



*Ovaire et sein*

*Un membre de ma famille  
a un cancer et je me rends  
à une consultation d'oncogénétique*

WINDIC / ADVANCE DENV 12055 - 2014/10



*Un membre de ma famille a un cancer et je me rends à une consultation d'oncogénétique*

*Un de vos proches a ou a eu un cancer du sein ou de l'ovaire pouvant être un possible cancer héréditaire.*

*La question d'une enquête oncogénétique se pose dans votre famille.*

*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 dus 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**. Lorsque l'un des ces deux gènes porte une mutation délétère cela augmente la probabilité d'apparition d'un cancer du sein et/ou de l'ovaire.

Les personnes porteuses d'une **mutation pour 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»**



## 2 Pourquoi ma famille pourrait-elle être concernée ?

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

Ceci explique pourquoi, dans les **familles porteuses d'une mutation de ces gènes**, on observe plus fréquemment des cancers du sein ou de l'ovaire.

Si dans votre famille plusieurs cas de cancers du sein ou de l'ovaire sont apparus, c'est peut-être parce qu'il existe une prédisposition, mais pas forcément.

En effet, les prédispositions sont plutôt rares dans la population générale et la

## Questions de femmes

survenue de nombreux cancers peut être simplement due à une coïncidence.

**Familial ne veut pas toujours dire héréditaire.**

## 3 Pourquoi est-il important d'identifier cette mutation ?

Pour les médecins spécialistes, connaître la prédisposition génétique d'une personne est essentiel pour savoir comment prendre en charge cette personne (surveillance spécialisée, examens d'imagerie, etc.).

De plus, si une mutation génétique est identifiée, le test génétique pourra alors être proposé à d'autres personnes de la famille (les apparentés), ce qui permettra de repérer celles et ceux qui portent cette mutation.

## 4 Comment recherche-t-on la mutation ?

Si un ou plusieurs de vos proches sont atteints d'un cancer du sein ou de l'ovaire, une **consultation** avec un médecin spécialiste en oncogénétique doit être envisagée.

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

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

L'analyse génétique n'est proposée que s'il existe une histoire personnelle et/ou familiale qui évoque une prédisposition génétique.

Le **test génétique** est réalisé à partir d'une simple prise de sang (et parfois d'un simple frottis buccal) adressé à un laboratoire spécialisé.

L'analyse des gènes de la patiente 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.

En revanche, ce test génétique ne permettra pas au médecin oncogénéticien de prédire à la personne concernée si elle développera ou non un cancer au cours de sa vie, ni à quel âge, ni avec quel pronostic.

Aujourd'hui, le délai entre les prélèvements de sang et les résultats d'analyse génétique est souvent très long.

Actuellement, les analyses nécessitent plusieurs semaines voire plusieurs mois, mais il est probable que ce délai diminue dans le futur.

## 5 Pourquoi analyser une seule personne dans un premier temps ?

Lorsqu'aucune étude génétique n'a encore été pratiquée, on ne sait pas quelle mutation rechercher.

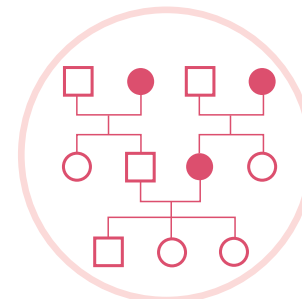
En effet, les mutations sont généralement différentes d'une famille à une autre : il faut donc d'abord identifier quelle **mutation spécifique** est **propre à la famille**.

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 pouvant aller jusqu'à plusieurs mois.

La première recherche s'effectue donc chez la personne la plus susceptible de porter la mutation si elle existe : à savoir un membre de la famille qui a déjà été pris en charge pour un cancer du sein ou de l'ovaire, et que l'on nomme «**cas index**».

Si cette première analyse familiale met en évidence une mutation, celle-ci apporte une explication sur l'apparition de ces cancers dans la 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

## 6 Serais-je concernée si une mutation des gènes BRCA est identifiée dans ma famille ?

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 de la 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.

Lorsque la première analyse familiale a identifié une mutation d'un gène chez l'un de vos proches, un **test individuel** peut alors vous être proposé, ainsi qu'aux autres membres de votre famille



afin de déterminer si vous êtes porteur ou non de cette mutation. Il s'agit alors d'un **test génétique ciblé**, plus simple et plus rapide à réaliser, dont le résultat peut être obtenu en quelques semaines.

Il ne permettra pas cependant de prédire l'avenir : même si vous avez hérité de la mutation d'un gène, vous pouvez ne jamais développer de cancer au cours de votre vie.

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



## 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.

Zoom sur...

## 7 Faire un test génétique peut-il réduire mon risque de cancer ?

Le test génétique ne modifie pas le risque de cancer.

Toutefois, après la consultation d'oncogénéticien, s'il apparaît que pour vous, le risque de développer un cancer est plus élevé que celui de la population générale, le médecin peut vous conseiller une surveillance particulière.

La **surveillance** et les **examens de dépistage** ne peuvent pas empêcher l'apparition d'un cancer. Ils ont pour objectif de déceler une anomalie le plus

tôt possible et, s'il s'agit d'un cancer, de le déceler à un stade où les chances de guérison sont les plus élevées.

## 8 Puis-je refuser de faire le test ? Est-ce obligatoire ?

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

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 test, vous avez également la possibilité de ne pas prendre connaissance du résultat.

## 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.