



**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 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 Bourri  
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 NGUYEN DAN TRUC

CHU Brugmann

Médecine interne

Place Van Gehuchten 4

1020 Bruxelles

PATIENT :

ID :

Réf. Externe : 25H04680

EXAMEN : **25EM02139**

Prélevé le 16/05/2025 à 16/05/2025

Reçu le 30/05/2025

Prescripteur : Dr NGUYEN DAN TRUC

**RECHERCHE PAR « NEXT GENERATION SEQUENCING » DE  
MUTATIONS DANS 22 GENES IMPLIQUES DANS LES CANCERS  
COLORECTAUX ET PULMONAIRES  
(COLON & LUNG 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 : 25H04680-03a

Date du prélèvement : 16/05/2025

Origine du prélèvement : Brugmann

Type de prélèvement : Adénocarcinome colique (métastase hépatique)

**II. Evaluation de l'échantillon**

- % de cellules tumorales : 40%
- Qualité du séquençage : Optimale (coverage moyen > 1000x)
- Les exons à considérer comme non contributifs sont détaillés dans le tableau ci-dessous (point III).
- Commentaires : /

### III. Méthodologie (effectué par : NADN, THMA)

- 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) de mutations dans 22 gènes liés aux cancers colorectaux et pulmonaires :

Gene	RefSeq	Exons testés	Exons Non Contributif (coverage < 250x)*	Gene	RefSeq	Exons testés	Exons Non Contributif (coverage < 250x)*
AKT1	NM_05163	3		FGFR3	NM_000142	7, 9, 14, 16, 18	
ALK	NM_004304	22, 23, 25		KRAS	NM_033360	2-4	
BRAF	NM_004333	11, 15		MAP2K1	NM_002755	2	
CTNNB1	NM_001904	3		MET	NM_001127500	2, 14, 16, 19	
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		PIK3CA	NM_006218	9, 13, 20	
ERBB4	NM_005235	3, 4, 6-9, 15, 23		PTEN	NM_000314	1, 3, 6-8	
FBXW7	NM_033632	5, 8-11	8	SMAD4	NM_005359	3, 5, 6, 8, 9, 10, 12	
FGFR1	NM_023110	4, 7		STK11	NM_000455	1, 4-6, 8	
FGFR2	NM_022970	7, 9, 12		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
<b>Mutations avec impact clinique avéré</b>				
KRAS	2	p.G13D	1995	40%
<b>Mutations avec impact clinique potentiel</b>				
PIK3CA	20	p.H1047R	2000	41%

#### V. Discussion :

Les mutations dans les exons 2, 3 et 4 du gène KRAS sont associées à une résistance aux anti-EGFR.

*Amado RG et al., J Clin Oncol 2008, 26 :1626-34*

*Douillard JY et al., N Engl J Med 2013, 369 :1023-34*

Les mutations du gène PIK3CA sont décrites dans 10 à 30 % des cancers colorectaux. Leur impact pronostique et thérapeutique n'est pas encore avéré. Il existe des essais cliniques avec des thérapies ciblant la voie PI3K/mTOR. Leur efficacité n'est cependant pas encore avérée.

*Samuels Y et al., Science 2004, 304 :554*

*Clarke PA and Workman p, J Clin Oncol 2012, 30:331-33*

#### VI. Conclusion :

**Présence de la mutation G13D du gène KRAS.**

**Présence de la mutation H1047R du gène PIK3CA.**

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

cc : Dr LECOMTE SYLVIE  
Dr DUTTMANN R.