



COPIE INTERNE 21/08/2025

Dr HITTELET AXEL CHU AMBROISE PARE SERVICE DE GASTRO-ENTEROLOGIE BOULEVARD PRESIDENT KENNEKY 2 7000 MONS

Prescripteur: Dr HITTELET AXEL

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.elvassini@hubruxelles.be

Mme Véronique Millecamps veronique.millecamps@hubruxelles.be

PATIENT:

ID:

Réf. Externe : 25200865 EXAMEN : 25EM00267

Prélevé le 13/01/2025 à 13/01/2025

Reçu le 22/01/2025

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 : 25200865

Date du prélèvement : 13/01/25

Origine du prélèvement : CMP

Type de prélèvement : Adénocarcinome du rectum

II. Evaluation de l'échantillon

- % de cellules tumorales : 30%
- Qualité du séquençage : Suboptimale (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.

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 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

Liste des mutations détectées :

Gène	Exon	Mutation	Coverage	% d'ADN muté				
Mutations avec impact clinique indéterminé								
TP53	6	p.T211I	697	17%				

V. Discussion:

Les mutations du gène TP53 sont fréquentes dans les cancers colorectaux, leur impact clinique est indéterminé.

VI. Conclusion: (NADN le 30/01/2025)

Absence de mutation détectée dans les gènes KRAS, NRAS et BRAF.

A noter la présence de la mutation T211I du gène TP53 dont l'impact clinique est indéterminé.

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

Suite de l'examen N° 25EM00267 concernant le patient

Dr DEMETTER PIETER