



Chers membres du GBMHM, quelques news !

Les variants synonymes pas si synonymes...

Si vous ne les aviez pas déjà repérés, trois variants synonymes de *TP53* à ne surtout pas sous-estimer : T125T, E224E, Q331Q.

Des études fonctionnelles ont montré l'utilisation d'un site d'épissage alternatif aboutissant à la non expression de la protéine par dégradation de l'ARNm.

A rendre en cas d'identification !

Suite de la réunion de restitution des EEQ NGS MYELOIDES

Enquête *ASXL1/EZH2* NGS

Suite à l'EEQ NGS MYELOIDE et au constat renouvelé des lacunes de certains kits sur la détection/quantification de variations pathogènes (*ASXL1* dupG principalement mais aussi *EZH2*...), une enquête a été envoyée aux laboratoires n'ayant pas identifié les variations. Pensez à répondre !

Interprétation des variants

Nous allons vous solliciter via un questionnaire ayant pour but d'évaluer les critères d'interprétation, bases de données etc que vous utilisez pour interpréter les variants. L'objectif étant (d'essayer !) d'améliorer et d'harmoniser cet exercice via un futur EEQ.

Rappel : réunion du 20/06

Aura lieu dans l'amphithéâtre Hayem à Saint Louis et sera consacrée à nos activités favorites sur l'ARN à savoir une matinée autour de *BCR-ABL1* et un après-midi autour du suivi moléculaire des LAM.

Les restitutions rapides des EEQ seront suivies par des présentations sur l'actualité de ces recherches !

Pensez à vous inscrire (possible jusqu'au 9/06) !

Cas cliniques atypiques ?

Les réunions en « présentiel » étant enfin revenues, nous allons relancer l'appel à cas cliniques hématologiques complexes ou atypiques impliquant de la biologie moléculaire. L'orateur/trice de la meilleure communication sera récompensée par le financement de la participation à un congrès européen !

Bonne semaine à tous !