



**A01 : Prévalence des mutations germinales BRCA1/2 dans une population algérienne.**

## Titre

**Français :** Prévalence des mutations germinales BRCA1/2 dans une population algérienne.

**Anglais :** Prevalence of BRCA1/2 germinal mutations in an Algerian population.

## Auteurs

nawal HABAK (1), Malika AIT ABDELLAH (1), ammar CHIKOUCHE (1), belaid AIT ABDELKADE (1), lakhdar GRIENE (1)  
(1) laboratoire de biochimie et génétique médiale, faculté de médecine , place 1 mai , 160000, Alger , Algérie

## Responsable de la présentation

**Nom :** HABAK

**Prénom :** NAWAL

**Adresse professionnelle :** PLACE 1 MAI- ALGER

**Code postal :** 16000

**Ville :** ALGER

**Pays :** Algérie

**Newsletter :** 1

## Mots clés

**Français :** Cancer du sein, gène suppresseur de tumeur, BRCA1/2

**Anglais :** Breast cancer , tumor suppressor gene, BRCA1/2

## Spécialité

**Principale :** Biologie

**Secondaire :** Génétique

## Texte

### INTRODUCTION

En Algérie, le cancer du sein reste la première cause de mortalité par cancer chez la femme jeune. 5 à 10% de cancer du sein et/ou de l'ovaire se développent dans un contexte de prédisposition génétique dont la transmission est autosomale dominante et le risque tumoral augmente avec l'âge. Le but de notre travail est la recherche des mutations germinales des gènes de prédispositions BRCA1 et BRCA2 dans une population algérienne ciblée constituée de femmes (et d'hommes) porteuses de cancer du sein et/ou de l'ovaire, avec une histoire familiale de cancer du sein et/ou de l'ovaire.

### Matériels et méthodes

Nous avons recruté 88 cas index algériens. Le test génétique à la recherche de variations moléculaires ponctuelles au niveau des gènes BRCA1 et BRCA2 dans notre série, a été réalisé sur de l'ADN extrait de prélèvement sanguin, puis séquençage direct Sanger.

### Résultats et discussion

La distribution des 88 cas index atteints d'un cancer du sein et /ou de l'ovaire, selon le phénotype clinique, révèle 71 patients avec un cancer du sein isolé ; 10 femmes avec un cancer de l'ovaire isolé; 7 femmes avec une association de cancer du sein et de l'ovaire. 34 mutations délétères ont été identifiées parmi les 88 cas index de notre série 38,63% : 27 sur BRCA1 ; et 7 sur BRCA2. Les études de recherche de mutations BRCA1/2 sur d'autres populations montrent des taux de positivité variables. Une étude allemande, qui concerne plus de 20 000 familles, montre une augmentation quasi-linéaire du taux de positivité du test génétique avec le poids de l'histoire familiale (1). Les 27 cas index BRCA1 muté de notre série sont retrouvés chez 23 femmes avec un cancer du sein isolé (près de 85%) . Les 27 mutations de BRCA1 identifiées correspondent à 10 mutations différentes, réparties sur les 11 premiers exons du gène. Nous n'avons retrouvé qu'une seule mutation au niveau intronique (exons 5-6), qui concerne une séquence canonique 5' GT du site donneur (2, 3). Les 7 cas index BRCA2 muté sont tous atteints d'un cancer du sein isolé. Les 7 mutations délétères identifiées sur le gène BRCA2 sont toutes différentes. Ces 7 mutations sont réparties sur plusieurs exons 10, 11, 22 et 27; 3 sur l'exon 11; 2 sur l'exon 10; 1 sur l'exon 22; 1 sur l'exon 27.

### Conclusion

Dans notre étude prospective et transversale nous avons pu identifier 27 mutations délétères sur BRCA1 et 07 mutations délétères sur BRCA2. Le taux global de positivité du test BRCA1/2 retrouvé est de 38,63% (34/88). Ce taux élevé est à mettre en relation avec l'histoire familiale lourde, avec généralement plusieurs cas de cancer 4,45 cas en moyenne.

### Bibliographie

1. Kast K, Rhiem K, Wappenschmidt B, Hahnen E, Hauke J, Bluemcke B, et al. Prevalence of BRCA1/2 germline mutations in 21 401 families with breast and ovarian cancer. *Journal of medical genetics*. 2016;jmedgenet-2015-103672.
2. Richards S, Aziz N, Bale S, Bick D, Das S, Gastier-Foster J, et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *Genetics in medicine : official journal of the American College of Medical Genetics*. 2015;17(5):405-24.
3. Claes K, Machackova E, De Vos M, Poppe B, De Paepe A, Messiaen L. Mutation Analysis of the BRCA1 and BRCA2 Genes in the Belgian Patient Population and Identification of a Belgian Founder Mutation BRCA1 IVS5. *Disease markers*. 1999;15(1-3):69-73.