

## Prédisposition liée à une mutation constitutionnelle du gène *BARD1*

### 1. Etat des connaissances

#### **1. 1. Risque de cancer du sein (CS) associé au gène *BARD1***

Il n'existe pas d'études ayant estimé le risque de CS en lien avec le gène *BARD1*. Seules des études rapportant la prévalence de mutations délétères du gène *BARD1* chez des femmes atteintes de CS ont été publiées.

#### **1. 2. Risque de cancer de l'ovaire (CO) associé au gène *BARD1***

Il n'existe pas d'études ayant estimé le risque de CO en lien avec le gène *BARD1*. Seules des études rapportant la prévalence de mutations délétères du gène *BARD1* chez des femmes atteintes de CO ont été publiées.

En conséquence, en l'état actuel des connaissances, il est établi qu'il n'y a pas de données en faveur d'un sur risque de cancer du sein et de cancer de l'ovaire chez les femmes porteuses d'une mutation du gène *BARD1*.

### **2 . Avis concernant l'analyse/inclusion du gène *BARD1* dans le panel HBOC**

En l'état actuel des connaissances, concernant les femmes chez lesquelles serait identifiée une mutation du gène *BARD1* dans le cadre d'une analyse génétique pour un syndrome HBOC, il n'existe aucun argument en faveur d'une majoration du risque de CS ou de CO qui justifierait une prise en charge spécifique.

**En l'absence d'utilité clinique reconnue, le gène *BARD1* n'est pas inclus dans le panel de gènes HBOC.**

### **3. Conduite à tenir chez une femme porteuse d'une mutation du gène *BARD1* identifiée avant la publication des recommandations** (projet pilote d'analyse en panel de gènes de HBOC ou autre):

- \* Information de la patiente sur l'absence d'utilité clinique de la mutation du gène *BARD1* identifiée.
- \* Prise en charge mammaire selon l'histoire familiale dans le cadre du référentiel HAS 2014.
- \* Aucune recommandation de prise en charge ovarienne, à adapter à l'histoire familiale éventuelle de CO et, dans ce cas-là, après avis RCP.
- \* Non réalisation ou arrêt des tests génétiques ciblés dans la famille.

### **4. Autres préconisations et perspectives**

- \* Pas de test constitutionnel chez les patients chez qui aurait été identifiée une mutation somatique du gène *BARD1*.
- \* Inclusion dans le programme de recherche « Tumospéc » pour approfondir l'estimation des risques de cancer dans les familles HBOC.
- \* Importance de la veille bibliographique.