



Centre Hospitalier Universitaire de Liège
Domaine Universitaire du Sart Tilman - B.35
4000 LIEGE
www.chuliege.be



Suivez l'actualité du CHU
[Facebook/CHUdeLiege](https://www.facebook.com/CHUdeLiege) !

La mutation du gène BRCA2



Service de génétique humaine

Maladie

BRCA est l'acronyme de « BREAST CANCER » ce qui signifie « cancer du sein ». BRCA est un gène intervenant dans la réparation de l'ADN. Il existe deux gènes distincts: BRCA1 et BRCA2. Une anomalie génétique ou mutation du gène BRCA2 est associée à un risque élevé de développer un cancer (risque cumulé de 40-60% sur l'ensemble de la vie pour le cancer du sein et de 15% environ pour le cancer ovarien). C'est ce qu'on appelle une prédisposition génétique. Cependant, avoir une prédisposition génétique ne veut pas dire qu'on fera automatiquement un cancer.

Quand on présente une mutation sur BRCA2, le risque de cancer du sein augmente lentement à partir de l'âge de 30 ans et plus rapidement à partir de 40 ans. Après un premier cancer du sein, le risque de deuxième cancer dans l'autre sein est élevé. Pour le cancer ovarien, ce risque est très faible avant 40 ans et augmente significativement à partir de 50 ans (le risque est d'environ 1% avant 50 ans).

Prévalence

Moins de 5 % des cancers du sein et environ 10% des cancers de l'ovaire sont héréditaires et sont, dans la plupart des cas, liés aux gènes BRCA1 et BRCA2.

Aspects génétiques

La mutation BRCA2 est une mutation de transmission autosomique dominante, cela veut dire que chacun des enfants (fille ou garçon) d'un parent porteur de l'anomalie génétique a 50% de risque d'en avoir hérité.

Symptômes principaux

Le fait d'être porteur de la mutation BRCA2 n'entraîne aucun symptôme particulier tant qu'on n'a pas développé de cancer. Par contre, quand se forme le cancer du sein, les symptômes les plus fréquents sont : boule dans le sein, ganglions durs au niveau de l'aisselle, modifications de la peau du sein et du mamelon, changement de la taille et forme du sein. Pour le cancer ovarien : saignements vaginaux anormaux, masse dans la région pelvienne/abdominale, besoins d'uriner fréquents/urgents. Pour le cancer de la prostate : besoins d'uriner fréquents/urgents, difficultés à uriner (jet d'urine faible ou qui s'interrompt).

Diagnostic

Quand une origine génétique est suspectée, le patient est référé en consultation d'oncogénétique. Le médecin généticien et son équipe évaluent le risque génétique et proposent éventuellement la recherche de mutation au moyen de deux prises de sang. Un test présymptomatique peut être effectué chez les apparentés à risque après une consultation en génétique.

Proposition de suivi et de prévention

Quand une mutation BRCA1 est découverte, une prise en charge spécifique est proposée :

Pour les femmes :

- Dès 25 ans : un suivi des seins en sénologie tous les six mois (examen clinique et échographie tous les 6 mois plus une mammographie annuelle dès 30 ans et une IRM annuelle dès 25 ans) associé à une autopalpation mensuelle. Cela permet aux femmes porteuses d'une mutation BRCA de conserver leur poitrine avec un risque acceptable. D'autres femmes choisissent, après mûre réflexion, la mastectomie prophylactique (ablation des seins) avec reconstruction (cela réduit de 90% le risque de cancer du sein).
- L'ovariectomie (ablation des ovaires et des trompes) préventive a aussi un impact sur le risque de cancer du sein. Elle réduit le risque de cancer du sein chez les patientes porteuses d'une mutation BRCA2. Pour le cancer ovarien, il n'y a aucune méthode de dépistage qui soit efficace. L'ovariectomie (réalisée généralement par laparoscopie) est recommandée dès l'âge de 35 -40 ans quand la femme est prête et après réalisation de tous les désirs de grossesse.
- N.B. : Il est aujourd'hui bien établi qu'un traitement hormonal de substitution (THS) de la ménopause ne serait pas contre-indiqué (il n'abolirait pas le bénéfice de l'ovariectomie sur la diminution du risque mammaire) chez les patientes n'ayant pas d'antécédent de cancer du sein.
- Par ailleurs, pour les femmes jeunes, la contraception orale (prise pendant plusieurs années) réduit le risque de cancer ovarien. Ce traitement est à recommander aux patientes porteuses de mutation BRCA1 de moins de 35 ans

Pour les hommes :

Ils présentent un risque modérément accru de cancer de la prostate nécessitant une surveillance dès 40 ans via annuelle via un dosage des PSA cibles. Le risque de cancer du sein est estimé à 6% sur l'ensemble de la vie. Une simple autopalpation mensuelle des seins est recommandée.

Pour les femmes et les hommes : un risque accru de mélanomes est possible nécessitant un dépistage annuel en dermatologie.

Contacts utiles

CHU de Liège, site du Sart Tilman
Service de Génétique humaine
Domaine universitaire du Sart Tilman, B35 - 4000 Liège
Secrétariat : 04 366 71 24
Prise de rendez-vous : 04 242 52 52
http://www.chu.ulg.ac.be/jcms/c_11417/genetique

Association

Fondation contre le Cancer
Adresse: Chaussée de Louvain, 479 - 1030 Bruxelles
Tél.: 02 736 99 99 - Fax: 02 734 92 50
E-mail: info@fondationcontrecancer.be - Site internet: www.cancer.be