



COPIE INTERNE 29/10/2024

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

Rue Meylemeersch 90 - 1070 Anderlecht
Mijlemeerschstraat 90 - 1070 Anderlecht

Directrice de Service
Pr Myriam Rummelink

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 Millecamp
veronique.millecamp@hubruxelles.be

Dr CRENER KURT
CUB HOPITAL ERASME
ROUTE DE LENNIK 808

1070 ANDERLECHT

PATIENT :

ID :

Réf. Externe : 24BB11466

EXAMEN : 24EM03451

Prélevé le 01/08/2024 à 01/08/2024

Prescripteur : Dr CRENER KURT

Reçu le 07/08/2024

**RECHERCHE PAR « NEXT GENERATION SEQUENCING » DE
MUTATIONS DANS 17 GENES IMPLIQUES DANS LES TUMEURS DE
L'OVAIRE, DE L'ENDOMETRE ET DU SEIN.**

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

I. Renseignements anatomopathologiques

N° du prélèvement : 24BB11466 07

Date du prélèvement : 01/08/24

Origine du prélèvement : HUB

Type de prélèvement : Tumeur de la granulosa

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 : Code de prélèvement non-conforme : PNC DEM *
- 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.
- Nous attirons votre attention sur le fait que la durée de fixation est inférieure à 6h ou supérieure à 72h et que ceci pourrait éventuellement avoir un impact sur les résultats.

III. Méthodologie (effectué par : 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 17 gènes liés aux tumeurs de l'ovaire, de l'endomètre et du sein :

Gene	RefSeq	Exons testés	Exons non contributifs (coverage < 250x)*
AKT1	NM_05163	3, 7	
BRAF	NM_004333	11, 15	
CTNNB1	NM_001904	3	
CDKN2A	NM_000077	2	
DICER	NM_030621	25, 26	
ERBB2	NM_004448	19-21	
ESR1	NM_00125	5-8	
FBXW7	NM_033632	5, 8-11	
FGFR2	NM_000141	7, 9, 12	

Gene	RefSeq	Exons testés	Exons non contributifs (coverage < 250x)*
FOXL2	NM_023067	1	
KRAS	NM_033360	2, 3, 4	
PIK3CA	NM_006218	1, 4, 6, 7, 9, 13, 18, 20	
PIK3R1	NM_181523	7-13	
POLE	NM_006231	9-14	
PTEN	NM_000314	1, 3, 5-8	
RB1	NM_000321	4, 6, 10, 11, 14, 17, 18, 20-22	
TP53	NM_000546	2-11	

* 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				
FOXL2	1	p.C134W	879	25%

V. Discussion

Les mutations du gène FOXL2 sont décrites dans plus de 90% des tumeurs de la granulosa. Leur impact clinique est indéterminé.

VI. Conclusion : (NADN le 21/08/2024)

Présence de la mutation C134W du gène FOXL2.

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

Dr REMMELINK MYRIAM