



STATUT MUTATIONNEL DE *BRCA* ET SOINS DU CANCER DE L'OVAIRE

TESTER. TRAITER. PRÉVENIR.

Guide destiné aux professionnels médicaux et paramédicaux

Le contexte du dépistage des mutations de *BRCA1* et *BRCA2* (*BRCA*) est en pleine évolution.

Des avancées majeures en matière de séquençage de nouvelle génération, accessibles au Canada, peuvent optimiser la prise en charge clinique^{1,2,3}.

L'importance de connaître le statut *BRCA* de votre patiente

Les *gènes BRCA* produisent des protéines qui aident les cellules à réparer l'ADN endommagé. Lorsqu'il y a mutation de ces gènes, le risque à vie de certains cancers, dont ceux de l'ovaire et du sein, est accru².

Définitions

Mutations tumorales de *BRCA*

On soumet un échantillon tumoral à un test de dépistage pour détecter des mutations **germinales** (présentes dans toutes les cellules, y compris celles de la tumeur) et **somatiques** (uniquement présentes dans la tumeur). Le test des mutations tumorales de *BRCA* ne fait pas la distinction entre les mutations germinales et somatiques^{1,2}.

Mutations germinales de *BRCA*

On soumet un échantillon – sanguin généralement – à un test de dépistage des mutations **germinales** (présentes dans toutes les cellules, y compris celles de la tumeur). La détection de **mutations germinales de *BRCA*** influence sur le choix du traitement, et peut évoquer un risque pour les membres de la famille^{1,2}.

Mutations somatiques de *BRCA*

Ces mutations sont uniquement présentes dans la tumeur. La présence de **mutations somatiques de *BRCA*** influence sur le choix du traitement, mais ne renseigne pas sur le risque de cancer chez les membres de la famille^{1,2}.

La confirmation précoce du statut mutationnel de *BRCA* est essentielle pour permettre à la patiente de bénéficier des plus récentes démarches thérapeutiques et préventives offertes contre le cancer^{1,2,3}.

DÉPISTAGE TUMORAL SYSTÉMATIQUE DES MUTATIONS DES GÈNES *BRCA* : CONSIDÉRATIONS IMPORTANTES

- Peut être amorcé dès la collecte de l'échantillon (offert à toutes)²
- Permet de repérer des mutations chez 50 % plus de patientes que le seul dépistage des mutations germinales, car certaines patientes sont porteuses de mutations qui sont uniquement présentes dans le tissu tumoral³
- Le dépistage tumoral peut accélérer l'obtention des résultats, le délai de traitement étant moins long que celui du dépistage des mutations germinales²

STATUT MUTATIONNEL DE *BRCA* ET PARCOURS THÉRAPEUTIQUE DE LA PATIENTE^{1,3}

DÉPISTAGE	Échantillon	<ul style="list-style-type: none"> • Un échantillon de la tumeur est prélevé et envoyé en pathologie aux fins d'analyse
	Analyse pathologique	<ul style="list-style-type: none"> • En cas de cancer épithélial sévère de haut grade de l'ovaire, on envoie un échantillon tissulaire à un laboratoire de génétique moléculaire, qui pourra confirmer le statut mutationnel de <i>BRCA</i>
	Recherche de mutations <i>BRCA</i> dans la tumeur	<ul style="list-style-type: none"> • On soumet l'échantillon tumoral à un dépistage des mutations de <i>BRCA</i> • Les délais de traitement varient, mais en moyenne, les résultats sont disponibles de 2 à 4 semaines après réception de l'échantillon au laboratoire de génétique moléculaire • Pour confirmer si la mutation tumorale de <i>BRCA</i> est somatique ou germinale, il faut absolument faire un test de dépistage des mutations germinales • mutation tumorale de <i>BRCA</i> et mutation germinale de <i>BRCA</i> = mutation germinale de <i>BRCA</i> • mutation tumorale de <i>BRCA</i> et gène <i>BRCA</i> germinale de type sauvage = mutation somatique de <i>BRCA</i>

UN TEST, DEUX OBJECTIFS

TRAITEMENT

Mutation tumorale de *BRCA*
La détermination du statut mutationnel tumoral de *BRCA* aide à établir quelles options thérapeutiques conviennent à la patiente

PRÉVENTION

Mutation germinale de *BRCA*
En plus d'orienter le choix du traitement, la connaissance du statut mutationnel germinale de *BRCA* indique si les proches sont exposés à un risque de cancer

1. Capoluongo E *et al.* Guidance statement on *BRCA*1/2 tumor testing in ovarian cancer patients. *Semin. Oncol.* 2017;44:187-97.
2. Optimizing *BRCA* gene testing for ovarian cancer. Outcomes of a stakeholder meeting. The Society of Gynecologic Oncology of Canada, 8 février 2018.
3. Neff, RT *et al.* *BRCA* mutation in ovarian cancer: testing, implications and treatment considerations. *Ther Adv Med Oncol.* 2017, Vol. 9(8):519-31.



Le logo d'AstraZeneca est une marque déposée d'AstraZeneca AB, utilisée sous licence par AstraZeneca Canada Inc.
© AstraZeneca 2019

MERCK® est une marque déposée Merck Canada inc.

ONC1903F
2019

Survol du processus de dépistage des mutations tumorales de *BRCA*¹



Prélèvement
de l'échantillon



Extraction
de l'ADN



Séquençage de
nouvelle génération



Rapport sur le
statut mutationnel
de *BRCA*



Prochaines étapes
en cas de détection
d'une mutation
délétère



Consultation
génétique



Dépistage chez
les membres de
la famille



Collecte d'un
échantillon sanguin
pour le dépistage
des mutations
germinales



Les résultats
peuvent orienter
la prise en charge
clinique