



COPIE INTERNE 21/08/2025

Dr NEBBOT BENJAMIN HOPITAL DE BRAINE L'ALLEUD RUE WAYEZ, 35

1420 BRAINE-L'ALLEUD

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 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 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 : 24CU087248 EXAMEN : 25EM00024

Prélevé le 21/12/2024 à 21/12/2024 14:00 Prescripteur : Dr NEBBOT BENJAMIN

Reçu le 03/01/2025

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 : 24CU087248 1.06.

Date du prélèvement : 21/12/24

Origine du prélèvement : CurePath

Type de prélèvement : Adénocarcinome du côlon

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 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 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 | |
| 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

Liste des mutations détectées :

| Gène | Exon | Mutation | Coverage | % d'ADN muté | | | | |
|--------------------------------------|------|----------|----------|--------------|--|--|--|--|
| Mutations avec impact clinique avéré | | | | | | | | |
| KRAS | 2 | p.G12D | 399 | 41% | | | | |

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

VI. Conclusion: (NADN le 17/01/2025)

Présence de la mutation G12D du gène KRAS.

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

<u>Biomol.AnaPath@erasme.ulb.ac.be</u>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.hubruxelles.be/sites/default/files/2024-03-04_demande%20analyse%20anapath%20cytologie%20v3.pdf https://www.hubruxelles.be/sites/default/files/FO-HUB-BM-11%20Demande%20de%20biologie%20mol%C3%A9culaire-IPD%20v1.doc

Dr N D'HAENE

Dr VEROCQ CAMILLE