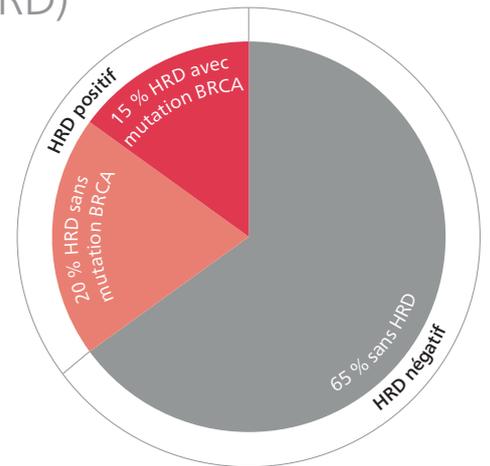


Génétique moléculaire du carcinome ovarien Défaut de la recombinaison homologue (HRD)

Prémisse

Dans les carcinomes avec défaut de la recombinaison homologue (HRD), la réparation des cassures double brin du DNA est perturbée. Comme ces carcinomes sont susceptibles de répondre à un traitement par inhibiteur de PARP, le dépistage du HRD est décisif pour le traitement. Les patientes présentant une mutation BRCA dans la lignée germinale ou dans la tumeur sont, par définition, atteintes d'un HRD. Il existe toutefois un groupe d'environ 20 % de patientes qui présentent un HRD même sans mutation BRCA. Ce groupe peut être détecté par l'analyse du Genomic Instability Score (GIS).

Décision thérapeutique optimale prise



Modifié d'après Konstantinopoulos PA, et al. *CancerDiscov* 2015;5:1137-54

Indication

Carcinome séreux de haut grade de l'ovaire, de la trompe ou du péritoine

Interprétation

HRD positif (Genomic Instability Score ≥ 42)

Traitement par inhibiteur de PARP comme option thérapeutique

Recommandation pour un conseil génétique dans le rapport

HRD négatif (Genomic Instability Score < 42)

Traitement par inhibiteur de PARP non indiqué

Syndrome héréditaire du carcinome du sein et des ovaires improbable

Avantages

- Statut HRD de la tumeur selon les Lignes Directrices de l'ASCO
- En supplément, analyse des mutations de 67 gènes (y compris BRCA1, BRCA2) dans la tumeur
- En cas d'indication de variant pathogène de la lignée germinale : investigation génétique en temps réel possible à partir du sang périphérique
- Test réalisé à présent en Suisse chez Viollier. L'envoi des échantillons aux USA n'est plus nécessaire.

Prescription

Via contact@viollier.ch, ou par T +41 848 121 121

Méthode

Next Generation Sequencing par TruSight™ Oncology 500 HRD Assay (Illumina, powered by Myriad Genetics)

Matériel

Tissu fixé dans du formaldéhyde, matériel de ponction

Information Littérature sur demande

Dr rer. nat. Henriette Kurth, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, responsable Biologie moléculaire

Dr méd. Sophie Diebold Berger, FMH Pathologie, Cytopathologie, responsable Viollier Weintraub SA

Dr méd. Jean-François Egger, FMH Pathologie

Dr méd. Katharina Marston, FMH Pathologie, Pathologie moléculaire

PD Dr méd. Andreas Zettl, FMH Pathologie, responsable Pathologie

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