



HAL
open science

Apport du NGS appliqué aux hémopathies myéloïdes en pratique clinique, expérience monocentrique

Bombardier William, Benjamin Lebecque, Bruno Pereira, Louis Esteban, Nathalie Tribalat, Jacques-Olivier Bay, Cécile Chabrot, Romain Guieze, Eric Hermet, Olivier Tournilhac, et al.

► To cite this version:

Bombardier William, Benjamin Lebecque, Bruno Pereira, Louis Esteban, Nathalie Tribalat, et al.. Apport du NGS appliqué aux hémopathies myéloïdes en pratique clinique, expérience monocentrique. SFH, Sep 2021, Paris, France. hal-03462786

HAL Id: hal-03462786

<https://uca.hal.science/hal-03462786>

Submitted on 2 Dec 2021

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



Distributed under a Creative Commons Attribution 4.0 International License

BOMBARDIER William, LEBECQUE Benjamin, PEREIRA Bruno, LOUIS Esteban, TRIBALAT Nathalie, BAY Jacques-Olivier, CHABROT Cécile, GUIEZE Romain, HERMET Eric, TOURNILHAC Olivier, BERGER Marc G, BOURGNE Céline

Introduction et Objectifs

A l'ère de la médecine personnalisée, la caractérisation du profil moléculaire par NGS est devenue une étape essentielle dans la prise en charge des hémopathies.

Cette étude rétrospective mono-centrique avait pour objectif principal d'évaluer la valeur diagnostique, pronostique ou thérapeutique des mutations somatiques identifiées par NGS chez des patients suspects ou atteints d'hémopathies myéloïdes au CHU de Clermont-Ferrand.

L'objectif secondaire a consisté à évaluer la concordance de conclusions entre les résultats du NGS et le diagnostic final retenu.

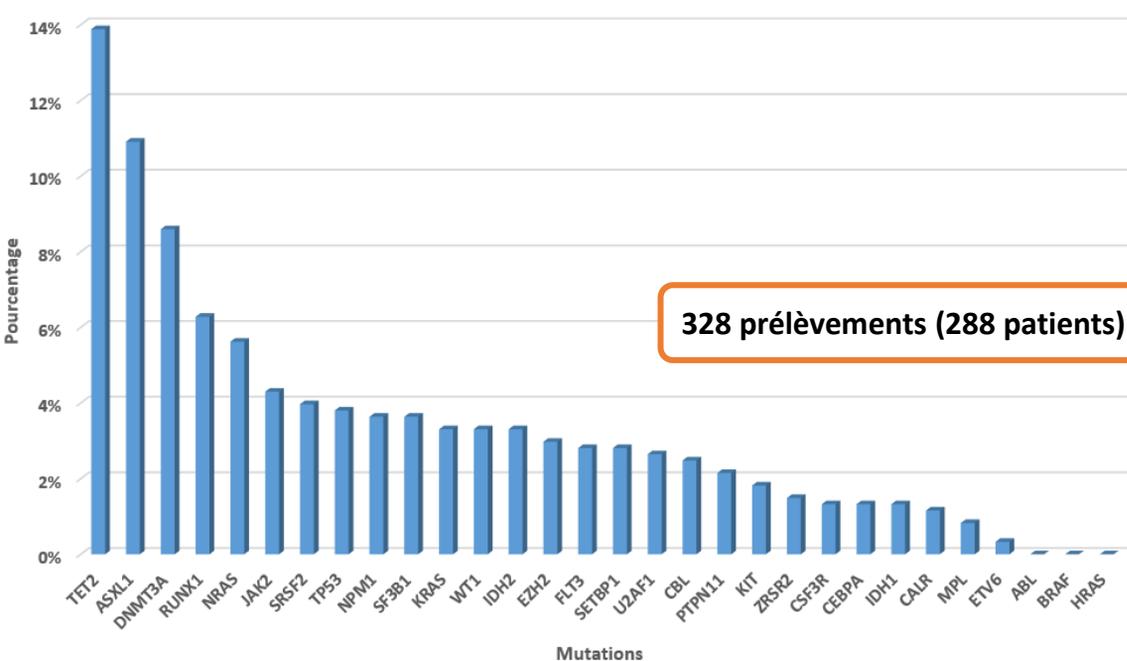
Matériels et Méthodes

Recueil et classement des analyses NGS réalisées au CHU de Clermont-Ferrand du 01/07/19 au 31/12/2019 selon leur diagnostic retenu final (LA, SMP, SMD, Syndromes Frontières (SF) et Autres diagnostics (A)) et grâce à un panel de 30 gènes (Sophia Genetics)

Etude de l'apport de l'analyse NGS : valeur diagnostique, pronostique ou thérapeutique.

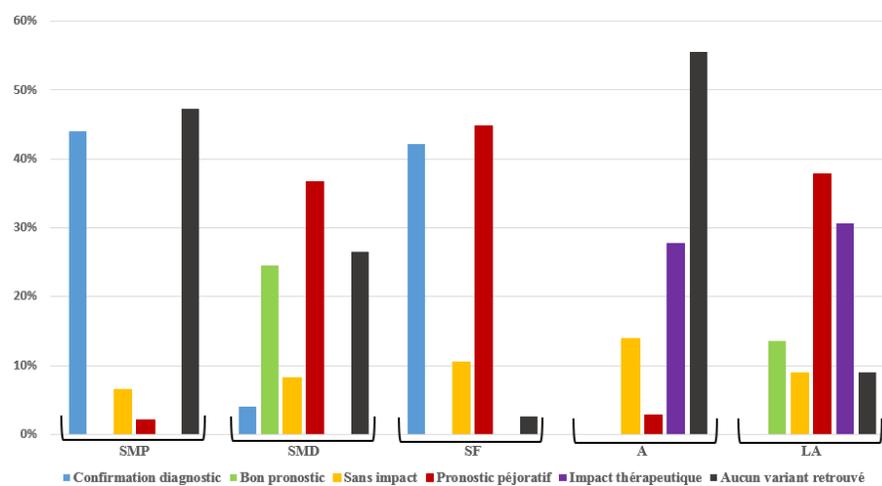
Etude de la concordance de conclusions entre NGS et diagnostic retenu final : concordance, cohérence et discordance.

Résultats

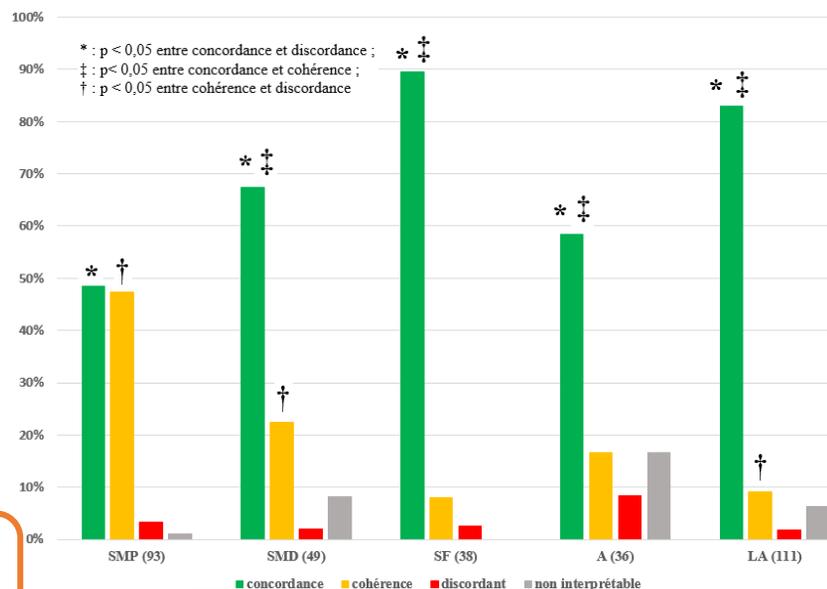


- 74% avec au moins 1 mutation identifiée
- *TET2*, *ASXL1* et *DNMT3A* : gènes les plus fréquemment mutés
- *TET2*, *ASXL1*, *DNMT3A*, *RUNX1* et *NRAS* : moitié des mutations identifiées

- 26% sans aucune mutation identifiée (majorité de SMP : 51%)
- *ABL*, *BRAF* et *HRAS* : gènes non mutés dans la cohorte



- Apport pronostic pour 42% de la cohorte : groupes SMD et SF
- Apport diagnostic pour 18% de la cohorte : groupe SMP
- Apport thérapeutique pour 13% de la cohorte : groupes A et LA



- Concordance globale de 70%

Conclusion

Dans cette série en vie réelle, le NGS présente un intérêt clinique particulier pour une proportion significative de patients, tant pour sa valeur diagnostique et/ou pronostique que pour l'identification d'une cible thérapeutique. Une augmentation du nombre de gènes évalués dans notre panel serait utile pour optimiser les performances de l'analyse. Une étude médico-économique sur l'utilisation de cette technique serait également intéressante.