



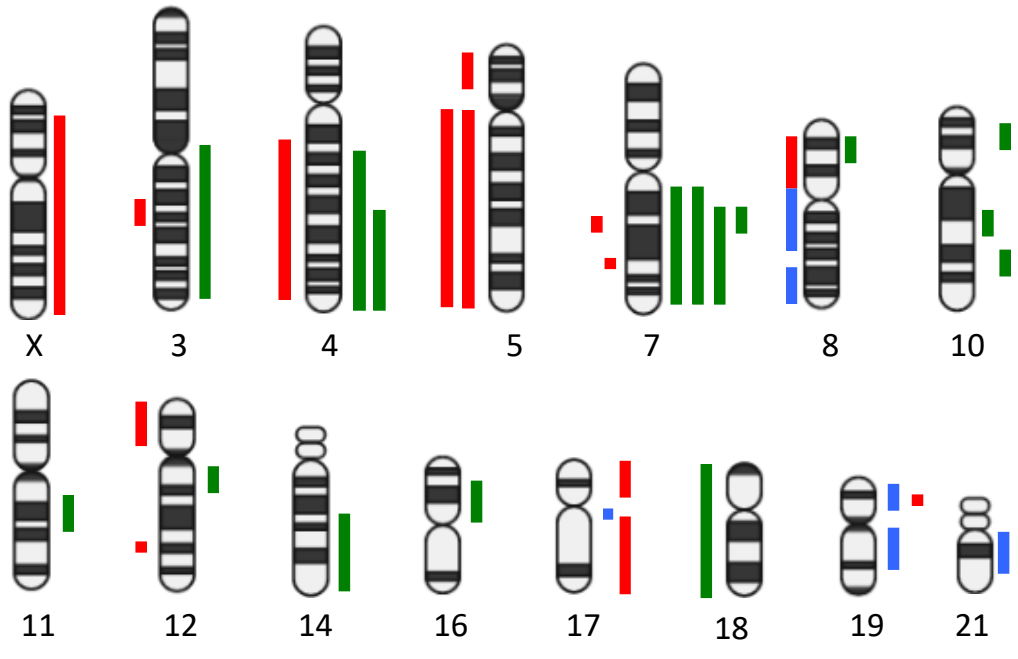
## Place de la SNP-CGH array au diagnostic des syndromes myélodysplasiques (SMD)

Melchior LE MENE, Sabine EDERLY, Estelle CORNU, Chrystèle BILHOU-NABERA, Nasséra ABERMIL, Hélène GUERMOUCHE  
Laboratoire de Cytogénétique Onco-Hématologique, Hôpital Saint-Antoine, AP-HP

**Introduction :** Les SMD sont des hémopathies clonales dont la classification et le pronostic intègrent des données de cytogénétiques, rendant le caryotype indispensable au diagnostic. Aucune anomalie n'est décelée dans 50% des cas, en partie contraint par la faible résolution du caryotype et de la FISH (respectivement 10 Mb et 300 Kb). Pour autant, aucune analyse complémentaire n'est effectuée pour confirmer ce résultat. Cette étude a pour objectif de caractériser par SNP-CGH array la présence d'anomalie cryptique dans les SMD à caryotype sans anomalie, d'en évaluer la pertinence biologique et sa plus-value au regard des techniques conventionnelles.

**Matériel et Méthode:** Sur une cohorte de 25 patients SMD, dont 22 avec caryotype sans anomalie (CSA) et 3 en échec de caryotype (ECH) : extraction d'ADN médullaire et réalisation de la technique Cytoscan Array (Affymétrie®), qui détecte des variations du nombre de copie (CNV) et des pertes d'hétérozygotie (LOH) avec une résolution de l'ordre de quelques Kb.

Localisation chromosomique des anomalies retrouvées en SNP-CGH array  
rouge = délétions, bleu = gains, vert = LOH



**Résultats et Discussion :**

- **44% des patients** présentent des anomalies cytogénétiques cryptiques (9 CSA, 2 ECH) : 34 CNV (avec récurrence sur le chromosome 5), et 16 LOH (avec récurrences sur les chromosomes 4 et 7).
- **Impact sur le r-IPSS :** 4 patients présentent une del(7q), une trisomie 8, et 2 caryotypes moléculaires complexes qui relèvent indiscutablement leur score de risque.
- **Impact pronostic :** 5 patients présentent une LOH(7q) associées à un mauvais pronostic.
- 4 autres patients présentent des anomalies d'apport négligeable compte-tenu du score r-IPSS préalablement élevé de leur SMD ou de leur âge élevé

**Conclusion et Perspective :**  
Au diagnostic des SMD, nous rapportons l'intérêt de la SNP-CGH array en complément du caryotype en termes :

- De détection d'anomalies cryptiques
- De précision du risque du SMD chez les patients jeunes, de risque r-IPSS faible ou intermédiaire
- D'apport diagnostique cytogénétique en cas d'échec de culture ou d'incertitude du caryotype
- D'intégration des LOH dans les futures classifications ?

