



# SEPTIN9

(Epi *pro*Colon 2.0)

Un dépistage non-invasif pour la détection du cancer du côlon

## Contexte médical

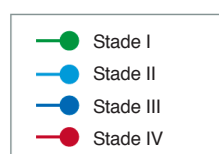
Le cancer de l'intestin ou cancer colorectal compte parmi les pathologies cancéreuses majeures des pays industrialisés ; il est la seconde cause de décès par cancer avec plus de 230 000 décès estimés chaque année en Europe. L'incidence de cette maladie augmente avec l'âge touchant davantage les hommes : les sujets atteints ont en moyenne 70 ans au moment du diagnostic. Diagnostiqué à un stade précoce, le cancer du côlon est pourtant curable dans plus de 90 % des cas (fig. 1)

## Comment se forme le cancer du côlon ?

Environ 90 % des cancers colorectaux naissent à partir d'une tumeur bénigne, appelée polype ou adénome. La dégénérescence d'un adénome, également désignée sous **séquence adénome-cancer**, peut se produire dans un laps de temps compris entre cinq et dix ans. Des mutations successives des cellules épithéliales de la paroi intestinale en sont à l'origine. Le risque augmente particulièrement avec l'âge.

D'autres facteurs sont susceptibles de favoriser le risque de survenue du cancer du côlon :

- Prédispositions génétiques
- Maladies inflammatoires chroniques de l'intestin
- Diabète de type 2
- Une alimentation trop riche en viande et en graisses ainsi que l'obésité
- Le manque d'activité physique ainsi que le tabagisme
- La consommation excessive d'alcool



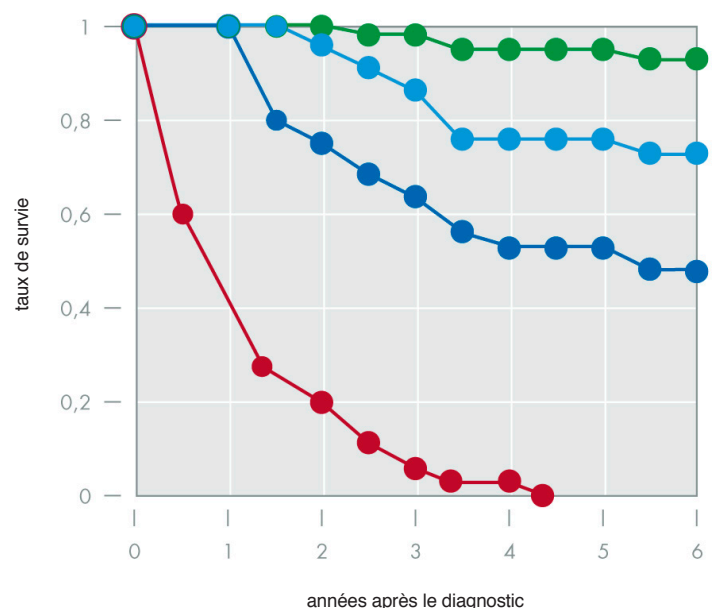
## Quels sont les moyens de dépistage du cancer du côlon ?

Le cancer du côlon est curable dans la plupart des cas lorsqu'il est détecté à un stade précoce. Un dépistage systématique est donc essentiel. Les personnes asymptomatiques devraient procéder régulièrement à un dépistage du cancer du côlon au plus tard à partir de l'âge de 50 ans. Une série de moyens de dépistage sont disponibles à cet effet parmi lesquels deux sont largement répandus :

**Recherche de sang occulte dans les selles:** cette méthode consiste à rechercher dans les selles des traces de sang qui proviennent d'un saignement au niveau des polypes ou de tumeurs. Deux types de tests permettent la recherche de sang occulte dans les selles (RSOS). La RSOS chimique selon la méthode de gäïac et un test immunochimique qui est nettement plus sensible et spécifique.

**La coloscopie :** La coloscopie est l'examen de référence en matière de détection précoce du cancer colorectal. Elle permet de visualiser les polypes ainsi que les tumeurs malignes à un stade précoce.

Fig. 1: Taux de survie – cancer du côlon



## Pourquoi Septin9 ?

Bien que l'efficacité de ces deux méthodes de dépistage du cancer colorectal soit prouvée, leur acceptation parmi la population demeure somme toutes très modeste. En effet il existe une réticence relativement importante à l'égard de l'auto-prélèvement des selles et de la coloscopie. Selon une étude réalisée aux États-Unis par la *Colorectal Cancer Alliance*, environ 75 % des personnes interrogées seraient d'avantage enclin à effectuer régulièrement un test de dépistage du cancer colorectal si un test sanguin était disponible.

**Le test Septin9** est un test sanguin pour le dépistage du cancer du colon et représente une alternative simple et sûre aux méthodes d'examen invasives.

## Quel est le principe du test ?

Dans de nombreuses pathologies cancéreuses le profil de méthylation de certains gènes est altéré. En cas de cancer du côlon, le gène Septin9 est méthylé dans une certaine séquence promotrice alors que dans une muqueuse intestinale saine le gène Septin9 ne sera pas méthylé. Cet ADN méthylé issu des cellules cancéreuses pénètre dans la circulation sanguine et peut donc être mis en évidence au moyen du test Septin9<sup>1,2</sup>. Une forte corrélation entre la détection d'ADN-méthylé Septin 9 dans le plasma et la présence d'un cancer colorectal ayant été établie, le marqueur Septin9 constitue une méthode efficace et non-invasive de dépistage du cancer colorectal. Seule une prise de sang est nécessaire à cet effet.

## Résultats et interprétation

Un résultat négatif exclut la présence d'un cancer colorectal avec une sensibilité qui est supérieure à 80 %. La valeur prédictive négative du test Septin9 est de 99,9 %, ce qui signifie que 999 patients sur 1000 testés négatifs ne sont pas atteints du cancer du côlon (avec une prévalence du CRC de 0,7 %). En revanche, la probabilité d'un cancer du côlon est élevée chez les personnes testées positives. 45,7 % des résultats positifs du test Septin9 étant des vrais positifs (valeur prédictive positive), la réalisation d'une coloscopie est fortement recommandée pour confirmer le diagnostic (fig. 2)<sup>3</sup>.

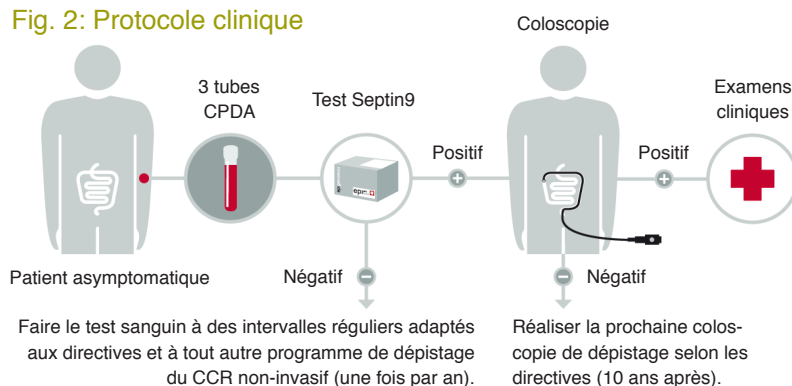
## Informations complémentaires

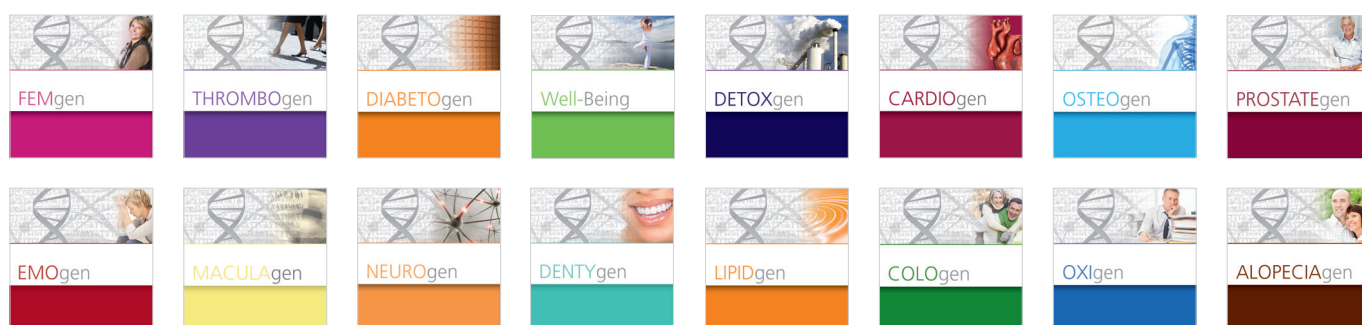
Le test sanguin Septin9 est sans désagrément pour le patient et il peut s'effectuer à tout moment. Aucune restriction alimentaire ne s'impose. Le test Septin9 est réalisé à partir de prélèvement sanguin contenu dans trois tubes CPDA. Les échantillons ont une stabilité de **48 heures** et devront donc être envoyés aux Laboratoires Réunis dans ce laps de temps.

### Références

1. Grutzmann, R. et al. Sensitive detection of colorectal cancer in peripheral blood by septin 9 DNA methylation assay. PLoS One 3, e3759 (2008).
2. Toth, K. et al. Detection of methylated SEPT9 in plasma is a reliable screening method for both left- and right-sided colon cancers. PLoS One 2012; 7 (9): e46000.
3. Tetzner, R. UEGW Stockholm 2011, poster presentation.

Fig. 2: Protocole clinique





LR100QK051\_220817

## Exemples de profils génétiques:

**FEMgen:** Cancer mammaire sporadique  
**OSTEOgen:** Ostéoporose  
**THROMBOgen:** Thrombose  
**PROSTATEgen:** Cancer de la prostate  
**DETOXgen:** Capacités de détoxification  
**OXIgen:** Stress oxydatif  
**DENTYgen:** Parodontose  
**NEUROgen:** Maladies neurodégénératives  
**CARDIOgen:** Maladies cardiovasculaires  
**MACULAgen:** Dégénérescence Maculaire Liée à l'Âge

**LIPIDgen:** Troubles du métabolisme des lipides  
**DIABETOgen:** Diabète de type II  
**COLOgen:** Carcinome colorectal sporadique  
**ALOPECIAgen:** Alopécie androgénétique  
**EMOgen:** Instabilité émotionnelle  
**SKINgen:** Santé de la peau  
**WEIGHTgen:** Contrôle du poids  
**WELL-BEING:** Anti-âge  
**NICOTINEgen:** Addiction à la nicotine