

Hôpital Erasme



Laboratoire de Génétique Moléculaire

Route de Lennik, 808 – B – 1070 Bruxelles

Dr. Guillaume SMITS (guillaume.smits@erasme.ulb.ac.be)

**FORMULAIRE DE DEMANDE D'ANALYSE DES GENES
MLH1/MSH2/MSH6/PMS2
DANS LE CADRE D'UN SYNDROME DE LYNCH**

Ce formulaire complété est à joindre à tout prélèvement réalisé dans le cadre d'une demande de recherche de mutation des gènes MLH1/MSH2/MSH6/PMS2 ou à envoyer au secrétariat du service de Génétique Moléculaire (Fax : 02/555 42 12), accompagné d'un formulaire de consentement signé.

Courrier électronique : genlab@erasme.ulb.ac.be

Identification du patient

Nom :

Prénom :

Date de naissance (jj/mm/aaaa) :

Référence de notre laboratoire (numéro de secteur) :

Médecin demandeur :

Données cliniques

Pouvez-vous cocher les critères de Bethesda ou d'Amsterdam auxquels répond le patient :

Critères de Bethesda	Critères d'Amsterdam
<p>≥1 moins un requis pour faire une recherche d'instabilité des microsatellites sur la tumeur, non suffisant pour faire une recherche de mutation responsable d'un syndrome de Lynch</p>	<p>tous les critères doivent être présents pour considérer que le patient est « AC+ »</p>
<ul style="list-style-type: none"> ○ Cancer colorectal <50 ans ○ Cancer colorectal synchrone, métachrone ou associé à un autre cancer du spectre HNPCC élargi (*) ○ Cancer colorectal <60 ans avec histologie évoquant une instabilité des microsatellites (MSI) ○ Cancer colorectal et ≥ 1 parent du 1^{er} degré avec un cancer du spectre HNPCC élargi (*), 1 des 2 cancers < 50 ans ○ Cancer colorectal et ≥ 2 parents du 1^{er} ou 2^{ème} degré avec un cancer du spectre HNPCC élargi (*), quelque que soit l'âge 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Au moins trois apparentés avec un cancer associé au syndrome HNPCC (*) et <ul style="list-style-type: none"> - Un apparenté doit être apparenté au 1^{er} degré des deux autres - ≥ deux générations successives atteintes - ≥ un des cas diagnostiqué < 50 ans - Polypose adénomateuse familiale exclue - Diagnostics confirmés par un examen histopathologique

(*) Cancers associés au syndrome HNPCC (spectre élargi) : côlon, rectum, endomètre, intestin grêle, voies urinaires excrétrices (uretère, bassin), estomac, ovaires, pancréas, voies biliaires, SNC (glioblastome dans le syndrome de Turcot) ; adénomes ou carcinomes des glandes sébacées et kératocanthomes (syndrome de Muir-Torre).

Le patient présente une histoire de néoplasie : OUI NON

- Type :
- Age de diagnostic :

Histoire de néoplasie chez un/des apparentés OUI NON

- Lien de parenté :
- Type de néoplasies des autres membres atteints de la famille :
-
- Age du diagnostic des autres membres atteints de la famille :

Mutation d'un des gènes MLH1/MSH2/MSH6 et PMS2 déjà identifiée chez un/des apparentés OUI NON

- Lien de parenté :
- Identité de la personne portant la mutation :
- Gène et intitulé de la mutation (ou nom du laboratoire) :

Résultat de la recherche d'une instabilité des microsatellites sur un prélèvement tumoral : (**)

- non réalisée
- immuno MLH1 perte d'expression expression normale non faite
- immuno MSH2 perte d'expression expression normale non faite
- immuno MSH6 perte d'expression expression normale non faite
- immuno PMS2 perte d'expression expression normale non faite
- profil d'instabilité des microsatellites recherché par biologie moléculaire sur l'ADN tumoral
 - OUI NON NON REALISE

Résultat d'autres analyses moléculaires réalisées sur un prélèvement tumoral : (**)

- Recherche de la mutation V600E du gène BRAF
 - présence de la mutation absence de la mutation non fait
- Recherche d'une hyperméthylation de MLH1
 - présence d'une hyperméthylation tissu tumoral
 - présence d'une hyperméthylation tissu tumoral + tissu sain
 - absence d'une hyperméthylation tissu tumoral
 - non fait

(**) Pour information, ces analyses peuvent être réalisées, sur simple demande, en transmettant au laboratoire d'anatomopathologie le bloc tumoral accompagné d'une demande d'analyse (contact anatomie pathologique : 02/555.33.35 ou 02/555.85.08)