

Cancer du sein et traitements

# Consultation d'oncogénétique : comment et pour qui ?



Parcours  
de *femmes*



Bristol-Myers Squibb  
Oncologie



## CONSULTATION D'ONCOGÉNÉTIQUE : COMMENT ET POUR QUI ?

Le cancer est le résultat d'une multiplication anormale et incontrôlée de certaines cellules. Elles forment alors une masse plus ou moins étendue qui infiltre le tissu sain.

Cette masse de cellules anormales constitue la tumeur cancéreuse (ou tumeur maligne).

## Cancer et génétique sont liés. Pourquoi ?

Le génome (ensemble des gènes d'un individu) transmis par nos parents est stocké dans le noyau de chacune de nos cellules sur les chromosomes. Ce patrimoine génétique contient les gènes nécessaires au bon fonctionnement de l'organisme.

Certains de nos gènes, qui à l'état normal interviennent dans la croissance et la multiplication des cellules (gènes normaux), peuvent être abîmés ou modifiés (ce sont des gènes « mutés ») et de ce fait provoquer la transformation des cellules normales en cellules cancéreuses et favoriser l'apparition d'un cancer. Une seule mutation n'est pas suffisante, le cancer est la conséquence d'une accumulation d'altérations des gènes. L'immense majorité de ces mutations intervenant dans la transformation d'une cellule normale en cellule cancéreuse sont des mutations acquises au cours de la vie et non héritées à la naissance. Le cancer peut donc être considéré comme une « maladie des gènes » mais n'est pas pour autant une maladie héréditaire.

Par contre, il arrive pour certains cancers (notamment les cancers du sein, de l'ovaire ou du côlon) que ce(s) gène(s) défectueux soient transmis à la descendance. Ces mutations peuvent être transmises aussi bien par le père que par la mère. On parle alors de « gènes de prédisposition » au cancer : la présence de ces gènes n'implique pas obligatoirement l'apparition d'un cancer mais augmente de façon importante le risque de développer un cancer.

### Les gènes de prédisposition au cancer du sein

Les facteurs génétiques interviennent dans seulement 5 % des cancers du sein. Les chercheurs ont identifié deux gènes de prédisposition impliqués dans le développement du cancer du sein et de l'ovaire : les gènes BRCA1 et BRCA2 (pour BReast CAncer 1 et 2 en anglais).

## La consultation d'oncogénétique : pour qui ?

La recherche d'une prédisposition génétique au sein d'une famille est un processus long et complexe. A l'heure actuelle un bilan n'est réalisé que s'il existe une probabilité élevée de risque héréditaire. Votre médecin ne vous orientera vers une consultation d'oncogénétique que dans certains cas bien précis (voir encadré).

La consultation d'oncogénétique s'adresse aux femmes qui présentent des antécédents familiaux de cancer du sein, à savoir :

- lorsque deux personnes de la famille du premier degré (sœurs, mères ou filles) ont eu un cancer du sein ou de l'ovaire,
- en particulier si un des cancers du sein a été diagnostiqué avant 40 ans.

## Consultation d'oncogénétique : comment ?

La consultation d'oncogénétique se déroule en plusieurs étapes. Lors du premier rendez-vous avec l'oncogénéticien :

- Votre histoire familiale est reconstituée au moyen de questions précises : quels sont les membres de votre famille qui sont touchés par un cancer ? Quel est le lien de parenté ? Quel âge avaient-ils au moment du diagnostic ?...
- Le médecin évalue ensuite le « risque génétique » et décide ou non de prescrire un test génétique pour une recherche de mutation.

Le test génétique sera effectué sur les cellules sanguines dans un laboratoire spécialisé après une simple prise de sang. Le matériel génétique ADN est découpé en petits morceaux puis comparé avec un ADN témoin. Le technicien va alors rechercher, sur la base de nombreux prélèvements, des gènes défectueux ou des mutations. Les délais d'attente restent encore longs pour une première évaluation mais les structures se mettent en place progressivement pour répondre à la forte demande.

## Qui peut prescrire le test génétique ?

Pour une personne déjà concernée par la maladie, le test génétique peut être proposé par le cancérologue.

Concernant les autres membres de la famille, un oncogénéticien peut prescrire le test afin de déterminer un risque potentiel pour la famille de développer tel ou tel type de cancer.

Dans le respect du secret médical et lors d'une consultation personnalisée, les résultats seront strictement remis à la personne qui aura fait le test. Seule la personne soumise au test peut informer sa famille des résultats.

## Prise en charge des personnes à risque

Lorsque le résultat du test génétique est positif (présence d'un gène muté), votre médecin vous proposera une surveillance médicale adaptée :

- un examen clinique des seins effectué 2 à 3 fois par an, dès l'âge de 20 ans, accompagné d'une information complète sur les premiers symptômes du cancer du sein à ne pas négliger,
- une mammographie (accompagnée éventuellement d'une échographie lorsque la densité des seins est importante) réalisée une fois par an à partir de 30 ans.

L'ablation des deux seins à titre préventif (avec reconstruction mammaire immédiate) est envisageable au cas par cas. Les données scientifiques les plus récentes sur des personnes possédant des mutations des gènes BRCA confirment l'efficacité de cette intervention (efficacité estimée à 90 % par les experts). L'importance esthétique, psychologique et symbolique du sein entraîne un impact important sur la qualité de vie qui doit être pris en compte.

Psychologiquement, ce parcours est difficile à gérer pour soi-même mais aussi pour les proches et l'aide d'un psychologue pourra vous être proposée.

Si dans votre famille, une personne est porteuse du gène BRCA1 ou BRCA2 : le risque de transmission du gène existe. Pour une femme ayant hérité d'un de ces gènes mutés le risque de développer un cancer du sein avant 70 ans est plus élevé que dans la population générale.

Il est donc recommandé à titre de prévention d'identifier les risques génétiques d'une personne en fonction de ses antécédents familiaux au cours d'une consultation d'oncogénétique afin d'étudier si besoin son patrimoine génétique.

En cas d'antécédents familiaux, cette consultation permet de rassurer les personnes qui n'auraient pas hérité du gène de prédisposition et de proposer un suivi médical pour celles qui seraient porteuses du gène.

En France, plus d'une vingtaine de consultations existent dans certains Centres de Lutte Contre le Cancer ou dans certains établissements hospitaliers universitaires ou dans des centres privés.

Une liste de ces consultations génétiques est disponible sur le site de la Ligue contre le Cancer ([www.ligue-cancer.net](http://www.ligue-cancer.net)).



Les fiches pratiques Parcours de Femmes ont été élaborées avec le concours de :

**Dominique-Jeanne Féminier,**  
Europa Donna Forum France,  
Institut Sainte Catherine - Avignon



**Daniel Serin,** Cancérologue,  
Institut Sainte Catherine - Avignon

