



COPIE INTERNE 29/10/2024

Dr LOMRE MANON
HUB ERASME
RADIOLOGIE

**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
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 Bourl
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

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 :

EXAMEN : 24EM03839

Prélevé le 30/08/2024 à 30/08/2024 09:30 Prescripteur : Dr LOMRE MANON
Reçu le 06/09/2024

**RECHERCHE PAR « NEXT GENERATION SEQUENCING » DE MUTATIONS
DANS 26 GENES IMPLIQUES DANS LES CANCERS THYROIDIENS
(THYROID 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 : 24EC09559 frottis 1

Date du prélèvement : 30/08/24

Origine du prélèvement : Erasme

Type de prélèvement : PF2

II. Evaluation de l'échantillon

- % de cellules à analyser : 70%
- 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 : 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 mutations dans 26 gènes liés aux cancers thyroïdiens :

Gene	RefSeq	Exons testés	Exons Non Contributif (coverage < 250x)*	Gene	RefSeq	Exons testés	Exons Non Contributif (coverage < 250x)*
AKT1	NM_05163	3		KRAS	NM_033360	2-4	
APC	NM_000038	9, 13, 15, 16		NRAS	NM_002524	2-4	
AXIN1	NM_003502	2, 3, 6-10		PIK3CA	NM_006218	4, 9, 13, 20	
BRAF	NM_004333	11, 15		PPM1D	NM_003620	5, 6	
CDH1	NM_004360	8, 9, 12		PRKAR1A	NM_002734	5	
CDKN2A	NM_000077	2		PTEN	NM_000314	5-8	8
CHEK2	NM_005211	3, 4, 11, 13, 15		RASAL1	NM_004658	11-17	
CTNNB1	NM_001904	3		RET	NM_020975	10-13, 15, 16	
EGFR	NM_005228	18-21		SMAD4	NM_005359	3, 6-9, 12	
EIF1AX	NM_001412	1, 2		TERT	NM_198253	Promoteur	
FLT3	NM_004119	16		TP53	NM_000546	2, 4-10	
GNAS	NM_000516	8, 9		TSHR	NM_00369	9, 10	
HRAS	NM_005343	2-4					
IDH1	NM_005896	4, 6					

* 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 (sauf promoteur du gène TERT : variant coverage > 20x) sont rapportées

IV. Résultats

Liste des mutations détectées :

Gène	Exon	Mutation	Coverage	% d'ADN muté
Mutations avec impact clinique potentiel				
NRAS	3	p.Q61K	1973	29%
TERT	Promoteur	chr5:1295228C>T (C228T)	211	33%

V. Discussion

Les mutations des gènes RAS sont décrites dans les carcinomes thyroïdiens (environ 10% des carcinomes papillaires, dans 40 à 50% dans carcinomes folliculaires et dans 50% des carcinomes anaplasiques). Cependant, les mutations des gènes RAS sont aussi décrites dans les adénomes folliculaires bénins (20 à 40%). L'impact clinique des mutations des gènes RAS dans les adénomes folliculaires est encore indéterminé ; cependant certains auteurs suggèrent que ces adénomes pourraient correspondre à des lésions précurseurs de carcinomes folliculaires.

Nikiforov YE and Nikiforova MN, Nat Rev Endocrinol 2011,7:569-80

Arora N et al., World J Surg 2008, 32:1237-46

Les mutations au niveau du promoteur de TERT sont décrites dans les carcinomes thyroïdiens (environ 10% des carcinomes papillaires, environ 15% carcinomes folliculaires et dans 40% des carcinomes anaplasiques). Elles sont rarement décrites dans les lésions bénignes. Leur impact pronostique est controversé, certaines données suggèrent que la présence d'une mutation au niveau du promoteur de TERT est associée avec un moins bon pronostic.

Liu et al. Endocr-related cancer 2016

Liu et al. Scientific reports 2016

Censi et al. Frontiers in endocrinology 2017

Jiang et al. Cancer cytopathol 2016

VI. Conclusion : (NADN le 19/09/2024)

Absence de mutation détectée dans le gène BRAF.

Présence de la mutation Q61K du gène NRAS.

Présence d'une mutation dans le promoteur du gène TERT.

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

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/FO-HUB-BM-11%20Demande%20de%20biologie%20mol%C3%A9culaire-IPD%20v1.doc>

Dr N D'HAENE