



Ovaire et sein

*J'ai ou j'ai eu un cancer
et j'attends les résultats
de mon test génétique BRCA1/2*

WINDISCH / PHARMACEUTICALS / DENVER / 12049 - 2014/10



J'ai ou j'ai eu un cancer et j'attends les résultats de mon test génétique BRCA1/2

Dans le cadre d'une consultation d'oncogénétique, vous avez accepté la réalisation d'une analyse génétique sur les gènes BRCA1 et BRCA2.

L'attente des résultats peut être longue et naturellement, comme bien d'autres femmes, vous vous posez de nombreuses questions à ce sujet : cette brochure élaborée avec des femmes et des professionnels de santé (oncologues, oncogénéticiens, psychologues), tente de vous apporter certaines informations qui pourront répondre à vos interrogations.

Le syndrome seins-ovaires

Il s'agit d'un syndrome dit de « **prédisposition génétique** » associé à une augmentation du risque de développer un cancer du sein et/ou de l'ovaire. Il est dû à un gène (*BRCA1* ou *BRCA2*) muté, qui peut se transmettre d'une génération à l'autre. Ceci explique pourquoi on retrouve parfois plusieurs de ces cancers dans une même famille.

La présence d'une seule copie mutée du gène *BRCA1* ou *2* suffit pour que le risque de développer un cancer soit plus élevé. Toutefois, même si une personne hérite de la mutation d'un gène, elle peut ne jamais développer de cancer au cours de sa vie. **Ce n'est pas le cancer qui se transmet**, mais bien le risque de le développer.

1 Combien de temps dois-je attendre pour avoir les résultats du test ?

Lorsqu'aucune étude génétique n'a encore été pratiquée dans une famille, on ne sait pas quelle mutation rechercher. En effet, les mutations sont généralement différentes d'une famille à une autre : il faut donc d'abord identifier la mutation spécifique à votre famille.

Pour cela, la première analyse nécessite l'étude complète des gènes *BRCA1* et *BRCA2*, deux gènes de très grande taille, ce qui rend leur analyse longue et complexe.

Le délai entre les prélèvements de sang et les résultats est donc souvent très long. Actuellement, ce délai, variable d'un centre à un autre, est de plusieurs semaines à plusieurs mois ; mais il est probable qu'il tende à diminuer de façon globale.

2 Quels types de résultats vais-je obtenir, quelle est leur signification ?

Vous êtes le « **cas index** » de votre famille, c'est-à-dire la personne ayant ou ayant eu un cancer du sein ou de l'ovaire et pouvant porter la mutation si elle existe. C'est pourquoi vous avez fait l'objet de la première analyse familiale.

Suite à cette analyse, vous pourrez recevoir trois types de résultat :

- **Résultat « positif » :** l'analyse met en évidence une mutation qui confirme la présence d'une prédisposition génétique de votre cancer.
- **Résultat « Négatif » :** l'analyse ne montre aucune variation des gènes *BRCA1* et *BRCA2*. Néanmoins, il n'est pas possible d'éliminer complètement l'existence d'une prédisposition génétique

car, d'une part, certaines mutations peuvent ne pas être détectées du fait de la sensibilité des techniques et, d'autre part, car vous pouvez être porteur d'une mutation d'un autre gène.

- **Résultat « Variant de signification inconnue » :** une variation des gènes *BRCA1* ou *BRCA2* a été mise en évidence mais les conséquences n'en sont pas connues actuellement. Dans certains cas, des analyses complémentaires pourront être réalisées pour tenter de comprendre les conséquences de ces variations : certaines se révéleront sans aucun lien avec le risque de cancer tandis que d'autres se révéleront ultérieurement comme de réelles prédispositions.



3 À quoi ce résultat va-t-il me servir ?

• Si le **résultat est positif** : il est essentiel que les médecins spécialistes connaissent votre prédisposition génétique.

La présence d'une mutation peut en effet modifier la **prise en charge de votre maladie**, mais également les **mesures préventives**, notamment face au risque de développer d'autres cancers.

La connaissance de cette prédisposition génétique permettra également aux autres membres de votre famille du 1^{er} ou 2nd degré (cas dit apparentés) d'accéder eux-mêmes à un test génétique et de bénéficier d'une surveillance appropriée si besoin.

• Si le **résultat est négatif** : il n'y a pas d'indication de test génétique chez vos apparentés. Leur prise en charge ultérieure et la vôtre seront basées sur d'autres éléments.

4 Dois-je en parler à ma famille ?

Lors de la consultation d'oncogénétique, vous pouvez prendre connaissance de certaines informations importantes pour d'autres membres de votre famille.

Le cadre légal prévoit qu'il vous revient de transmettre ces informations à votre famille ou de le déléguer à votre médecin.

Discutez avec votre médecin de l'intérêt d'en parler avec eux et de la manière la plus confortable pour vous de le faire.

5 Pourquoi me propose-t-on de voir un psychologue ?

La consultation avec un psychologue est pour vous l'occasion de revenir sur les questions que vous pouvez



vous poser, concernant les différents enjeux de cette démarche que vous avez décidé d'entreprendre.

En effet, cette situation peut vous confronter à certaines difficultés. Elle peut vous amener à penser, dans **l'attente du résultat**, aux **conséquences du test génétique** pour vous et pour votre famille. Elle est parfois l'occasion de prendre ou reprendre contact avec des personnes de votre famille, pour donner ou demander certaines informations liées au test, ce qui n'est pas toujours facile.

Vous pouvez également vous interroger sur la manière d'échanger avec votre conjoint sur ce sujet ou de parler de votre situation à vos enfants.

Le psychologue peut vous accompagner et vous aider dans ce parcours. N'hésitez pas à le consulter si vous en ressentez le besoin.

Familial ne veut pas toujours dire héréditaire

S'il existe plusieurs cas de cancers du sein ou de l'ovaire dans votre famille, c'est peut-être parce qu'elle comporte une prédisposition, mais pas forcément. En effet, les prédispositions sont plutôt rares dans la population et la survenue de nombreux cancers peut être simplement due à une coïncidence.

6 D'autres membres de ma famille doivent-ils faire le test ?

Si votre analyse identifie une mutation (résultat positif), un **test individuel** pourra alors être proposé aux autres membres de votre famille (apparentés), afin de déterminer s'ils sont eux-mêmes porteurs de cette mutation ou non.

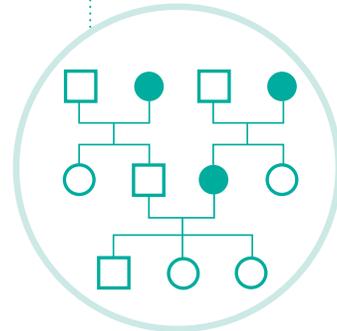
Il s'agira d'un **test génétique ciblé**, plus simple à réaliser, dont le résultat peut être obtenu en quelques semaines.

Cela permettra ainsi de repérer et d'évaluer les risques de cancer chez ceux qui seront également porteurs de cette mutation. Une prise en charge adaptée leur sera alors proposée.

Dans le cas où votre analyse est négative, aucune mutation n'étant identifiée, il n'y pas de test ciblé disponible pour les autres personnes de votre famille.

Exemples d'arbre génétique construit lors d'une consultation d'oncogénétique

- Individu de sexe féminin
- Individu de sexe masculin
- Personnes atteintes ou ayant été atteintes d'un cancer



7 Puis-je consulter les résultats sur Internet ou les recevoir par e-mail ou téléphone ?

Quels que soient vos résultats, ils ne vous seront donnés et expliqués que lors d'un **entretien personnel** au cours d'une nouvelle consultation d'oncogénétique (et non par courrier, Internet ou téléphone).

Par ailleurs, la **confidentialité** de ces informations doit être respectée : les résultats ne peuvent être transmis à qui que ce soit sans votre autorisation.



Résultats

Il est important de savoir que beaucoup d'analyses reviennent négatives.

Pour des raisons techniques et scientifiques, l'analyse négative ne permet pas d'exclure la prédisposition génétique car :

- les techniques utilisées actuellement en laboratoire ne permettent pas de mettre en évidence toutes les mutations des gènes *BRCA1* et *BRCA2* (manque de sensibilité) ;
- d'autres gènes encore non identifiés à ce jour peuvent être responsables de l'apparition des cancers du sein et/ou de l'ovaire dans votre famille. Or, l'analyse génétique ne peut rechercher que des modifications de gènes déjà connues.

Pour pallier à cela, uniquement en cas de résultat positif, vous pouvez prévoir avec votre oncogénéticien que soient transmises aux membres de votre famille de façon anonyme les informations nécessaires à la réalisation de leur test ciblé.



8 Et si je change d'avis et ne souhaite plus connaître les résultats après avoir fait le test ?

Si vous changez d'avis après avoir fait les prélèvements, vous avez la possibilité de ne pas prendre connaissance du résultat.

Le test n'est en aucun cas obligatoire, il s'agit d'une **démarche volontaire**.

Toutefois, sans vos résultats, vos apparentés pourraient ne pas avoir accès au test ciblé.

Zoom sur...



Les hommes sont-ils concernés ?

***BRCA1* et *BRCA2* sont deux gènes, présents dans les cellules de tout individu.**

Ainsi les hommes comme les femmes peuvent être porteurs de la mutation. Néanmoins, les hommes porteurs d'une mutation dans un gène *BRCA1* ou *BRCA2* développent rarement un cancer du sein mais ils peuvent transmettre cette mutation à leurs enfants.

Les mots que vous pouvez entendre

Apparenté : personne appartenant à la même famille et partageant des gènes en commun. Ainsi, deux apparentés ont nécessairement un ancêtre commun proche.

Cas index : personne à qui l'étude génétique va être proposée en première intention dans une famille. Il s'agit le plus souvent d'une personne atteinte d'un cancer et, si possible, de la personne de la famille atteinte à l'âge le plus jeune.

Dépistage : recherche de signes (par exemple une «boule» dans le sein) ou d'anomalies sur des clichés radiologiques traduisant une maladie chez une personne en bonne santé apparente avant l'apparition de tout symptôme.

Facteur de risque : élément qui peut favoriser le développement d'un cancer.

Histoire familiale : résumé de l'ensemble des événements, médicaux ou chirurgicaux, survenus dans la famille d'une personne au moment où cette personne est interrogée.

Mutation génétique : modification d'un gène. Certaines mutations sont acquises au cours de la vie et ne sont pas transmises. D'autres peuvent être transmises à la descendance : elles sont alors héréditaires.

Oncogénéticien : médecin spécialisé dans l'identification et la prise en charge des altérations génétiques prédisposant à la survenue de cancers.

Patrimoine génétique : ensemble des caractéristiques génétiques d'un individu héritées de ses parents. Celles-ci sont transmises par les gènes.

Prédisposition génétique : tendance particulière d'une personne, d'origine génétique, à développer certaines pathologies, comme le cancer.

Psycho-oncologue : psychologue ou psychiatre formé aux problèmes des patients atteints de cancer et de leurs proches. Son rôle est de faciliter l'expression des sentiments et de permettre de prendre un certain recul face à la décision de test génétique. Il aide à réfléchir sur les enjeux de communication dans la famille, à comprendre et anticiper les conséquences de cette démarche.

Test génétique ciblé : lorsqu'une analyse de *BRCA1* et *BRCA2* a été réalisée chez un cas index et qu'une mutation a été identifiée, il est alors possible de proposer aux apparentés de ce cas index un test génétique qui aura pour objectif de rechercher spécifiquement cette mutation.