

## Cancer du sein et de l'ovaire : analyse génétique moléculaire

Chaque année en Suisse, 6 500 femmes développent un cancer du sein et 580 femmes développent un cancer de l'ovaire. Globalement, cela signifie qu'une femme sur 8 est concernée par ces cancers au cours de sa vie.

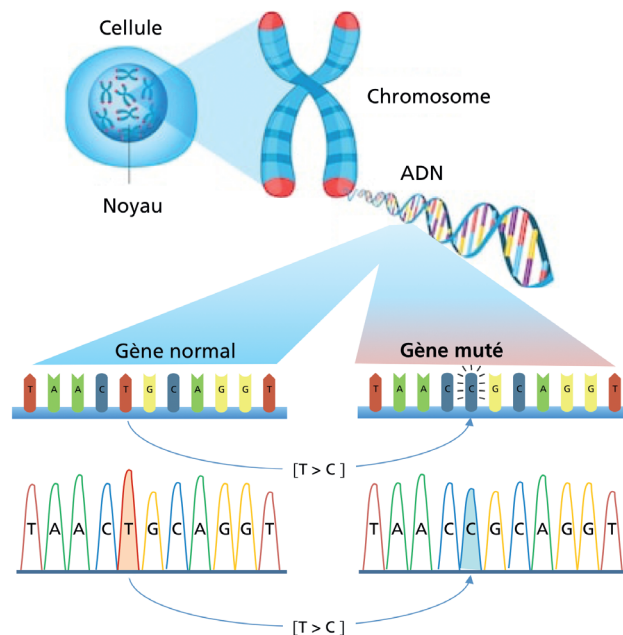
### Contexte biologique

De manière générale, tout cancer résulte de modifications du patrimoine génétique au niveau de la cellule (mutations).

Dans 5 à 10 % des cas, les cancers sont liés à des mutations héréditaires situées sur 2 gènes: BRCA1 et BRCA2 pour **BR**east **C**ANcer 1 et **BR**east **C**ANcer 2.

Le schéma ci-dessous représente une cellule avec son matériel génétique constitué des **23 paires de chromosomes**. Chaque chromosome est composé d'unités élémentaires appelées nucléotides ou **bases azotées**. Il existe 4 types de bases azotées désignées par leurs initiales A, T, C et G (Adénine, Thymine, Cytosine et Guanine).

L'enchaînement spécifique des bases forme un gène. On estime à 30'000 le nombre de gènes chez l'être humain, parmi eux les gènes **gènes BRCA1 et BRCA2**. Dans l'exemple, le remplacement du nucléotide T de BRCA1 par le nucléotide C génère une **mutation** qui peut être responsable de la prédisposition héréditaire au cancer du sein.



### Intérêt des gènes BRCA1 et BRCA2

Le rôle biologique de ces 2 gènes est de contribuer au maintien de l'intégrité du chromosome. Ces gènes sont localisés sur 2 chromosomes différents : les chromosomes 17 et 13 respectivement.

### But et principe de l'analyse

Le but de l'analyse est d'**identifier la modification héréditaire** qui peut être à l'origine du cancer par séquençage.

Le **séquençage** d'un gène consiste à déterminer l'enchaînement des unités qui constitue les gènes (appelées bases). Le résultat de séquençage est comparé à une séquence de référence, ce qui va permettre d'identifier les différences.

### Quand demander l'analyse ?

Si **votre famille** comporte un des cas de figure suivant:

- Plusieurs femmes apparentées atteintes de cancers
- Une femme avec au moins 2 cancers
- Une femme jeune avec un cancer du sein et/ou de l'ovaire
- Un homme avec un cancer du sein
- Une personne avec une mutation pathogénique déjà identifiée

### Prélèvement

Prise de sang (tube EDTA) précédée d'un conseil génétique et avec l'accord préalable de prise en charge par les caisses maladies.

### Types de résultat

Les résultats vont être classés en **3 principales catégories**:

- Absence de mutations
- Identification d'une mutation pathogène
- Présence d'un variant de signification inconnue (VUS).

Ce résultat est transmis dans le cadre d'un conseil génétique.

**En présence d'une mutation pathogène, la patiente encourt un risque de cancer situé entre 50 et 80 % selon le type de mutation.**

### Avantages pour le patient

- Permettre **un suivi et un traitement adapté** pour le patient et également pour sa famille, avec une surveillance accrue ou une prise en charge si nécessaire.
- Test non invasif: simple prise de sang

### Analyse complémentaire ou alternative

Afin d'assurer une couverture optimale, nous avons élargi notre panel d'analyses. **Différents gènes supplémentaires** peuvent également être analysés et sont regroupés en différents panels mis à disposition. Le choix du panel sera effectué par l'oncologue ou le généticien.

### Prix

Entre CHF 3 685 et 4 000 pour les analyses NGS BRCA1/2. Pour les autres panels, prix sur demande.

### Renseignements

**Laboratoire Aurigen**

Prof. Graziano Pescia      Généticien      Tél. 021 623 44 13      info@aurigen.ch  
Dr Stéphanie Bougel      Biologiste      Tél. 021 623 44 00      info@aurigen.ch

En toute circonstance, votre gynécologue ou votre médecin traitant vous aidera à prendre la décision la plus appropriée à votre situation. En cas de besoin, il vous adressera en consultation génétique