



COPIE INTERNE 21/08/2025

Dr DJELLOUT SID CHU SAINT PIERRE RADIODIAGNOSTIC Rue aux Laines 105 1000 Bruxelles

Prescripteur: Dr DJELLOUT SID

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 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 : EXAMEN : 25EM00536

Prélevé le 23/01/2025 à 23/01/2025

Reçu le 07/02/2025

RECHERCHE PAR « NEXT GENERATION SEQUENCING » DE MUTATIONS DANS 50 GENES IMPLIQUES DANS LE CANCER (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 : 25BB01212 (MIX blocs 2 et 3)

Date du prélèvement : 23/01/2025

Origine du prélèvement : Bordet

Type de prélèvement : tumeur rénale oncocytaire

II. Evaluation de l'échantillon

- % de cellules tumorales : 70%
- 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.

III. Méthodologie (effectué par : THMA, MAGU, 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 50 gènes liés au cancer :

Gene	RefSeq	Exons testés	Exons Non Contributif (coverage < 250x)*	Gene	RefSeq	Exons testés	Exons Non Contributif (coverage < 250x)*
ABL1	NM_005157	4-6, 7		IDH2	NM_002168	4	
AKT1	NM_05163	3, 7		JAK2	NM_004972	14	
ALK	NM_004304	23, 25		JAK3	NM_000215	4, 13, 16	
APC	NM_000038	16		KDR	NM_002253	6, 7, 11, 19, 21, 26, 27, 30	
ATM	NM_000051	8, 9, 12, 17, 26, 34, 35, 36, 39, 50, 54-56, 59, 61, 63		KIT	NM_000222	2, 9-11, 13-15, 17, 18	
BRAF	NM_004333	11, 15		KRAS	NM_033360	2-4	
CDH1	NM_004360	3, 8, 9		MET	NM_001127500	2, 11, 14, 16, 19	
CDKN2A	NM_000077	2		MLH1	NM_000249	12	
CSF1R	NM_005211	7, 22		MPL	NM_005373	10	
CTNNB1	NM_001904	3		NMP1	NM_002520	11	
EGFR	NM_005228	3, 7, 15, 18-21		NOTCH1	NM_017617	26, 27, 34	
ERBB2	NM_004448	19-21		NRAS	NM_002524	2-4	
ERBB4	NM_005235	3, 4, 6-9, 15, 23		PDGFRA	NM_006206	12, 14, 15, 18	
EZH2	NM_004456	16		PIK3CA	NM_006218	1, 4, 6, 7, 9, 13, 18, 20	
FBXW7	NM_033632	5, 8-11		PTEN	NM_000314	1, 3, 5-8	
FGFR1	NM_023110	4, 7		PTPN11	NM_002834	3, 13	
FGFR2	NM_022970	7, 9, 12		RB1	NM_000321	4, 6, 10, 11, 14, 17, 18, 20-22	
FGFR3	NM_000142	7, 9, 14, 16, 18		RET	NM_020975	10, 11, 13, 15, 16	
FLT3	NM_004119	11, 14, 16, 20		SMAD4	NM_005359	3-6, 8-12	
GNA11	NM_002067	5		SMARCB1	NM_003073	2, 4, 5, 9	
GNAQ	NM_002072	5		SMO	NM_005631	3, 5, 6, 9, 11	
GNAS	NM_000516	8, 9		SRC	NM_005417	14	
HNF1A	NM_000545	3, 4		STK11	NM_000455	1, 4-6, 8	
HRAS	NM_005343	2, 3		TP53	NM_000546	2, 4-8, 10	
IDH1	NM_005896	4		VHL	NM_000551	1-3	

^{*} 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.

V. Conclusion: (MAGU le 17/02/2025)

Absence de variant détecté dans le gène VHL, ainsi que dans l'ensemble des gènes testés.

A noter cependant que l'entièreté des exons du gène VHL ne sont pas couverts par l'analyse.

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° **25EM00536** concernant le patient

Dr REMMELINK MYRIAM