

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.

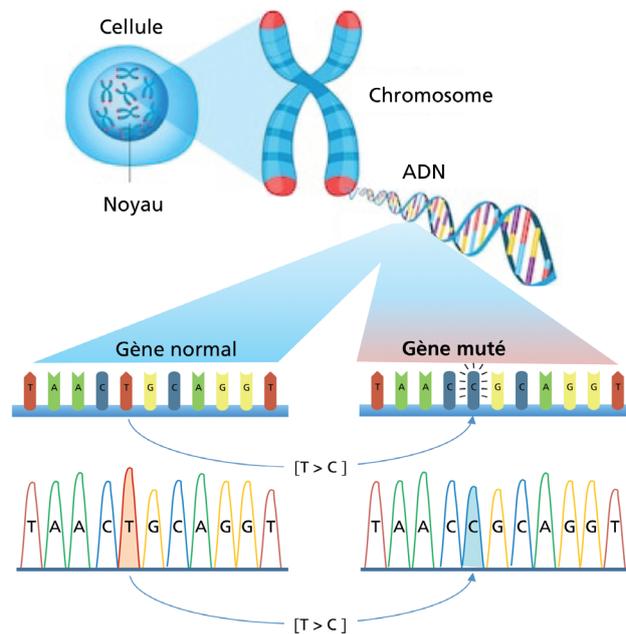
Contexte biologique

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