



COPIE INTERNE 29/10/2024

Dr RUELLE LUCIEN HOPITAL DE BRAINE L'ALLEUD Rue Wayez, 35

Prescripteur: Dr RUELLE LUCIEN

1420 BRAINE L'ALLEUD

Centre d'Anatomie Pathologique H.U.B.

Rue Meylemeersch 90 - 1070 Anderlecht Mijlemeerschstraat 90 – 1070 Anderlecht

> **Directrice de Service** Pr Myriam Remmelink

> Equipe Médicale

Dr Nicolas de Saint Aubain
Pr Nicky D'Haene
Dr Maria Gomez Galdon
Dr Chirine Khaled
Pr Denis Larsimont
Dr Laetitia Lebrun
Dr Calliope Maris
Pr Jean-Christophe Noël
Pr Isabelle Salmon
Dr Anne-Laure Trépant
Pr Laurine Verset

Consultant (e) s

Dr Sarah Bouri Dr Xavier Catteau Dr Roland de Wind Dr Valérie Segers Dr Anne Theunis Dr Marie-Paule Van Craynest

Secrétariat Médical

T. +32 (0)2 541 73 23 +32 (0)2 555 33 35

 $\underline{SecMed.AnaPath@hubruxelles.be}$

Secrétariat Direction

T. +32 (0)2 555 31 15 Mme Kathia El Yassini Kathia.elyassini@hubruxelles.be

Mme Véronique Millecamps veronique.millecamps@hubruxelles.be

PATIENT:

ID:

Réf. Externe: 24CU032757 EXAMEN: 24EM04347

Prélevé le 15/05/2023 à 15/05/2023

Reçu le 14/10/2024

RECHERCHE PAR « NEXT GENERATION SEQUENCING » DE MUTATIONS DANS 50 GENES IMPLIQUES DANS LE CANCER (CANCER PANEL)

HUB – Centre d'Anatomie Pathologique – est accrédité par BELAC sous le numéro de certificat B-727 MED

I. Renseignements anatomopathologiques

N° du prélèvement : 23CU032757-1.02

Date du prélèvement : 15/05/23

Origine du prélèvement : CurePath

Type de prélèvement : carcinome urothélial invasif

II. Evaluation de l'échantillon

- % de cellules tumorales : 50%
- Qualité du séquençage : Optimale (coverage moyen > 1000x)
- Les exons à considérer comme non contributifs sont détaillés dans le tableau ci-dessous (Point III.)
- Commentaires : Nous attirons votre attention sur le fait que le délai de fixation n'est pas indiqué sur la feuille de demande. Un délai de fixation supérieur à 1h pourrait éventuellement avoir un impact sur les résultats.

III. Méthodologie (effectué par : MAGU, NIDH)

- Extraction ADN à partir de coupes paraffinées après macrodissection des zones tumorales ou à partir de frottis.
- Détection par « Next Generation Sequencing » (sur Ion Gene Studio S5, Ion Torrent avec Kit AmpliSeq) de mutations dans 50 gènes liés au cancer :

Gene	RefSeq	Exons testés	Exons Non Contributif (coverage < 250x)*	Gene	RefSeq	Exons testés	Exons Non Contributif (coverage < 250x)*
ABL1	NM_005157	4-6, 7		IDH2	NM_002168	4	
AKT1	NM_05163	3, 7		JAK2	NM_004972	14	
ALK	NM_004304	23, 25		JAK3	NM_000215	4, 13, 16	
APC	NM_000038	16		KDR	NM_002253	6, 7, 11, 19, 21, 26, 27, 30	
ATM	NM_000051	8, 9, 12, 17, 26, 34, 35, 36, 39, 50, 54-56, 59, 61, 63		KIT	NM_000222	2, 9-11, 13-15, 17, 18	
BRAF	NM_004333	11, 15		KRAS	NM_033360	2-4	
CDH1	NM_004360	3, 8, 9		MET	NM_001127500	2, 11, 14, 16, 19	
CDKN2A	NM_000077	2	2	MLH1	NM_000249	12	
CSF1R	NM_005211	7, 22		MPL	NM_005373	10	
CTNNB1	NM_001904	3		NMP1	NM_002520	11	
EGFR	NM_005228	3, 7, 15, 18-21		NOTCH1	NM_017617	26, 27, 34	
ERBB2	NM_004448	19-21		NRAS	NM_002524	2-4	
ERBB4	NM_005235	3, 4, 6-9, 15, 23		PDGFRA	NM_006206	12, 14, 15, 18	
EZH2	NM_004456	16		PIK3CA	NM_006218	1, 4, 6, 7, 9, 13, 18, 20	
FBXW7	NM_033632	5, 8-11		PTEN	NM_000314	1, 3, 5-8	
FGFR1	NM_023110	4, 7		PTPN11	NM_002834	3, 13	
FGFR2	NM_022970	7, 9, 12		RB1	NM_000321	4, 6, 10, 11, 14, 17, 18, 20-22	
FGFR3	NM_000142	7, 9, 14, 16, 18		RET	NM_020975	10, 11, 13, 15, 16	
FLT3	NM_004119	11, 14, 16, 20		SMAD4	NM_005359	3-6, 8-12	
GNA11	NM_002067	5		SMARCB1	NM_003073	2, 4, 5, 9	
GNAQ	NM_002072	5		SMO	NM_005631	3, 5, 6, 9, 11	
GNAS	NM_000516	8, 9		SRC	NM_005417	14	
HNF1A	NM_000545	3, 4		STK11	NM_000455	1, 4-6, 8	
HRAS	NM_005343	2, 3		TP53	NM_000546	2, 4-8, 10	
IDH1	NM_005896	4		VHL	NM_000551	1-3	

^{*} Un coverage < 250x induit une perte de sensibilité et de spécificité de la méthode.

Sensibilité: la technique utilisée détecte une mutation si l'échantillon contient > 4% d'ADN mutant. Seules les mutations rapportées dans COSMIC et avec une fréquence supérieure à 4% et un variant coverage >30x sont rapportées

IV. Résultats

Pas de mutation détectée.

V. Conclusion: (MAGU le 24/10/2024)

Absence de mutation détectée.

Pour toute information complémentaire, veuillez nous contacter au 02/555.85.08 ou par mail :

<u>Biomol.AnaPath@erasme.ulb.ac.be</u> N.B. Pour les prélèvements d'histologie et de cytologie ainsi que pour les examens complémentaires de biologie moléculaire, merci d'utiliser les nouvelles prescriptions disponibles sur le site internet du HUB:

https://www.hubruxelles.be/sites/default/files/2024-03-04_demande%20analyse%20anapath%20cytologie%20v3.pdf https://www.hubruxelles.be/sites/default/files/FO-HUB-BM-11%20Demande%20de%20biologie%20mol%C3%A9culaire-IPD%20v1.doc

Dr N D'HAENE

Suite de l'examen N° 24EM04347 concernant le patient

Dr GARCIA PIMENTA Fernanda