

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 17 janvier 2018, 12:17 +0100 au 23 janvier 2018, 12:17 +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

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)

Analyse non réalisée

CONCLUSION / INTERPRÉTATION DES RÉSULTATS EN L'ÉTAT ACTUEL DES CONNAISSANCES

Analyse non réalisable
Étant donnée la qualité de l'ADN extrait du prélèvement transmis, l'analyse n'est pas réalisable. Un nouveau prélèvement serait nécessaire.
Commentaire : Un nouveau prélèvement va être réalisé.

MÉTHODE

Analyse réalisée à partir du matériel tumoral	Bloc tissulaire paraffiné
après	macrodissection de la zone d'intérêt
Méthode d'extraction de l'ADN génomique tumoral	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 : Validé le 23/01/2018 à 12h45

Patient

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

Représentant du patient

MME NESSI Jeanne	Adresse	Domicile: 28 Avenue de Breteuil 75007 PARIS FRANCE
	Tel	Domicile : 0147150000

Contact(s) en cas d'urgence

NESSI Sophie (Soeur)	Adresse	valeur temporairement indisponible
	Tel	Mobile : 0647150100

Personne(s) de confiance

NESSI Sophie (Soeur)	Adresse	valeur temporairement indisponible
	Tel	Mobile : 0647150100

Document		
Type	(51969-4) CR de génétique moléculaire	Organisation chargée de la conservation du document :
Identifiant	[1.2.250.1.213.1.1.1.32.2022.1.1]	Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers
Lot de versions	[1.2.250.1.213.1.1.1.32.2022.1]	1490012345 [1.2.250.1.71.4.2.2]
Version	2	10 Bd Pasteur 49000 ANGERS
Date de création	23 janvier 2018, 12:45 +0100	Travail: 0242353500
Auteur(s)	DR Michel MARTIN , 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: michel.martin@mssante.fr	Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers 1490012345 [1.2.250.1.71.4.2.2] 10 Bd Pasteur 49000 ANGERS Travail: 0242353500
Auteur(s)	DR Thierry BUBON , 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: thierry.bubon@mssante.fr	Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers 1490012345 [1.2.250.1.71.4.2.2] 10 Bd Pasteur 49000 ANGERS Travail: 0242353500
Auteur(s)	DR Jacques ROUSSEAU , 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: jacques.rousseau@mssante.fr	Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers 1490012345 [1.2.250.1.71.4.2.2] 10 Bd Pasteur 49000 ANGERS Travail: 0242353500
Signataire légal	DR Jacques ROUSSEAU , 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: jacques.rousseau@mssante.fr	Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers 1490012345 [1.2.250.1.71.4.2.2] 10 Bd Pasteur 49000 ANGERS
Destinataire(s) prévu(s)	DR Michel MARTIN 800100200300 [1.2.250.1.71.4.2.1] 10 Bd Pasteur 49000 ANGERS Travail: 0242353500 Adresse de messagerie: michel.martin@mssante.fr	Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers 1490012345 [1.2.250.1.71.4.2.2] 10 Bd Pasteur 49000 ANGERS Travail: 0242353500
Destinataire(s) prévu(s)	DR Céline LAMBERT 801101201301 [1.2.250.1.71.4.2.1] 4 Rue Larrey 49933 ANGERS Travail: 0242515100 Adresse de messagerie: celine.lambert@mssante.fr	Centre Hospitalier Régional d'Angers 1490000049 [1.2.250.1.71.4.2.2] 4 Rue Larrey 49933 ANGERS Travail: 0242515100
Destinataire(s) prévu(s)	DR Cécile DURAND 802102202302 [1.2.250.1.71.4.2.1] 4 Rue Larrey 49933 ANGERS Travail: 0242515100 Adresse de messagerie: cecile.durand@mssante.fr	Centre Hospitalier Régional d'Angers 1490000049 [1.2.250.1.71.4.2.2] 4 Rue Larrey 49933 ANGERS Travail: 0242515100
Destinataire(s) prévu(s)	DR Charles MULLER 801234567897 [1.2.250.1.71.4.2.1] 4 Rue Larrey 49933 ANGERS Travail: 0242515100 Adresse de messagerie: charles.muller@mssante.fr	Centre Hospitalier Régional d'Angers 1490000049 [1.2.250.1.71.4.2.2] 4 Rue Larrey 49933 ANGERS Travail: 0242515100

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

Prise en charge	Responsable	Organisation
Date de début: 17 janvier 2018, 12:17 +0100 Date de fin: 23 janvier 2018, 12:17 +0100 Type: (AMB) Ambulatoire (hors établissement)	DR Jacques ROUSSEAU 8011234567897 [1.2.250.1.71.4.2.1] (G15_10/DSM205) Médecin - Biologie moléculaire (DNQ) 10 Bd Pasteur 49000 ANGERS Adresse de messagerie: jacques.rousseau@mssante.fr	Laboratoire de génétique moléculaire d'Angers 1490012345 [1.2.250.1.71.4.2.2] 10 Bd Pasteur 49000 ANGERS

Prescription

Id : 11223345566778 [1.2.250.2.21.1.1.1]

Participants		Organisation
Préleveur Début: 15 janvier 2018, 09:00 +0100 Fin: 15 janvier 2018, 09:30 +0100	DR Marc DUBOIS 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: marc.dubois@mssante.fr	Centre Hospitalier Régional d'Angers 1490000049 [1.2.250.1.71.4.2.2] 4 Rue Larrey 49933 ANGERS Travail: 0242515100 Numéro public: 0242515100
Prescripteur Fin: 15 janvier 2018, 11:40 +0100	DR Céline LAMBERT 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: celine.lambert@mssante.fr	Centre Hospitalier Régional d'Angers 1490000049 [1.2.250.1.71.4.2.2] 4 Rue Larrey 49933 ANGERS Travail: 0242515100 Numéro public: 0242515100
Référent - Responsable du patient dans la s	DR Cécile DURAND 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: cecile.durand@mssante.fr	Centre Hospitalier Régional d'Angers 1490000049 [1.2.250.1.71.4.2.2] 4 Rue Larrey 49933 ANGERS Travail: 0242515100 Numéro public: 0242515100
Personne ayant adressé le patient Commentaire: PS Coordonnateur de la RCP	DR Charles MULLER 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: charles.muller@mssante.fr	Centre Hospitalier Régional d'Angers 1490000049 [1.2.250.1.71.4.2.2] 4 Rue Larrey 49933 ANGERS Travail: 0242515100 Numéro public: 0242515100