



#### **COPIE INTERNE 22/08/2025**

Dr MICHAUX LIONEL CHM

AVENUE DE FECAMP 45 7700 MOUSCRON

Prescripteur: Dr MICHAUX LIONEL

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

Rue Meylemeersch 90 - 1070 Anderlecht Mijlemeerschstraat 90 – 1070 Anderlecht

> **Directrice de Service** Pr Myriam Remmelink

**Equipe Médicale** Dr Nicolas de Saint Aubain

Pr 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

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 : 25MH2942 EXAMEN : 25EM01011

Prélevé le 04/03/2025 à 04/03/2025

Reçu le 12/03/2025

# RECHERCHE PAR « NEXT GENERATION SEQUENCING » DE MUTATIONS DANS 25 GENES IMPLIQUES DANS LES CANCERS PULMONAIRES, LES GIST ET MELANOMES (Colon and Lung Panel + Oncoming Solid Tumor-plus PANEL)

(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 : 25MH2942-BR

Date du prélèvement : 04/03/2025

Origine du prélèvement : Mouscron

Type de prélèvement : adénocarcinome pulmonaire

#### II. Evaluation de l'échantillon

- % de cellules tumorales : 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 : Nous attirons votre attention sur le fait que le délai de fixation n'est pas indiqué sur la feuille de demande. Un délai de fixation supérieur à 1h pourrait éventuellement avoir un impact sur les résultats.

#### III. Méthodologie (effectué par : AMGU, 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 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)*
AKT1	NM 05163	3	
ALK	NM_004304	22, 23, 24, 25	
BRAF	NM_004333	11, 15	
CTNNB1	NM_001904	3	
DDR2	NM 001014796	6, 9, 13-16, 18	
EGFR	NM 005228	12, 18-21	
ERBB2	NM_004448	19-21	
		3, 4, 6-10, 12,	
ERBB4	NM 005235	15, 23	
FBXW7	NM_033632	5, 8-11	8
FGFR1	NM_023110	4, 7	
FGFR2	NM_022970	7, 9, 12, 14	
FGFR3	NM_000142	7, 9, 14, 16, 18	
HRAS	NM_005343	2, 3, 4	

Gene	RefSeq	Exons testés	Exons Non Contributif (coverage < 250x)*
******		8, 9, 11, 13, 14,	
KIT	NM 000222	17, 18	
KRAS	NM_033360	2-4	
MAP2K1	NM_002755	2	
MET	NM_001127500	2, 14-20	
NOTCH1	NM 017617	26, 27	
NRAS	NM 002524	2, 3, 4	
PDGFRA	NM_006206	12, 14, 18	
PIK3CA	NM 006218	9, 13, 20	
PTEN	NM_000314	1, 3, 6-8	
SMAD4	NM_005359	3, 5, 6, 8-10, 12	
STK11	NM_000455	1, 4-6, 8	
TP53	NM_000546	2, 4-8, 10	

<sup>\*</sup> 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 avéré								
EGFR	19	p.E746_A750del	1219	24%				

#### V. Discussion:

Les délétions dans l'exon 19 du gène EGFR sont associées à une sensibilité aux inhibiteurs de tyrosine kinase (TKI) anti-EGFR.

Mol TS et al., N Engl J Med 2010, 361:947-57

#### Suite de l'examen N° 25EM01011 concernant le patient

**VI. Conclusion**: (MAGU le 20/03/2025)

Présence d'une délétion dans l'exon 19 (E746\_A750del) du gène EGFR. Absence de mutation détectée dans le codon V600 du gène BRAF.

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

En raison de la présence d'une mutation driver (délétion dans l'exon 19 du gène EGFR), la recherche d'un réarrangement des gènes ALK, ROS1, RET, NTRK1, NTRK2 et NTRK3 ne sera pas effectuée.

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.hubruxelles.be/sites/default/files/2024-03-04\_demande%20analyse%20anapath%20cytologie%20v3.pdf https://www.hubruxelles.be/sites/default/files/FO-HUB-BM-11%20Demande%20de%20biologie%20mol%C3%A9culaire-IPD%20v1.doc

Dr N D'HAENE

Dr LEONARD BORIS