



COPIE INTERNE 29/10/2024

Dr LOUWAGIE P
RUE DE WEERT ST GEORGES 2

1390 NETHEN

**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
Dr Laetitia Lebrun
Dr Calliope Maris
Pr Jean-Christophe Noël
Pr Isabelle Salmon
Dr Anne-Laure Trépant
Pr Laurine Verset

Consultant (e) s
Dr Sarah Bourl
Dr Xavier Catteau
Dr Roland de Wind
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

PATIENT :

ID :

Réf. Externe : 24CU062294

EXAMEN : **24EM04107**

Prélevé le 16/09/2024 à 16/09/2024 15:35

Prescripteur : Dr LOUWAGIE P

Reçu le 26/09/2024

RECHERCHE PAR « NEXT GENERATION SEQUENCING » DE MUTATIONS DANS 26 GENES IMPLIQUES DANS LES CANCERS THYROIDIENS (THYROID 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 : 24CU062294-1

Date du prélèvement : 16/09/2024

Origine du prélèvement : CurePath

Type de prélèvement : PF1 oncocytaire

II. Evaluation de l'échantillon

- % de cellules à analyser : 10%
- 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 : 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) de mutations dans 26 gènes liés aux cancers thyroïdiens :

Gene	RefSeq	Exons testés	Exons Non Contributif (coverage < 250x)*
AKT1	NM_05163	3	
APC	NM_000038	9, 13, 15, 16	
AXIN1	NM_003502	2, 3, 6-10	
BRAF	NM_004333	11, 15	
CDH1	NM_004360	8, 9, 12	
CDKN2A	NM_000077	2	
CHEK2	NM_005211	3, 4, 11, 13, 15	
CTNNB1	NM_001904	3	
EGFR	NM_005228	18-21	
EIF1AX	NM_001412	1, 2	
FLT3	NM_004119	16	
GNAS	NM_000516	8, 9	
HRAS	NM_005343	2-4	
IDH1	NM_005896	4, 6	

Gene	RefSeq	Exons testés	Exons Non Contributif (coverage < 250x)*
KRAS	NM_033360	2-4	
NRAS	NM_002524	2-4	
PIK3CA	NM_006218	4, 9, 13, 20	
PPM1D	NM_003620	5, 6	
PRKAR1A	NM_002734	5	
PTEN	NM_000314	5-8	8
RASAL1	NM_004658	11-17	
RET	NM_020975	10-13, 15, 16	
SMAD4	NM_005359	3, 6- 9, 12	
TERT	NM_198253	Promoteur	
TP53	NM_000546	2, 4-10	
TSHR	NM_00369	9, 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 (sauf promoteur du gène TERT : variant coverage > 20x) sont rapportées

IV. Résultats

Pas de variant détecté.

VI. Conclusion : (THMA le 10/10/2024)

Absence de mutation détectée dans le gène BRAF ainsi que dans les autres gènes testés.

Ce résultat est à considérer avec précaution en raison du faible pourcentage de cellules dans l'échantillon analysé.

En raison de l'absence de mutation, la recherche d'un réarrangement des gènes RET, PPARG, NTRK1, NTRK3, BRAF, ALK et THADA est demandée et fera l'objet d'un protocole additionnel.

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 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 LEBRUN Laetitia