







292 / 05.2019

Plus qu'une newsletter pour la médecine de laboratoire Dr méd. Edouard H. Viollier, FMH Médecine interne Dominic Viollier, lic. oec. HSG

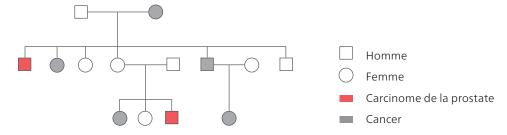
Test génétique BRCA1 et BRCA2

Carcinome de la prostate : Nouvelles recommandations du NCCN

Prémisse

En Suisse, plus de > 6'000 patients décèdent chaque année du carcinome de la prostate. Les mutations génétiques *BRCA*, *ATM*, *CHEK2* et *PALB2* appartiennent actuellement aux risques génétiques connus les plus importants. Les mutations génétiques *BRCA2* multiplient par neuf le risque de maladie et sont associées à des tumeurs invasives et agressives ainsi qu'à une survie globale moindre. Le National Comprehensive Cancer Networt (NCCN) recommande nouvellement une détermination.

Arbre généalogique des cancers héréditaires



Indications

- Frère, père ou autre membre de la famille tombé malade avant les 60 ans
- Plus d'un parent atteint d'un carcinome mammaire, ovarien ou du pancréas
- Mutation BRCA connue dans la famille

Famille investiguée

- Patients avec un carcinome de la prostate histologiquement confirmé et les critères suivants :
 - Degré de différenciation moindre (score de Gleason ≥ 8)
 - Atteinte des ganglions lymphatiques, métastases à distance
 - Résistance à la castration

Avantages

En présence d'une muta- tion familiale connue	Dépistage précoce amélioré et conseils prodigués au sein de la famille (syndrome HBOC)
En cas de maladie	Utilisation possible d'inhibiteurs PARP (études cliniques) Sensibilité augmentée au carboplatine Analyse possible également à partir d'une biopsie (et ultérieure- ment possibilité d'effectuer des tests ciblés sur la lignée germinale)

Méthode Le séquencage Next-Generation et la détermination de réarrangements importants des gènes

sont accrédités EN/ISO 17025 et 15189 chez Viollier. Analyse et interprétation en < 14 jours.

Matériel Tube EDTA, lilas (6), non centrifugé

Biopsie tumorale fixée au formol et incluse en paraffine (FFPE)

Prix CHF 3661.– (sang) | CHF 2141.25 (tissus)

Recherche individuelle ainsi que détermination de mutations isolées sur demande

Information NCCN Guidelines Prostate Cancer → Autre littérature sur demande

Dr rer. nat. Henriette Kurth, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, responsable adj. Génétique / Biologie moléculaire Dr phil. Il Christoph Noppen, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, responsable Génétique / Biologie moléculaire Dr phil. nat. Florent Badiqué, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, Génétique / Biologie moléculaire Dr méd. Jean-François Egger, FMH Pathologie

Dr méd. Dominique Weintraub, FMH Pathologie, Cytopathologie, responsable Viollier Weintraub SA

Rédaction