



DT9341

**CÔLON ET RECTUM
BIOMARQUEURS**
Version 1.2.0.0

Date de naissance	N° chambre	N° de dossier	
Nom			
Prénom			
N° d'assurance maladie			
Adresse			
Code postal	Ind. rég.	Téléphone	Sexe <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F

N° de rapport	
---------------	--

<input type="checkbox"/> + Résultats Page 1	<input type="checkbox"/> + Méthodes Page 6
------------------------------------------------	-----------------------------------------------

Les éléments de données précédés de ce symbole « + » ne sont pas obligatoires. Toutefois, ils peuvent être cliniquement importants quoique non encore validés ou utilisés régulièrement dans la prise en charge des usagers.

Sélectionner un seul élément, sauf indication contraire.

Note : L'utilisation de cette fiche synoptique est optionnelle.

+ RÉSULTATS
+ Détection immunohistochimique des protéines réparatrices de mésappariement (Mismatch Repair [MMR]) (sélectionner tous les éléments applicables) (note A)
<p>+ <input type="checkbox"/> MLH1</p> <ul style="list-style-type: none"> + <input type="checkbox"/> Expression nucléaire intacte + <input type="checkbox"/> Perte d'expression nucléaire + <input type="checkbox"/> Ne peut être déterminé (expliquer) : _____ <p>+ <input type="checkbox"/> MLH2</p> <ul style="list-style-type: none"> + <input type="checkbox"/> Expression nucléaire intacte + <input type="checkbox"/> Perte d'expression nucléaire + <input type="checkbox"/> Ne peut être déterminé (expliquer) : _____ <p>+ <input type="checkbox"/> MLH6</p> <ul style="list-style-type: none"> + <input type="checkbox"/> Expression nucléaire intacte + <input type="checkbox"/> Perte d'expression nucléaire + <input type="checkbox"/> Ne peut être déterminé (expliquer) : _____ <p>+ <input type="checkbox"/> PMS2</p> <ul style="list-style-type: none"> + <input type="checkbox"/> Expression nucléaire intacte + <input type="checkbox"/> Perte d'expression nucléaire + <input type="checkbox"/> Ne peut être déterminé (expliquer) : _____ <p>+ <input type="checkbox"/> Tissu non néoplasique/contrôle interne avec expression nucléaire intacte</p>
+ Interprétation des études immunohistochimiques
<p>+ <input type="checkbox"/> Expression nucléaire des protéines réparatrices de mésappariement intacte : faible probabilité d'instabilité des microsatellites-élevée (microsatellite instability-high [MSI-H])*</p> <p>+ <input type="checkbox"/> Perte d'expression nucléaire de MLH1 et PMS2 : le dépistage pour la méthylation du promoteur de MLH1 et/ou la mutation de BRAF sont indiqués (la présence d'une mutation BRAF V600E et/ou de la méthylation de MLH1 suggère qu'il s'agit d'une tumeur sporadique et l'évaluation des mutations germinales n'est probablement pas indiquée; l'absence de méthylation du promoteur de MLH1 ainsi que de mutation de BRAF V600E suggère la possibilité d'un syndrome de Lynch, et le séquençage et/ou des tests pour déterminer la présence de grandes délétions/duplications de la lignée germinale du MLH1 peuvent être indiqués)*</p>
Suite de la section à la page suivante

+ Interprétation des études immunohistochimiques – suite

- + Perte d'expression nucléaire de MSH2 et MSH6 : forte probabilité d'un syndrome de Lynch (le séquençage et/ou des tests pour déterminer la présence de grandes délétions/duplications de la lignée germinale de MSH2 peuvent être indiqués, et, si négatifs, le séquençage et/ou des tests pour déterminer la présence de grandes délétions/duplications de la lignée germinale de MSH6 peuvent être indiqués)*
- + Perte d'expression nucléaire seulement de MSH6 : forte probabilité du syndrome de Lynch (le séquençage et/ou des tests pour déterminer la présence de grandes délétions/duplications de la lignée germinale de MSH6 peuvent être indiqués)*
- + Perte d'expression nucléaire seulement du PMS2 : forte probabilité du syndrome de Lynch (le séquençage et/ou des tests pour déterminer la présence de grandes délétions/duplications de la lignée germinale du PMS2 peuvent être indiqués)*

*Il existe des exceptions à l'interprétation des études immunohistochimiques ci-dessus. Ces résultats ne devraient pas être appréciés isolément, et une corrélation clinique ainsi qu'un conseil génétique sont recommandés afin d'évaluer l'utilité d'un dépistage des mutations de la lignée germinale.

+ Instabilité des microsatellites (IMS ou Microsatellite Instability [MSI]) (note A)

- + IMS-stable (IMS-S) [MSI-stable (MSS)]
- + IMS-faible (IMS-F) [MSI-low (MSI-L)]
 - + 1 % à 29 % des marqueurs de l'Institut National du Cancer (National Cancer Institute [NCI]) ou des marqueurs mononucléotidiques montrent une instabilité
 - + 1 des marqueurs du NCI ou des marqueurs mononucléotidiques montrent une instabilité
 - + Autre (préciser) : _____
- + IMS-élevé (IMS-E) [MSI-high (MSI-H)]
 - + ≥ 30 % des marqueurs du NCI ou des marqueurs mononucléotidiques montrent une instabilité
 - + 2 ou plus des marqueurs du NCI ou des marqueurs mononucléotidiques montrent une instabilité
 - + Autre (préciser) : _____
- + IMS [MSI]-indéterminé

+ Essais de loci

- + Série de mononucléotides
 - + **BAT-25**
 - + Stable
 - + Instable
 - + Ne peut être déterminé (expliquer) : _____
 - + Non effectué
 - + **BAT-26**
 - + Stable
 - + Instable
 - + Ne peut être déterminé (expliquer) : _____
 - + Non effectué
 - + **NR-21**
 - + Stable
 - + Instable
 - + Ne peut être déterminé (expliquer) : _____
 - + Non effectué
 - + **NR-24**
 - + Stable
 - + Instable
 - + Ne peut être déterminé (expliquer) : _____
 - + Non effectué

Suite de la section à la page suivante

+ Essais de loci – suite**+ Mono-27**+ Stable+ Instable+ Ne peut être déterminé (expliquer) : _____+ Non effectué+ Série du NCI**+ BAT-25**+ Stable+ Instable+ Ne peut être déterminé (expliquer) : _____+ Non effectué**+ BAT-26**+ Stable+ Instable+ Ne peut être déterminé (expliquer) : _____+ Non effectué**+ D2S123**+ Stable+ Instable+ Ne peut être déterminé (expliquer) : _____+ Non effectué**+ D5S346**+ Stable+ Instable+ Ne peut être déterminé (expliquer) : _____+ Non effectué**+ D17S250**+ Stable+ Instable+ Ne peut être déterminé (expliquer) : _____+ Non effectué+ Autre (préciser) : _____+ Stable+ Instable+ Ne peut être déterminé (expliquer) : _____**+ Analyse de la méthylation du promoteur de MLH1 (note B)**+ Présence d'hyperméthylation du promoteur de MLH1+ Absence d'hyperméthylation du promoteur de MLH1+ Ne peut être déterminé (expliquer) : _____

+ Analyse mutationnelle de KRAS (note C)+ Aucune mutation détectée+ Mutation détectée**+ Codon 12**+ Gly12Asp (GGT>GAT)+ Gly12Val (GGT>GTT)+ Gly12Cys (GGT>TGT)+ Gly12Ser (GGT>AGT)+ Gly12Ala (GGT>GCT)+ Gly12Arg (GGT>CGT)+ Mutation du codon 12, sans autre précision+ Autre mutation du codon 12 (préciser) : _____**+ Codon 13**+ Gly13Asp (GGC>GAC)+ Gly13Arg (GGC>CGC)+ Gly13Cys (GGC>TGC)+ Gly13Ala (GGC>GCC)+ Gly13Val (GGC>GTC)+ Mutation du codon 13 (sans autre précision)+ Autre mutation du codon 13 (préciser) : _____**+ Codon 61**+ Gln61Leu (CAA>CTA)+ Gln61His (CAA>CAC)+ Mutation du codon 61 (sans autre précision)+ Autre mutation du codon 61 (préciser) : _____**+ Codon 146**+ Ala146Thr (G436A) (GCA>ACA)+ Mutation du codon 146 (sans autre précision)+ Autre mutation du codon 146 (préciser) : _____+ Autre codon (préciser) : _____+ Ne peut être déterminé (expliquer) : _____**+ Analyse mutationnelle de NRAS (note C)**+ Aucune mutation détectée+ Mutation détectée (sélectionner tous les éléments applicables)**+ Codon 12**+ Gly12Asp (GGT>GAT)+ Gly12Val (GGT>GTT)+ Gly12Cys (GGT>TGT)+ Gly12Ser (GGT>AGT)+ Gly12Ala (GGT>GCT)+ Gly12Arg (GGT>CGT)+ Mutation du codon 12, sans autre précision+ Autre mutation du codon 12 (préciser) : _____**Suite de la section à la page suivante**

N° de rapport

N° de dossier

+ Analyse mutationnelle de NRAS (note C) – suite

+ Codon 13

+ Mutation du codon 13 (sans autre précision)

+ Autre mutation du codon 13 (préciser) : _____

+ Codon 61

+ Gln61Leu (CAA>CTA)

+ Gln61His (CAA>CAC)

+ Mutation du codon 61 (sans autre précision)

+ Autre mutation du codon 61 (préciser) : _____

+ Autre codon (préciser) : _____

+ Ne peut être déterminé (expliquer) : _____

+ Expression de BRAF (par étude immunohistochimique) (note C)

+ Expression cytoplasmique présente

+ Expression cytoplasmique absente

+ Ne peut être déterminé (expliquer) : _____

+ Analyse mutationnelle de BRAF (note B)

+ Aucune mutation de BRAF détectée

+ Mutation BRAF V600E (c.1799 T>A)

+ Autre mutation de BRAF V600 détectée (préciser) : _____

+ Ne peut être déterminé (expliquer) : _____

+ Analyse mutationnelle de PIK3CA (note D)

+ Aucune mutation PIK3CA détectée

+ Présence de mutation de l'exon 9 (préciser) : _____

+ Présence de mutation de l'exon 20 (préciser) : _____

+ Ne peut être déterminé (expliquer) : _____

+ Analyse de l'expression de PTEN (par étude immunohistochimique) (note E)

+ Présence d'expression cytoplasmique et/ou nucléaire

+ Absence d'expression cytoplasmique et nucléaire

+ Ne peut être déterminé (expliquer) : _____

+ Analyse mutationnelle de PTEN

+ Aucune mutation PTEN détectée

+ Présence de mutation de l'exon 1-9 (préciser) : _____

+ Ne peut être déterminé (expliquer) : _____

+ Test multiparamétrique d'expression des gènes/protéines

+ Préciser le type : _____

+ Résultat :

+ Faible risque

+ Risque modéré

+ Risque élevé

+ Score de récurrence : _____

N° de rapport

N° de dossier

Les éléments de données précédés de ce symbole « + » ne sont pas obligatoires. Toutefois, ils peuvent être cliniquement importants quoique non encore validés ou utilisés régulièrement dans la prise en charge des usagers.

Sélectionner un seul élément, sauf indication contraire.

Note : L'utilisation de cette fiche synoptique est optionnelle.

+ MÉTHODES

+ Méthodes de dissection (sélectionner tous les éléments applicables) (note F)

- + Microdissection au laser
+ Préciser le nom du test* : _____
- + Microdissection manuelle dirigée sous microscope
+ Préciser le nom du test* : _____
- + Microdissection manuelle non dirigée sous microscope
+ Préciser le nom du test* : _____
- + Dissection à partir du bloc
+ Préciser le nom du test* : _____
- + Section de tissu entière (aucune procédure d'enrichissement de la tumeur employée)
+ Préciser le nom du test* : _____

* Si plus d'une méthode de dissection est utilisée, SVP préciser quel test a été associé à chaque méthode de dissection sélectionnée.

+ Instabilité des microsatellites (IMS ou *Microsatellite Instability* [MSI])

- + Nombre de marqueurs d'IMS (MSI) testés (préciser) : _____
- + **Cellularité**
+ Pourcentage de cellules tumorales présentes dans le prélèvement : _____ %

+ Séquençage du génome ou de l'exome entier

- + Séquençage du génome entier (préciser) : _____
- + Séquençage de l'exome entier (préciser) : _____

+ Méthylation du promoteur de MLH1

+ Méthodes d'essai

- + Réaction en chaîne de la polymérase (PCR) en temps réel spécifique pour la méthylation
- + Autre (préciser) : _____

+ Analyse mutationnelle KRAS

+ Codons évalués (sélectionner tous les éléments applicables)

- + 12
- + 13
- + 61
- + 146

+ Méthodes d'essai (sélectionner tous les éléments applicables)

- + Séquençage direct (Sanger)
- + Pyroséquençage
- + Analyse par fusion à haute résolution
- + PCR, hybridation spécifique de l'allèle
- + PCR en temps réel
- + Autre (préciser) : _____

*SVP, veuillez préciser dans la section « Commentaires(s) » les méthodes d'essai utilisées si elles diffèrent pour chaque codon.

N° de rapport	
---------------	--

N° de dossier	
---------------	--

+ Analyse mutationnelle de BRAF	
+ Mutations évaluées (sélectionner tous les éléments applicables)	
+ <input type="checkbox"/> V600E	
+ <input type="checkbox"/> Autre mutation BRAF V600 (préciser) : _____	
+ <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : _____	
+ Méthodes d'essai (sélectionner tous les éléments applicables)	
+ <input type="checkbox"/> Séquençage direct (Sanger)	
+ <input type="checkbox"/> PCR, hybridation spécifique de l'allèle	
+ <input type="checkbox"/> Pyroséquençage	
+ <input type="checkbox"/> PCR en temps réel	
+ <input type="checkbox"/> Étude immunohistochimique pour le produit du gène V600E	
+ <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : _____	
+ Analyse mutationnelle de PIK3CA	
+ Méthodes d'essai	
+ <input type="checkbox"/> Séquençage direct (Sanger)	
+ <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : _____	
+ Analyse mutationnelle et d'expression de PTEN	
+ Méthodes d'essai (sélectionner tous les éléments applicables)	
+ <input type="checkbox"/> Étude immunohistochimique (préciser l'anticorps) : _____	
+ <input type="checkbox"/> Hybridation <i>in situ</i> (préciser la sonde) : _____	
+ <input type="checkbox"/> Séquençage direct par la méthode de Sanger	
+ <input type="checkbox"/> Test de duplication/délétion (MLPA)	
+ <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : _____	
+ Commentaire(s) :	

Remarque : Le type de fixateur, le délai de fixation (durée de l'ischémie froide) et le temps de fixation doivent être rapportés, le cas échéant, dans ce modèle de rapport des biomarqueurs ou dans le rapport original de pathologie. Les noms des gènes devraient suivre les recommandations du Comité de Nomenclature de l'Organisation du Génome Humain (HUGO) (www.genenames.org).

Toutes les variations de séquences des gènes rapportées doivent être identifiées suivant les recommandations de la Société de la Variation Génétique Humaine (www.hgvs.org/rec).

Signature du pathologiste		N° de permis	Date	Année	Mois	Jour