



COPIE INTERNE 21/08/2025

Dr LEONARD BORIS C.H. MOUSCRON

AVENURE FECAMP 49 7700 MOUSCRON

Prescripteur: Dr LEONARD BORIS

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
Pr Laetitia Lebrun
Dr Calliope Maris
Pr Jean-Christophe Noël
Dr Anne-Laure Trépant
Dr Marie Van Eycken
Pr Laurine Verset

Consultant (e) s
Dr Sarah Bouri
Dr Xavier Catteau
Dr Roland de Wind
Dr Marie-Lucie Racu
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

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 : 25MH7974 EXAMEN : 25EM02540

Prélevé le 20/06/2025 à 20/06/2025

Reçu le 30/06/2025

RECHERCHE PAR « NEXT GENERATION SEQUENCING » DE MUTATIONS DANS 22 GENES IMPLIQUES DANS LES CANCERS COLORECTAUX ET PULMONAIRES (COLON & LUNG 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 : 25MH7974

Date du prélèvement : 20/06/2025

Origine du prélèvement : Centre Hospitalier de Mouscron

Type de prélèvement : adénocarcinome lieberkühnien infiltrant

II. Evaluation de l'échantillon

- % de cellules tumorales : 30%
- Qualité du séquençage : Optimale (coverage moyen > 1000x)
- Les exons à considérer comme non contributifs sont détaillés dans le tableau ci-dessous (point III).
- Commentaires : /

III. Méthodologie (effectué par : THMA, 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 colon & lung cancer panel) de mutations dans 22 gènes liés aux cancers colorectaux et pulmonaires :

Gene	RefSeq	Exons testés	Exons Non Contributif (coverage < 250x)*
AKT1	NM_05163	3	
ALK	NM_004304	22, 23, 25	
BRAF	NM 004333	11, 15	
CTNNB1	NM 001904	3	
DDR2	NM_001014796	6, 9, 13-16, 18	
EGFR	NM_005228	12, 18-21	
ERBB2	NM_004448	19-21	
ERBB4	NM_005235	3, 4, 6-9, 15, 23	
FBXW7	NM_033632	5, 8-11	
FGFR1	NM_023110	4, 7	
FGFR2	NM_022970	7, 9, 12	

Gene	RefSeq	Exons testés	Exons Non Contributif (coverage < 250x)*
FGFR3	NM_000142	7, 9, 14, 16, 18	
KRAS	NM_033360	2-4	
MAP2K1	NM 002755	2	
MET	NM 001127500	2, 14, 16, 19	
NOTCH1	NM_017617	26, 27	
NRAS	NM_002524	2, 3, 4	
PIK3CA	NM_006218	9, 13, 20	
PTEN	NM_000314	1, 3, 6-8	
SMAD4	NM_005359	3, 5, 6, 8, 9, 10, 12	
STK11	NM_000455	1, 4-6, 8	
TP53	NM 000546	2, 4-8, 10	

^{*} 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

Liste des mutations détectées :

Gène	Exon	Mutation	Coverage	% d'ADN muté				
Mutations avec impact clinique indéterminé								
TP53	8	p.R273H	643	14%				

V. Discussion:

Les mutations du gène TP53 sont fréquentes dans les cancers colorectaux, leur impact clinique est indéterminé.

VI. Conclusion: (MAGU le 11/07/2025)

Absence de mutation détectée dans les gènes KRAS, NRAS, et BRAF.

A noter la présence de la mutation R273H du gène TP53, dont l'impact clinique est indéterminé.

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.

 $\frac{\text{https://www.hubruxelles.be/sites/default/files/2024-03-04}}{\text{https://www.hubruxelles.be/sites/default/files/FO-HUB-BM-11\%20Demande\%20de\%20biologie\%20mol\%C3\%A9culaire-IPD\%20v1.doc}}$

Dr N D'HAENE

cc: Dr LEONARD BORIS