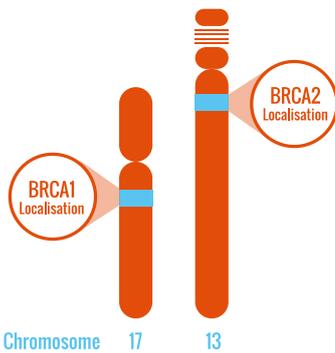


# ALTÉRATION DES GÈNES BRCA1 OU BRCA2

## QUELS RISQUES ?

Près de 2 femmes sur 1 000 seraient porteuses d'une altération du gène BRCA1 ou BRCA2. En France, près de **120 000 femmes au total seraient concernées** par un risque génétique héréditaire lié au cancer du sein ou de l'ovaire.



Ces deux gènes de prédisposition **BRCA1 et BRCA2** sont impliqués dans la réparation des lésions de l'ADN, et plus particulièrement dans la réparation des cassures du double brin d'ADN

qui surviennent fréquemment dans nos cellules.

La présence d'une altération de l'un de ces deux gènes perturbe ainsi cette fonction et induit une augmentation du risque de cancer du sein et de l'ovaire. Cependant, toutes les femmes porteuses de l'une de ces mutations ne développeront pas un cancer du sein ou de l'ovaire car pour l'une ou l'autre de ces localisations, le risque n'est pas de 100 %.

On estime que l'altération de l'un de ces gènes augmente le risque de développer :

- **Un cancer du sein à un âge jeune**, habituellement avant la ménopause. Chez une femme porteuse d'une altération du gène BRCA1 ou BRCA2, le risque de cancer du sein varie entre 40 % et 80 % au cours de la vie (selon les études, le type de gène concerné, l'histoire familiale de cancer du sein et l'âge de la patiente)
- **Un cancer dans les deux seins** (cancer du sein bilatéral)
- **Un cancer de l'ovaire**, essentiellement à partir de 40 ans. Ce risque varie selon le gène et l'histoire familiale. Il est de l'ordre de 40 % avec BRCA1 et compris entre 10 et 20 % avec BRCA2.

Des altérations dans d'autres gènes essentiels au fonctionnement de la cellule sont associés à une augmentation du risque de développer un cancer du sein ou de l'ovaire (PALB2, TP53, PTEN, CDH1, RAD51C, RAD51D, ...). Comme pour BRCA1 et BRCA2, ces gènes participent pour la plupart au maintien de l'intégrité des cellules en réparant l'ADN régulièrement agressé par des éléments extérieurs au cours de la vie cellulaire.

### RISQUES EN CHIFFRES

Plus précisément, les mutations BRCA1 et BRCA2 augmentent les risques de cancers :

#### Risque de cancer avant 70 ans :

- Sein : 40 à 85 % contre 10 % dans la population générale
- Ovaire : 10 à 63 % contre 1 % dans la population générale

#### Risque en fonction du gène touché :

- BRCA1 : sein 65 % et ovaire 45 %
- BRCA2 : sein 45 % et ovaire 11 %

#### Risque de cancer avant 45 ans :

- BRCA1 : sein 25 % et ovaire 10 %
- BRCA2 : sein 7 % et ovaire 1 %

#### Risque annuel de cancer du sein controlatéral :

- BRCA1 de 3,8 à 6,4 %
- BRCA2 de 2,1 à 4,2 %

#### Risque de cancer de l'ovaire associé :

- BRCA1 de 24 %
- BRCA2 de 8 %

Source : Institut national du Cancer (INCa) citant Antoniou et al - Am. J. Hum. Genet. 2003; 72 :117-30 et Institut Curie (Antoine de Pauw)