



COPIE INTERNE 21/08/2025

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

Rue Meylemeersch 90 - 1070 Anderlecht
Mijlemeerschstraat 90 - 1070 Anderlecht

Directrice de Service
Pr Myriam Rummelink

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 Millecamp
veronique.millecamp@hubruxelles.be

Dr BOURDEAUX Christophe
Hôpital Chirec - Site Delta
Bld du Triomphe, 201

1160 Bruxelles

PATIENT :

ID :

Réf. Externe : 25CU001976

EXAMEN : 25EM02362

Prélevé le 13/01/2025 à 13/01/2025 16:03
Reçu le 18/06/2025

Prescripteur : Dr BOURDEAUX Christophe

**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 : 25CU001976-2

Date du prélèvement : 13/01/2025

Origine du prélèvement : CurePath

Type de prélèvement : métastase ovarienne d'un carcinome peu différencié, en faveur d'une
origine digestive haute.

II. Evaluation de l'échantillon

- % de cellules tumorales : 80%
- 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, 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

Liste des mutations détectées :

| Gène | Exon | Mutation | Coverage | % d'ADN muté |
|---|------|----------|----------|--------------|
| Mutations avec impact clinique indéterminé | | | | |
| TP53 | 6 | p.S215G | 1442 | 56% |

V. Discussion

Les mutations du gène TP53 sont fréquentes dans de nombreux types de cancers, leur impact clinique est indéterminé.

VI. Conclusion : (MAGU le 27/06/2025)

Présence de la mutation S215G du gène TP53.

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/FO-HUB-BM-11%20Demande%20de%20biologie%20mol%C3%A9culaire-IPD%20v1.doc>

Dr N D'HAENE

Dr MARIS CALLIOPE