



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 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

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 PAPLEUX E.
HIS-IZZ SITE J. BRACOPS
SERVICE PNEUMOLOGIE
RUE DOCTEUR HUET 79
1070 BRUXELLES

PATIENT :

ID :
Réf. Externe : 25206692

EXAMEN : **25EM01050**

Prélevé le 12/03/2025 à 12/03/2025
Reçu le 17/03/2025

Prescripteur : Dr PAPLEUX E.

**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 : 25206692-1.2

Date du prélèvement : 12/03/2025

Origine du prélèvement : CMP

Type de prélèvement : Carcinome non à petites cellules

II. Evaluation de l'échantillon

- % de cellules tumorales : moins de 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 : Code de prélèvement non-conforme : PNC DEM *

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 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 :

Gène	Exon	Mutation	Coverage	% d'ADN muté
Mutations avec impact clinique indéterminé				
TP53	7	p.C242F	1854	33%

Les données de coverage ne permettent pas d'exclure la présence d'une amplification du gène MET. En effet le coverage moyen de l'ensemble des 118 amplicons est de 2170X. Les 12 amplicons couvrant le gène MET présentent un coverage moyen de 3837X. Néanmoins cette méthode n'est pas validée pour la détection des amplifications. Ces données doivent donc être confirmées par une technique de FISH.

V. Discussion :

Les mutations du gène TP53 sont fréquentes dans les cancers pulmonaires, leur impact clinique est indéterminé.

VI. Conclusion : (THMA le 26/03/2025)

Absence de mutation détectée dans le gène EGFR.

Absence de mutation détectée dans le codon V600 du gène BRAF.

A noter la présence de la mutation C242F du gène TP53 dont l'impact clinique est indéterminé.

Les données de coverage ne permettent pas d'exclure la présence d'une amplification du gène MET (voir résultats). Cependant ce résultat doit être confirmé par une technique d'hybridation in situ qui pourra être réalisée à votre demande.

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

La recherche d'un réarrangement des gènes ALK, ROS1, RET, NTRK1, NTRK2 et NTRK3 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 VANDE WALLE H.