



# **COPIE INTERNE 22/08/2025**

Dr MICHAUX LIONEL CHM

AVENUE DE FECAMP 45 7700 MOUSCRON

Prescripteur: Dr MICHAUX LIONEL

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 : 24MH16745 EXAMEN : 25EM00025

Prélevé le 23/12/2024 à 23/12/2024

Reçu le 06/01/2025

# 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 : 24MH16475-1

Date du prélèvement : 23/12/2024

Origine du prélèvement : Mouscron

Type de prélèvement : Adénocarcinome pulmonaire

### II. Evaluation de l'échantillon

- % de cellules tumorales : 50%
- 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 : NADN, THMA, 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)*
		8, 9, 11, 13, 14,	
KIT	NM 000222	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	

<sup>\*</sup> 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	1702	39%				

### 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**: (THMA le 15/01/2025)

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 HIIB.

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

Dr N D'HAENE

Dr HO MINH DUC DANG KHAN