

Apport des analyses génétiques dans la distinction entre les métastases des carcinomes épidermoïdes des voies aérodigestives supérieures et les carcinomes épidermoïdes primitifs pulmonaires

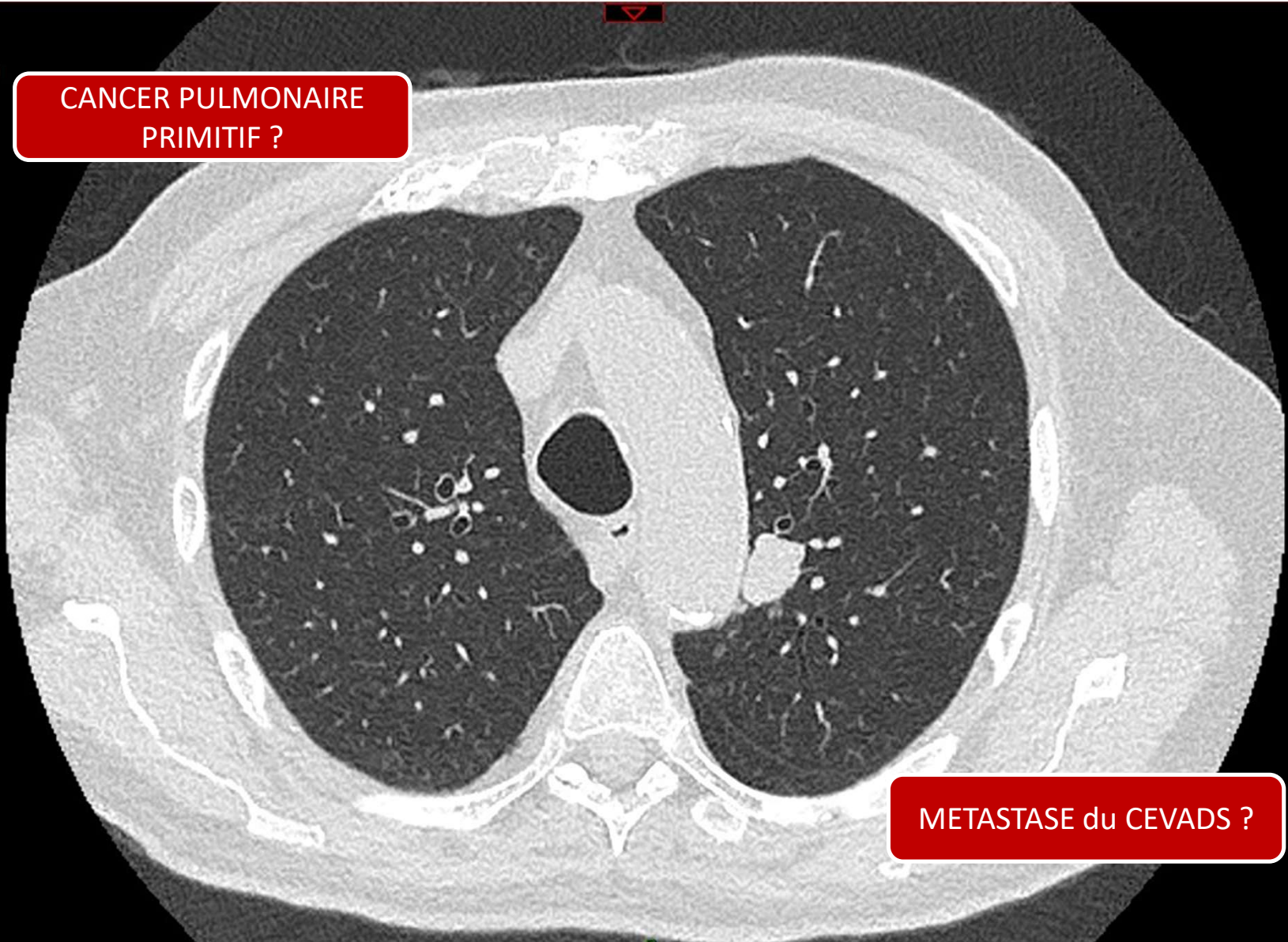
**D. EVRARD, M. HOURSEAU, V. GOUNANT, D. EBODE, A. CHAUD, C. HALIMI, JP CRISTOFARI, B. BARRY,
S. FAIVRE, N. THEOU-ANTON**

SFCCF 2022



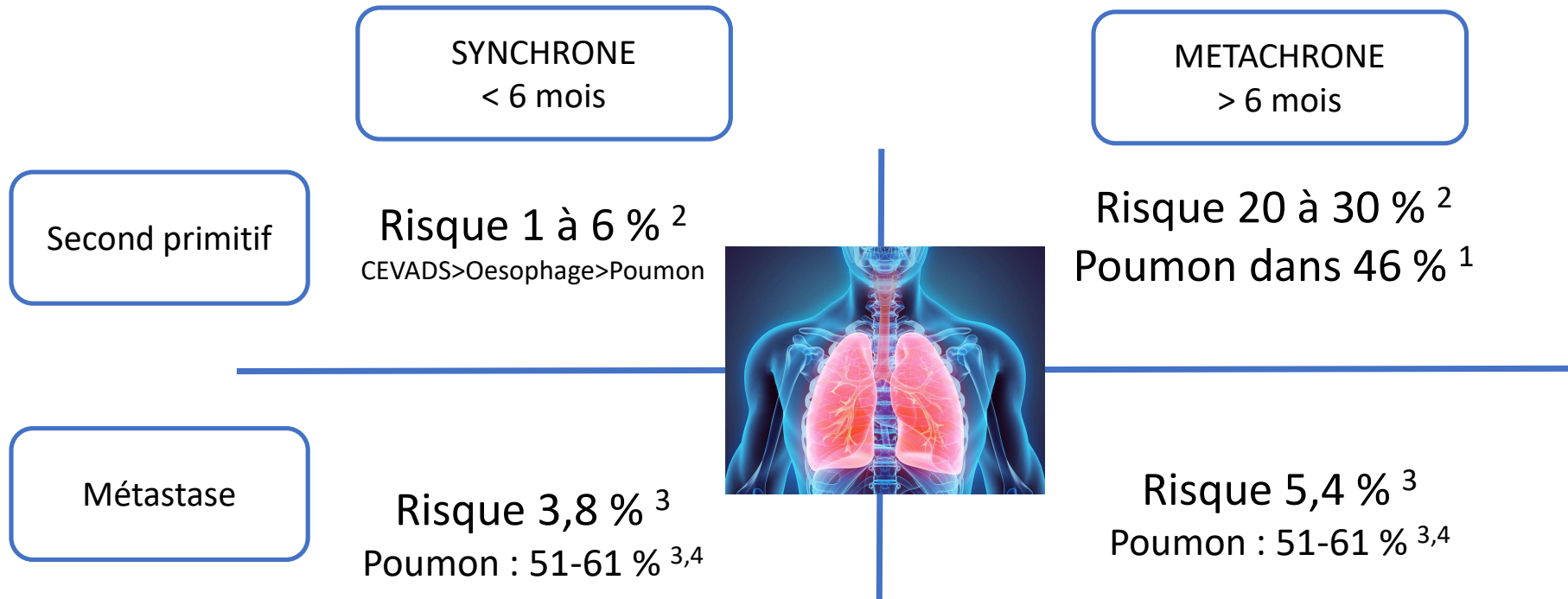
Pul. 1.0

CANCER PULMONAIRE
PRIMITIF ?



METASTASE du CEVADS ?

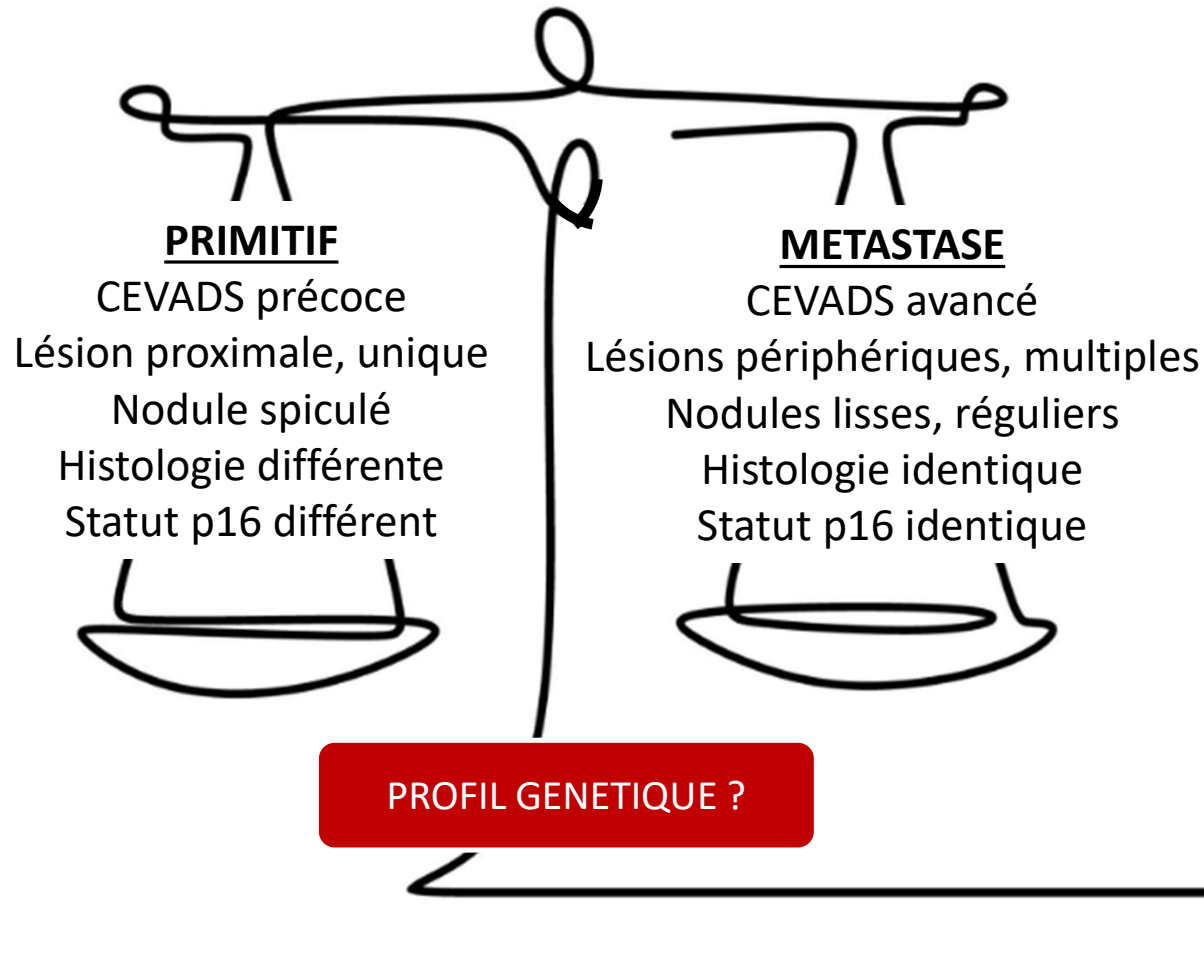
Cancer pulmonaire primitif ou métastase d'un CEVADS ?



⇒ Modification de la prise en charge thérapeutique

1. Griffioen et al. Second primary lung cancers following a diagnosis of primary head and neck cancer. Lung Cancer. 2015.
2. Jain et al. Synchronous cancers in patients with head and neck cancer: risks in the era of human papillomavirus-associated oropharyngeal cancer. Cancer. 2013.
3. Von der Kamp et al. Predictors for distant metastasis in head and neck cancer, with emphasis on age. Eur Arch of ORL 2021
4. Chiesa-Etomba et al. Clinical and histopathological risk factors for distant metastasis in head and neck cancer patients. Acta ORL Ital 2021

Cancer pulmonaire primitif ou métastase d'un CEVADS ?

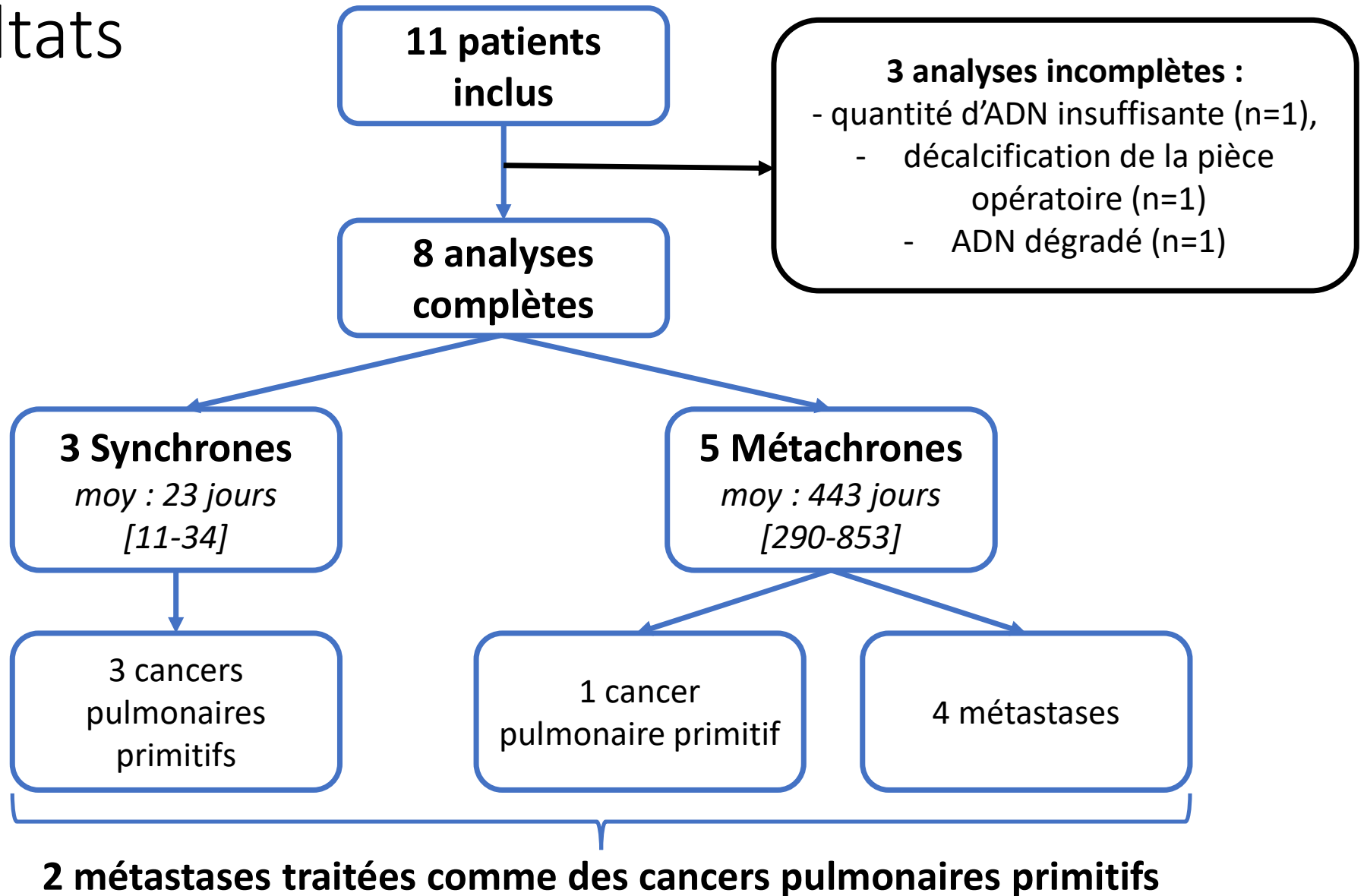


Matériel et méthodes

- Depuis 2015, patients avec CEVADS et une lésion pulmonaire de type CE synchrone ou métachrone inclus.
- Blocs de tissus FFPE de l'ORL et du poumon envoyés par anatomopathologiste
- % de cellules tumorales précisé
- Recherche de mutations/amplifications géniques réalisée par NGS sur les ADN extraits à partir de ces prélèvements au sein du laboratoire de génétique (panel ampliseq de 31 gènes OST/OSTV3-Thermofisher)
- Confirmation des CNV par une seconde technique en ddPCR (Biorad)
- Comparaison des 2 résultats de l'ORL et du poumon

ETUDE DE FAISABILITE

Résultats



Résultats analyses NGS

- **Temps d'analyse** = Envoi de l'histologie en génétique + Analyses génétique = **10 jours en moyenne**
- Profil génétique similaire entre cancer ORL primitif et métastases : pas d'enrichissement

LARYNX

Gène	Région	Mutation c.	Mutation p.	Fréquence variant (%)	Commentaire
TP53	Exon 08	c.827_841del	p.(Ala276_Arg280del)	24,40	Non connue dans la base de données COSMIC

POUMON

Gène	Région	Mutation c.	Mutation p.	Fréquence variant (%)	Commentaire
TP53	Exon 08	c.827_841del	p.(Ala276_Arg280del)	12	Non connue dans la base de données COSMIC

Résultats analyses NGS des CEVADS

Mutation du gène TP53

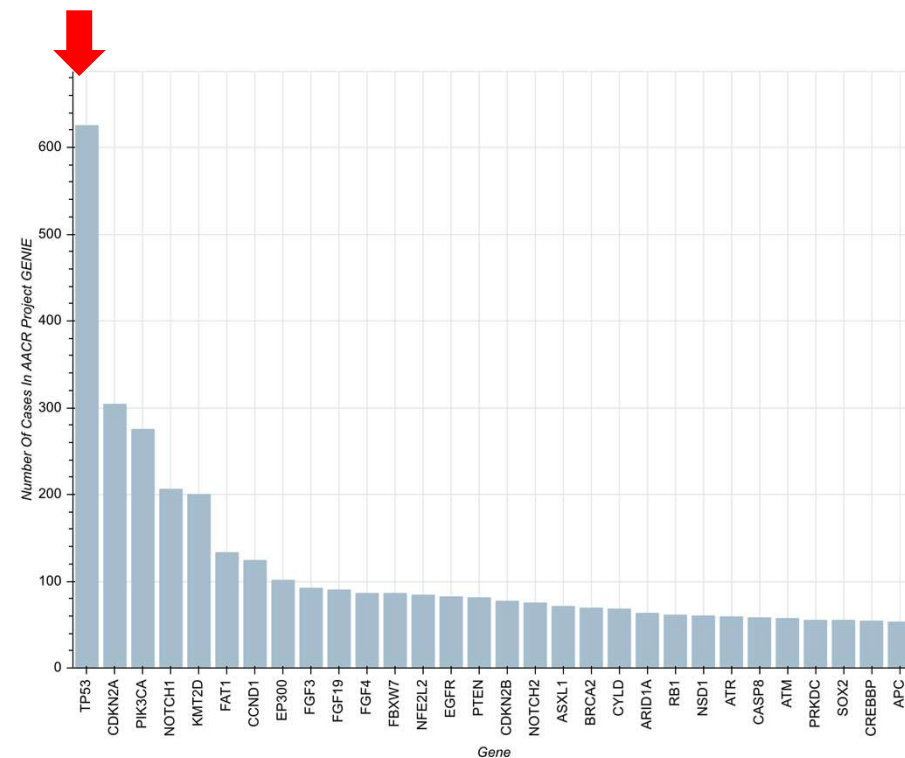
- Dans notre cohorte : 73% des CEVADS, le plus souvent isolée (75%)
- Littérature : 62- 78 % des CEVADS ^{1,2}

Autres mutations

- 1 amplification EGFR et 1 mutation ERBB4
- 1 phénotype MSI
- 1 mutation sur PIK3CA

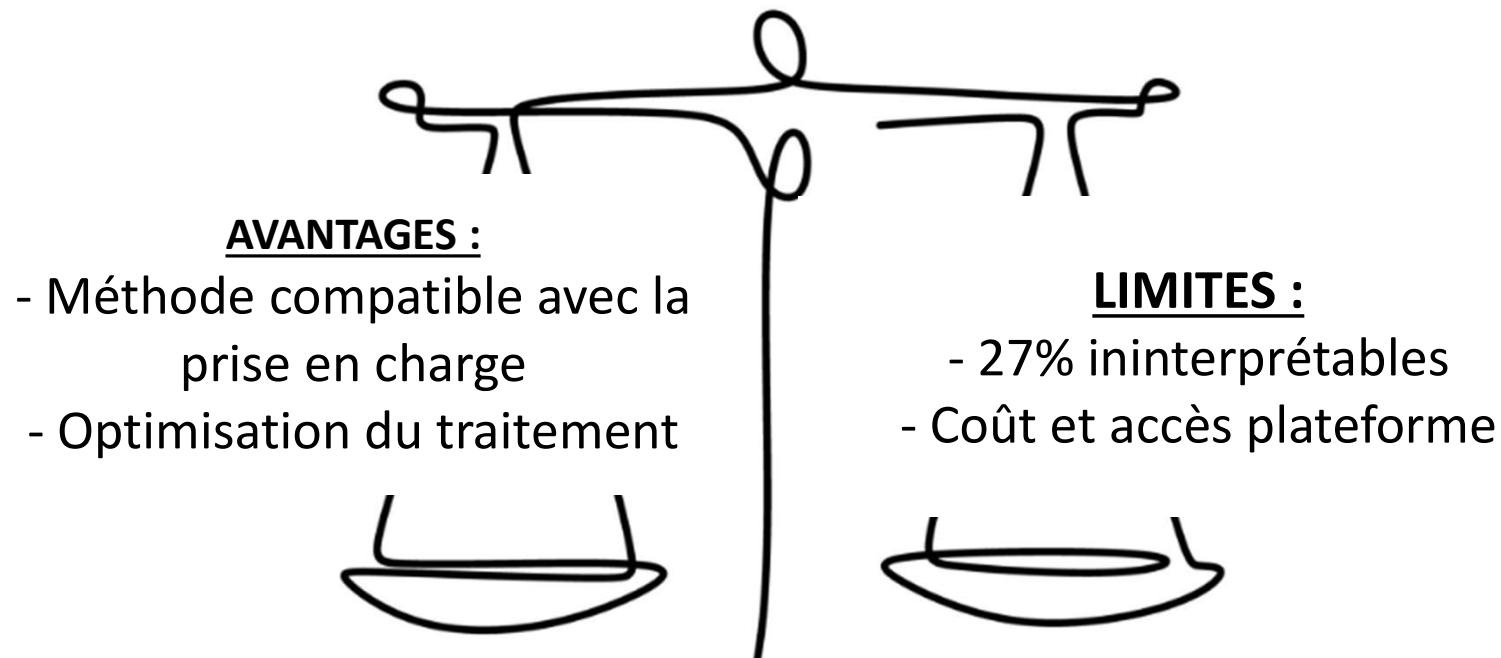
1. Stransky et al. The Mutational Landscape of Head and Neck Squamous Cell Carcinoma. Science. 2011

2. Tabor et al. Discordance of Genetic Alterations Between Primary Head and Neck Tumors and Corresponding Metastases Associated With Mutational Status of the TP53 Gene. Genes, chromosomes & cancer. 2002



Discussion et Conclusion

Examens comparatifs qui permettent de distinguer cancer pulmonaire primitif et métastase d'un CEVADS



→ Apports supplémentaires de la connaissance de certaines mutations

Merci pour votre attention



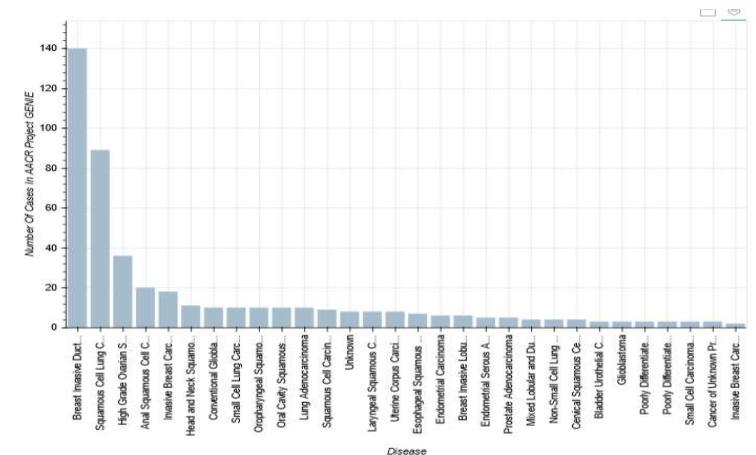
Résultats analyses NGS des CE poumon

Gène PIK3CA

- Amplification observée dans 50%
- Amplification de PIK3CA est un évènement fréquent (17%) dans ce type de tumeurs ⁴

Autres gènes

- Sinon TP53 (75%) dont une isolée



1. <https://www.mycancergenome.org/content/alteration/pik3ca-amplification/>