

Ovaire et sein

Un membre de ma famille a un cancer et mon test génétique BRCA1/2 est positif



Un membre de ma famille a 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.

Que signifie un test positif pour moi ?

Vous avez fait un test génétique dit « ciblé ». Au préalable, une mutation spécifique d'un gène a été identifiée chez un membre de votre famille et on a cherché à savoir si vous étiez porteur de cette même mutation.

Suite à cette analyse, vous avez reçu un résultat positif: cela indique que vous avez effectivement hérité de la mutation d'un gène BRCA1 ou BRCA2.

Cette mutation d'un gène peut être transmise 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 présence de cette mutation augmente votre risque de développer un cancer du sein ou de l'ovaire, et ce, à un âge plus précoce.

Une prise en charge personnalisée vous sera donc proposée basée sur la surveillance et/ou la chirurgie préventive.

Vais-je forcément avoir un cancer?

Ce test génétique ne permet pas de prédire si vous développerez un cancer au cours de votre vie encore moins à quel âge, ou avec quel pronostic. Il ne peut vous donner des réponses qu'en termes de probabilité ou de risque.

Une personne héritant de la mutation d'un gène peut en effet ne jamais développer de cancer au cours de sa vie en dépit d'un risque élevé.

Ce n'est pas le cancer qui se transmet, mais bien le risque de le développer. Or ce risque n'est pas de 100 %.

Questions de **femmes**

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.



2

Questions de **femmes**

Qu'est-ce que cela implique maintenant pour moi ?

Vous présentez un risque de développer un cancer du sein et/ou de l'ovaire plus élevé que la population générale.

Le médecin va donc 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.

Vous restez parfaitement libre d'effectuer ou non cette surveillance et de choisir le lieu où vous souhaitez pratiquer les examens de dépistage.

Dans chaque région, il existe des structures permettant de coordonner votre prise en



charge. Votre oncogénéticien pourra vous en communiquer les adresses. Chaque cas est particulier, mais en général, il est recommandé une surveillance régulière des seins et des ovaires.

Y a-t-il des moyens d'empêcher le cancer ?

Pour l'instant, le geste préventif principal reste l'intervention chirurgicale dite **prophylactique**. Elle 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. Si la mastectomie bilatérale réduit considérablement le risque de cancer du sein, elle ne garantit cependant 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

étant 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.

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

Le test génétique que vous avez fait correspond à la recherche de la mutation, mise en évidence dans votre famille, sur le gène concerné (BRCA1 ou BRCA2). Qu'elle soit située sur le gène BRCA1 ou sur le gène BRCA2, cette mutation peut être responsable aussi bien d'un cancer du sein que de l'ovaire. Plus précisément, elle augmente à divers degrés le risque que vous développiez :

- 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 peut cependant varier selon votre histoire familiale et le gène impliqué: par exemple, si la mutation est 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*.



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

4

Questions de **femmes**

Vais-je le transmettre 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 des gènes *BRCA1* ou *BRCA2*.

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.

Mes enfants doivent-ils faire le test ?

Tout comme vous, vos enfants pourront se rendre en consultation d'oncogénétique et réaliser ce test une fois à l'âge adulte.

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

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.



Vous êtes tenue d'informer les membres de votre famille potentiellement concernés de la découverte de votre mutation génétique, en l'occurrence vos enfants : les garçons comme les filles.

En effet, les hommes peuvent également être porteurs de la mutation. Dans ce cas, ils développent rarement un cancer du sein, mais peuvent développer d'autres types de cancers et transmettre cette mutation à leurs fils ou leurs filles. 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 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 d'information.



Questions de **femmes**

Les personnes de mon entourage (tantes et sœurs) ont réalisé le test et ont eu un résultat négatif mais j'ai un résultat positif : pourquoi ?

Votre patrimoine génétique est unique : il correspond à l'ensemble des caractéristiques génétiques héritées de vos parents, et transmises par leurs gènes (la moitié venant de votre mère, l'autre moitié de votre père).

Les personnes d'une même famille peuvent donc ne pas avoir toutes reçu la mutation d'un gène *BRCA1* ou *BRCA2*.

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.



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 membres de votre famille intéressés.

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 famillale : 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.