

## Résultats possibles du test BRCA Plus

Il existe 3 types de résultats à l'issu d'un test génétique:

### Positif pour un variant pathogénique (4–8% de tests):

Le laboratoire a identifié un variant génétique connu, associé à un syndrome héréditaire de prédisposition au cancer. Ce résultat confirme que le patient présente une prédisposition héréditaire au cancer et peut aider à orienter les choix de traitement. La présence de ce variant pathogénique indique un risque accru de développer un ou plusieurs cancers liés à sa prédisposition. Le suivi clinique du patient doit être adapté. D'autres membres de la famille peuvent être concernés par ce variant. Ce résultat peut les amener à prendre des décisions concernant leurs propres soins de santé, après conseil génétique.

### VUS: découverte d'un variant de signification incertaine (3–5%):

Le laboratoire a identifié un variant génétique qui, par manque de données scientifiques à l'heure de sa mise en évidence, ne peut être classé ni comme pathogénique, ni comme bénin. Ce résultat ne contribue pas à clarifier le risque et ne doit pas être pris en compte dans la prise de décisions médicales. Les généticiens de SYNLAB réévaluent périodiquement les VUS en fonction des avancées scientifiques. En cas de changement de classification d'un variant VUS, un nouveau rapport d'analyse est adressé au médecin prescripteur.

### Négatif (aucun variant trouvé) (>90%):

- Résultat **vrai négatif** (après un test ciblé)  
Le variant pathogénique déjà identifié chez un membre de la famille (par exemple, un parent, un frère ou une sœur atteints) a été analysé et exclu chez l'individu testé. Le patient n'a pas hérité de la prédisposition connue de la famille et a un risque de développer un cancer proche de celui de la population générale.
- Résultat **négatif non concluant** (après un screening)  
La famille n'a pas de variant pathogénique connu et l'analyse génétique n'a pas détecté de variant pathogénique chez le patient. Trois interprétations sont possibles:
  - a. Le patient n'a pas de prédisposition génétique, ou
  - b. Un variant pathogénique pourrait être présent dans un des gènes testés, mais elle ne peut être détectée par les méthodes disponibles, ou
  - c. Un variant pathogénique pourrait être présent, dans un gène autre que ceux testés.  
Le patient sera suivi selon son anamnèse personnelle et familiale.

### Vos contacts chez SYNLAB pour toute question scientifique:

#### SYNLAB Suisse SA

Département Génétique  
Chemin d'Entre-Bois 21  
1018 Lausanne

Téléphone +41 58 400 15 00  
[genetics.ch@synlab.com](mailto:genetics.ch@synlab.com)



SYNLAB Suisse SA  
Sternmatt 6  
6010 Kriens

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



## Test BRCA Plus

Prédisposition héréditaire au cancer du **sein**, de l'**ovaire**, du **pancréas** et/ou de la **prostate**



© 2022 SYNLAB Suisse SA. Tous les droits sont réservés. Nous ne pouvons être tenus pour responsables des éventuelles erreurs, fautes ou prix inexacts, dans toute la mesure permise par la loi. Tous les textes, images et contenu sont soumis aux droits d'auteur de SYNLAB Suisse SA.

Edition 03/2022

600083639FR/10/2022

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

# Le test *BRCA Plus* de SYNLAB

- Comporte un panel NGS personnalisable de gènes associés à la prédisposition héréditaire au cancer du sein et/ou des ovaires (HBOC), y compris les cancers du pancréas et de la prostate.
- Détecte des grandes délétions ou duplications des gènes BRCA1 ou BRCA2 (technique MLPA).
- Confirme les mutations pathogéniques ou probablement pathogéniques sur un prélèvement indépendant.
- Les résultats sont interprétés et classifiés par nos experts selon les critères du consortium international ENIGMA.
- A été validé dans notre laboratoire dans le cadre de notre accréditation ISO 15189 (SMTS 0023).

- Est soumis annuellement au contrôle de qualité externe (CQE) de l'EMQN.

## BRCA Plus contribue ainsi à fournir pour vos patient(e)s :

- Un résultat précis concernant leur prédisposition héréditaire au cancer du sein et/ou des ovaires ainsi qu'aux cancers du pancréas et/ou de la prostate.
- Des informations pour personnaliser la prévention et/ou la thérapie (y compris les PARPi) en fonction des résultats génétiques.
- La possibilité d'offrir des tests prédictifs ciblés pour les membres de leur famille.

## Consultation de conseil génétique (CG)

Une consultation de conseil génétique est indiquée avant tout test génétique (Loi fédérale sur les analyses génétiques humaines). Elle doit être effectuée par une personne qualifiée telle un médecin spécialisé ou un conseiller en génétique. Tout patient potentiellement concerné par un test génétique de prédisposition héréditaire au cancer peut être orienté vers une consultation de conseil génétique spécialisée en oncogénétique. Cette consultation par le médecin, le conseiller en génétique spécialisé ou le professionnel de santé qualifié permet une évaluation personnalisée et vise à accompagner le patient dans son choix de réaliser d'éventuels tests génétiques.

### Déroulement de la consultation de CG :

- informations générales sur la génétique du cancer (=oncogénétique)
- évaluation de la situation personnelle et familiale
- calcul de risque personnalisé CANRISK (logiciel certifié CE-IVD)
- présentation des gènes pertinents (panel) à investiguer selon l'histoire personnelle et familiale.

- préparation du patient aux différents résultats possibles (pathogénique/VUS/négatif).
- présentation des recommandations en vigueur en cas de résultats positifs.

A l'issue de la consultation, un **rapport de consultation** est adressé au médecin prescripteur. Il rapporte le degré de risque du patient, la nature de la prédisposition soupçonnée (le cas échéant), la possibilité d'effectuer un test – et l'utilité d'avoir recours à ce dernier – tant pour le patient que pour les autres membres de sa famille. S'il y a lieu et avec l'accord du patient, le rapport comprend également un formulaire de demande d'analyse génétique pré-rempli, incluant le formulaire de consentement éclairé à faire signer par le patient (obligatoire avant tout test génétique prédictif). D'un commun accord, le médecin et le patient prennent la décision d'effectuer ou non l'analyse génétique. Finalement, les généticiens de SYNLAB sont disponibles pour aider le médecin à la **demande de prise** en charge du test génétique par la caisse maladie, selon la législation en vigueur.

## Consultation de conseil génétique : pour qui ? quand ?

- Tout patient désireux de connaître son risque de développer un cancer
- Tout patient de sexe féminin ou masculin, atteint d'un cancer ou indemne, avec ou sans histoire familiale de cancer, avant tout test génétique
- Après tout test génétique, pour expliquer au patient le résultat et ses implications pour lui et sa famille.

## Gènes de prédisposition héréditaire au cancer

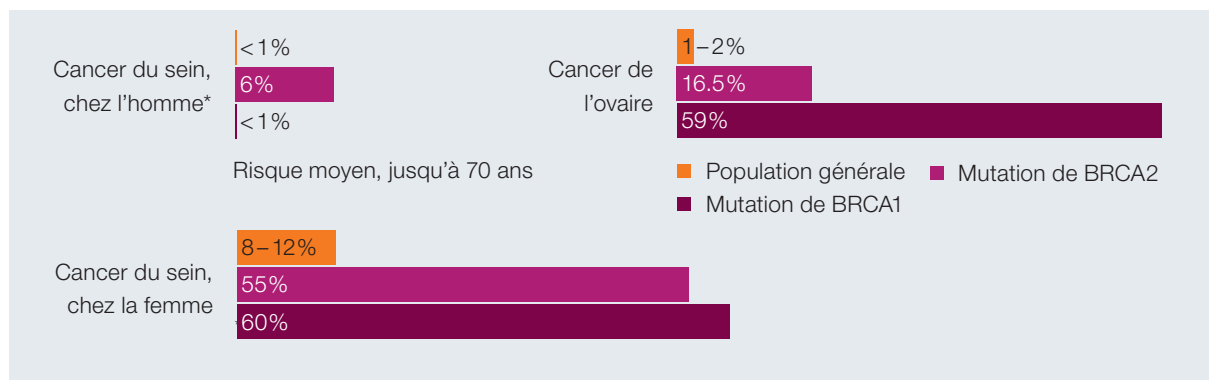
Alors que la majorité des cancers du sein n'est pas héréditaire, les premiers gènes prédisposant au cancer du sein et/ou des ovaires ont été identifiés dans les années 1990. Les plus connus sont les gènes BRCA1 et BRCA2 mais aujourd'hui on reconnaît beaucoup d'autres gènes, impliqués dans la réparation de l'ADN ou le contrôle de la division cellulaire, qui contribuent aux prédispositions héréditaires. SYNLAB suit les publications médicales et les recommandations de nombreux pays pour maintenir à jour le contenu du panel de gènes, en tenant compte de l'évidence médicale et de l'utilité clinique (actionabilité). Le panel SYNLAB *BRCAPlus\** inclut un total de 27 gènes dont 10 fréquemment impliqués dans le cancer du sein et 11 le cancer de l'ovaire. La mutation d'un de ces gènes confère un risque élevé de développer un cancer du sein et/ou des ovaires. Les personnes porteuses d'une telle mutation sont également à risque d'autre formes de cancer, dont de la prostate, du pancréas et/ou de la peau (mélanome).

Lors du conseil génétique et en discussion avec le médecin et le laboratoire, le choix des gènes à tester est personnalisé pour chaque patient en fonction de sa situation personnelle et familiale, afin de réduire des analyses inutiles ou des résultats non pertinents ou non utilisables.

### Exemples de panels personnalisés

Gène	Sein	Ovaire
BRCA1	●	●
BRCA2	●	●
ATM	●	
BRIP1		●
CDH1	●	
CHEK2	●	
MLH1, MSH2, MSH6		●
PALB2	●	
PTEN	●	
RAD51C, D		●
STK11	●	●
TP53	●	

### Le risque de cancer associé à une prédisposition héréditaire varie selon le tissu touché, le sexe du patient, et le gène (et même la mutation) spécifique :



### Référence :

Breast Cancer Risk Genes – Association Analysis in More than 113,000 Women. N Engl J Med 2021;384:428-39

\***Panel complet:** APC, ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, HOXB13, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RAD51C, RAD51D, RET, STK11, TP53

## Champs d'application clinique

**Patients atteints de tumeurs mammaires, ovariennes, prostatiques ou pancréatiques** afin de déterminer leur éventuel caractère héréditaire.


### Mutation familiale connue dans un gène prédisposant au cancer

**Antécédents familiaux de cancer du sein, de l'ovaire, de la prostate ou du pancréas** (proches parents de sexe féminin ou masculin)


## Avantages

- ✔ **Expertise pluridisciplinaire**
- ✔ **Réactivité**
- ✔ **Comptes rendus de consultation et d'analyse complets et faciles à comprendre**

## Aspects pratiques

 **Prélèvements : ≥ 3 ml de sang/EDTA + 1 frottis buccal pour confirmation**

 **Résultats et consultation disponibles en moins de 3 semaines**

 **Panels personnalisables pour des tests adaptés à chaque patient**

 **Parcours prioritaire disponible en cas d'urgence**