

BRCA1 ET BRCA2 – QUESTIONS FREQUEMMENT POSEES

- **Est-ce que le cancer du sein d'origine génétique est fréquent ?**

Non, c'est un **cancer du sein rare**. On pense que les formes familiales du cancer du sein ne représentent que **5 % à 10%** de l'ensemble des cancers du sein. Parmi les formes familiales, les mutations BRCA1 et BRCA2 sont les plus fréquentes, les mutations de TP53, PTEN et STK 11 étant beaucoup plus rares.

Le cancer du sein est le cancer le plus fréquent chez la femme au Luxembourg, avec plus de 350 nouveaux cas par an, cependant seul 5% à 10% de ces cas seraient des cancers du sein d'origine génétique.

Actuellement, une **vingtaine de familles** porteuses des gènes mutés BRCA1 et BRCA2 sont connues au Luxembourg.

- **Qu'est-ce qu'on appelle cancer du sein génétique et comment des gènes défectueux peuvent-ils augmenter le risque de cancer ?**

Le cancer du sein génétique est un cancer du sein qui peut se développer lorsqu'un gène défectueux est transmis d'un des parents (le père ou la mère) à ses descendants.

En général, une cellule a besoin d'avoir un certain nombre d'erreurs dans son code génétique avant qu'elle ne devienne cancéreuse. Ces erreurs ou fautes sont appelées mutations. Les mutations peuvent se produire au cours de la vie d'une personne en raison de substances avec lesquelles elle entre en contact et qui causent le cancer, par exemple, la fumée de cigarette. Elles peuvent également se produire lorsque la cellule fait des erreurs lors de la copie de son code génétique avant de se diviser en deux nouvelles cellules. La plupart de ces cellules anormales meurent ou sont tuées par le système immunitaire. Il faut généralement plusieurs années pour que la cellule accumule assez d'erreurs génétiques pour devenir une cellule cancéreuse, voilà une des raisons pour laquelle le cancer devient généralement plus fréquent lorsque nous vieillissons.

Il est donc possible d'être né avec un défaut génétique, ce qui peut augmenter le risque de cancer. Cela ne signifie pas que la personne va nécessairement et inéluctablement avoir un cancer. Mais cela signifie que la personne va être plus susceptible de développer un cancer, d'être à plus haut risque que la population moyenne.

- **BRCA1 et BRCA2, c'est quoi ?**

Lorsque les chercheurs se sont penchés sur le cas des cancers du sein survenus chez des femmes jeunes, avec de nombreux antécédents familiaux, ils ont découverts deux gènes de susceptibilité, les BRCA1 et BRCA2 (nom provenant de l'abréviation en anglais de BReast-CAncer), gènes mutés à haut risque de cancer.

Ces gènes mutés sont hérités de telle sorte que si une personne (père ou mère) est porteuse de ce gène muté, ses descendants ont un risque de 50% de l'hériter aussi.

Les femmes, porteuses d'un de ces gènes mutés ont un risque de **50 à 85%** de développer un cancer du sein et de **10 à 40%** de développer un cancer de l'ovaire au cours de leur vie. Si l'on retrouve l'une ou l'autre de ces mutations, ceci entraîne également un risque accru d'un second cancer du sein.

- **Comment savoir, si on a une forme familiale de cancer du sein ? Quelle sorte d'histoire familiale pourrait donner des indices pertinents ?**

Beaucoup de femmes ont dans leur famille des personnes avec un cancer du sein, mais dans la plus grande majorité des cas, ce cancer n'est pas dû à des mutations BRCA.

Faire un test génétique n'a de sens que s'il y a une forte suspicion de ces mutations comme cela peut-être le cas dans les cas de figures ci-dessous :

Pour info : Un parent du 1° degré est : mère, père, frères et sœurs.

Un parent du 2° degré est : tantes, oncles, nièces, neveux, grands-parents ou petits-enfants.

Cancer du sein

- avoir **deux** parents du 1° degré (mère, sœurs) avec un cancer du sein qui a été diagnostiqué avant l'âge de 50 ans
- avoir **un** parent du 1° degré **et 1** parent du 2° degré avec un cancer du sein qui a été diagnostiqué avant l'âge de 50 ans
- avoir **trois** parents du 1° ou 2° degré avec un cancer du sein qui a été diagnostiqué avant l'âge de 60 ans
- avoir **quatre** parents avec un cancer du sein, peu importe l'âge
- Dans certains cas, avoir **1** parent qui a développé un cancer du sein avant l'âge de 40 ans

Cancer de l'ovaire

Si un parent a été diagnostiqué avec un cancer de l'ovaire (peu importe l'âge) et si **du même côté de la famille on retrouve aussi :**

- **Un** parent du 1° degré **ou** du 2° degré avec un cancer du sein qui a été diagnostiqué avant l'âge de 50 ans
- **deux** parents du 1° **ou** 2° degré avec un cancer du sein qui a été diagnostiqué avant l'âge de 60 ans
- **un** parent **du même côté de la famille** avec un cancer de l'ovaire peu importe l'âge du diagnostic

Cancer du sein bilatéral

Si **un** parent du 1° degré a été diagnostiqué avec un cancer dans les deux seins avant l'âge de 50 ans l'âge et si **du même côté de la famille** on retrouve aussi :

- **un** parent du 1° degré **ou** du 2° degré avec un cancer du sein qui a été diagnostiqué avant l'âge de 60 ans

Cancer du sein masculin

Si un homme a été diagnostiqué avec un cancer du sein (peu importe l'âge) et si **du même côté de la famille**, on retrouve aussi :

- **Un** parent du 1° degré **ou** du 2° degré avec un cancer du sein qui a été diagnostiqué avant l'âge de 50 ans
- **deux** parents du 1° **ou** 2° degré avec un cancer du sein qui a été diagnostiqué avant l'âge de 60 ans

- **Quelles sont les implications d'un test génétique ?**

Le test génétique nécessite une prise de sang et est uniquement destiné aux personnes à risque élevé, avec des antécédents familiaux de cancer.

Car il ne faut pas oublier, que chercher un gène muté, c'est un peu comme rechercher une seule faute d'orthographe dans un livre très volumineux. C'est très long à faire et avoir le résultat de ce test peut prendre quelques mois.

De toute façon, avant de faire ce test, il faut avoir une consultation oncogénétique.

Faire ce test peut avoir un grand impact sur votre vie et celles des autres membres de votre famille. Il faut donc être très bien informé des implications d'un tel test.

Avoir un test positif, c.à.d. être porteur de cette mutation BRCA, n'est pas synonyme de diagnostic de cancer. En relation avec d'autres facteurs, on peut déterminer le risque personnel d'avoir un cancer du sein ou de l'ovaire.

On est alors confronté avec des choix thérapeutiques allant d'une surveillance intensive, d'une hormonothérapie de prévention ou d'une ablation chirurgicale préventive des seins et des ovaires.

Et ceci est un choix personnel.