

PRINCIPALES PRÉDISPOSITIONS GÉNÉTIQUES

ET PRINCIPAUX GÈNES ASSOCIÉS

Les altérations génétiques à l'origine de cancers peuvent être spontanées et localisées dans certaines cellules seulement ou héritées et présentes dans toutes les cellules. Dans ce cas, elles sont spécifiquement liées au risque d'apparition de certains types de cancers.

Les altérations génétiques sont des modifications du génome qui peuvent concerner chaque cellule de l'organisme. Cependant, dans l'immense majorité des cas, la survenue d'un cancer est liée à l'apparition d'altérations génétiques dites « somatiques ». Il s'agit d'altérations localisées à quelques cellules qui peuvent ensuite s'étendre si elles ne sont pas éliminées rapidement. **Ces mutations sont non transmissibles** à la descendance.

Lorsque les modifications affectent le métabolisme de la cellule, celle-ci peut disparaître ou au contraire se multiplier anarchiquement pour former une tumeur.

Mais dans d'autres cas, ces altérations génétiques peuvent être **constitutionnelles**, c'est-à-dire portées

par l'ensemble des cellules d'un individu (notamment les gamètes : ovocytes et spermatozoïdes) **et transmises à la descendance.**

Les conséquences d'une altération génétique constitutionnelle varient beaucoup en fonction du gène concerné, du type d'altération et de la position de l'altération sur ce gène. À ce jour, près d'une centaine de gènes de prédisposition génétique aux cancers ont été identifiés.

Seuls ceux correspondant à votre risque familial seraient analysés si un test vous était proposé à l'occasion d'une consultation de génétique.

La majorité des altérations génétiques à l'origine de cancers sont spontanées et localisées à quelques cellules. D'autres sont héritées des parents et préexistent dans toutes les cellules. Elles déterminent l'apparition de formes plus ou moins rares de cancer.

+ 100
de gènes

de prédispositions caractérisés.

Il existe des tests pour 70 d'entre eux à partir d'une simple prise de sang.

VOICI QUELQUES EXEMPLES DE PRÉDISPOSITIONS GÉNÉTIQUES ET LES GÈNES ASSOCIÉS

Prédispositions génétiques	Principaux gènes associés
Syndrome seins-ovaires	BRCA1, BRCA2, PALB2, TP53, CDH1, PTEN, RAD51C, RAD51D, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 et EPCAM
Syndrome de Lynch	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM
Maladie de Cowden	PTEN, PIK3CA, AKT1
Mélanome malin	CDKN2A, MITF, BAP1, POT1, CDK4