



## La FDA approuve la mise sur le marché du premier dispositif de dépistage de mutations géniques augmentant les risques de cancer du sein, directement adressé au patient

Publié le vendredi 9 mars 2018

Voir en ligne : <https://www.france-science.org/La-FDA-approuve-la-mise-sur-le.html>

La société de biotechnologie californienne 23andme vient d'obtenir ce mardi l'autorisation de mise sur le marché de son dernier test génétique visant à détecter 3 mutations spécifiques associées à une augmentation du risque de développement de cancer.

### Le principe

Le dispositif se présente sous la forme d'un **test salivaire** à réaliser **directement par le patient**. Ce test est effectué de façon complètement autonome : la présence d'un professionnel de santé n'est pas nécessaire lors du test. Une fois l'échantillon salivaire prélevé, le patient le renvoie simplement aux laboratoires de l'entreprise. Le **génotypage** est alors effectué par des plateformes d'analyse d'ADN. Les résultats sont enfin adressés au patient dans un délai **de 6 à 8 semaines**.

### Les gènes BRCA ou gènes suppresseurs de tumeurs

Les cellules buccales récoltées lors du test salivaire contiennent l'ADN qui va par la suite être séquencé en laboratoire. Plus précisément, le test va permettre d'**analyser la présence d'éventuelles mutations** sur deux gènes très spécifiques, **BRCA1 et BRCA2**. Ces gènes font partie de la famille des « **gènes répresseurs de tumeurs** ». Cette famille de gènes code pour des protéines qui interviennent dans le **maintien de la stabilité du matériel génétique dans les cellules**. Lorsque ces gènes sont altérés, ou subissent des mutations, les protéines exprimées ne remplissent plus leur fonction homéostatique, ce qui peut donner lieu *in fine* à une prolifération cellulaire et à l'apparition d'un cancer. Des mutations dans les séquences codantes des gènes BRCA1 et BRCA2 sont **associées à une augmentation du risque de développement d'un cancer du sein ou de l'ovaire chez la femme, et d'un cancer de la prostate chez l'homme**.

### Un pas de plus vers les tests génétiques directement adressés aux patients

Il est important de souligner le fait que ce test ne cible que **trois mutations géniques très spécifiques**, alors qu'il existe à l'heure actuelle plus de **1000 mutations connues** sur les deux gènes BRCA1 et BRCA2. Ainsi, un test négatif ne permettrait pas de conclure à l'absence accrue de risque de développer les cancers cités précédemment.

Il existe également de fortes **différences interindividuelles**, et certaines populations présentent de plus

importantes prédispositions à l'apparition de telles mutations sur les gènes BRCA1 et BRCA2, c'est le cas en particulier des communautés ashkénazes. De cette façon, un faible pourcentage de la population américaine serait susceptible de porter ces mutations.

**Toutefois**, comme le souligne Donald St. Pierre, directeur du FDA's Office of In Vitro Diagnostics and Radiological Health le nouveau test de l'entreprise 23andme constitue « un pas en avant vers la disponibilité de tests génétiques directement adressés au patient » (direct to consumer tests). Si le test a obtenu l'autorisation de mise sur le marché de la Food and Drug Administration, cela signifie qu'il a démontré ses capacités de détectabilité (des mutations) et de reproductibilité (des résultats). L'entreprise 23andme, spécialisée depuis 2006 dans la mise au point de tests génétiques, a donc franchi un nouveau cap en obtenant mardi dernier 6 mars l'autorisation de mise sur le marché du tout premier test de dépistage de mutations géniques associées à une augmentation des risques de développement de cancer du sein.

## Protection des données et confidentialité

Le patient peut consulter les résultats de son test librement sur internet depuis son ordinateur ou son smartphone. Bien que l'entreprise 23andme assure sur son site internet que « la confidentialité et la sécurité des informations » soient les plus hautes priorités, il n'est mentionné nulle part les conditions de stockage de ces données ou ce qu'il advient par exemple des tests usagés. A l'ère du piratage informatique où la sensibilité des données est devenue l'une des principales préoccupations, la mise sur le marché d'un tel test pourrait relancer le débat sur la protection et la mise à disposition des données personnelles.

---

### Rédacteur :

- Raphaël Dubois, Attaché Adjoint pour la Science et la Technologie, Consulat Général de France à Los Angeles, [deputy-sdv.la@ambascience-usa.org](mailto:deputy-sdv.la@ambascience-usa.org)

### Sources :

- <https://www.cancer.gov/about-cancer/causes-prevention/genetics/brca-fact-sheet>
- <https://www.fda.gov/NewsEvents/Newsroom/PressAnnouncements/ucm599560.htm>
- <https://www.statnews.com/2018/03/06/fda-approves-test-breast-cancer/>
- <https://www.23andme.com/>

- <https://www.forbes.com/sites/arnenweintraub/2018/03/06/fda-clears-23andmes-dtc-breast-cancer-gene-test-but-buyer-beware/#b89e89c3c1e7>