



**COPIE INTERNE 22/08/2025**

**Centre d'Anatomie  
Pathologique H.U.B.**

Rue Meylemeersch 90 - 1070 Anderlecht  
Mijlemeerschstraat 90 - 1070 Anderlecht

**Directrice de Service**  
Pr Myriam Rimmelink

**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](mailto:SecMed.AnaPath@hubruxelles.be)

**Secrétariat Direction**  
T. +32 (0)2 555 31 15  
Mme Kathia El Yassini  
[Kathia.elyassini@hubruxelles.be](mailto:Kathia.elyassini@hubruxelles.be)

Mme Véronique Millecamps  
[veronique.millecamps@hubruxelles.be](mailto:veronique.millecamps@hubruxelles.be)

Dr DE LATHOUWER OLIVIER  
CHIREC - DELTA  
CHIRURGIE PLASTIQUE  
Boulevard du Triomphe, 201  
1160 AUDERGHEM

PATIENT :

ID :

Réf. Externe : 25CU02035 1.02

EXAMEN : **25EM01816**

Prélevé le 11/04/2025 à 11/04/2025 11:30  
Reçu le 08/05/2025

Prescripteur : Dr DE LATHOUWER OLIVIER

**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 : 25CU020935 1.02.

Date du prélèvement : 11/04/25

Origine du prélèvement : CurePath

Type de prélèvement : Métastase d'un mélanome

**II. Evaluation de l'échantillon**

- % de cellules tumorales :
- Qualité du séquençage : Optimale (coverage moyen > 1000x)
- Les exons à considérer comme non contributifs sont détaillés dans le tableau ci-dessous (point III).
- Commentaires : faible quantité de matériel tumoral résiduel sur le prélèvement analysé.

### 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 et OST-plus) de mutations dans 25 gènes liés aux cancers pulmonaires, GIST et mélanomes:

Gene	RefSeq	Exons testés	Exons Non Contributif (coverage < 250x)*	Gene	RefSeq	Exons testés	Exons Non Contributif (coverage < 250x)*
AKT1	NM_05163	3		KIT	NM_000222	8, 9, 11, 13, 14, 17, 18	
ALK	NM_004304	22, 23, 24, 25		KRAS	NM_033360	2-4	
BRAF	NM_004333	11, 15		MAP2K1	NM_002755	2	
CTNNB1	NM_001904	3		MET	NM_001127500	2, 14-20	
DDR2	NM_001014796	6, 9, 13-16, 18		NOTCH1	NM_017617	26, 27	
EGFR	NM_005228	12, 18-21		NRAS	NM_002524	2, 3, 4	
ERBB2	NM_004448	19-21		PDGFRA	NM_006206	12, 14, 18	
ERBB4	NM_005235	3, 4, 6-10, 12, 15, 23		PIK3CA	NM_006218	9, 13, 20	
FBXW7	NM_033632	5, 8-11	8	PTEN	NM_000314	1, 3, 6-8	
FGFR1	NM_023110	4, 7		SMAD4	NM_005359	3, 5, 6, 8-10, 12	
FGFR2	NM_022970	7, 9, 12, 14		STK11	NM_000455	1, 4-6, 8	
FGFR3	NM_000142	7, 9, 14, 16, 18		TP53	NM_000546	2, 4-8, 10	
HRAS	NM_005343	2, 3, 4					

\* 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 :

Gene	Exon	Mutation	Coverage	% d'ADN muté
<b>Mutations avec impact clinique potentiel</b>				
NRAS	3	p.Q61R	1982	3.8 %*

\* Les données suggèrent la présence de la mutation Q61R du gène NRAS. Néanmoins, la fréquence allélique faible associée à cette mutation ne nous permet pas de l'affirmer étant donné que cette valeur est inférieure au seuil validé pour la technique.

### V. Discussion

Les mutations du gène NRAS sont décrites dans 15 à 20% des mélanomes. Des études cliniques ciblant les patients atteints d'un mélanome porteur de mutation du gène NRAS sont en cours d'investigation. Il existe des données cliniques prometteuses quant à l'utilisation de l'inhibiteur de MEK1/2 binimetinib seul ou en combinaison avec l'inhibiteur de CDK4/6 ribociclib pour le traitement des patients avec un mélanome présentant une mutation oncogénique du gène NRAS.

[www.oncokb.org](http://www.oncokb.org)

**VI. Conclusion :** (NADN le 15/05/2025)

**Absence de mutation détectée dans le codon V600 du gène BRAF. Ce résultat est à interpréter avec prudence en raison de la faible quantité de matériel tumoral résiduel sur le prélèvement analysé.**

**Suspicion de la présence de la mutation Q61R du gène NRAS, à une fréquence allélique inférieure au seuil validé pour la technique (voir résultats).**

**Ce résultat est à considérer avec précaution en raison de la faible quantité de matériel tumoral résiduel sur le prélèvement analysé.**

**Données à corrélérer à l'ensemble des données cliniques et anatomopathologiques.**

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

[Biomol.AnaPath@erasme.ulb.ac.be](mailto: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 :

[https://www.hubruelles.be/sites/default/files/2024-03-04\\_demande%20analyse%20anapath%20cytologie%20v3.pdf](https://www.hubruelles.be/sites/default/files/2024-03-04_demande%20analyse%20anapath%20cytologie%20v3.pdf)

<https://www.hubruelles.be/sites/default/files/FO-HUB-BM-11%20Demande%20de%20biologie%20mol%C3%A9culaire-IPD%20v1.doc>

Dr N D'HAENE

Dr THEUNIS Anne