

# LE VIGARO

234 / 05.2016

Plus qu'une newsletter pour la médecine de laboratoire

Dr méd. Edouard H. Viollier, FMH Médecine interne

Dominic Viollier, lic. oec. HSG

## Test génétique *BRCA1* et *BRCA2*

Pour les patientes ayant un carcinome ovarien de stade avancé

### Prémisse

Le carcinome ovarien est l'une des tumeurs les plus agressives et se situe au deuxième rang des maladies malignes des organes génitaux féminins.

### Traitement ciblé

Dans 7 % des cas, l'origine génétique de la tumeur est une mutation somatique et dans 15 % des cas l'origine en est une mutation héréditaire des gènes *BRCA1/2*.



### Nouvelle option pour le traitement

L'olaparib (Lynparza™) a récemment été autorisé, au titre de traitement d'entretien ciblé de première intention, pour les patientes atteintes d'un **carcinome ovarien avancé présentant une mutation *BRCA1/2***. L'inhibiteur des poly (ADP-ribose) polymérase (PARP) inhibe de manière ciblée le mécanisme de réparation du DNA, ce qui conduit à la mort sélective des cellules tumorales mutées par *BRCA1/2*. Les patientes présentant une mutation *BRCA1/2* et qui reçoivent un traitement par Lynparza™ ont un taux de survie, sans progression de la maladie, nettement plus long que celles traitées avec des placebos (11.2 vs 4.3 mois).

### Conditions préalables pour le traitement

- Carcinome ovarien séreux de sous-type de haut grade
- Tumeur récidivante sensible au platine
- Mise en évidence d'une mutation *BRCA1/2* pathogène (héréditaire ou uniquement présente dans la tumeur)

En première intention, la détermination de la mutation *BRCA1/2* à partir du tissu tumoral est indiquée. Dans le cas où la présence de la mutation *BRCA1/2* a été démontrée, un test complémentaire effectué sur du sang périphérique est recommandé.

La détermination simultanée de la mutation dans le tissu tumoral et dans le sang plaide pour une mutation *BRCA1/2* héréditaire (→ Le Vigaro 231).

### Avantages

- Résultats cliniquement pertinents
- Expérience dans le domaine du diagnostic des mutations *BRCA1/2*
- Analyse et interprétation en 7 – 10 jours

### Méthode

Séquençage Next Generation des gènes *BRCA1* et *BRCA2*

→ Le séquençage Next-Generation est accrédité chez Viollier selon la norme EN/ISO 17025 et 15189.

### Matériel

Biopsie tumorale fixée

### Prix

CHF 2'379.–

### Information Littérature sur demande

Dr phil. II Henriette Kurth, FAMH Médecine de laboratoire, responsable adj. Génétique / Biologie moléculaire

Dr phil. II Christoph Noppen, FAMH Médecine de laboratoire, responsable Génétique / Biologie moléculaire

PD Dr méd. Andreas Zettl, FMH Pathologie, responsable Pathologie

Dr méd. Jonathan Weintraub, Board Certification – Anatomic and Clinical Pathology, responsable adjoint Pathologie

### Rédaction

Dr méd. Maurice Redondo, FMH Hématologie, FAMH Médecine de laboratoire, responsable du département Production Ouest