



Intérêt du BRCA testing chez les apparentés asymptomatiques

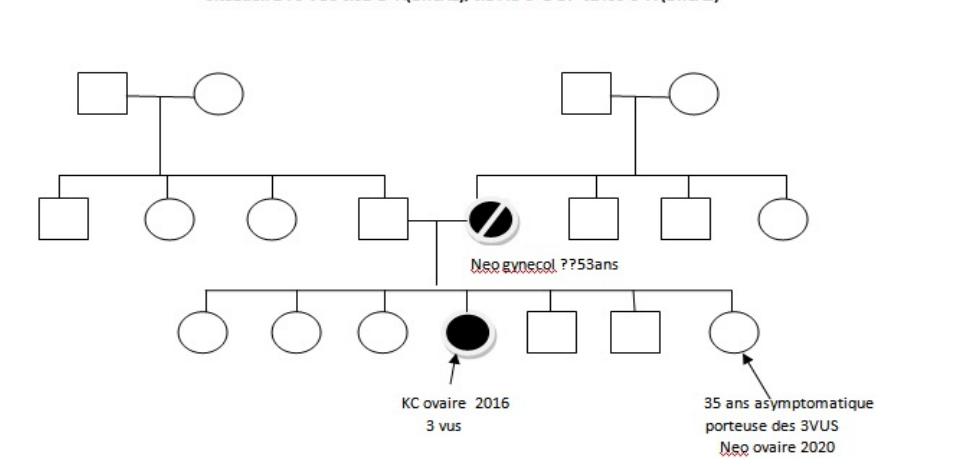
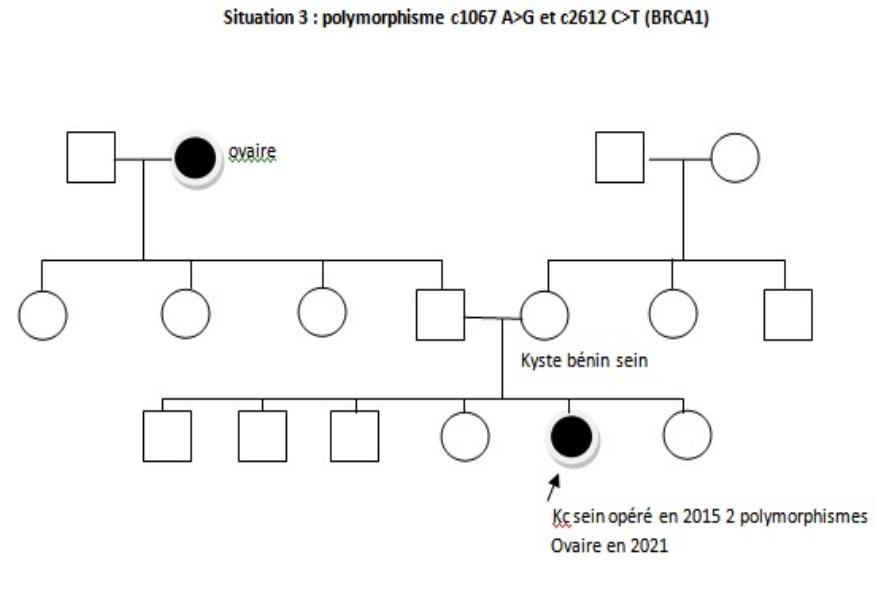
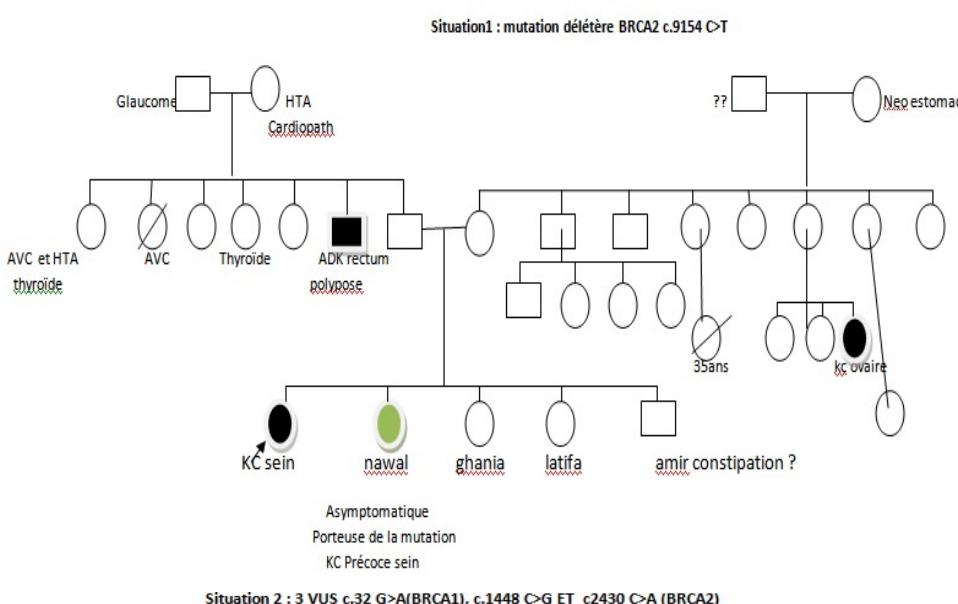
Arab.M1,2, Aitabdallah.M1,2,Boumaza .H1,2, Aouatia M1,2, Zeraoulia N1,2, Griène.L1, Aitabelkader .B1,2

1. Laboratoire d'hormonologie.EHS CPMC
2. Laboratoire de recherche de cytogénétique et de génétique oncologique. Faculté de médecine d'Alger. Université Alger1

Introduction : l'identification des gènes BRCA1/2, qui prédispose à un risque élevé de développer un cancer du sein et/ou de l'ovaire, a permis une meilleure compréhension des formes familiales de ces cancers. Le BRCA testing représente donc un enjeu majeur de prise en charge de ces derniers.
 le but de notre est de rapporter à travers 3 situations particulières différentes : mutation délétère, VUS, association de polymorphismes rencontrés au cours des tests génétiques BRCA l'intérêt du suivi chez les apparentés.

Matériel et méthodes : un consentement éclairé est établi avant tout test génétique
 L'identification des mutations au niveau des régions codantes et des jonctions intron- exon de BRCA1 et BRCA2 a été réalisée au laboratoire par séquençage direct (méthode Sanger sur Applied 3130).
 La nomenclature HGVS est appliquée (ATG=1)

Résultats



Conclusion : notre étude souligne qu'un résultat négatif (mutation délétère) ne permet pas d'éliminer la possibilité d'un risque héréditaire et justifie le maintien d'une surveillance spécifique des apparentés présentant des variations génétiques au moment où des stratégies efficaces en terme de prévention et de traitement spécifique peuvent être proposés.