

Compte-rendu de génétique moléculaire (CR-GM)

23 janvier 2018, 12:45 +0100

Nom de naissance	PAT-TROIS	INS à scanner
Prénom(s) de naissance	DOMINIQUE MARIE-LOUISE [DOMINIQUE]	
Sexe	Féminin	
Date de naissance	28/03/1979	
Lieu de naissance (code INSEE   Libellé)	63220   MAZOIRES	
Matricule INS	279035121518989 [INS-NIR de test]	
Adresse de messagerie	279035121518989@patient.mssante.fr	

Prise en charge	Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers du 23 janvier 2018, 17:11 +0100 au 23 janvier 2018, 20:30 +0100
Acte(s)	Examen de génétique moléculaire (51956-1) du 23 janvier 2018, 15:45 +0100 au 23 janvier 2018, 15:45 +0100 DR Jacques ROUSSEAU (Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers)
Auteur(s)	DR Michel MARTIN (Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers) 1 janvier 2018, 15:30:14 +0100
	DR Thierry BUBON (Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers) 16 janvier 2018, 10:40 +0100
	DR Jacques ROUSSEAU (Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers) 23 janvier 2018, 09:49:14 +0100

DEMANDE D'EXAMEN ET MOTIF DE L'ANALYSE

Examen N°	1324
Titre de l'examen	Recherche de mutations somatiques d'EGFR, KRAS, BRAF, PI3KCA, ERBB2, MET, AKT1, ALK, CDKN2A , CTNNB1, DDR2, ERBB4, FGFR2, FGFR3, H3F3A, HIST1H3B, HRAS, IDH1, IDH2, KIT, MAP2K1, NRAS, PDGFRA, PIK3R1, PTEN, STK11T

Motif de l'analyse demandée

Recherche de mutations somatiques dans le cadre de la prise en charge thérapeutique d'un patient atteint d'un adénocarcinome pulmonaire

INFORMATIONS SUR LE PRÉLÈVEMENT

Examen réalisé à partir du prélèvement référencé	12.0004
datant du	15/01/2018
reçu le	16/01/2018
Préleveur	Michel DURAND (LABORATOIRE SOUS-TRAITANT)

RENSEIGNEMENTS ANATOMOCYTOPATHOLOGIQUES SUR LE PRÉLÈVEMENT

Type de prélèvement d'origine	Biopsie chirurgicale
Organe	Bronche
Type histologique et état tumoral	Adénocarcinome bronchiolo-alvéolaire
Pathologiste responsable du diagnostic	Dr MARTIN Michel (Avenue Jean Jaurès, PARIS)
Conditionnement	Histologie et cytologie par inclusion
Nature du matériel étudié	Bloc tissulaire paraffiné
Analyse réalisée sur une zone sélectionnée par	Dr LAMBERT Celine
Comportant	50% de cellules tumorales

RÉSULTATS

Auteur: Jacques ROUSSEAU DR - Code: Médecin - Biologie moléculaire (DNQ)

Variants dont l'impact clinique est connu (classe 5, avec AMM dans la pathologie) :

Gène	Séquence de référence	Variant	Altération Protéique
EGFR	NM_005228.3	c.2573T>G	p.Leu858Arg

Variants à discuter en staff moléculaire (classe 4 et classe 5 sans AMM dans la pathologie) :

Gène	Séquence de référence	Variant	Altération Protéique
MET	NM_001127500.1	c.2942-2A>G	Variant d'épissage

Autres variants dont la valeur prédictive est inconnue (Classe 3) :

Gène	Séquence de référence	Variant	Altération Protéique
NRAS	NM_002524.3		

Gènes pour lesquels aucune anomalie n'a été retrouvée :

KRAS, BRAF, PI3KCA, ERBB2, AKT1, ALK, CDKN2A , CTNNB1, DDR2, ERBB4, FGFR2, FGFR3, H3F3A, HIST1H3B, HRAS, IDH1, IDH2, KIT, MAP2K1, PDGFRA, PIK3R1, PTEN, STK11

Résultats non interprétables pour le(s) gène(s) :

N/A

Comparaison avec des résultats antérieurs :

N/A

CONCLUSION DU CR-GM / INTERPRÉTATION DES RÉSULTATS EN L'ÉTAT ACTUEL DES CONNAISSANCES

Présence de la mutation c.2573T>G du gène EGFR conférant à une Sensibilité à la classe des inhibiteurs de protéines kinases.
Présence d'une mutation du (des) gène(s) MET à discuter en staff moléculaire.
Présence d'une mutation du gène NRAS de valeur prédictive indéterminée de réponse à la classe des anticorps monoclonaux et conjugués anticorps-médicaments.
Dans la limite des techniques utilisées, aucune mutation n'a été détectée dans le(s) gène(s) HRAS. Étant donné le faible pourcentage (< 10 %) de cellules tumorales présentes dans l'échantillon analysé, ce résultat est non contributif : il est donc recommandé d'effectuer un contrôle sur un prélèvement plus riche en cellules tumorales.
Pas d'anomalie dans les autres gènes analysés.
Étant donnée la qualité de l'ADN extrait du prélèvement transmis, l'analyse n'est pas interprétable. Un nouveau prélèvement serait nécessaire.
Par ailleurs, détection d'un gain/perte de copies du (des) gène(s) PDGFRA suggérant l'existence d'une amplification/délétion du (des) gène(s). Ce résultat doit impérativement être vérifié par une technique complémentaire validée. L'intérêt clinique de cette altération est à discuter en staff moléculaire.

MÉTHODE	
Analyse réalisée à partir du matériel tumoral après	Bloc tissulaire paraffiné
Méthode d'extraction de l'ADN génomique tumoral	macrodissection de la zone d'intérêt Kit Maxwell® 16 FFPE Plus LEV DNA Purification sur Maxwell® 16 Instrument (Promega)
Méthode d'analyse	Séquençage haut-débit, librairie amplicons préparée avec le kit Tumor Hotspot MASTR Plus (Multiplicom)
Séquenceur utilisé	MiSeq (Illumina)
Sensibilité	10% de cellules mutées
Profondeur minimale	300x
Version du génome de référence utilisé	Homo sapiens (human) genome assembly GRCh37 (hg19)
Liste des gènes et exons analysés	AKT1 (exon 3), ALK (exons 20 – 29), BRAF (exons 11,15), CDKN2A (exons 1-3), CTNNB1 (exon 3), DDR2 (exons 3-18), EGFR (exons 18-21), ERBB2 (exons 19-21), ERBB4 (exons 10-12), FGFR2 (exons 7, 10, 12), FGFR3 (exons 7, 9, 14 et 15), H3F3A (exon 2), HIST1H3B (exon 1), HRAS (exons 2-4), IDH1 (exon 4), IDH2 (exon 4), KIT (exons 8, 9, 10, 11, 13, 14, 17, 18), KRAS (exons 2-4), MAP2K1 (exons 2, 3), MET (exons 2, 10, 14-20), NRAS (exons 2-4), PDGFRA (exons 12, 14, 18), PIK3CA (exons 2, 3, 10, 11, 21), PIK3R1 (exons 11, 12, 13), PTEN (exons 1-9), STK11 (exons 1-9).
Niveau de couverture des exons analysés	total
Séquence de référence	NM_005228.3, NM_001127500.1
Pipeline d'analyse et version	Les données ont été alignées avec le logiciel BWA-GATK-07.6a-3.1.1 sur la version hg19 du génome humain, le variant calling a été réalisé avec le logiciel VarScan2 et les données ont été annotées avec le logiciel Alamut HT

Statut du document

Statut du document : En cours le 23/01/2018 à 12h45

**Patient**

<b>Nom de naissance</b>	<b>PAT-TROIS</b>	<b>Adresse</b>	28 Avenue de Breteuil Escalier A 75007 PARIS FRANCE
<b>Prénom(s) de naissance</b>	DOMINIQUE MARIE-LOUISE [DOMINIQUE]		
<b>Nom et prénom utilisés</b>	PAT-TROIS DOMINIQUE		
<b>Date de naissance</b>	28 mars 1979		
<b>Lieu de naissance</b>	MAZOIRES	<b>Tel</b>	Domicile : 0144534551 Mobile : 0647151010
<b>Sexe</b>	Féminin		
<b>Matricule INS</b>	279035121518989 [INS-NIR de test]		
<b>IPP</b>	1234567890121 [1.2.3.4.567.8.9.10]	<b>Adresse de messagerie</b>	<a href="mailto:279035121518989@patient.mssante.fr">279035121518989@patient.mssante.fr</a>

**Représentant du patient**

<b>MME NESSI Jeanne</b>	<b>Adresse</b>	Domicile: 28 Avenue de Breteuil 75007 PARIS FRANCE
	<b>Tel</b>	Domicile : 0147150000

**Contact(s) en cas d'urgence**

<b>NESSI Sophie (Soeur)</b>	<b>Adresse</b>	valeur temporairement indisponible
	<b>Tel</b>	Mobile : 0647150100

**Personne(s) de confiance**

<b>NESSI Sophie (Soeur)</b>	<b>Adresse</b>	valeur temporairement indisponible
	<b>Tel</b>	Mobile : 0647150100

Document		
<b>Type</b>	(51969-4) CR de génétique moléculaire	Organisation chargée de la conservation du document :
<b>Identifiant</b>	[1.2.250.1.213.1.1.1.32.2022.2.1]	<b>Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers</b>
<b>Lot de versions</b>	[1.2.250.1.213.1.1.1.32.2022.2]	1490012345 [1.2.250.1.71.4.2.2]
<b>Version</b>	1	10 Bd Pasteur 49000 ANGERS
<b>Date de création</b>	23 janvier 2018, 12:45 +0100	Travail: 0242353500
<b>Auteur(s)</b>	<b>DR Michel MARTIN</b> , le 1 janvier 2018, 15:30:14 +0100 800100200300 [1.2.250.1.71.4.2.1] (G15_10/SM01) Médecin - Anatomie et Cytologie pathologiques (SM) 10 Bd Pasteur 49000 ANGERS Travail: 0242353500 Adresse de messagerie: <a href="mailto:michel.martin@mssante.fr">michel.martin@mssante.fr</a>	<b>Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers</b> 1490012345 [1.2.250.1.71.4.2.2] 10 Bd Pasteur 49000 ANGERS Travail: 0242353500
<b>Auteur(s)</b>	<b>DR Thierry BUBON</b> , le 16 janvier 2018, 10:40 +0100 801101203565 [1.2.250.1.71.4.2.1] (G15_10/SM01) Médecin - Anatomie et Cytologie pathologiques (SM) 10 Bd Pasteur 49000 ANGERS Travail: 0242353500 Adresse de messagerie: <a href="mailto:thierry.bubon@mssante.fr">thierry.bubon@mssante.fr</a>	<b>Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers</b> 1490012345 [1.2.250.1.71.4.2.2] 10 Bd Pasteur 49000 ANGERS Travail: 0242353500
<b>Auteur(s)</b>	<b>DR Jacques ROUSSEAU</b> , le 23 janvier 2018, 09:49:14 +0100 801234567897 [1.2.250.1.71.4.2.1] (G15_10/DSM205) Médecin - Biologie moléculaire (DNQ) 10 Bd Pasteur 49000 ANGERS Travail: 0242353500 Adresse de messagerie: <a href="mailto:jacques.rousseau@mssante.fr">jacques.rousseau@mssante.fr</a>	<b>Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers</b> 1490012345 [1.2.250.1.71.4.2.2] 10 Bd Pasteur 49000 ANGERS Travail: 0242353500
<b>Signataire légal</b>	<b>DR Jacques ROUSSEAU</b> , le 23 janvier 2018, 09:30 +0100 801234567897 [1.2.250.1.71.4.2.1] (G15_10/DSM205) Médecin - Biologie moléculaire (DNQ) 10 Bd Pasteur 49000 ANGERS Travail: 0242353500 Adresse de messagerie: <a href="mailto:jacques.rousseau@mssante.fr">jacques.rousseau@mssante.fr</a>	<b>Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers</b> 1490012345 [1.2.250.1.71.4.2.2] 10 Bd Pasteur 49000 ANGERS
<b>Destinataire(s) prévu(s)</b>	<b>DR Michel MARTIN</b> 800100200300 [1.2.250.1.71.4.2.1] 10 Bd Pasteur 49000 ANGERS Travail: 0242353500 Adresse de messagerie: <a href="mailto:michel.martin@mssante.fr">michel.martin@mssante.fr</a>	<b>Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers</b> 1490012345 [1.2.250.1.71.4.2.2] 10 Bd Pasteur 49000 ANGERS Travail: 0242353500
<b>Destinataire(s) prévu(s)</b>	<b>DR Céline LAMBERT</b> 801101201301 [1.2.250.1.71.4.2.1] 4 Rue Larrey 49933 ANGERS Travail: 0242515100 Adresse de messagerie: <a href="mailto:celine.lambert@mssante.fr">celine.lambert@mssante.fr</a>	<b>Centre Hospitalier Régional d'Angers</b> 1490000049 [1.2.250.1.71.4.2.2] 4 Rue Larrey 49933 ANGERS Travail: 0242515100
<b>Destinataire(s) prévu(s)</b>	<b>DR Cécile DURAND</b> 802102202302 [1.2.250.1.71.4.2.1] 4 Rue Larrey 49933 ANGERS Travail: 0242515100 Adresse de messagerie: <a href="mailto:cecile.durand@mssante.fr">cecile.durand@mssante.fr</a>	<b>Centre Hospitalier Régional d'Angers</b> 1490000049 [1.2.250.1.71.4.2.2] 4 Rue Larrey 49933 ANGERS Travail: 0242515100
<b>Destinataire(s) prévu(s)</b>	<b>DR Charles MULLER</b> 801234567897 [1.2.250.1.71.4.2.1] 4 Rue Larrey 49933 ANGERS Travail: 0242515100 Adresse de messagerie: <a href="mailto:charles.muller@mssante.fr">charles.muller@mssante.fr</a>	<b>Centre Hospitalier Régional d'Angers</b> 1490000049 [1.2.250.1.71.4.2.2] 4 Rue Larrey 49933 ANGERS Travail: 0242515100

Evènement(s) documenté(s)	Exécutant	Organisation
<b>Examen de génétique moléculaire</b> (51956-1) <b>Id</b> : 200911160123 [1.2.250.1.71.4.2.2] <b>Date de début</b> : 23 janvier 2018, 15:45 +0100 <b>Date de fin</b> : 23 janvier 2018, 15:45 +0100	<b>DR Jacques ROUSSEAU</b> 8011234567897 [1.2.250.1.71.4.2.1] 10 Bd Pasteur 49000 ANGERS Adresse de messagerie: <a href="mailto:jacques.rousseau@mssante.fr">jacques.rousseau@mssante.fr</a>	<b>Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers</b> 1490012345 [1.2.250.1.71.4.2.2] 10 Bd Pasteur 49000 ANGERS

Prise en charge	Responsable	Organisation
<b>Date de début</b> : 23 janvier 2018, 17:11 +0100 <b>Date de fin</b> : 23 janvier 2018, 20:30 +0100 <b>Type</b> : (AMB) Ambulatoire (hors établissement)	<b>DR Jacques ROUSSEAU</b> 8011234567897 [1.2.250.1.71.4.2.1] (G15_10/DSM205) Médecin - Biologie moléculaire (DNQ) 10 Bd Pasteur 49000 ANGERS Adresse de messagerie: <a href="mailto:jacques.rousseau@mssante.fr">jacques.rousseau@mssante.fr</a>	<b>Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers</b> 1490012345 [1.2.250.1.71.4.2.2] 10 Bd Pasteur 49000 ANGERS

### Prescription

<b>Id</b> : 11223345566778 [1.2.250.2.21.1.1.1]
---

Participants		Organisation
<b>Préleveur</b> <b>Début</b> : 15 janvier 2018, 09:00 +0100 <b>Fin</b> : 15 janvier 2018, 09:30 +0100	<b>DR Marc DUBOIS</b> 803103203303 [1.2.250.1.71.4.2.1] (G15_10/SM05) Médecin - Chirurgie générale (SM) 4 Rue Larrey 49933 ANGERS Travail: 0242515100 Mobile: 0242515112 Adresse de messagerie: <a href="mailto:marc.dubois@mssante.fr">marc.dubois@mssante.fr</a>	<b>Centre Hospitalier Régional d'Angers</b> 1490000049 [1.2.250.1.71.4.2.2] 4 Rue Larrey 49933 ANGERS Travail: 0242515100 Numéro public: 0242515100
<b>Prescripteur</b> <b>Fin</b> : 15 janvier 2018, 11:40 +0100	<b>DR Céline LAMBERT</b> 801101201301 [1.2.250.1.71.4.2.1] (G15_10/SM36) Médecin - Oncologie, opt médicale (SI) 4 Rue Larrey 49933 ANGERS Adresse de messagerie: <a href="mailto:celine.lambert@mssante.fr">celine.lambert@mssante.fr</a>	<b>Centre Hospitalier Régional d'Angers</b> 1490000049 [1.2.250.1.71.4.2.2] 4 Rue Larrey 49933 ANGERS Travail: 0242515100 Numéro public: 0242515100
<b>Référent - Responsable du patient dans la s</b>	<b>DR Cécile DURAND</b> 802102202302 [1.2.250.1.71.4.2.1] (G15_10/SM36) Médecin - Oncologie, opt médicale (SI) 4 Rue Larrey 49933 ANGERS Adresse de messagerie: <a href="mailto:cecile.durand@mssante.fr">cecile.durand@mssante.fr</a>	<b>Centre Hospitalier Régional d'Angers</b> 1490000049 [1.2.250.1.71.4.2.2] 4 Rue Larrey 49933 ANGERS Travail: 0242515100 Numéro public: 0242515100
<b>Personne ayant adressé le patient</b> Commentaire: PS Coordonnateur de la RCP	<b>DR Charles MULLER</b> 801234567897 [1.2.250.1.71.4.2.1] (G15_10/SM36) Médecin - Oncologie, opt médicale (SI) 4 Rue Larrey 49933 ANGERS Travail: 0242515100 Mobile: 0642515152 Adresse de messagerie: <a href="mailto:charles.muller@mssante.fr">charles.muller@mssante.fr</a>	<b>Centre Hospitalier Régional d'Angers</b> 1490000049 [1.2.250.1.71.4.2.2] 4 Rue Larrey 49933 ANGERS Travail: 0242515100 Numéro public: 0242515100