



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 BRCA1



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 mutation du gène BRCA1 est associée à un risque élevé de développer un cancer (risque cumulé de 60-70% sur l'ensemble de la vie pour le cancer du sein et de 40% pour le cancer ovarien). C'est ce qu'on appelle une prédisposition génétique. Dès lors, avoir une prédisposition génétique ne veut pas dire qu'on fera automatiquement un cancer. Quand on présente une mutation sur BRCA1, le risque de cancer du sein augmente à partir de l'âge de 30 ans et est maximal entre 40 et 50 ans. Après un 1^{er} cancer du sein, le risque de 2^{ème} cancer dans l'autre sein est élevé. Pour le cancer ovarien, ce risque est très faible avant 35 ans et augmente significativement à partir de 40 ans.

Prévalence

La prévalence de l'hypochondroplasie touche environ un enfant sur 30 000 environ.

Aspects génétiques

La mutation BRCA1 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

Le fait d'être porteur de la mutation BRCA1 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 : une boule dans le sein, des ganglions durs au niveau de l'aisselle, des modifications de la peau du sein et du mamelon, un 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.

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 BRCA1 de conserver leur poitrine avec un risque acceptable. Après mûre réflexion, certaines femmes choisissent la mastectomie prophylactique (ablation des seins) avec reconstruction (ce qui réduit de 90% le risque de cancer du sein);
 - L'ovariectomie (ablation des ovaires et des trompes) préventive est fortement recommandée dès l'âge de 35 ans et après réalisation de tous les désirs de grossesse. L'intervention est simple et réduit drastiquement le risque de cancer pelvien. En plus, l'intervention réduit le risque de cancer du sein. Pour le cancer ovarien, il n'y a aucune méthode de dépistage qui soit efficace. C'est la raison pour laquelle l'ovariectomie (généralement réalisée par laparoscopie) est recommandée dès l'âge de 35-40 ans.
- 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 :

Les mutations du gène BRCA1 sont associées à une légère augmentation du risque de cancer de la prostate chez les hommes. Une surveillance annuelle (dosage des PSA cibles) est recommandée à partir de 40 ans.

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@fondationcontrelecancer.be
Site internet: www.cancer.be