

## Et si le caractère isolé des DOM suggérait l'existence de mutations fondatrices

Spécificités génétiques des cancers: un levier dans la prise en charge des cancers du sein à La Réunion

Mireille Irabe\*, Malik Boukerrou, Phuong Tran, Emmanuel Chirpaz, Tiphany Laurens,  
Pauline Beuvain, Cornel Popovici, Bérénice Doray, Mohamed Khettab.

\*mireille.irabe@chu-reunion.fr



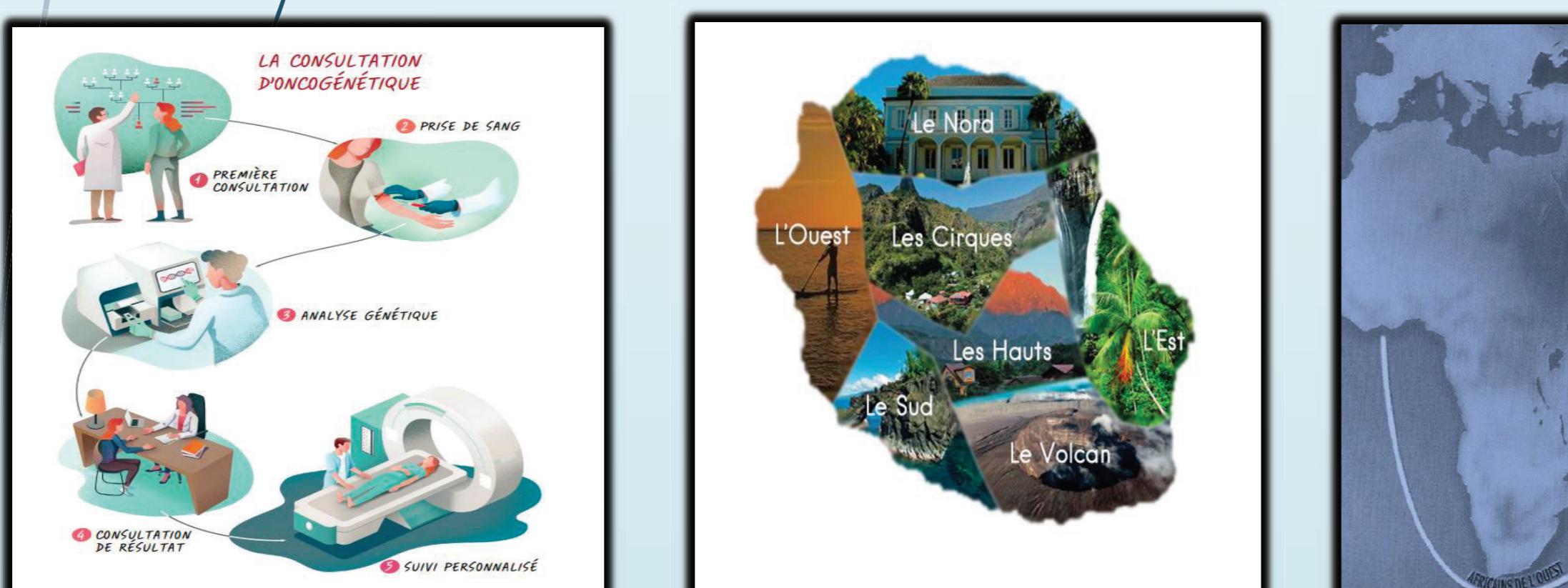
### Introduction:

5 à 10% des cancers sont associés à des prédispositions familiales. L'identification d'une mutation sur un gène de prédisposition confère des risques élevés de cancers, des prises en charge adaptées peuvent être proposées (1). Concernant les prédispositions aux cancers du sein, 13 gènes sont analysés en routines en France (2). Parmi eux, BRCA1 et BRCA2, les gènes majeurs responsables de l'augmentation du risque de développer un cancer du sein et/ou de l'ovaire et de la prostate chez l'homme. Le risque le plus important associé à ces prédispositions est le cancer du sein compris 50 et 80% en fonction du gène impliqué. Le cancer du sein est également le cancer le plus fréquent chez la femme et donne lieu à des mesures de dépistage, avec un âge de début différent de l'âge de survenue des cancers dus à des facteurs héréditaires (3).



### Population :

A La Réunion, les consultations d'oncogénétique ont démarré en 2007 et sont réalisées sur deux sites. Les indications de consultations sont celles proposées par l'INCa. Depuis 2014, des indications thérapeutiques sont prises en compte pour proposer une consultation d'oncogénétique. La Réunion, île tropicale située au cœur de l'océan indien, s'est constituée par vagues successives de populations issues de cette zone (4). Cette constitution laisse suggérer l'existence d'effet fondateur pour certaines pathologies. Des données de patients vus en consultation d'oncogénétique sur notre île, ont permis de mettre en évidence une nouvelle mutation sur BRCA2.



### Discussion:

De ces résultats, l'augmentation de la proportion des patients porteurs de la même mutation, c.2612C>A de BRCA2 laisse suggérer l'existence d'un effet fondateur. Cet effet fondateur a pu être mis en évidence dans d'autres pathologies comme le syndrome de Larsen Bourbon ou encore la mucoviscidose.

De ce constat, l'hypothèse de la prévalence élevée de cette mutation chez l'ensemble des individus développant un cancer associé au spectre de prédispositions aux cancers du sein et/ou des ovaires dans la population réunionnaise est émise.

Devant le risque élevé de développer un cancer du sein des individus porteurs de mutations sur le gène BRCA2, de la fréquence des cancers du sein à La Réunion, mais également de la nécessité d'adapter la prise en charge en cas d'identification de mutation, nous menons une étude permettant de rechercher à minima la mutation BRCA2 c.2612C>A, chez l'ensemble des individus diagnostiqués d'un cancer du sein.

L'objectif principal de cette étude est d'évaluer la prévalence de la mutation c.2612C>A chez l'ensemble des individus développant un cancer du sein de septembre 2024 à mars 2025.

Les résultats de ce travail permettront d'une part d'adapter les critères de sélection pour les consultations en oncogénétique en incluant les spécificités locales, et d'autre part de disposer d'indicateurs régionaux dans cette pathologie.

### Objectif:

Présenter l'apport de l'oncogénétique dans les cancers du sein à La Réunion

### Résultats:

• 2000-2019

1053 cas index\*\*\* réunionnais

13,9% patients: gènes à haut risque

9,5% patients: panel HBOC

51% patients: BRCA2 Exon 11 c.2612C>A, p.(Ser874)

\*\*\* individu souvent atteint chez qui la probabilité d'identifier une mutation est forte

• 2004-2014

• 65 patients (sains et atteints) mutés BRCA1 et BRCA2

La Réunion

BRCA1 ■ BRCA2 ■

GENEPSO\*\*

BRCA1 ■ BRCA2 ■

37% des patients porteurs de la même mutation sur l'exon 11 de BRCA2 : c.2612C>A, p.(Ser874)

Thèse d'exercice - Dr COSTA  
Population mutée BRCA1 et 2 à la Réunion – 2014 (5)

\*\* Cohorte métropolitaine de patients porteurs de mutations

#### Références bibliographiques:

- (1) INCa. Oncogénétique en 2019 /consultations & laboratoires [Internet].https://www.e-cancer.fr
- (2) Miretta Berthet P, Bonadona V, Caron O, Cohen-Haguenauer O, Colas C, et al. Recommandations françaises du Groupe Génétique et Cancer pour l'analyse en panel de gènes dans les prédispositions héréditaires au cancer du sein ou de l'ovaire. Bull Soc Fran Cancer 01oct2018;105(10):907-17
- (3) Plaquette Femmes porteuses d'une mutation de BRCA1 ou BRCA2 [Internet].https://www.e-cancer.fr
- (4) Provenance des esclaves au milieu du XVII<sup>e</sup> siècle (Vaxelaire D, 2016)
- (5) Ayra ALC. Population mutée BRCA1 et 2 à La Réunion: caractéristiques régionales et place de la consultation d'oncogénétique dans les pratiques locales [Internet] [Thèse d'exercice de médecine]