



COPIE INTERNE 22/08/2025

Dr ROGER Thierry
CHIREC DELTA
Radiodiagnostic
BOULEVARD DU TRIOMPHE 1
1160 AUDERGHEM

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 +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 : 25CU004646 EXAMEN : **25EM00452**

Prélevé le 24/01/2025 à 24/01/2025 11:30 Prescripteur : Dr ROGER Thierry

Reçu le 04/02/2025

RECHERCHE PAR « NEXT GENERATION SEQUENCING » DE MUTATIONS DANS 25 GENES IMPLIQUES DANS LES CANCERS PULMONAIRES, LES GIST ET MELANOMES

(Colon and Lung Panel + Oncomine Solid Tumor-plus PANEL)

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

I. Renseignements anatomopathologiques

N° du prélèvement : 25CU004646 pneu 1.01.

Date du prélèvement : 24/01/25

Origine du prélèvement : CurePath

Type de prélèvement : Adénocarcinome pulmonaire

II. Evaluation de l'échantillon

- % de cellules tumorales : 20%
- 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 : THMA, 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 et OST-plus) de mutations dans 25 gènes liés aux cancers pulmonaires, GIST et mélanomes:

Gene	RefSeq	Exons testés	Exons Non Contributif (coverage < 250x)*
AKT1	NM_05163	3	
ALK	NM_004304	22, 23, 24, 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, 6-10, 12, 15, 23	
FBXW7	NM_033632	5, 8-11	8
FGFR1	NM_023110	4, 7	
FGFR2	NM_022970	7, 9, 12, 14	
FGFR3	NM_000142	7, 9, 14, 16, 18	
HRAS	NM 005343	2, 3, 4	

Gene	RefSeq	Exons testés	Exons Non Contributif (coverage < 250x)*
KIT	NM 000222	8, 9, 11, 13, 14, 17, 18	
KRAS	NM 033360	2-4	
MAP2K1	NM 002755	2	
MET	NM_001127500	2, 14-20	
NOTCH1	NM_017617	26, 27	
NRAS	NM 002524	2, 3, 4	
PDGFRA	NM_006206	12, 14, 18	
PIK3CA	NM 006218	9, 13, 20	
PTEN	NM_000314	1, 3, 6-8	
SMAD4	NM_005359	3, 5, 6, 8-10, 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 potentiel							
KRAS	2	p.G12C	1989	8%			

V. Discussion:

La présence de la mutation G12C du gène KRAS est présente dans environ 13% des cancers pulmonaires. La FDA a récemment approuvé l'utilisation du sotorasib pour les patients atteints d'un NSCLC localement avancé ou métastatique avec une mutation G12C du gène KRAS. L'impact de la présence de mutation du gène KRAS sur la sensibilité ou la résistance aux inhibiteurs de la voie EGFR est indéterminé à ce jour. Il est à noter que les mutations du gène KRAS sont mutuellement exclusives avec les mutations du gène EGFR et les translocations du gène ALK et du gène ROS1. *fda.gov*

VI. Conclusion: (NADN le 14/02/2025)

Absence de mutation détectée dans le gène EGFR. Absence de mutation détectée dans le codon V600 du gène BRAF. Présence de la mutation G12C du gène KRAS.

En raison de la présence d'une mutation driver (G12C du gène KRAS), la recherche d'un réarrangement des gènes ALK, ROS1, RET, NTRK1, NTRK2 et NTRK3 ne sera pas effectuée.

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:

 $\frac{\text{https://www.hubruxelles.be/sites/default/files/2024-03-04_demande\%20analyse\%20anapath\%20cytologie\%20v3.pdf}{\text{https://www.hubruxelles.be/sites/default/files/FO-HUB-BM-11\%20Demande\%20de\%20biologie\%20mol\%C3\%A9culaire-IPD\%20v1.doc}{\text{IPD\%20v1.doc}}$

Dr N D'HAENE

Dr GARCIA PIMENTA Fernanda