



Ovaire et sein

*J'ai un cancer
et mon test génétique BRCA1/2
est positif*

WINDY / PHANCE DENV 12422 - 2015/04



J'ai un cancer
et mon test génétique BRCA1/2
est positif

*Vous venez d'avoir un résultat positif
à votre test génétique BRCA1/2.*

*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

Les cancers du sein et de l'ovaire d'origine génétique représentent environ 5 % à 10 % des cas.

Selon les populations, **une** personne sur **100 à 2 500** serait **porteuse d'une mutation** sur l'un de ces gènes (**BRCA1** ou **BRCA2**).

Relativement peu fréquent, ce syndrome doit néanmoins retenir toute l'attention car, pour les personnes concernées, le risque de cancer du sein ou de l'ovaire est plus élevé d'autant plus qu'il peut concerner d'autres membres de la famille.

1 Que signifie un test positif ?

Vous êtes le « **cas index** » de votre famille, c'est-à-dire la personne ayant ou ayant eu un cancer du sein et/ou de l'ovaire et pouvant porter la mutation.

C'est pourquoi vous avez fait l'objet de la première analyse familiale. Suite à cette analyse, vous avez reçu un résultat **positif** : cela signifie que l'analyse a effectivement mis en évidence **une mutation sur l'un de vos gènes BRCA1 ou BRCA2**.

Ce résultat apporte donc une explication sur l'apparition de votre cancer, et éventuellement de ceux dans votre famille. En effet, ce gène muté peut être transmis d'une génération à l'autre. Il s'agit d'une **prédisposition génétique héréditaire** et le « **syndrome seins-ovaires** » peut en être une conséquence.

La seule présence de ce gène muté suffit pour que le risque de développer un cancer du sein ou de l'ovaire soit plus élevé et ce, à un âge plus précoce.

Toutefois, même si une personne hérite du gène muté, 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.

2 À quoi cela me sert-il de savoir que 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 **votre prise en charge**, mais égale-

Questions de femmes

ment les **mesures préventives**, notamment face au risque de développer d'autres cancers.

Votre analyse va également permettre aux autres membres de votre famille du 1^{er} et 2nd degrés (les cas apparentés) d'accéder eux-mêmes à ce test et de bénéficier d'une surveillance appropriée si besoin.

3 Je n'ai fait qu'un test alors qu'il y a deux gènes : est-ce pour les seins ou les ovaires ?

Le test génétique que vous avez fait correspond à l'analyse des deux gènes **BRCA1** et **BRCA2** à la fois.

La mutation mise en évidence sur l'un ou l'autre des deux gènes peut être responsable des deux types de cancers (sein et ovaire), et plus précisément, elle augmente

à divers degrés le risque de développer :

- un cancer du sein à un âge précoce,
- un cancer à l'autre sein après un premier cancer,
- un cancer de l'ovaire, essentiellement après 40 ans.

Le risque et le type de cancer peuvent cependant varier selon votre histoire familiale et le gène impliqué.

Par exemple, si la mutation est retrouvée dans le gène *BRCA2*, le risque de cancer de l'ovaire et/ou du sein est généralement plus faible que si elle est présente dans le gène *BRCA1*.

Rappelez-vous toutefois que, même si une personne est porteuse d'une mutation d'un gène *BRCA1* ou *BRCA2*, elle peut ne pas développer de cancer.

Ce n'est pas le cancer qui se transmet, mais bien le risque de le développer.

4 Peut-on corriger cette mutation ?

Une mutation est une modification **irréversible** d'une partie d'un gène.

Il est impossible, en l'état actuel de la science, de « réparer » cette anomalie.

5 Ai-je plus de risques d'avoir un nouveau cancer ?

Le **risque** que vous développiez un nouveau cancer, du sein et/ou de l'ovaire, est effectivement **augmenté**.

Toutefois, votre prédisposition génétique étant désormais connue, les équipes médicales vont pouvoir vous proposer une prise en charge spécifique adaptée, basée sur la surveillance, le dépistage et/ou la chirurgie préventive.

La surveillance et les examens de dépistage ne pourront pas empêcher l'apparition d'un nouveau cancer, mais auront pour objectif de détecter une anomalie le plus tôt possible et, s'il s'agit d'un cancer, de le détecter à un stade où les chances de guérison sont les plus élevées.

6 Dois-je avoir recours à la chirurgie pour éviter un futur cancer ?

Une intervention chirurgicale à titre préventif (dite également **prophylactique**) consiste à retirer un organe avant qu'un cancer ne s'y développe.



On parle d'une **mastectomie bilatérale** lorsque l'on retire les seins et d'une **ovariectomie bilatérale** lorsqu'il s'agit des deux ovaires.

Le risque portant également sur les trompes, qui relient les ovaires à l'utérus, il est recommandé de les retirer.

L'**annexectomie bilatérale** consiste à retirer les deux ovaires et les deux trompes.

La mastectomie peut réduire considérablement le risque de cancer du sein, mais l'opération du sein ne garantit pas une protection totale.

La surveillance des ovaires et des trompes étant peu efficace, l'**annexectomie bilatérale** est recommandée dans la prévention du cancer de l'ovaire.

L'**ablation des ovaires** (toujours associée à celle des trompes) provoque une ménopause. L'**annexectomie bilatérale** est envisagée le plus souvent après le nombre de grossesses désirées : le risque de cancer de l'ovaire est faible avant 40 ans.

Dans tous les cas, la décision de se faire opérer est un choix tout à fait **personnel** qui nécessite une **réflexion approfondie et sans précipitation**, après avoir reçu des informations précises sur l'intervention elle-même, ses risques, ses limites et le bénéfice attendu.

Il est souhaitable que vous puissiez en aborder tous les aspects avec différentes personnes : vos proches, votre médecin habituel, un cancérologue, un chirurgien, un spécialiste en chirurgie plastique et reconstructrice ainsi qu'un psychologue.

Prenez tout le temps nécessaire pour parvenir à une décision qui doit être la meilleure

pour vous et n'hésitez pas à poser toutes les questions qui vous préoccupent.

7 Dois-je prévenir toutes les femmes de ma famille ?

Il vous revient de diffuser cette information sur la découverte d'une mutation génétique aux membres de votre famille : **les hommes comme les femmes** du 1^{er} et 2nd degrés.

En effet, les hommes peuvent également être porteurs de la mutation.

Dans ce cas, ils auront rarement un cancer du sein, mais pourront développer d'autres types de cancer et transmettre ce gène à leurs fils ou leurs filles.

Si vous ne souhaitez pas transmettre vous-même l'information, votre médecin oncogénéticien peut discuter avec vous d'une procédure

légal d'information anonyme à vos apparentés.

Ce dispositif est très lourd et il est conseillé que l'information circule par la famille.

Si vos enfants sont encore jeunes, vous pouvez penser qu'il est encore trop tôt pour leur en parler. Ce n'est qu'à partir de l'âge adulte qu'ils auront la possibilité de faire eux-mêmes le test. Une lettre du généticien peut être également mise de côté, afin qu'elle leur soit remise plus tard.

N'oubliez pas que l'équipe d'oncogénétique est aussi là pour vous aider dans cette démarche.

8 Vais-je transmettre la mutation à mes enfants ?

Tous vos gènes existent en deux exemplaires (un gène venant de votre mère, un autre venant de votre père). Vous possédez donc un exemplaire porteur d'une mutation et un exemplaire non muté.

De la même manière, vos enfants reçoivent un exemplaire de vous et un exemplaire de leur père. Au moment de la fécondation, l'ovule comporte soit l'exemplaire porteur d'une mutation, soit l'exemplaire non muté.

Le hasard fait donc que chaque enfant, au moment de sa conception, aura une chance sur deux d'être porteur du gène non muté et **un risque sur deux** de recevoir le gène porteur d'une mutation. Ce même hasard fera que dans une fratrie de quatre enfants par exemple (garçons

et/ou filles), il pourra y avoir 0, 1, 2, 3 ou 4 enfants porteurs du gène muté ou du gène non muté.

Seul un test génétique de vos enfants pourra identifier s'ils sont porteurs ou non d'une mutation dans les gènes *BRCA1* ou *BRCA2*.

9 Mes enfants doivent-ils faire le test ?

Ils en auront la possibilité, tout comme les autres membres **majeurs** de votre famille.

Votre rôle s'arrête à la transmission de l'information sur la possibilité de faire le test : le choix de chacun est libre.

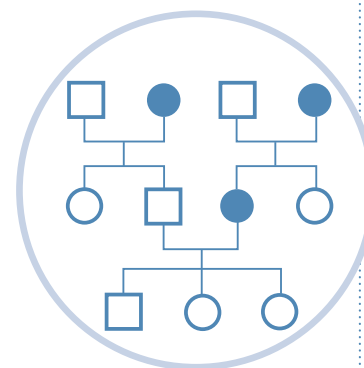
Votre mutation étant identifiée, un **test individuel** peut être réalisé. L'âge légal pour le réaliser est 18 ans mais il n'est pas nécessaire de se précipiter : il est couramment conseillé de réaliser ce test vers l'âge de 25 ans.

Il s'agira d'un **test génétique**

ciblé, plus simple que le vôtre, car la mutation est connue.

Cela permettra ainsi de rassurer les non-porteurs de mutation, d'identifier et de surveiller ceux qui ont hérité d'une mutation d'un gène et qui présentent donc un risque plus élevé.

Ils pourront alors bénéficier d'une **surveillance**, d'**examens de dépistage** et de **mesures préventives** appropriées si besoin.



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



Le test ciblé pour vos proches

Suite à l'identification d'une mutation spécifique, un test ciblé sur la mutation peut être proposé à vos apparentés afin de déterminer s'ils sont ou non porteurs de cette mutation.

Le résultat peut être :

- **positif : la personne est porteuse de la mutation recherchée lors du test.**
Tout comme vous, elle devra donc faire l'objet d'une prise en charge spécifique.
- **négatif : elle n'est pas porteuse de la mutation.**
Elle ne partage donc pas le risque de cancer qui lui est associé.

Zoom sur...

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

L'annonce du résultat, le fait de devoir en informer les membres de votre famille, peuvent être des situations difficiles à vivre pour vous.

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

Le rôle du psychologue est de vous aider à discuter des répercussions émotionnelles suite au test génétique, à comprendre les conséquences de cette démarche et à gérer le risque et l'incertitude.

Il peut également vous accompagner si vous rencontrez des difficultés pour communiquer avec votre famille.

N'hésitez pas à le consulter si vous en ressentez le besoin.

Infos

Où peuvent aller consulter vos apparentés ?

Il existe aujourd'hui plus d'une centaine de sites de consultation d'oncogénétique, se répartissant dans **environ 80 villes** sur l'ensemble du territoire.

L'oncogénéticien que vous avez vu pourra vous indiquer l'adresse de consultations proches du domicile des personnes intéressées.

Vous pouvez également consulter l'annuaire des consultations d'oncogénétique sur le site de **Cancer**

Info : www.e-cancer.fr/soins/prises-en-charge-specifiques/oncogenetique



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. de proposer aux apparentés de ce cas index un test génétique qui aura pour objectif de rechercher spécifiquement cette mutation.



Notes