Indications d'analyse par NGS : Leucémies aigues myéloblastiques (LAM)

En 2016, la classification 2008 de l'OMS des néoplasies myéloïdes et des leucémies aigues a été révisée par Arber D et al., Blood, 19 May 2016, Vol 127, N°20, pp2395 ; https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27069254).

Les entités suivantes caractérisées par la présence de mutations somatiques ou germinales apparaissent à présent dans la classification:

- Néoplasies germinales avec mutation germinales prédisposantes ;
- AML avec mutation de *NPM1* (provisionnel)
- AML avec mutation bi-allélique de CEBPA (provisionnel)
- AML avec mutation de *RUNX1* (provisionnel)

Par ailleurs, l'impact pronostic de diverses mutations découvertes au cours des cinq dernières années est à présent mieux défini. La fréquence de celles-ci ainsi que les éventuels impacts pronostics associés à ces mutations sont détaillée au travers du tableau 2 des suppléments :

http://www.bloodjournal.org/content/127/20/2391/tab-figures-only

Pour capturer la diversité du paysage génomique des AML et obtenir une vision globale des diverses mutations coopératrices potentiellement présentent, il paraît justifié d'analyser par la technique NGS:

- Les patients suspects de présenter une forme familiale/héréditaire de SMD/AML ;
- Tous les patients pour lesquels un diagnostic de LMA *de novo* est retenu, sur base des données de la cytomorphologie et de la cytométrie en flux, voir le caryotype (anomalies récurrentes pathognomoniques), et pour lesquels un *traitement à visée curative* est envisagé;
- Les proliférations myéloïdes des patients atteint du syndrome de Down (mutation de *GATA1)*

LAM *de novo*	Facteurs diagnostics (*NPM1, CEBPA, RUNX1* et pronostics (*FLT3, KIT,* cf. tableau OMS 2016)
LAM/SMD ; formes familiales	Diagnostic de LAM/SMD < 55 ans