

Syndromes tumoraux héréditaires

Importance pour le patient et ses proches

Contexte

5 – 10 % de tous les cancers sont d'origine héréditaire. Des variantes génétiques sont responsables d'une augmentation du risque de développer un cancer. Ces variants peuvent être identifiés par génétique moléculaire. En fonction des questions cliniques et des antécédents familiaux, Viollier propose les panels génétiques suivants pour les maladies tumorales :



**Nouveaux panels
génétiques
spécifiques**

- Sein et ovaire : ATM, BRCA1, BRCA2, BARD1, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53
- Syndrome de Lynch : MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM
- Prostate : BRCA1, BRCA2, HOXB13, ATM, CHEK2
- Pancréas : BRCA1, BRCA2, PALB2, MLH1, EPCAM, MSH2, MSH6, ATM, STK11, TP53, CDKN2A
- Endomètre : MLH1, PMS2, MSH2, MSH6, EPCAM, STK11, PTEN

Interprétation

Variant pathogène	Prévention spécifique, suivi personnalisé Protocoles de traitement adaptés Test prédictif des proches Mesures chirurgicales préventives
Variant de signification inconnue (VSI)	Aucune influence sur les décisions en matière de prévention ou de thérapie Pas de test prédictif pour les proches Réévaluation recommandée dans 3 – 5 ans
Aucune détection de variant	Ni exclusion ni confirmation d'un syndrome tumoral héréditaire

Prescription

Prescription par un médecin spécialiste avec titre supplémentaire correspondant
→ voir Ordonnance sur les prestations de l'assurance des soins (OPAS), annexe 3

Méthode

Next Generation Sequencing (NGS)
digital Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (dMLPA)

Matériel

Tube EDTA, lilas (6)

Prix

Selon la Liste des analyses

Information Littérature sur demande

Dr phil. II Christoph Noppen, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, responsable Biologie moléculaire
Dr rer. nat. Henriette Kurth, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, responsable Biologie moléculaire
Dr sc. nat. Andrea Salzmann, Candidate Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, Biologie moléculaire

Rédaction

Dr méd. Uta Deus, FMH Médecine interne générale, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, responsable adj. Inner Corelab
Dr méd. Maurice Redondo, FMH Hématologie, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, resp. du département Laboratoires de routine