



COPIE INTERNE 25/08/2025

Dr CRENER KURT
Institut Bordet
Gynécologie

**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 Millecamps
veronique.millecamps@hubruxelles.be

PATIENT :

ID :

Réf. Externe : 25BB00053

EXAMEN : 25EM00115

Prélevé le 02/01/2025 à 02/01/2025

Prescripteur : Dr CRENER KURT

Reçu le 10/01/2025

**RECHERCHE PAR « NEXT GENERATION SEQUENCING » DE
VARIANTS DANS 168 GENES IMPLIQUÉS DANS LES TUMEURS
SOLIDES ET HÉMATOLOGIQUES**

HUB – Centre d'Anatomie Pathologique –
est accrédité par BELAC sous le numéro de certificat B-727 MED

I : Renseignement anatomopathologiques :

N° du prélèvement : 25BB00053 1.01.

Date du prélèvement : 02/01/25

Origine du prélèvement : HUB

Type de prélèvement : Kyste d'inclusion péritonéal

Pourcentage de cellules : < 10%

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.

II : Méthode:

La partie technique, hormis l'extraction de l'ADN, est effectuée par le laboratoire BrightCore de la VUB. L'extraction d'ADN est réalisée à partir de coupes paraffinées après macrodissection des zones tumorales ou à partir de frottis.

Analyse par le laboratoire BrightCore : validée et accréditée selon la norme NBN EN ISO15189 (141-MED) effectuée à l'aide du kit Kappa Hyper Prep pour la préparation des bibliothèques et de la technologie SeqCap pour la capture. Le Séquençage est réalisé sur le séquenceur NovaSeq 6000 (Illumina).

L'ensemble des exons pour les 168 gènes suivants sont analysés :

ABL1, ACVR1, AKT1, ALK, APC, AR, ARAF, ARID1A, ASXL1, ATM, ATR, ATRX, AXIN1, BAP1, BARD1, BCL2, BCL6, BCOR, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, CALR, CARD11, CBL, CCND1, CD79B, CDH1, CDK12, CDKN2A, CDKN2B, CDKN2C, CEBPA, CHEK1, CHEK2, CIC, CRBN, CREBBP, CSF3R, CTNNB1, CUL4B, CXCR4, CYLD, DAXX, DDR2, DICER1, DIS3, DNMT3A, EGFR, EGR1, EIF1AX, EP300, EPCAM, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ESR1, ETV6, EZH2, FAM175A, FAM46C, FANCA, FANCL, FAU, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLT3, FOXL2, FOXO1, FUBP1, GNA11, GNAQ, GNAS, H3F3A, H3F3B, HIST1H1E, HIST1H3B, HIST1H3C, HRAS, IDH1, IDH2, IKZF1, IRF4, JAK2, JAK3, KIT, KMT2A, KMT2D, KRAS, LTB, MAP2K1, MAP2K2, MEF2B, MEN1, MET, MLH1, MPL, MRE11, MSH2, MSH6, MTOR, MUTYH, MYD88, MYOD1, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NPM1, NRAS, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUTM1, PALB2, PAX8, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CA, PIK3R1, PMS2, POLD1, POLE, PPM1D, PRKAR1A, PTEN, PTPN11, RAD50, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RASAL1, RB1, RET, RHOA, RICTOR, ROS1, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMO, SRSF2, STAG2, STAT3, STK11, TERT(+promoteur), TET2, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TRAF3, TSC1, TSC2, U2AF1, VAV1, VHL, WT1, XRCC2 et ZRSR2.

Interprétation :

Ce test permet de détecter des mutations ponctuelles et des courtes insertions/délétions lorsque la fréquence allélique est d'au moins 5% et la profondeur moyenne de séquençage est supérieure à 1500X. Le statut mutationnel des cellules tumorales étant parfois hétérogène, un test négatif ne peut pas exclure avec certitude la présence d'une mutation. Quand la quantité d'ADN amplifié n'est pas suffisante ou la qualité est suboptimale, certaines mutations peuvent ne pas être détectées. La présence ou l'absence d'une mutation est rapportée uniquement si l'analyse est contributive suivant les critères d'acceptation. Ce test n'est pas adapté pour la mise en évidence de mutation germinale. La classification des variants est basée sur les connaissances actuelles de la littérature et sur les recommandations belges en vigueur. Cette classification serait susceptible de changer au cours du temps. La technique utilisée ne permet pas de mettre en évidence les grands réarrangements et les « copy number variations » (CNV).

III : Résultats :

Couverture moyenne : 2001X

Qualité du séquençage : Optimale

Variants détectés :

Variants pathogéniques ou présumés pathogéniques :

Néant

Variants de significations biologique et clinique indéterminées :

Gène	Nomenclature HGVS ADN	Nomenclature HGVS Protéine	Fréquence allélique	Couverture
POLE	NM_006231.2:c.6445C>T	p.Arg2149Cys (R2149C)	47%	1122X

IV : CONCLUSION : (NADN le 27/01/2025)

Absence de variant pathogénique ou présumé pathogénique détecté dans l'ensemble des gènes analysés.

Présence d'un variant de signification biologique et clinique indéterminée dans le gène POLE.

Ces résultats sont à considérer avec précaution en raison du faible pourcentage de cellules dans l'échantillon analysé.

V : Annexe :

Le tableau suivant décrit les exons considérés comme non-contributifs, c'est à dire dont moins de 90% des nucléotides sont couverts au moins 500X.

Gène - NM de référence	Exons non contributifs
ABL1-NM_007313	
ABRAXAS1-NM_139076	
ACVR1-NM_001111067	
AKT1-NM_005163	
ALK-NM_004304	
APC-NM_000038	
ARAF-NM_001654	
ARID1A-NM_006015	
AR-NM_000044	1
ASXL1-NM_015338	
ATM-NM_000051	
ATR-NM_001184	
ATRX-NM_000489	
AXIN1-NM_003502	
BAP1-NM_004656	
BARD1-NM_000465	
BCL2-NM_000633	
BCL6-NM_001706	
BCOR-NM_001123385	
BRAF-NM_004333	
BRCA1-NM_007294	
BRCA2-NM_000059	
BRIP1-NM_032043	
BTK-NM_000061	
CALR-NM_004343	
CARD11-NM_032415	
CBL-NM_005188	
CCND1-NM_053056	
CD79B-NM_000626	
CDH1-NM_004360	

Gène - NM de référence	Exons non contributifs
ERBB4-NM_005235	
ESR1-NM_000125	
ETV6-NM_001987	
EZH2-NM_004456	
FANCA-NM_000135	
FANCL-NM_018062	
FAU-NM_001997	
FBXW7-NM_033632	
FGFR1-NM_023110	
FGFR2-NM_022970	
FGFR3-NM_001163213	
FLT3-NM_004119	
FOXO1-NM_002015	
FUBP1-NM_003902	2
GNA11-NM_002067	
GNAQ-NM_002072	
GNAS-NM_080425	
H3F3A-NM_002107	
H3F3B-NM_005324	
HIST1H1E-NM_005321	
HIST1H3B-NM_003537	
HIST1H3C-NM_003531	
HRAS-NM_005343	
IDH1-NM_005896	
IDH2-NM_002168	
IKZF1-NM_006060	
IRF4-NM_002460	
JAK2-NM_004972	
JAK3-NM_000215	

Gène - NM de référence	Exons non contributifs
NRAS-NM_002524	
NTRK1-NM_002529	
NTRK2-NM_006180	
NTRK3-NM_001012338	
NUTM1-NM_001284292	
PALB2-NM_024675	
PAX8-NM_003466	
PDGFRA-NM_006206	
PDGFRB-NM_002609	
PIK3CA-NM_006218	
PIK3R1-NM_181523	
PMS2-NM_000535	
POLD1-NM_002691	
POLE-NM_006231	
PPM1D-NM_003620	
PRKARIA-NM_002734	11
PTEN-NM_000314	
PTPN11-NM_002834	
RAD50-NM_005732	
RAD51B-NM_133510	5
RAD51C-NM_058216	
RAD51D-NM_002878	
RAD54L-NM_003579	
RASAL1-NM_001301202	
RB1-NM_000321	
RET-NM_020975	
RHOA-NM_001664	
RICTOR-NM_152756	
ROS1-NM_002944	
RUNX1-NM_001754	

Suite de l'examen N° **25EM00115** concernant le patient

CDK12-NM_016507		KIT-INTRON		SETBP1-NM_015559	6
CDKN2A-NM_000077		KIT-NM_000222		SF3B1-NM_012433	
CDKN2B-NM_004936		KMT2A-NM_001197104		SMAD4-NM_005359	
CDKN2C-NM_078626		KMT2D-NM_003482	42	SMARCA4-NM_003072	
CEBPA-NM_004364		KRAS-NM_004985		SMARCB1-NM_003073	
CHEK1-NM_001114122		LTB-NM_002341		SMO-NM_005631	
CHEK2-NM_007194		MAP2K1-NM_002755		SRSF2-NM_003016	
CIC-NM_001304815		MAP2K2-NM_030662		STAG2-NM_001042750	
CRBN-NM_016302		MEF2B-NM_001145785		STAT3-NM_139276	
CREBBP-NM_004380		MEN1-NM_000244		STK11-NM_000455	
CSF3R-NM_156039		MET-NM_001127500		TENT5C-NM_017709	
CTNNB1-NM_001904		MLH1-NM_000249		TERT-INTRON	
CUL4B-NM_001079872		MPL-NM_005373		TERT-NM_198253	
CXCR4-NM_003467		MRE11-NM_005591		TET2-NM_001127208	
CYLD-NM_015247	7	MSH2-NM_000251		TNFAIP3-NM_001270508	
DAXX-NM_001141969		MSH6-NM_000179		TNFRSF14-NM_003820	
DDR2-NM_006182		MTOR-NM_004958		TP53-NM_000546	
DICER1-NM_177438		MUTYH-NM_001048174		TRAF3-NM_145725	
DIS3-NM_014953		MYD88-NM_001172567		TSC1-NM_000368	
DNMT3A-NM_175629		MYO1D1-NM_002478		TSC2-NM_000548	
EGFR-NM_005228		NBN-NM_002485		U2AF1-NM_006758	
EGR1-NM_001964		NF1-NM_001042492		VAV1-NM_005428	
EIF1AX-NM_001412		NF2-NM_000268		VHL-NM_000551	
EP300-NM_001429		NOTCH1-NM_017617		WT1-NM_024426	
EPCAM-NM_002354		NOTCH2-NM_024408		XRCC2-NM_005431	
ERBB2-NM_004448		NOTCH3-NM_000435	1	ZRSR2-NM_005089	
ERBB3-NM_001982		NPM1-NM_002520			

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 REMMELINK MYRIAM