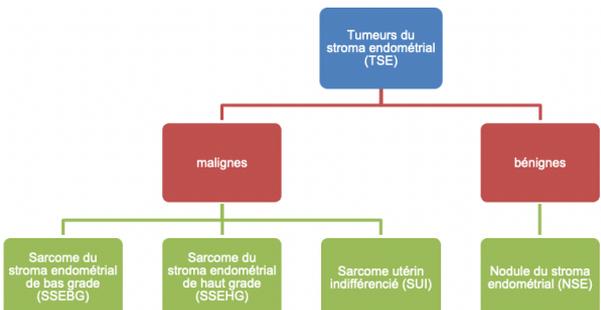


### Introduction

Les tumeurs du stroma endométrial (TSE) correspondent à des lésions utérines rares de diagnostic complexe. Quatre entités de TSE sont décrites: nodule du stroma endométrial, sarcome du stroma endométrial de bas grade, sarcome du stroma endométrial de haut grade et sarcome endométrial indifférencié. L'analyse histologique et immunohistochimique ne permet pas toujours de les diagnostiquer. Dans ce cadre, la recherche du remaniement des gènes *JAZF1* et *YWHAE* peut s'avérer utile pour préciser le diagnostic. Dans ce travail, nous avons étudié l'intérêt de l'analyse du réarrangement des gènes *JAZF1* et *YWHAE* dans le diagnostic de ces tumeurs.

### Classification OMS des tumeurs de l'appareil génital (2020)



	NSE/ SSEBG	SSEHG type YWHAE	SSEHG BCOR
Génétique	JAZF1-SUZ12/ JAZF1-PHF1..	YWHAE-NUTM2A-B	BCOR-ZC3H7B
Histologie	Critères architecturaux: angio-invasion/ infiltration myomètre	Atypies cyto-nucléaires de haut grade, cellules rondes et monomorphes	Cellules fusiformes et composante myxoïde++
IHC	CD10+, RH+, CyclineD1-	CD10-, RH-, CyclineD1+, BCOR+	CD10+, Cycline D1+, BCOR+++

### Matériels et méthodes

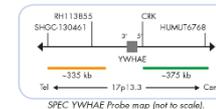
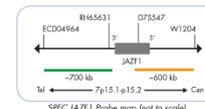
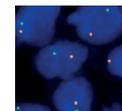
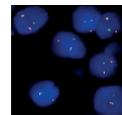
#### 18 lésions suspectes de TSE: analyse par FISH avec les sondes *JAZF1* et *YWHAE*:

##### *JAZF1*:

18 lésions suspectes de TSE:  
Octobre 2017 – Janvier 2020  
Mai 2019 – Février 2020  
Technique: ZytoLight® SPEC  
*JAZF1* Dual Color Break Apart Probe

##### *YWHAE*:

8/18 lésions suspectes de TSE de haut grade  
Mai 2019 – Février 2020  
Technique: ZytoLight® SPEC  
*YWHAE* Dual Color Break Apart Probe



### Résultats FISH *JAZF1*:

18 lésions suspectes de TSE BG:  
11 cas classés en SSEBG:  
-5 cas *JAZF1* réarrangé  
-6 cas *JAZF1* non réarrangé  
Au total, 45,5% *JAZF1*+ (5/11).

### Résultats FISH *YWHAE*:

8 lésions suspectes de TSE HG:  
2 cas classés en SSEHG:  
-Aucun cas *YWHAE* réarrangé.

Les autres cas ont été classés en:

- Léiomyome (2)
- Tumeur myofibroblastique inflammatoire ALK+ (1)
- Léiomyosarcome (1)
- Doute SSEBG/Polype muqueuse endométrial (1)

### Remaniements génomiques des TSE

#### NSE/SSEBG:

- *JAZF1*, *SUZ12*: rôle de répresseur de la transcription, perte de la régulation de la transcription des progéniteurs du stroma endométrial  
- Multiples partenaires de fusion (PHF1)

- 45-80% de translocations selon les séries.

#### SSEHG

##### Type *YWHAE*:

- régulation transduction signal, différenciation, survie, transcription cellulaire  
-<50% de cas *YWHAE*+.

##### Type *BCOR*+:

- Peu de cas décrits.  
- *BCOR*-*ZC3H7B*

### Conclusion

#### *JAZF1*:

- o Au total, 45,5% des NSE/SSEBG présentent un réarrangement de *JAZF1* dans cette série (5/11)
- o Donnée concordantes avec celles de la littérature: positivité de *JAZF1*: 50-75% NSE 35-60% SSEBG.

#### *YWHAE*:

- o Aucun cas de SSEHG réarrangé (0/2)
- o Données de la littérature hétérogènes concernant la proportion de cas *YWHAE*+.
- o Autre entité SSEHG *BCOR*+ : Fusion *BCOR*-*ZC3H7B*

### Perspectives:

SSEHG de type *BCOR*: entité peu décrite.

Recherche en routine?

Implication pronostique?