

## Résultats possibles du test BRCA



### POSITIF

#### POSITIF (variante pathogénique identifiée)

- La patiente a un risque accru de développer des tumeurs associées à BRCA ; ce risque sera précisé en fonction de la variante exacte et du dossier médical.
- La détection d'une mutation pathogénique BRCA est une condition préalable essentielle à la prescription d'inhibiteurs de PARP.
- Des conseils personnalisés de suivi peuvent être fournis sur demande.
- D'autres membres de la famille sont potentiellement porteurs de la même mutation et risquent de la transmettre : ils sont susceptibles de développer des cancers associés. Un conseil génétique spécialisé doit être proposée.



### NÉGATIF

#### NÉGATIF (aucune variante pathogénique identifiée)

- Les résultats seront interprétés en fonction des antécédents personnels et familiaux.
- La patiente n'est pas porteuse d'une mutation des gènes testés. Cela n'exclut pas toujours un risque accru de cancer : le risque peut être similaire à la population générale ou plus élevé.
- Des conseils personnalisés de suivi peuvent être fournis sur demande.



Le test génétique peut parfois détecter la présence d'une **variante de signification clinique inconnue (VSI, VUS)**, qui sera analysée par nos généticiens et au sein de notre réseau d'experts.

Vos contacts chez SYNLAB pour toute question scientifique :

#### SYNLAB Suisse SA

Département Génétique  
Chemin d'Entre-Bois 21  
1018 Lausanne

Tel. +41 21 641 61 00  
Fax +41 21 613 70 49  
genetics.ch@synlab.com



#### SYNLAB Suisse SA

Sternmatt 6  
6010 Kriens

[www.synlab.ch](http://www.synlab.ch)

Les résultats génétiques et les prédictions qui en découlent ne sont pas destinés à se substituer à l'expérience du médecin traitant ni à la connaissance que celui-ci a de son patient pour établir un diagnostic ou établir un protocole thérapeutique. Tous les traitements médicaux nécessitent une surveillance médicale étroite.

© 2017 SYNLAB Suisse SA  
Nous déclinons toute responsabilité en cas d'erreurs, de fautes ou de tarifs erronés. Nous nous réservons le droit d'effectuer des modifications. L'ensemble des textes, des images et des contenus est protégé par les droits d'auteur du groupe SYNLAB Suisse SA.

Edition 11/2017



## TEST BRCA

Prédisposition héréditaire au cancer du sein ou de l'ovaire

## Le test BRCA de SYNLAB

- Fournit des informations très fiables sur le risque de porter une prédisposition génétique au cancer du sein et/ou de l'ovaire (HBOC).
- Détecte des grandes délétions ou duplications des gènes *BRCA1* ou *BRCA2*.
- Confirme les mutations pathogènes ou probablement pathogènes dans un prélèvement indépendant.
- Est certifié *CE-IVD*, pour une utilisation diagnostique.
- A été validé dans notre laboratoire accrédité
- Est soumis annuellement au contrôle de qualité externe (CQE) de l'EMQN (Réseau européen de qualité en génétique moléculaire).
- Les mutations sont interprétées et classifiées selon les critères du consortium ENIGMA.

Il contribue ainsi à fournir des données fiables pour vos patients :

- Concernant la prédisposition génétique au cancer du sein et/ou de l'ovaire.
- Des informations personnalisées, notamment le risque de développer un cancer.
- Les moyens de prévention et thérapeutiques, en fonction des résultats génétiques.

## Consultation de conseil génétique (CG)

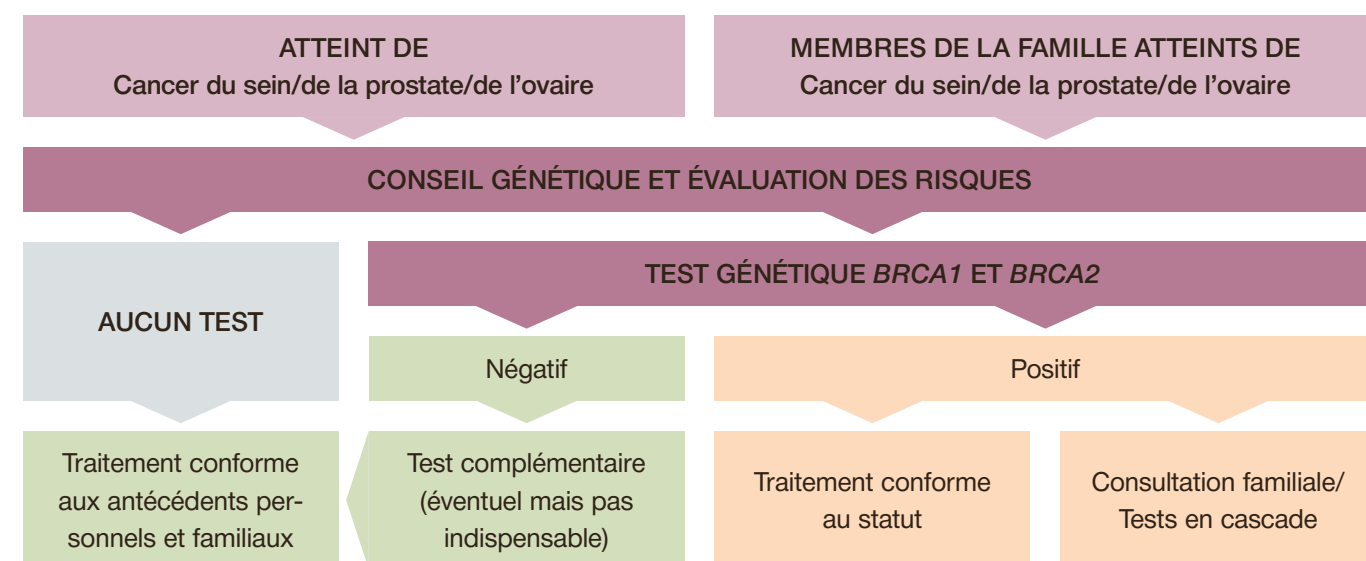
Une consultation de conseil génétique est recommandée avant tout test génétique. Elle doit être effectuée par une personne qualifiée. Il est conseillé de faire signer à la patiente un formulaire de consentement éclairé avant tout test génétique prédictif.

Si une patiente pourrait être concernée par un test génétique pour la prédisposition héréditaire au cancer du sein et/ou de l'ovaire (HBOC), elle peut être orientée vers une consultation de conseil génétique. Le conseiller spécialisé ou le professionnel de santé qualifié donnera des informations générales sur la génétique du cancer, examinera en détail les antécédents personnels et familiaux et s'occupera de la situation particulière de la patiente à partir de ces informations.

Suite à cette consultation, le médecin traitant reçoit un rapport complet de la consultation relatif à la nature de la prédisposition soupçonnée (le cas échéant), au risque individuel de la patiente, à la possibilité d'effectuer un test - et à l'utilité d'avoir recours à ce dernier - tant pour la patiente que pour les autres membres de sa famille. S'il y a lieu et avec l'accord de la patiente, le rapport comprendra également une demande de recherche génétique pré-remplie et un formulaire de consentement éclairé. D'un commun accord, le médecin traitant et la patiente prennent la décision définitive quant à l'opportunité d'effectuer ou non cette demande de dépistage.

Nous conseillons que l'ensemble des résultats soient transmis dans le cadre d'un conseil génétique.

## Protocole de diagnostic recommandé :

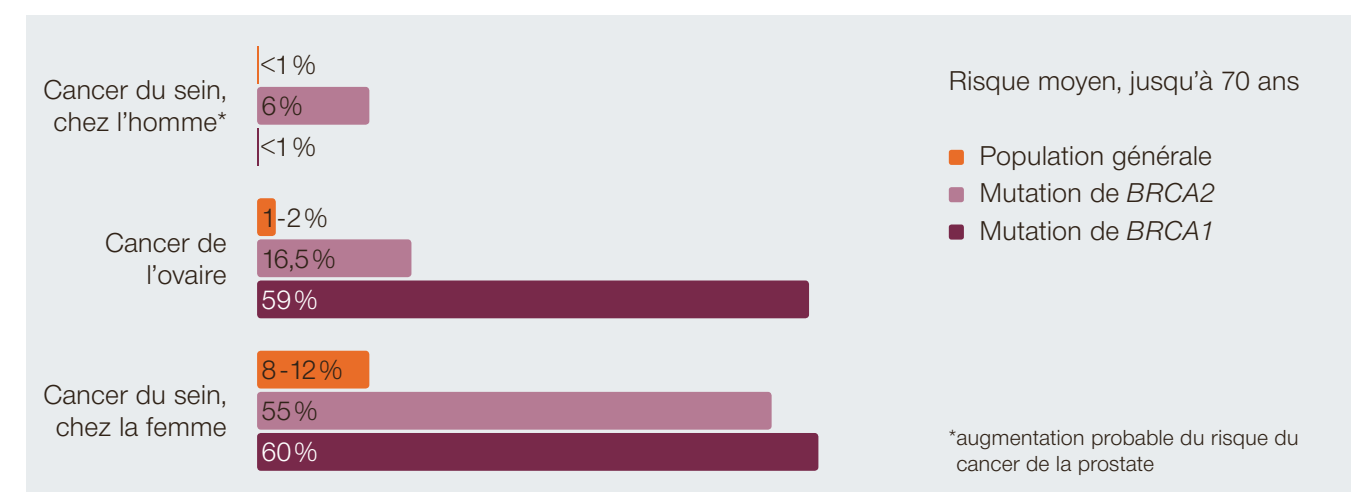


## Gènes de prédisposition héréditaire au cancer du sein et/ou de l'ovaire

Alors que la majorité des cancers du sein n'est pas génétique, les premiers gènes prédisposant au cancer du sein et/ou de l'ovaire ont été identifiés dans les années 1990. Les plus connus sont les gènes *BRCA1* et *BRCA2* (localisés sur les chromosomes 17 et 13 respectivement). La mutation de l'un de ces gènes induit un risque très élevé de contracter un cancer du sein et/ou de l'ovaire. D'autres syndromes génétiques beaucoup plus rares

prédisposent également à développer un cancer du sein ou de l'ovaire ainsi que d'autres types de cancer (notamment, de la prostate ou du pancréas). Ils sont causés par la mutation des gènes impliqués dans la réparation de l'ADN ou le contrôle de la division cellulaire. La liste des gènes est longue mais inclut, avec plus ou moins de certitude, *PALB2*, *TP53*, *CDH1*, *PTEN*, *STK11*, *CHEK2* et *ATM*.

### Risque cumulé de cancer



## Gènes *BRCA1* et *BRCA2*

Un test génétique pour détecter une prédisposition héréditaire du cancer du sein et/ou de l'ovaire est disponible dans certaines situations, tant pour les personnes affectées par un cancer que pour celles présentant un risque accru. Ce test consiste à faire analyser les gènes *BRCA1*

and *BRCA2* par deux techniques de génétique moléculaire différentes, qui ensemble permettent de détecter des mutations avec une sensibilité proche de 100 % (≥ 98,4 % à IC de 95 %) (Mattocks, Morris et al. 2010).

### Techniques

Procédé	Stratégie	Résultats
Séquençage de nouvelle génération (NGS), CE-IVD	Détection de variantes mono-nucléotidiques (« mutations ponctuelles »)	Disponible sous 4 semaines (tests de routine)
Amplification multiplexe après ligation (MLPA), CE-IVD	Détection de délétions ou duplications géniques partielles ou complètes	

## Champ d'application clinique

**PATIENTS ATTEINTS DE TUMEURS MAMMAIRES, OVARIENNES, PROSTATIQUES OU PANCRÉATIQUES** afin de déterminer leur éventuel caractère génétique.

**PERSONNE AYANT UN MEMBRE DE SA FAMILLE** qui est connu comme étant porteur d'une mutation des gènes *BRCA1* ou *BRCA2*.

**FEMMES AYANT DES ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX DE CANCER DU SEIN, DE L'OVAIRE, DE LA PROSTATE OU DU PANCRÉAS** (proches parents de sexe féminin ou masculin)

## Avantages



**PROFESSIONNALISME ET RAPIDITÉ**



**PRIX ABORDABLE**



**RÉPONSE RAPIDE**



**COMPTES-RENDUS DE RESULTATS COMPRÉHENSIFS ET FACILES A COMPRENDRE**

## Aspects pratiques



Prélèvements : ≥ 2 ml de sang/EDTA + 1 frottis buccal (e-Swab™).



Le frottis buccal sera employé pour confirmer tout résultat positif.



Le résultat est disponible sous 4 semaines (veuillez contacter le laboratoire en cas d'urgence).