



COPIE INTERNE 21/08/2025

Dr REMONDO CINZIA C.H.J. BRACOPS RUE DR HUET, 79

Prescripteur: Dr REMONDO CINZIA

1070 ANDERLECHT

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 Ŝaint 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 : 25209842 EXAMEN : 25EM02661

Prélevé le 16/04/2025 à 16/04/2025

Reçu le 07/07/2025

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 : 25209842 1.1.

Date du prélèvement : 16/04/25

Origine du prélèvement : CMP

Type de prélèvement : Adénocarcinome du rectum

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 : 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 n'est pas indiquée sur la feuille de demande. Une durée de

fixation inférieure à 6 heures ou supérieure à 72 heures 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 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	8
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

Pas de variant détecté.

VI. Conclusion: (NADN le 17/07/2025)

Absence de mutation détectée dans les gènes KRAS, NRAS et BRAF, ainsi que dans l'ensemble des gènes analysés.

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:

Dr N D'HAENE

Dr DEMETTER PIETER