

Patient-e: **Gregoria MENDEL**
Né-e le: 02/05/1969
Sexe: F
Prélèvement du: 23/08/2020
No échantillon: **20S03595D1**
No analyse: 2003950A
Demande reçue le: 31/08/2020
Demande LX: LX000001
Ref. externe: 12345678
Demandé par: Dr. Gregory PINCUS
Copie à: Dr. Christophe CORDIER

Dr.
Gregory PINCUS
Rue des Petits Pois 21

1018 Lausanne

Lausanne, le 31/08/2020

Analyse génétique: Panel NGS Sein

Informations concernant le test

Indication du test: Carcinome mammaire du sein gauche à 51 ans. Père est décédé des suites d'un cancer pancréatique à l'âge de 47 ans.
Demande: Recherche de mutations de gènes de prédisposition aux cancers du sein e/out de l'ovaire.
Analyse: Extraction d'ADN. Recherche de variantes génétiques par séquençage NGS (BRCA Hereditary Cancer MASTR Plus). Recherche de larges délétions/duplications des gènes *BRCA1* et *BRCA2* par MLPA (MRC-Holland P002-D1 et P090-C1). Taux de détection: ≥98.4% (mutations ponctuelles, délétions, duplications). Analyse bioinformatique (NGS: MASTR Reporter 1.3.0; MLPA: GeneMarker 2.7.4). Confirmation de la présence de la variante *BRCA2* par séquençage Sanger sur un deuxième prélèvement (frottis buccal).
Matériel: Sang EDTA, frottis buccal.

Résultats du test génétique

Risque pour le cancer du sein	Gènes	Résultat
Haut	<i>BRCA2</i>	Une variante pathogénique (classe 5) mise en évidence: hétérozygote <i>BRCA2</i> c.8878C>T, p.Gln2960* (ancien nom Q2960X) Génotype: LRG_293t1:c.[8878C>T];[=]
	<i>BRCA1, PALB2, CDH1, PTEN, TP53</i>	Aucune variante pathogénique (ou potentiellement pathogénique) détectée
Modéré	<i>STK11, CHEK2, ATM, NBN</i>	Aucune variante pathogénique (ou potentiellement pathogénique) détectée

* d'éventuelles variantes connues comme bénignes peuvent être détectées, mais ne sont pas rapportées.

Interprétation

Une variante pathogénique mise en évidence: hétérozygote *BRCA2* c.8878C>T.
Ce résultat positif a des conséquences pour la patiente et d'autres membres de la famille et doit être transmis dans le cadre d'un conseil génétique spécialisé:

- Cette variante pathogénique *BRCA2* conduit à la création d'un codon stop prématuré et confirme la présence d'une prédisposition héréditaire aux cancers du sein et/ou de l'ovaire.
- Madame est à risque élevé de développer d'autres tumeurs liées à cette prédisposition; son suivi doit être adapté.
- D'autres membres de la famille sont susceptibles de porter la même prédisposition. Un conseil génétique et une analyse génétique doivent leur être proposés à l'âge adulte.

Dr. Michael Morris
FAMH Génétique médicale

Dr. Estelle Arnaud Gouttenoire
FAMH Génétique médicale

(signé électroniquement)