

Quand adresser en génétiqque une patiente aux antécédents de cancer ovaire ou sein?

Dr CARRE Fabienne
et Dr LACAZE Elodie
20/06/2018

Les enjeux

- ▶ Savoir adresser les patients en génétique
- ▶ Dédramatiser
- ▶ Délai de consultation en fonction du degré d'urgence
Délai moyen en France : 14 mois
- ▶ Indication de consultation validée
 - ▶ Indication évidente (ovaire, âge...)
 - ▶ Dossier discuté en RCP
- ▶ Entretien téléphonique préalable
 - ▶ Réalisé par l'équipe du CHU de Rouen
 - ▶ Consultation au Havre ensuite

« Docteur, c'est quoi une consultation de génétique ? »

- ▶ Durée de la consultation : 1h (nouvelle famille)
 - ▶ Interrogatoire : ATCD personnels et familiaux, arbre généalogique
 - ▶ Explications sur les analyses proposées, les enjeux en terme de prévention et de surveillance
- ▶ Intérêt : prise en charge personnelle et familiale
- ▶ Délai de réflexion possible avant analyses
- ▶ Possibilité d'accompagnement psychologique

Aspects psychologiques

- ▶ Culpabilité des parents
- ▶ Culpabilité des indemnes !
- ▶ Secrets de famille (fausse paternité, incestes)
- ▶ Refus d'analyses
- ▶ Cas particulier de la grossesse

Sein: indications de recherche de prédisposition génétique

- ▶ K sein avant 36 ans
- ▶ K triple négatif avant 61 ans (à discuter après 51 ans)
- ▶ K sein homme avant 71 ans
- ▶ 2 cas familiaux (sein + sein, prostate, ovaire, pancréas) dont 1 avant 51 ans
- ▶ 3 cas familiaux dont 1 avant 61 ans

Ovaire: indications de recherche de prédisposition génétique

- ▶ Quel que soit l'âge
- ▶ K ovaire : indication inhibiteur PARP en 2e ligne
Adresser la patiente dès le diagnostic
- ▶ ne sont pas pris en compte
 - ▶ les tumeurs borderline,
 - ▶ les tumeurs mucineuses,
 - ▶ et les cancers non épithéliaux.

Pour le sein et l'ovaire, en dehors de ces indications, la demande d'une femme préoccupée par son histoire familiale peut également justifier d'une analyse des gènes BRCA après accord du laboratoire.

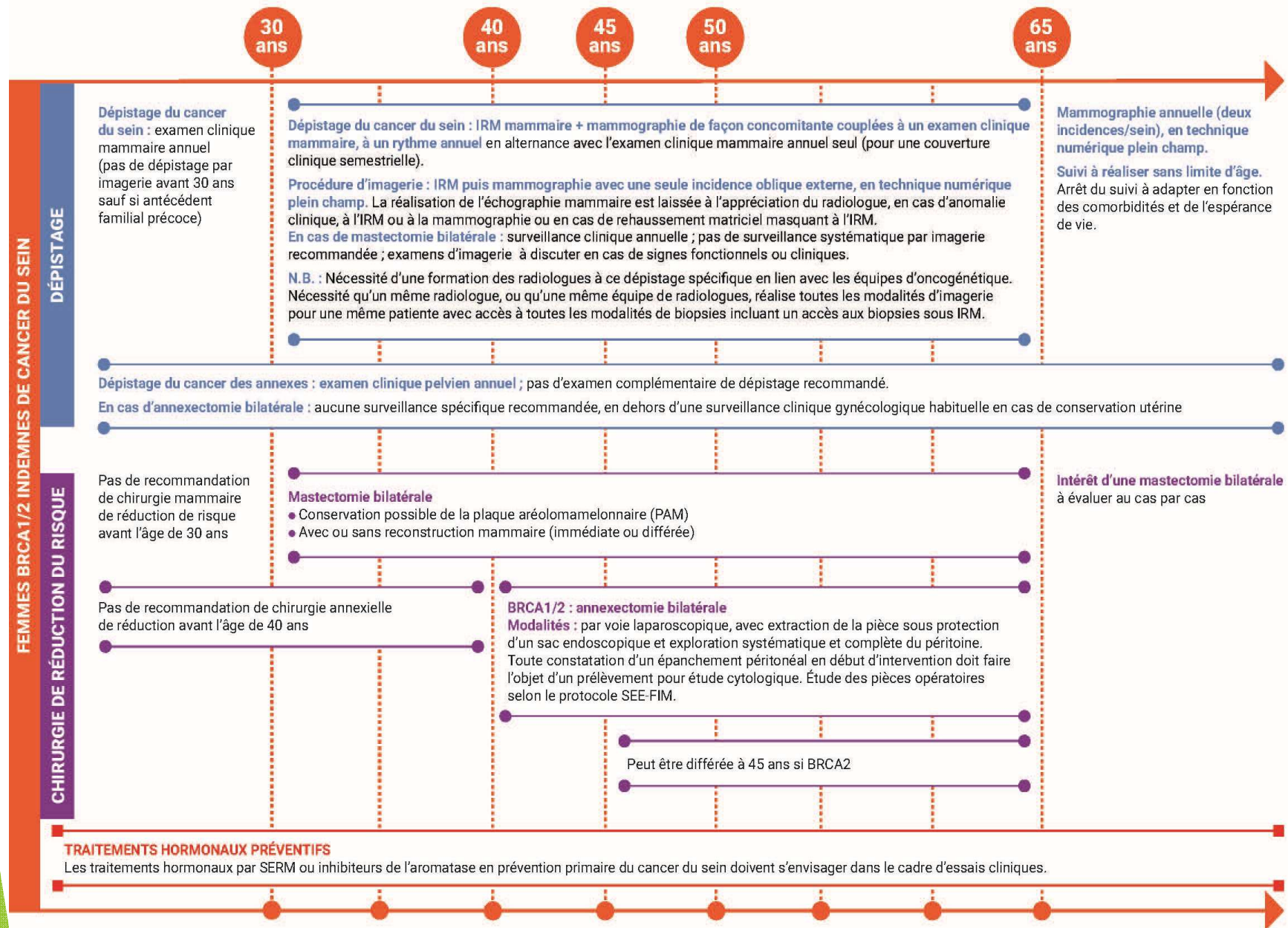
Sein/ovaire: analyse génétique

- ▶ Centre François Baclesse, Caen
- ▶ Séquençage à haut débit : analyse d'un panel de gènes impliqués dans les cancers du sein et/ou de l'ovaire
 - ▶ Analyse diagnostique : 5 gènes : BRCA1, BRCA2, PALB2, RAD51C, RAD51D
 - ▶ Panel 12 gènes depuis le 09/04/2018: ajout gènes du Lynch (MLH1, MSH2, MSH6 et une partie PMS2), maladie de Cowden (PTEN), syndrome de Peutz Jeghers (STK11), spectre vaste (TP53)
 - ▶ Analyse à titre de recherche
- ▶ Résultat en 2 mois (6 semaines si urgence)
- ▶ Analyses somatiques
 - ▶ Pour tout cancer de l'ovaire si analyse constitutionnelle négative
 - ▶ Analyse constit puis somatique, sauf urgence, analyse en parallèle
 - ▶ AMM olaparib si mutation somatique ou constitutionnelle

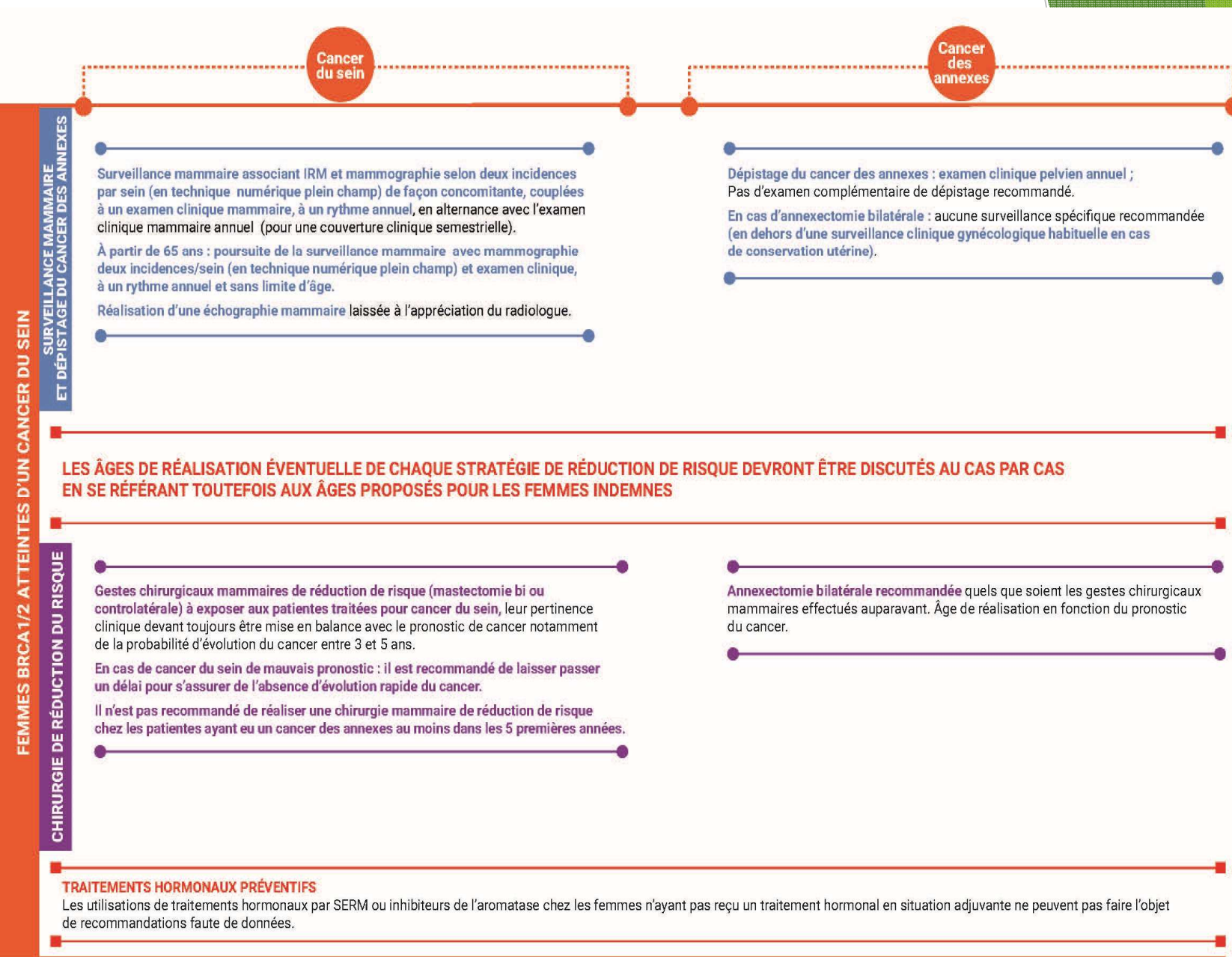
Finalité de ce dépistage

- ▶ Dépistage de la patiente et de sa famille
- ▶ Surveillance renforcée des patients mutés avec gestes de prophylaxie proposés
- ▶ Adaptation aux traitements
 - ▶ Chirurgie mammaire
 - ▶ Deuxième ligne de traitement pour les cancers de l'ovaire

FEMMES PORTEUSES D'UNE MUTATION BRCA1/2 ET INDEMNES DE CANCER



FEMMES PORTEUSES D'UNE MUTATION DE BRCA1/2 ET ATTEINTES D'UN CANCER DU SEIN



Coordonnées de la consultation génétique

- ▶ Dr LAYET
- ▶ Dr LACAZE

- ▶ Hôpital Monod, Hall Nord

- ▶ Secrétariat : **02 32 73 37 90**

- ▶ Courrier avec compte-rendu opératoire
(biopsie et pièce op), anapath

Consultation gynécologique pour geste prophylactique

- ▶ Validation RCP génétique systématique
- ▶ Explications de la chirurgie et de ses risques
intervention du plasticien si besoin
- ▶ Délai de réflexion systématique avec accompagnement psychologique imposé pour les chirurgies mammaires, proposé pour les autres
- ▶ Coordonnées de la **consultation de chirurgie gynécologique carcinologique MONOD PFME: 02.32.73.47.69**
Dr KELLOU, Dr MASSOU et Dr CARRE