todo a nuestro actual control de calidad.

Dolor y Javier se encargan de informarse sobre posibles formularios/protocolos de control de calidad existentes en sus respectivos hospitales.

4. Orden del día de la próxima reunión (Congreso de Pamplona).

1. Programa de evaluación externa de la calidad citogenética en neoplasias hematológicas 2007:

Resumen de resultados

Repaso nomenclatura FISH (ISCN)

2. Documento control de calidad??

3. I Symposium GCECGH:

Opiniones sobre el formato, si debe ser anual o cada dos años,...

Sugerencias para mejorarlo

Estado de cuentas (comentar cena conjunta del grupo durante el congreso)

Próximo Symposium

4. Propuestas estudios conjuntos:

Dra Sanzo: Supervivencia en LAM con t(8;21), inv(16)?

5. Web del GCECGH

6. Ruegos y Preguntas