



**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](mailto:SecMed.AnaPath@hubruxelles.be)

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

Mme Véronique Millecamps  
[veronique.millecamps@hubruxelles.be](mailto:veronique.millecamps@hubruxelles.be)

Dr SAFI SALAH EDINE  
SAINT-PIERRE  
NEUROCHIRURGIEN  
RUE HAUTE 322  
1000 BRUXELLES

PATIENT :

ID :

Réf. Externe : 25BB00173

EXAMEN : **25EM00134**

Prélevé le 06/01/2025 à 06/01/2025 15:05

Prescripteur : Dr SAFI SALAH EDINE

Reçu le 13/01/2025

**RECHERCHE PAR « NEXT GENERATION SEQUENCING » DE VARIANTS  
DANS 39 GENES IMPLIQUES DANS LES GLIOMES ET RECHERCHE DE CO-  
DELETION 1p19q  
(CLINICAL GLIOMA PANEL V2)**

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

**I. Renseignements anatomopathologiques**

N° du prélèvement : 25BB00173-1.02

Date du prélèvement : 06/01/2025

Origine du prélèvement : Bordet

Type de prélèvement : Ependymome de la fosse postérieure du groupe A

**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 est supérieur à 1h et que ceci pourrait éventuellement avoir un impact sur les résultats.

### III. Méthodologie (effectué par : THMA, MAGU, NADN, 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 variants dans 39 gènes liés aux tumeurs cérébrales :

Gène	RefSeq	Exons testés	Exons Non Contributifs (coverage <250x)*	Gène	RefSeq	Exons testés	Exons Non Contributifs (coverage <250x)*
ACVR1	NM_001105	6-11	7	MDM4	NM_002393	2-11 (whole CDS)	
ATRX	NM_00489	1-35 (whole CDS)	15,28,29	MYCN	NM_1293228	2-3 (whole CDS)	2
BRAF	NM_004333	7, 10, 11, 12, 15		NF1	NM_001042492	1-58 (whole CDS)	33
CDK4	NM_000075	1-8 (whole CDS)	7	NF2	NM_00268	1-16 (whole CDS)	
CDK6	NM_001259	2-8 (whole CDS)		NRAS	NM_002524	2-4 (whole CDS)	
CDKN2A	NM_000077	1-3 (whole CDS)	1	PDGFRA	NM_006206	5-12, 14-15, 18, 21-23	
CDKN2B	NM_004936 et NM_078487	1-2 (whole CDS)		PIK3CA	NM_006218	1-20 (whole CDS)	
EGFR	NM_005228	1-28 (whole CDS)		PIK3R1	NM_181523	2-16 (whole CDS)	
FGFR1	NM_23110	12, 14-16		POLD1	NM_001256849	1-27 (whole CDS)	22
FGFR2	NM_000141	5-7, 9-10, 12, 14		POLE	NM_006231	1-49 (whole CDS)	
FGFR3	NM_00142	7, 9, 10, 13-16		PPM1D	NM_003620	1-6 (whole CDS)	1
H3F3A (=H3.3)	NM_002107	2		PRKCA	NM-002737	1-17 (whole CDS)	
H3F3B	NM_005324	2-4 (whole CDS)		PTEN	NM_00314	1-9 (whole CDS)	
HIST1H3B (=H3C2)	NM_003537	1		PTPN11	NM_02834	1-15 (whole CDS)	
HIST1H3C (=H3C3)	NM_003531	1		RB1	NM_00321	1-27 (whole CDS)	1,15,22
HRAS	NM_005343	2-4 (whole CDS)		TERT	NM_001193376	Promoteur	
IDH1	NM_005896	4		TP53	NM_00546	1-11 (whole CDS)	
IDH2	NM_002168	4		TSC1	NM_000368	3-23 (whole CDS)	
KRAS	NM_033360	2-4 (whole CDS)		TSC2	NM_000548	2-42 (whole CDS)	14,31
MDM2	NM_002392	1-11 (whole CDS)	1				

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

- Sensibilité : Seuls les variants avec une fréquence supérieure à 5% et un variant coverage >30x (sauf promoteur de TERT : variant coverage >20x) sont rapportés.
- Détection par « Next Generation Sequencing » (Ion Gene Studio S5, Ion Torrent avec Kit AmpliSeq) d'une perte d'hétérozygotie (LOH) 1p et 19q, sur base de 30 SNP sur le chromosome 1 et 25 SNP sur le chromosome 19. Sensibilité : la technique utilisée détecte la LOH 1p et 19q si l'échantillon contient > 40% de cellules tumorales.

#### **IV. Résultats**

*a. Liste des variants détectés :*

Pas de variant détecté.

*b. Statut 1p19q :*

Qualité de l'échantillon : Optimale

Résultat : Pas de perte d'hétérozygotie (LOH) des chromosomes 1p et 19q. Perte d'hétérozygotie du chromosome 1q.

#### **V. Conclusion :** (NADN le 24/01/2025)

**Absence de variant détecté dans les gènes IDH1, IDH2, H3F3A, BRAF et TERT.**

**Pas de co-délétion des chromosomes 1p19q détectée. Perte d'hétérozygotie du chromosome 1q.**

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

[Biomol.AnaPath@erasme.ulb.ac.be](mailto:Biomol.AnaPath@erasme.ulb.ac.be)

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.hubruelles.be/sites/default/files/2024-03-04\\_demande%20analyse%20anapath%20cytologie%20v3.pdf](https://www.hubruelles.be/sites/default/files/2024-03-04_demande%20analyse%20anapath%20cytologie%20v3.pdf)

<https://www.hubruelles.be/sites/default/files/FO-HUB-BM-11%20Demande%20de%20biologie%20mol%C3%A9culaire-IPD%20v1.doc>

Dr N D'HAENE

cc : Dr REMMELINK MYRIAM  
Dr LEBRUN LAETITIA