**Biologiste Responsable :** Aurélie Driss-Corbin
**Biologistes Médicaux**
A. Amara Petitjean, F. Batusanski, Q. Beaulieu, M. Billet-Delecourt, J. Bourgain, C. Bracquemart, J-M. Costa, M-M. Coude, C. d'Humières, S. Defasque, G. Herbreteau, A. Ganon, P. Kleinfinger, A. Legrand, L. Lohmann, A. Luscan-Valeri, S. Malard, M. Perret, A. Receveur, M. Roussel, S. Samaan, S. Schmit, M. Senant, S. Trombert, M. Valduga, L. Verdurme, B. Visseaux
**Biologistes Généticiens**
D. Trost

**PATIENT_DEMO**
**ONCO**
Né(e) le 01.01.1970 Sexe : M
Dossier n° : **26V2109111**

| | | | |
|---|---|---|---|
| Transmis par | PARAMETRAGE | | |
| Vos références : | | | $TESTP |
| Enregistré le : | 10.11.2026 | Edité le : | 10.11.2026 |
| Ex envoyé(s) au(x) : | Laboratoire | | |

**LABORATOIRE PARAMETRAGE**
**95740 FREPILLON**

## CARACTÉRISATION DU PRÉLÈVEMENT

Prélèvement : 01.01.2026 FFPE tissu Ambiant

Type de cancer :
Cancer bronchopulmonaire
Type histologique :
Adénocarcinome
Renseignements cliniques :
Progression sous osimertinib
Bloc n° :
123456789
Type de prélèvement :
Biopsie
Etat tumoral :
Tumeur primitive
Site anatomique :
Lobe supérieur gauche
Pourcentage de cellules malignes :
50%
Examen pathologique initial :
DR ANNA PATHE
Evaluation de l'infiltration tumorale :
DR ANNA PATHE

**Validé par : Dr. Guillaume Herbreteau**

## MUTATIONS D'INTÉRÊT THÉRANOSTIQUE (NGS DNAseq)

Gène EGFR :
EGFR exon 19 E746_A750del
[c.2235_2249del ; p.(Glu746_Ala750del)]
VAF = 58%

EGFR T790M
[c.2369C>T ; p.(Thr790Met)]
VAF = 43%

Gène BRAF :
Absence de mutation

Gène KRAS :
Absence de mutation

Gène ERBB2 :
Absence de mutation

Gène MET :
Absence de mutation



*Se reporter à la dernière page pour les conditions de traitement des données personnelles du patient.*

SELAFA CERBA - 10/12 av. Roland Moréno - ZAC des Epineaux - 95740 Frépillon - France - ENREGISTREMENT N°95.9 -Tel : 01 34 40 20 20 - FAX : 01 34 40 21 29
SRC@lab-cerba.com - www.lab-cerba.com

**Biologiste Responsable :** Aurélie Driss-Corbin
**Biologistes Médicaux**
A. Amara Petitjean, F. Batusanski, Q. Beaulieu, M. Billet-Delecourt, J. Bourgain, C. Bracquemart, J-M. Costa, M-M. Coude, C. d'Humières, S. Defasque, G. Herbreteau, A. Ganon, P. Kleinfinger, A. Legrand, L. Lohmann, A. Luscan-Valeri, S. Malard, M. Perret, A. Receveur, M. Roussel, S. Samaan, S. Schmit, M. Senant, S. Trombert, M. Valduga, L. Verdurme, B. Visseaux
**Biologistes Généticiens**
D. Trost

**PATIENT_DEMO**
**ONCO**
Né(e) le 01.01.1970 Sexe : M
Dossier n° : **26V2109111**

**LABORATOIRE PARAMETRAGE**
**95740 FREPILLON**

Gène STK11 :
Absence de mutation

Gène KEAP1 :
Absence de mutation

Gène TP53 :
TP53 R148C
[c.428C>T ; p.(Arg148Cys)]
VAF = 54%

Autres mutations oncogéniques :
Aucune

Fusions géniques (sur ADN) :
Absence de fusion détectable de ALK, ROS1 et RET (l'analyse ne cible que les fusions les plus fréquentes)

Altérations du nombre de copies :
Amplification du gène MET

Régions non-couvertes :
Aucune

**Validé par : Dr. Guillaume Herbreteau**

## FUSIONS GENIQUES ET ANOMALIES D'ÉPISSAGE (NGS RNAseq)

Fusions et anomalies d'épissage :
Absence de fusion ou d'anomalie d'épissage

**Validé par : Dr. Guillaume Herbreteau**

## CONCLUSION

Points essentiels :
- Présence de la mutation activatrice du gène EGFR (délétion sur l'exon 19) et de la mutation de résistance EGFR T790M caractérisées au diagnostic.
- Présence d'une amplification du gène MET.
- Présence d'une mutation perte-de-fonction du gène TP53.

Génotype tumoral concordant avec celui observé sur la biopsie bronchique lobaire supérieure gauche du 01/01/2024.

Thérapies ciblées :

Validées dans cette indication
ESCAT I-A:
- Amivantamab + carboplatine + pemetrexed [1]

A discuter en RCP moléculaire
Aucune

Présentant un facteur de résistance
SENSIBILITÉ DIMINUÉE:
- Inhibiteurs d'EGFR de 3e gen. : amplification MET [2,3]



*Se reporter à la dernière page pour les conditions de traitement des données personnelles du patient.*

SELAFA CERBA - 10/12 av. Roland Moréno - ZAC des Epineaux - 95740 Frépillon - France - ENREGISTREMENT N°95.9 -Tel : 01 34 40 20 20 - FAX : 01 34 40 21 29
SRC@lab-cerba.com - www.lab-cerba.com

**Biologiste Responsable :** Aurélie Driss-Corbin
**Biologistes Médicaux**
A. Amara Petitjean, F. Batusanski, Q. Beaulieu, M. Billet-Delecourt, J. Bourgain, C. Bracquemart, J-M. Costa, M-M. Coude, C. d'Humières, S. Defasque, G. Herbreteau, A. Ganon, P. Kleinfinger, A. Legrand, L. Lohmann, A. Luscan-Valeri, S. Malard, M. Perret, A. Receveur, M. Roussel, S. Samaan, S. Schmit, M. Senant, S. Trombert, M. Valduga, L. Verdurme, B. Visseaux
**Biologistes Généticiens**
D. Trost

**PATIENT_DEMO**
**ONCO**
Né(e) le 01.01.1970 Sexe : M
Dossier n° : **26V2109111**

**LABORATOIRE PARAMETRAGE**
**95740 FREPILLON**

RÉSISTANCE:
- Inhibiteurs d'EGFR de 1e et 2e gen. : mutation EGFR T790M, amplification MET [2,3]

Non-envisageables (cible absente)
- Inhibiteurs de ALK
- Inhibiteurs de BRAF
- Inhibiteurs de MET
- Inhibiteurs de ROS1
- Inhibiteurs sélectifs de RET

Essais cliniques (critères moléculaires)
Essai de phase 2/3 IZABRIGHT-Lung01 (NCT07100080)
- Izalontamab brengitecan (Ac. anti-EGFR anti-HER3) vs carbo ou ciplastine-pemetrexed, CBNPC avancé/métastatique avec délétion EGFR exon 19, après progression sous osimertinib

Essai de phase 2/3 AndroMETa-Lung-713 (NCT07155187)
- Telisotuzumab adizutecan (Ac. anti-MET conjugué) +/- osimertinib (phase 3 : vs traitement standard), CBNPC avancé/métastatique avec délétion EGFR exon 19, 1ère ou 2ème ligne

Essai de phase 2 PALOMA-2 (NCT05498428)
- Cohorte 3 : amivantamab + lazertinib + pemetrexed + carboplatine, CBNPC avancé/métastatique avec mutation d'EGFR, après progression sous osimertinib

Essai de phase 2 MegaMOST (NCT04116541)
- Cohorte Cabozantinib : cabozantinib, tout cancer avancé/métastatique avec mutation, fusion ou amplification de RET, MET, ROS1 ou NTRK1/2/3, toute ligne

Essai de phase 2 COPERNICUS (NCT06667076)
- Amivantamab + lazertinib ou chimithérapie, CBNPC avancé/métastatique avec délétion EGFR exon 19, toute ligne

Essai de phase 1/2 SPARTA (NCT03175224)
- Cohorte C : APL-101 (inhibiteur MET), tout cancer avancé/métastatique avec amplification de MET, toute ligne
- Cohorte C-2 : APL-101 (inhibiteur MET), CBNPC avancé/métastatique EGFR-muté avec amplification de MET, après progression sous inhibiteur d'EGFR

Essai de phase 1/2 REACH-EGFR (NCT07699328)
- VRN110755 (inhibiteur EGFR), CBNPC avancé/métastatique avec mutation EGFR, toute ligne

Essai de phase 1/2 BAY2927088 (NCT05099172)
- Sevabertinib (inhibiteur HER2/EGFR), CBNPC avancé/métastatique avec mutation EGFR, >1ère ligne



*Se reporter à la dernière page pour les conditions de traitement des données personnelles du patient.*

SELAFA CERBA - 10/12 av. Roland Moréno - ZAC des Epineaux - 95740 Frépillon - France - ENREGISTREMENT N°95.9 -Tel : 01 34 40 20 20 - FAX : 01 34 40 21 29
SRC@lab-cerba.com - www.lab-cerba.com

**Biologiste Responsable :** Aurélie Driss-Corbin
**Biologistes Médicaux**

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| A. Amara Petitjean | J-M. Costa | P. Kleinfinger | A. Receveur | M. Valduga |
| F. Batusanski | M-M. Coude | A. Legrand | M. Roussel | L. Verdurme |
| Q. Beaulieu | C. d'Humières | L. Lohmann | S. Samaan | B. Visseaux |
| M. Billet-Delecourt | S. Defasque | A. Luscan-Valeri | S. Schmit | |
| J. Bourgain | G. Herbreteau | S. Malard | M. Senant | |
| C. Bracquemart | A. Ganon | M. Perret | S. Trombert | |

**Biologistes Généticiens**
D. Trost

**PATIENT_DEMO**
**ONCO**
Né(e) le 01.01.1970 Sexe : M
Dossier n° : **26V2109111**

**LABORATOIRE PARAMETRAGE**
**95740 FREPILLON**

## Bibliographie :

1. Passaro et al. Ann Oncol. 2024 - PMID: 37879444
2. Leonetti et al. Br J Cancer. 2019 - PMID: 31564718
3. Huang et al. Acta Pharm Sin B. 2015 - PMID: 26579470

## Echelle ESCAT

La classification ESCAT, établie par l'ESMO, évalue le niveau de preuve du bénéfice clinique d'une thérapie ciblée en présence d'une cible moléculaire donnée.
- ESCAT I : bénéfice clinique démontré (I-A : sur essai prospectif randomisé ; I-B : sur essai prospectif non-randomisé ; I-C : sur essai basket)
- ESCAT II : activité antitumorale démontrée, bénéfice clinique inconnu (II-A : bénéfice sur étude rétrospective ; II-B : réponse clinique sans donnée de survie sur essai prospectif)
- ESCAT III : bénéfice clinique dans un autre contexte (III-A : dans un autre type tumoral, ou sur case reports ; III-B : pour une altération ayant le même effet sur un gène qu'une altération ESCAT I)
- ESCAT IV : activité antitumorale pré-clinique (IV-A : sur modèle pré-clinique in vivo ou in vitro ; IV-B : prédite in silico)
- ESCAT V : activité antitumorale démontrée, bénéfice clinique nul sur essai prospectif
  (Mateo et al. Ann Oncol. 2018. PMID: 30137196)

**Validé par : Dr. Guillaume Herbreteau**

# INFORMATIONS TECHNIQUES

Extraction ADN : Maxwell HT FFPE Plus, automate Hamilton
ou Maxwell RSC FFPE Plus DNA kit (AS1720)
Extraction ARN : Maxwell RSC RNA FFPE kit (AS1440)
Retrotranscription ARN : Thermofisher SuperScript IV Vilo Kit.
Enrichissement par capture (Twist Custom panel)
Séquençage : paired-end Element Biosciences AVITI (2x150pb)
Analyse bioinformatique : Life&Soft génome de référence hg38.
Limite de détection = 2% de VAF

## Technique DNAseq :

Panel : AKT1 ex 4 (NM_001382430.1); ALK ex 5, 8 15, 18-25, 29 (NM_004304.5); ATRX (NM_000489.6); BRAF ex 11, 15 (NM_ 004333.6); BRCA1 (NM_007294.4); BRCA2 (NM_000059.4); CDK4 ex2 (NM_000075.4); CDK6 (NM_ 001145306.2); CDKN2A (NM_000077.2); CTNNB1 ex 3 (NM_001904. 4); EGFR ex 18-21 (NM_005228.5); ERBB2 ex 8, 17-21 (NM_004448.4); ERBB3 (NM_001982.4); ESR1 ex 1, 5-8 (NM_000125.4); FGFR1 ex 12, 14 (NM_023110.3); FGFR2 ex 7, 9, 12 (NM_000141.5); FGFR3 ex 7, 9, 14, 18 (NM_ 000142.5); FOXL2 ex 1 (NM_023067. 4); GNA11 ex 5 (NM_002067.5); GNAQ ex 5 (NM_002072.5); GNAS ex 8-9 (NM_000516.4); H3C2 (NM_003537.4); H3C3 (NM_003531.3); H3F3A ex 2 (NM_ 002107.7); H3F3B ex 2 (NM_005324.5); HRAS ex 2-4 (NM_005343. 4); IDH1 ex 4 (NM_005896.4); IDH2 ex 4-5 (NM_002168.4); KEAP1 (NM_203500.2); KIT ex 2, 8-15, 17-21 (NM_000222.3); KRAS ex 2-4 (NM_033360.4); MAP2K1 ex 2-3, (NM_002755.4); MET ex 14+ introns, 19 (NM_000245.4); NRAS ex 2-4 (NM_ 002524.5); PDGFRA ex 3-7, 10, 12-15, 18-19, 23 (NM_006206. 6); PIK3CA ex 2-3, 5, 8, 10, 21 (NM_006218.4); POLD1 ex 4-12 (NM _002691.4); POLE ex 9-14 (NM_006231.4); PTEN (NM_000314.8); RET ex 10-11, 13, 15-16 (NM_020975.6); SMARCA4 (NM_003072.5); STK11 (NM_000455.4); TERT promoteur (NM_198253.3);TP53 (NM_ 000546.6)
Critère qualité, pour chaque région : 100% de couverture, à une profondeur minimale dépendante de l'infiltration tumorale : >337X (20% de cellules malignes) ; >223X (30%) ; >166X (40%) ; >131X (50%) ; >108X (60%) ; >92X (70%) ; >80X (80%) ; >70X (90%)
Détection des substitutions et insertions-délétions de petite taille.
Limite de détection = 2% de VAF
Les variants bénins et de signification inconnue ne sont pas rendus.
Les gènes BRCA1 et BRCA2 sont explorés uniquement sur prescription.

## Technique RNAseq :

Panel : ALK, BRAF, EGFR, ERBB2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, KRAS, MAML2, MET (saut de l'exon 14), NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PIK3CA, PPARG, RET, ROS1 (tous transcrits RefSeq)
Critère qualité : > 2 millions de reads.
Détection des fusions géniques et saut d'exons.
La recherche de variants n'est pas réalisée.

**Validé par : Dr. Guillaume Herbreteau**



*Se reporter à la dernière page pour les conditions de traitement des données personnelles du patient.*

SELAFA CERBA - 10/12 av. Roland Moréno - ZAC des Epineaux - 95740 Frépillon - France - ENREGISTREMENT N°95.9 -Tel : 01 34 40 20 20 - FAX : 01 34 40 21 29
SRC@lab-cerba.com - www.lab-cerba.com