



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 Bourl
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

Dr SCLAFANI Francesco
INSTITUT BORDET
RUE MEYLEMEERSCH, 90

1070 BRUXELLES

PATIENT :

ID :

Réf. Externe :

EXAMEN : **25EM02541**

Prélevé le 20/06/2025 à 20/06/2025 07:40 Prescripteur : Dr SCLAFANI Francesco
Reçu le 30/06/2025

**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 : 25EH08651 1

Date du prélèvement : 20/06/25

Origine du prélèvement : Erasme

Type de prélèvement : Adénocarcinome du côlon

II. Evaluation de l'échantillon

- % de cellules tumorales : < 10%, peu de matériel
- 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 la durée de fixation est inférieure à 6h ou supérieure à 72h et que ceci pourrait éventuellement avoir un impact sur les résultats.

III. Méthodologie (effectué par : THMA, NADN, 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) 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		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
Mutations avec impact clinique indéterminé				
TP53	7	p.R248Q	1938	16%
SMAD4	12	p.V506E	1490	10%

V. Discussion

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

Les mutations de SMAD4 sont décrites dans les cancers colorectaux. Leur impact clinique est indéterminé. A noter que le variant V506E du gène SMAD4 est peu décrit dans la littérature et les données sur son impact biologique sont restreintes et/ou contradictoires. cbiportal.org

VI. Conclusion : (NADN le 09/07/2025)

Absence de mutation détectée dans les gènes KRAS, NRAS, et BRAF.

A noter la présence de la mutation R248Q du gène TP53 et de la mutation V506E du gène SMAD4 dont les impacts cliniques sont indéterminés.

Ce résultat est à considérer avec précaution en raison du faible pourcentage de cellules tumorales dans l'échantillon analysé et du peu de matériel résiduel. Il pourrait être intéressant de tester un prélèvement plus cellularisé.

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