



Ovaire et sein

*J'ai un cancer et je me rends
à une consultation d'oncogénétique*

WINDISCH/ADAMANCE DENY 12051 - 2014/10



J'ai un cancer et je me rends à une consultation d'oncogénétique

Vous avez ou avez eu un cancer du sein ou de l'ovaire et votre médecin vous a parlé d'un possible cancer héréditaire. Vous allez donc vous rendre à une consultation d'oncogénétique. 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.

1 Pourquoi me parle-t-on de gène et de mutation ?

Dans 5 % à 10 % des cas, les cancers du sein et de l'ovaire peuvent être d'origine génétique : c'est-à-dire qu'ils sont en partie dûs à un gène muté.

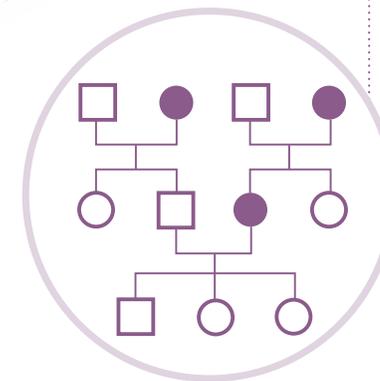
Deux gènes impliqués dans la prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire ont été identifiés : le gène **BRCA1** et le gène **BRCA2**.

Les personnes porteuses d'une **mutation** de ces gènes ont alors plus de risques que les autres de développer ces cancers et ce, à un âge en général plus précoce.

On parle du **syndrome de prédisposition génétique « seins-ovaires »**.

Une mutation des gènes **BRCA1** ou **BRCA2** peut être transmise d'une génération à l'autre.

Ceci peut expliquer pourquoi on retrouve parfois plusieurs cancers du sein ou de l'ovaire dans une même famille.



2 Pourquoi suis-je concernée ?

En fonction de votre histoire médicale personnelle et familiale, votre médecin peut s'interroger sur l'existence d'une **prédisposition génétique**.

Cela peut être le cas par exemple si vous êtes jeune au moment du diagnostic de cancer, si vous avez eu plusieurs cancers, ou s'il existe plusieurs cas de cancers du sein ou de l'ovaire dans votre famille au 1^{er} degré (parents) ou 2nd degré du côté d'un même parent (frères, sœurs, grand-parents).

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

3 J'ai déjà un cancer, en quoi est-ce important de savoir si je suis porteuse d'une mutation des gènes *BRCA1* ou *BRCA2* ?

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.

Si votre analyse révèle une prédisposition génétique, alors elle permettra également aux autres membres apparentés de votre famille d'accéder eux-mêmes à ce test et de bénéficier d'une surveillance et de mesures préventives appropriées si besoin.

4 Est-ce que mes enfants vont avoir un cancer ? Et mes proches ?

L'ensemble des caractéristiques génétiques d'un individu est transmis par les gènes, hérités de ses parents : il s'agit de son **patrimoine génétique** et il est unique.

Ainsi, si l'un des parents est porteur d'une mutation d'un gène, le hasard fait que chaque enfant, au moment de sa conception, a une chance sur deux de recevoir le gène non muté, et **un risque sur deux** de recevoir le gène muté.

Toutefois, même si un enfant hérite de la mutation d'un gène, il 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.



5 Comment recherche-t-on la mutation ?

Si votre histoire médicale personnelle et familiale suggère une prédisposition génétique, une **consultation** avec un médecin spécialiste en oncogénétique peut être envisagée.

Lors de cette consultation, le médecin reconstituera **votre histoire personnelle et familiale** pour déterminer la probabilité que vous soyez porteur d'une mutation des gènes *BRCA*.

Si c'est le cas, il peut alors vous proposer d'effectuer une **analyse génétique**.

Le **test génétique** est réalisé à partir d'une simple prise de

sang (et parfois d'un simple frottis buccal) adressé dans un laboratoire spécialisé.

L'analyse de ces gènes peut ainsi permettre de découvrir une mutation génétique qui est effectivement associée à un risque plus important de cancer du sein ou de l'ovaire.

Aujourd'hui, le délai entre les prélèvements de sang et les résultats d'analyse génétique est souvent très long notamment pour la première recherche de mutation au sein d'une famille.



6 Pourquoi est-ce à moi de faire le 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 quelle **mutation spécifique** est **propre 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.

La première recherche s'effectue donc chez la personne qui a déclaré un cancer du sein ou de l'ovaire, il s'agit du «**cas index**».

7 À quoi servira mon analyse génétique ?

Si votre analyse a identifié une mutation, un **test individuel** pourra alors être proposé aux autres membres de votre famille (cas apparentés), afin de déterminer s'ils ont eux-mêmes hérité de la mutation d'un gène. Il s'agira d'un **test génétique ciblé**, plus simple à réaliser.

Cela permettra ainsi de repérer et de surveiller ceux qui sont également porteurs de cette mutation (et présentent donc un risque plus élevé de cancer). Ils pourront alors bénéficier d'une **surveillance**, d'**examens de dépistage** et de **mesures préventives** appropriées si besoin.



L'oncogénéticien

L'oncogénéticien est un médecin spécialisé dans l'identification et la prise en charge des altérations génétiques prédisposant à la survenue de cancers.

L'oncogénéticien que vous rencontrez évalue votre situation familiale et propose éventuellement un test génétique. La réalisation de ce test doit toujours être précédée d'une consultation d'information.

Zoom sur...

8 Et si je ne veux pas faire le test ?

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.

Vous pouvez en discuter avec votre médecin, ainsi qu'avec vos proches pour prendre votre décision.

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

Uniquement en cas de résultat positif, qui pourrait être utile à vos apparentés, votre médecin oncogénéticien pourra discuter avec vous d'une procédure légale d'information anonyme à leur égard.

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.

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.

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.