



COPIE INTERNE 21/08/2025

**Centre d'Anatomie
Pathologique H.U.B.**

Rue Meylemeersch 90 - 1070 Anderlecht
Mijlemeerschstraat 90 - 1070 Anderlecht

Directrice de Service
Pr Myriam Rimmelink

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 Bourri
Dr Xavier Catteau
Dr Roland de Wind
Dr Marie-Lucie Racu
Dr Valérie Segers
Dr Anne Theunis
Dr Marie-Paule Van Craynest

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

SecMed.AnaPath@hubruxelles.be

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

Mme Véronique Millecamps
veronique.millecamps@hubruxelles.be

Dr VAN LAETHEM Jean-Luc
Hôpital Erasme
voies digestives
808 route de Lennik
1070 Bruxelles

PATIENT :

ID :

Réf. Externe :

EXAMEN : **25EM02797**

Prélevé le 10/07/2025 à 10/07/2025
Reçu le 17/07/2025

Prescripteur : Dr VAN LAETHEM Jean-Luc

**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 : 25EC03922. Comparaison entre les blocs A02 et B02

Date du prélèvement : 10/07/2025

Origine du prélèvement : Erasme

Type de prélèvement : métastase ganglionnaire (A02) et pancréatique (B02) d'un
adénocarcinome compatible avec une origine colique.

II. Evaluation de l'échantillon

- % de cellules tumorales : 50% (bloc A02) ; 20% (bloc B02)
- 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 colon & lung cancer panel) de mutations dans 22 gènes liés aux cancers colorectaux et pulmonaires :

Gene	RefSeq	Exons testés	Exons Non Contributif (coverage < 250x)*	Gene	RefSeq	Exons testés	Exons Non Contributif (coverage < 250x)*
AKT1	NM_05163	3		FGFR3	NM_000142	7, 9, 14, 16, 18	
ALK	NM_004304	22, 23, 25		KRAS	NM_033360	2-4	
BRAF	NM_004333	11, 15		MAP2K1	NM_002755	2	
CTNNB1	NM_001904	3		MET	NM_001127500	2, 14, 16, 19	
DDR2	NM_001014796	6, 9, 13-16, 18		NOTCH1	NM_017617	26, 27	
EGFR	NM_005228	12, 18-21		NRAS	NM_002524	2, 3, 4	
ERBB2	NM_004448	19-21		PIK3CA	NM_006218	9, 13, 20	
ERBB4	NM_005235	3, 4, 6-9, 15, 23		PTEN	NM_000314	1, 3, 6-8	
FBXW7	NM_033632	5, 8-11		SMAD4	NM_005359	3, 5, 6, 8, 9, 10, 12	
FGFR1	NM_023110	4, 7		STK11	NM_000455	1, 4-6, 8	
FGFR2	NM_022970	7, 9, 12		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. RésultatsBloc A02

Liste des mutations détectées :

Gène	Exon	Mutation	Coverage	% d'ADN muté
Mutations avec impact clinique avéré				
KRAS	2	p.G12V	1997	22%
Mutations avec impact clinique indéterminé				
TP53	8	p.G266*	851	28%

Bloc B02

Liste des mutations détectées :

Gène	Exon	Mutation	Coverage	% d'ADN muté
Mutations avec impact clinique avéré				
KRAS	2	p.G12V	1995	5%
Mutations avec impact clinique indéterminé				
TP53	8	p.G266*	974	4%

V. Discussion :

Les mutations dans les exons 2, 3 et 4 du gène KRAS sont associées à une résistance aux anti-EGFR.

Amado RG et al., J Clin Oncol 2008, 26 :1626-34

Douillard JY et al., N Engl J Med 2013, 369 :1023-34

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

La présence d'un profil mutationnel similaire dans les 2 prélèvements plaide en faveur d'une origine commune des deux tumeurs.

VI. Conclusion : (MAGU le 25/07/2025)

Blocs A02 et B02

Présence de la mutation G12V du gène KRAS.

A noter la présence de la mutation G266* du gène TP53, dont l'impact clinique est indéterminé.

Dr N D'HAENE