

PREDISPOSITIONS HEREDITAIRES AU CANCER DES SEINS ET DES OVAIRES LIES A UNE MUTATION GENETIQUE IDENTIFIEE

I. INTRODUCTION

Actuellement, deux gènes de prédisposition au cancer du sein et de l’ovaire ont été identifiés, il s’agit des gènes **BRCA1** et **BRCA2**, abréviation de « **BR**east **C**ancer » qui signifie « cancer du sein » en anglais.

Une mutation sur l’un de ces gènes est responsable d’un haut risque de développer certains cancers. 5 à 10 % des cancers du sein et des ovaires seraient liés à une mutation sur un gène de prédisposition.

II. QU’EST-CE QU’UN GENE ?

Notre organisme comporte environ 25000 gènes. Ces gènes sont portés par nos chromosomes, composés d’ADN (Acide Désoxyribonucléique), support du patrimoine génétique, contenu dans le noyau de chacune des cellules de notre corps. L’ADN porte toutes les informations nécessaires au fonctionnement normal de nos cellules sous la forme d’un code : *le code génétique*. (Cf. Schéma ci-dessous).

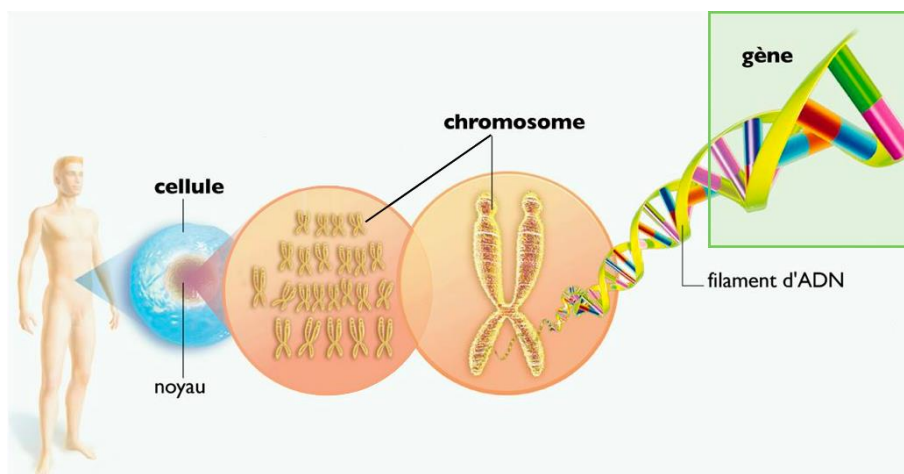


Illustration d’un gène à partir d’une cellule (Source : [MHEMO](#))

III. QU’EST-CE QU’UNE PREDISPOSITION FAMILIALE ?

Lors de la multiplication de nos cellules, des modifications peuvent apparaître sur l’ADN. Il s’en suit un fonctionnement anormal, pouvant aboutir à une prolifération anormale des cellules, et par la suite, à un cancer.

Les gènes BRCA1 et BRCA2 participent à la réparation des lésions que l’ADN subit régulièrement.

Une mutation de prédisposition (anomalie génétique), présente dans l’un de ces deux gènes, perturbe cette fonction de réparation. Elle fait augmenter fortement le risque de développer un cancer des seins et des ovaires pour la femme, très modérément le risque de cancer des seins et de la prostate pour l’homme et pourrait être responsable de quelques rares cas de cancer du pancréas pour l’homme et pour la femme (BRCA2).

Dans le cas d'une prédisposition familiale, cette mutation est présente dès notre conception et peut être transmise à notre descendance.

IV. COMMENT LES MUTATIONS SONT-ELLES TRANSMISES ?

Toutes les cellules de notre corps contiennent dans leur ADN des chromosomes en double exemplaire (copie) : un hérité de notre mère (ovule) et un hérité de notre père (spermatozoïde).

C'est au moment de la fécondation, lors de l'union d'un ovule et d'un spermatozoïde, que les deux exemplaires de chromosome se retrouvent.

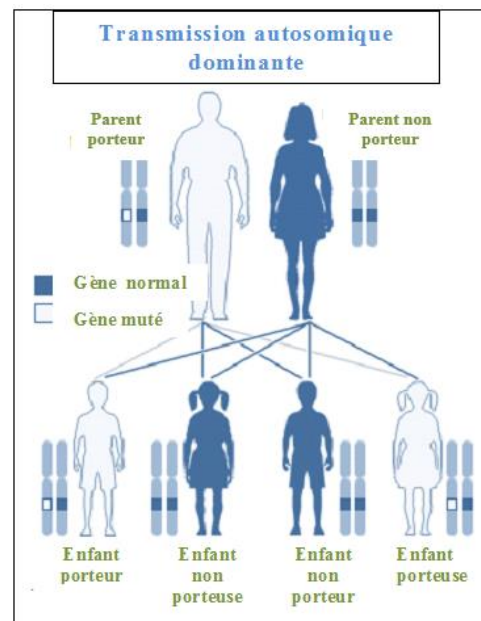
Par conséquent, lorsqu'il existe un gène modifié (muté) chez l'un des parents, chaque enfant aura un risque de 50 % d'en hériter : soit le spermatozoïde ou l'ovule contenait le gène normal, soit il contenait le gène modifié.

La transmission se fait au hasard pour chaque enfant, qu'il s'agisse d'un garçon ou d'une fille.

Pour une fratrie de 4 enfants (garçons et/ou filles), il pourra y avoir 0, 1, 2, 3 ou 4 enfants porteurs du gène anormal (avec la mutation). Toutes les combinaisons sont possibles.

Dans le cadre du syndrome sein-ovaires :

La présence d'une mutation sur le seul gène BRCA1 ou BRCA2 suffit pour conférer un risque plus élevé de cancer du sein et/ou de l'ovaire (transmission autosomique dominante).



V. POURQUOI EST-IL ESSENTIEL D'INFORMER VOS APPARENTÉS DE L'EXISTENCE D'UNE MUTATION DANS LA FAMILLE ?

Dès lors qu'une mutation a été identifiée chez un membre de la famille, cette personne est tenue d'informer ses apparentés de l'existence de cette mutation (décret n° 2013-527, loi du 20 juin 2013).

Toute personne majeure de cette famille doit pouvoir demander un test génétique personnel afin de savoir si elle a hérité de cette prédisposition au cancer.

En effet, des moyens de surveillance intensifiée et de prévention peuvent lui être proposés si elle est porteuse de la mutation familiale.

L'absence d'information à ce sujet pourrait amener les apparentés concernés à ne pas bénéficier des soins appropriés, entraînant une perte de chance pour leur état de santé.

D'autre part, cette information est aussi essentielle pour leur descendance.

En cas de question, n'hésitez pas à contacter le Département Oncogénétique au :

Réseau GENEPEY – Département Oncogénétique

Institut Universitaire du Cancer Toulouse – Oncopôle

1, avenue Irène Joliot Curie

31059 Toulouse Cedex 9 – Téléphone : 05.31.15.52.93 – Fax : 05.31.15.52.25 – genepey@onco-occitanie.fr



05.31.15.52.26 ou au 05.31.15.52.23

Réseau GENEPEY – Département Oncogénétique

Institut Universitaire du Cancer Toulouse – Oncopôle
1, avenue Irène Joliot Curie

31059 Toulouse Cedex 9 – Téléphone : 05.31.15.52.93 – Fax : 05.31.15.52.25 – genepey@onco-occitanie.fr