

## ACTA REUNIÓN DEL GCECGH

**Fecha y Lugar de Reunión:** 12 de Noviembre de 2009 (16.30-18.00). Barcelona, Centro de Convenciones Internacional de Barcelona (CCIB). Sala115, planta P1.

**Asistentes:** Miembros del GCECGH.

**Orden del día:**

1. Introducción. Blanca Espinet
2. Valoración del Programa del Control de Calidad Externa de Citogenética Hematológica 2009-Hemqual (módulo de citogenética convencional). Gabriela Gutiérrez y Dolors Costa
3. Valoración del Programa del Control de Calidad Externa de Citogenética Hematológica 2009 (módulo de FISH). Javier Grau
4. Valoración del Programa de Control de Calidad Europeo de Citogenética Hematológica (CEQA). Francesc Solé
5. Valoración de la organización del I curso de metodología de investigación clínica y estadística con SPSS. M<sup>a</sup> José Calasanz y Blanca Espinet
6. Propuesta de organización del III Simposium del GCECGH, Madrid, abril 2010. Juan Cruz Cigudosa
7. Estado de la página WEB GCECGH. Alberto Valiente
8. Presentación de la base de datos de registro de alteraciones citogenéticas (REACs). Ángel Martínez
9. Estado de cuentas del GCECGH. Blanca Espinet
10. Otros temas y propuesta de nuevos proyectos.
  - Representante del GCECGH como evaluador de ensayos clínicos. Elisa Luño
  - Propuesta de elección de un miembro del GCECGH para que se presente a elecciones de la junta de AEHH en junio 2010.
  - Documento consenso sobre recomendaciones técnicas en citogenética convencional y FISH de neoplasias hematológicas. Sonia Santillán y Carmen Sanzo
11. Revisión de direcciones y admisión de nuevos grupos.
12. Ruegos y preguntas.

-----

## 2. Valoración del Programa del Control de Calidad Externa de Citogenética Hematológica 2009-Hemqual (módulo de citogenética convencional). Gabriela Gutiérrez y Dolors Costa

- Participación por internet [www.hemqual.com](http://www.hemqual.com)
- Descargar 20 metafases por caso (4 casos año)
- Entrar resultados:
  - Describir el cariotipo según ISCN 2005/2009
  - Patrón de bandas G a un nivel de resolución 400G
  - Describir solo la clona patológica.
  - No todos los casos tienen que presentar anomalía cromosómica
  - Apartado nº células patológicas/células normales se incluirá el año que viene.
  - Cuando se trate de una anomalía bien establecida utilizar los puntos de rotura definidos en la bibliografía. No utilizar sub-bandas. Por ejemplo:
    - t(8,21)(q22;q22)
    - t(9;22)(q34;q11)
- Centros participantes (2009): 32
- Casos realizados
  - Caso piloto que se valoró por los miembros de la junta: 46,XY,del(20)(q11q13)
  - 1er caso: 46,XY,del(20)(q11q13)
  - 2º caso: 46,XX,del(5)(q13q33)
  - 3r caso: 47,XX,+8
  - 4º caso en curso
- Los resultados se valoran de forma informática: el programa compara la/s fórmula/s de referencia con el resultado enviado por el participante. Se comparan todos los caracteres de la fórmula: puntos, comas, puntos y comas, puntos de rotura, paréntesis..., y si coinciden todos, el resultado se valora como correcto por lo tanto debemos VIGILAR a la hora de escribir las fórmulas cromosómicas.  
Pueden incluirse hasta 5 resultados de referencia.

### Problemas de la valoración automática:

- Solo pueden entrar en el control de calidad casos con anomalías descritas con puntos de rotura muy bien establecidos.
- No se puede incluir nuevas translocaciones, deleciones... porque a la hora de describir los puntos de rotura los resultados pueden ser muy variables.
- Cuantas más anomalías y más complejidad tenga el cariotipo más difícil será su valoración.
- ¿Cómo se decide el/los resultados de referencia? Posibles soluciones:
  - Criterios actuales
  - El centro que envía el caso decide la/s fórmulas de referencia
  - Los miembros de la junta discuten los casos que van a realizarse durante el año y establecen los cariotipos de referencia

### Avisos:

- Introducir el e-mail en los datos del participante, así se podrá recibir noticias desde la dirección del control de calidad.

- A partir del 2010 los resultados deberán ser enviados solo vía web (no fax)

Carmen Sanzo plantea varias cuestiones:

- Proporcionar los datos de la edad, sexo y sospecha diagnóstica de los casos que se van a analizar
- Si se valoran 20 metafases decir cuántas corresponden al clon patológico
- Evitar el control de calidad en periodo vacacional

Blanca Espinet responde que el formato y periodicidad del control de calidad procede de la estructura de los controles de Bioquímica, y aún hay muchas cosas que deben cambiarse.

Elisa Luño comenta que en el 2º control no les llegó el e-mail que advertía de la disponibilidad de las metafases.

Mª José Calasanz y José Mª Álamo consideran que es imprescindible una reunión de expertos que evalúe el control de calidad mejor que un software.

Según Mª José es muy estricto lo de correcto/incorrecto, ya que hay errores más graves que otros.

Jesús Mª Hernández también está a favor del comité de expertos y plantea que el programa de ordenador sea más abierto. Además, propone que algún centro extranjero envíe casos para que todos los centros españoles puedan participar., y que no pasa nada por repetir alteraciones.

Blanca Espinet responde que contactó con Boston para que nos mandasen casos y hace un llamamiento para que todos los centros mandasen al menos 1 caso, sobretodo los centros que tienen el sistema automático de captación de metafases.

José Cervera da la enhorabuena por el esfuerzo realizado y anima a seguir mejorando.

### **3. Valoración del Programa del Control de Calidad Externa de Citogenética Hematológica 2009 (módulo de FISH). Javier Grau**

- 48 centros convocados
- 33 centros participantes
  - Sonda LSI EGR1(5q31)/D5S721,D5S23(5p15.2) Dual Color (Vysis): 31 centros.
  - Sonda LSI CSF1R(5q33-34)/D5S721,D5S23(5p15.2) Dual Color (Vysis): 2 centros

#### **Concordancia**

- Nomenclatura: 2/33
- Resultado: 33/33 [porcentaje variable 91% (extremos 59-100%)]
- Informe: 29/33

#### **Resultado correcto**

**LSI EGR1(5q31)/D5S721,D5S23(5p15.2)**  
nuc ish(D5S721x2,D5S23x2,EGR1x1)[91/100]

#### Errores más frecuentes:

- Posición incorrecta del número de señales para cada locus (14 centros)
- Posición incorrecta de los paréntesis (13 centros)

- Orden de los locus implicados (13 centros)
- No descripción de las sondas control en la fórmula (6 centros)
- Descripción del número de células normales versus las células totales (5 centros)
- Descripción de la línea normal (2 centros)
- Monosomía del cromosoma 5 (28,9% de los núcleos estudiados) (1 centro)

#### Conclusiones:

- La delección del cromosoma 5q31 ha sido detectada por todos los centros, si bien el % de núcleos afectados ha sido variable.
- La formulación de FISH según la normativa ISCN 2005 continúa siendo un punto importante a mejorar.
- Los errores más frecuentes cometidos han sido la variación en el orden de los locus, y la mala posición de los paréntesis y del número de señales para cada locus.

#### **4. Valoración del Programa de Control de Calidad Europeo de Citogenética Hematológica (CEQA). Francesc Solé**

- Registro: [www.Eurogentest.org](http://www.Eurogentest.org)
- Email: [eurogentest@orh.nhs.uk](mailto:eurogentest@orh.nhs.uk) (Bettina)
- Dos muestras con orientación diagnóstica
  - Imágenes de metafases
  - Imágenes de FISH:
    - si se miran las imágenes de FISH hay que comentar el resultado y escribir la fórmula según ISCN
- Editar informe:
  - ISCN (*Genotyping*) 3 PUNTOS
    - ISCN con citogenética y con FISH
  - Descripción del cariotipo (*Clerical*) 3 PUNTOS
    - Indicar tejido analizado, número de metafases, número de cromosoma y banda
  - Comentario (*Interpretation*) 3 PUNTOS
    - Coincidencia con la orientación diagnóstica
    - Genes implicados
    - Valor pronóstico
    - Recomendar técnica seguimiento
- Casos analizados:
  - **CASO 1:** 46,XX, t(4;11)(q21;q23), subclon con +X/+8??
    - Error en no indicar el subclon
    - Algún grupo indicó +8 y se consideró correcto y otros grupos indicaron +mar y también se consideró correcto
    - Error en no indicar B-ALL
    - Error en no indicar la importancia de 11q23 o MLL
    - Error en no indicar pronóstico
  - **CASO 2:** 46,XX,t(11;14)(q13;q32),der(20)t(12;20)(q13;q13)

- Error por indicar que había metafases solo con la t(11;14), ya que todas tenían el derivativo 20
- Error en la interpretación sin penalizar; uso de la web de Huret, anticuada y con información errónea. Recomendar usar WHO (2008)
- Error en la indicación del pronóstico:
  - Un grupo escribió que por tener la t(11;14) tenía un estadio III o IV
  - Pronóstico de +12; se prefiere decir que es una alteración acompañante en LCM pero con valor pronóstico por definir

## PRÓXIMO AÑO, OBLIGATORIO USAR ISCN, 2009

- Principales errores: Fallos ISCN, más en FISH que en citogenética
- Fallos en descripción cariotipo
  - Número de cromosomas
  - Brazos de los cromosomas implicados
  - Paréntesis con metafases analizadas
  - Tejido analizado
- Casa comercial y tipo sonda
- No era necesario ni obligatorio aplicar FISH para confirmar las alteraciones

	CASO 1	CASO 2
• <b>Mínima puntuación:</b>	<b>6 (3 labs)</b>	<b>3.5 (1 lab)</b>
• <b>Máxima puntuación</b>	<b>9 (7 labs)</b>	<b>9 (4 labs)</b>
• <b>Puntuación mediana</b>	<b>8.5</b>	<b>8</b>
• <b>Nota media:</b>	<b>7.47</b>	<b>6.94</b>

José Cervera comenta que transcurren varios meses hasta tener los resultados.

Francesc Solé le responde que el comité de expertos sólo tiene dos reuniones al año y que harían falta más asesores para evaluar los casos.

José M<sup>a</sup> Álamo plantea los inconvenientes de que el informe no se pueda realizar en español, a lo que Francesc responde que sí puede hacerlo.

## 5. Valoración de la organización del I curso de metodología de investigación clínica y estadística con SPSS. M<sup>a</sup> José Calasanz y Blanca Espinet

Asistentes (n= 30):

CATALUÑA	8
COMUNIDAD VALENCIANA	4
MADRID	3
MURCIA	2
CASTILLA-LEÓN	1
ASTURIAS	2
PAÍS VASCO	2
NAVARRA	4
BALEARES	1
ANDALUCÍA	1
GALICIA	2

---

<b>INGRESOS</b>	
Inscripciones curso	3900
Donación Celgene	14410
Total Ingresos	<b>18310</b>
<b>GASTOS</b>	
Honorarios profesores	5200
Preparación curso	1000
Material didáctico	878
Aula Universidad	650
Comidas y cafés	1260
Obsequios profesores	84
Coordinación	1000
Total Gastos	<b>10072</b>
<b>TOTAL</b>	<b>8538</b>

Resultados del Cuestionario de evaluación del curso:

Organización: 92% de los encuestados lo valoran entre 5 y 6

Programa teórico y práctico: 85% de los encuestados lo valoren entre 5 y 6

Profesorado: 82% de los encuestados lo valoran entre 5 y 6

### Sugerencias:

- Acortar el primer día o dedicar un monográfico específico (Metodología de Investigación)
- Nuevas ediciones monográficas, de uno a dos días:
  - Curso avanzado de supervivencia (75% de los encuestados)
  - Análisis de Concordancia
  - Métodos multivariantes

### **6. Propuesta de organización del III Simposium del GCECGH, Madrid, abril 2010. Juan Cruz Cigudosa**

- Lugar: Madrid, C. N. I. O.
- Fecha: 22 Abril 2010

### Programa:

- ISCN Nomenclature and the UK experience of a Cooperative Study Group of Haematological Cytogenetics. Christine Harrison
- ¿Por qué sigo haciendo citogenética convencional en MM? M<sup>a</sup> José Calasanz
- ¿Por qué sigo haciendo citogenética en los linfomas? Blanca Espinet
- Epigenética de las leucemias agudas linfoides infantiles: ¿aportaciones nuevas al diagnóstico? Xabier Agirre
- Diagnóstico integrado de las leucemias agudas mieloides: Multi-FISH, Multi-PCR, Multi-array. Sara Álvarez
- Casos clínicos de interés. Coordinadores: Rosa Collado, José Cervera

### **7. Estado de la página WEB GCECGH. Alberto Valiente**

- Dirección: <http://gcecgh.org/>
- Altas: 55. Contestar al sistema
- No autorizadas: 10
- Condición indispensable: ser miembro de la AEHH
- Lista de correo: miembros 20
- Enviar mensajes a: [listagrupo@lista.gcecgh.org](mailto:listagrupo@lista.gcecgh.org)
- Mandar información: [avalienm@cfnavarra.es](mailto:avalienm@cfnavarra.es)

### **8. Presentación de la base de datos de registro de alteraciones citogenéticas (REACs). Ángel Martínez**

Inicialmente se comenzó con la participación de 5 Centros:

Departamento de Genética	(Pamplona)
Hospital del Mar	(Barcelona)
Hospital La Fe	(Valencia)
CNIO	(Madrid)
MD Anderson España	(Madrid)

Se han recogido datos desde enero de 2006.

Hasta la última actualización existen 2998 casos registrados.

- Base datos Online (Problemas). Se sugiere poner un link en la web del GCECGH que tenga acceso directo a la base de datos de alteraciones citogenéticas.
- Participación abierta.
- Acceso a la información.

## 9. Estado de cuentas del GCECGH. Blanca Espinet

<b>Saldo anterior 1-1-2009</b>	<b>1158,25.-€</b>
<b>Ingresos</b>	
Inscripciones curso estadística	3900,00
Donación Celgene Curso Estadística	14410,00
<b>Gastos</b>	
Pago dominio web	11,54
Reunión GCECGH Barcelona (transporte y comida)	698,23
Gastos Curso Estadística	10065,14
Comisiones bancarias	2,40
Previsión Cena GCECGH Barcelona 2009	1179,00
<b>Total actual</b>	<b>7946,74.- €</b>

## 10. Otros temas y propuesta de nuevos proyectos.

### - Representante del GCECGH como evaluador de ensayos clínicos. Elisa Luño

Carmen Sanzo propone enviar a través de la web los ensayos clínicos, previamente a su aprobación, para recoger las diversas opiniones del grupo.

### - Propuesta de elección de un miembro del GCECGH para que se presente a elecciones de la junta de AEHH en junio 2010.

Carmen Sanzo voluntaria para presentarse a las elecciones de la junta de la AEHH.

### - Documento consenso sobre recomendaciones técnicas en citogenética convencional y FISH de neoplasias hematológicas. Sonia Santillán y Carmen Sanzo

Objetivos:

- Conocer la metodología de estudio de los laboratorios del GCECH.
- Utilizar protocolos consensuados en el GCECH.

La encuesta recoge diversos aspectos de las fases preanalítica, analítica y de informe de resultados.

La encuesta se colgará en la web del grupo o será enviada por la lista de correo a los miembros del GCECGH.