

A-05 Cancer de l'ovaire héréditaire chez 2 familles tunisiennes



H. SASSI¹, H. JILANI¹, I. REJEB¹, M. BENNA²,
Y. ELARIBI¹, S. HIZEM¹, G. JERBI³, S. LIZARD⁴, L. BEN JEMAA¹

1 : Service des maladies congénitales et héréditaires, Hôpital Mongi Slim, La Marsa, Tunisie
2 : Service de chirurgie digestive, Hôpital Mahmoud El Matri, Ariana, Tunisie
3 : Chirurgien carcinologique de libre pratique, Tunis, Tunisie.
4 : Unité de biologie oncologie, institut de cancérologie Jean Godinot, Reims, France

Introduction

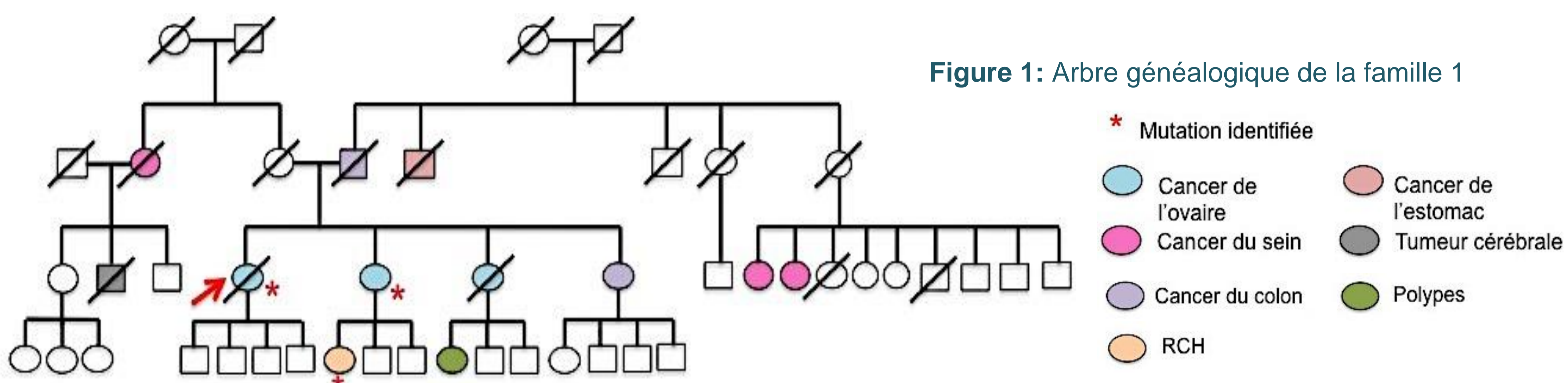
Le cancer de l'ovaire est classé au cinquième rang parmi les causes de décès par cancer chez les femmes [1]. Près de 20% des cancers de l'ovaire sont dus à des syndromes héréditaires incluant le syndrome du cancer du sein et de l'ovaire par mutation des gènes *BRCA1* ou *BRCA2* et le syndrome de Lynch [1].

Résultats 1

Nous rapportons le cas de 2 familles Tunisiennes présentant un cancer de l'ovaire héréditaire

	Famille 1	Famille 2
Âge du cas index	64 ans	48 ans
Enquête génétique	Voir figure 1	Un cancer du sein bilatéral chez une cousine paternelle à l'âge de 65 ans.
Séquençage des gènes <i>BRCA1</i> et <i>BRCA2</i>	Mutation frameshift c.915T>A (p.Cys305X) sur l'exon 11 du gène <i>BRCA1</i>	Aucun variant pathogène n'a été détecté.

Tableau 1: Familles 1 et 2: clinique et résultats du séquençage des gènes



Résultats 2

- La mutation retrouvée dans la **famille 1** touchant le gène *BRCA1* a déjà été décrite dans la littérature. Toutefois, elle a été retrouvée pour la première fois dans la population Tunisienne.
- Tous les relatifs vivants du cas index ont été testés pour la mutation sus décrite et seuls une sœur et sa fille sont mutées.
- Dans le cas de la **famille 2**, malgré l'absence de mutation délétère, une prédisposition héréditaire reste probable. Un panel plus extensif est en cours d'analyse incluant les gènes: TP53, STK11, NBN, BRIP1, BARD1, RAD51C, RAD51D, MLH1, MSH2, MSH6, EPCAM et PMS1.

Conclusions

L'investigation des cancers du sein et de l'ovaire héréditaires par des panels de gènes nous permet de mieux étudier leur spectre mutationnel et leur distribution géographique. La finalité est d'établir un conseil génétique adéquat et de dépister les membres de la famille à risque.

Référence :

[1]: R. Vogel, K. Niendorf, H. Lee, S. Petzel et al (2018) - A qualitative study of barriers to genetic counseling and potential for mobile technology education among women with ovarian cancer - Hereditary Cancer in Clinical Practice 16:13: Pages 1-7.