



# BRCA testing dans le cancer du sein/ovaire en Algérie

Arab Medina\*, Zeraoulia Naziha\*, AitAbdellah Malika\*, Boumaza Hakima\*  
, Aouaitia Meriem\*, Ait Abdelkader Belaid\*.

\*Laboratoire d'hormonologie, EHS CPMC .Faculté de médecine d'Alger.  
université alger1

# INTRODUCTION

- BRCA1 et BRCA2 sont considérés comme les gènes majeurs de la prédisposition aux cancers du sein et/ou de l'ovaire, de pénétrance incomplète et d'expressivité variable ; les mutations constitutionnelles délétères de ces gènes induisent des protéines non fonctionnelles.
- Le cancer du sein en Algérie représente la première cause de cancer chez la femme. L'objectif de notre étude concerne l'analyse moléculaire des gènes BRCA1/2 chez une population algérienne atteinte de cancer du sein et ou de l'ovaire .

## MATERIELS ET MÉTHODES

- notre étude a porté sur 32 cas index (30 femmes et 2 hommes) avec un contexte familial de cancer (2 à 3 cancers dans la famille) notamment de cancer du sein et/ou de l'ovaire.
- L'identification des mutations a été réalisée dans le laboratoire par séquençage direct (méthode Sanger sur Applied 3130) incluant l'analyse complète de toutes les régions codantes, des régions régulatrices et des jonctions exons-introns des gènes BRCA1/2.
- La nomenclature HGVS est appliquée (ATG=1)

## RESULTATS

- Dans notre série, 5 mutations délétères de classe 5 confirmées ont été retrouvées. Un taux de positivité de **15,6%**
- c.83-84 del TG ; p.Leu28 Arg fsX12 retrouvée dans un cas index.
- c.798-799delTT ; p.Ser267 Lys fsX19 retrouvée dans un cas index.
- Dans BRCA2 :
- c.5722-5723 del CT ; p.Leu1908 Arg fsX2 retrouvée dans 02 cas index.
- c.1849 del T ; p.Ser 617Glu fsX27 retrouvée dans 01 cas index.
- La recherche ciblée de cette mutation chez 4 apparentés du cas index a été retrouvée chez 2 d'entre eux
- **c.1310-1313 ins AAGA ; p. Lys437 Ile fsX22 .Cette mutation identifiée est nouvelle qui ne figure pas dans les bases de données.**

# RESULTATS

Tableau1: impact des mutations sur les protéines BRCA1/2 et ses domaines fonctionnelles

Mutation	exon	Impact sur la protéine	Domaines fonctionnels
BRCA1 p.Leu28 Arg fsX12	Exon3	Arrêt précoce de la traduction avec codon stop prématuré	Domaine de liaison de l'ADN et NLS
BRCA1p.Ser267 Lys fsX19	exon11	Arrêt précoce de la traduction avec codon stop prématuré	Domaine RING(interaction avec les protéines BRAD1 et MSH2)
BRCA2 p.Ser 617Glu fsX27	exon10	Arrêt précoce de la traduction avec codon stop prématuré	Domaine d'activation de la transcription
BRCA2p. Lys437 Ile fsX22	exon10	Arrêt précoce de la traduction avec codon stop prématuré	Domaine d'activation de la transcription
BRCA2 p.Leu1908 Arg fsX2	EXON 11	Arrêt précoce de la traduction avec codon stop prématuré	Répétition BRC interaction avec la protéine RAD51

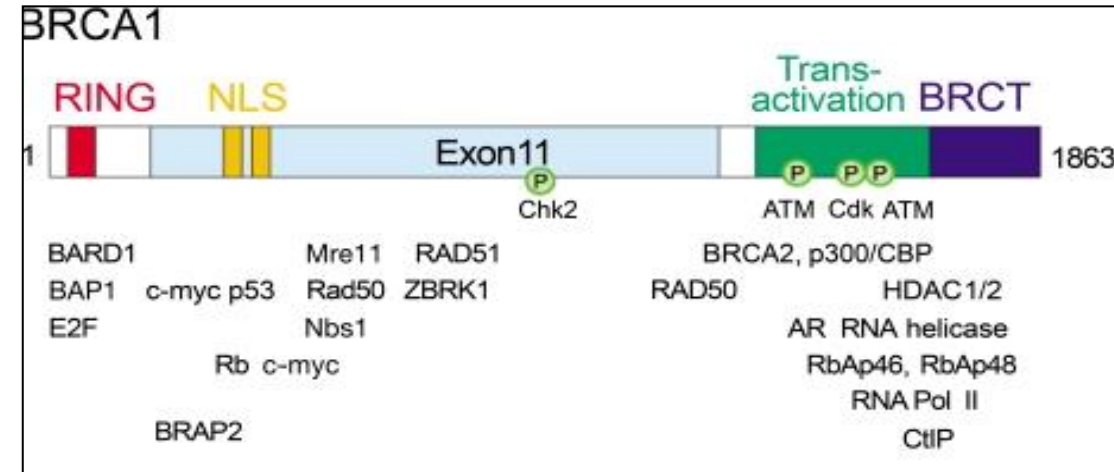
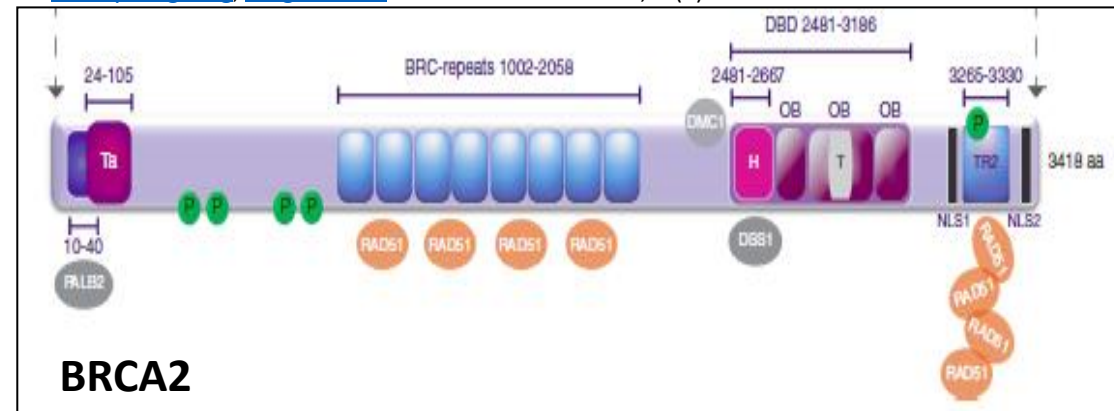


Figure1:BRCA1 et protéines d'interaction

[Eun Ryoung Jang, Jong-Soo Lee](#) Cancer Res Treat. 2004;36(4):214-221.



BRCA2

Figure 2: BRCA2 et protéines d'interaction

Mesman et al; Genetics in Medicine (2019) 21:293–302; <https://doi.org/10.1038/s41436-018-0052-2>

# CONCLUSION

Notre étude souligne, l'intérêt de la recherche des mutations BRCA1 et BRCA2 dans le cancer du sein et/ou ovaire pour permettre une prise en charge personnalisée des patients avec une actualisation des données familiales pour évaluer le risque.