

La consultation d'oncogénétique
dans la prise en charge des cancers de l'ovaire

Dr Claude ADENIS

Epidémiologie

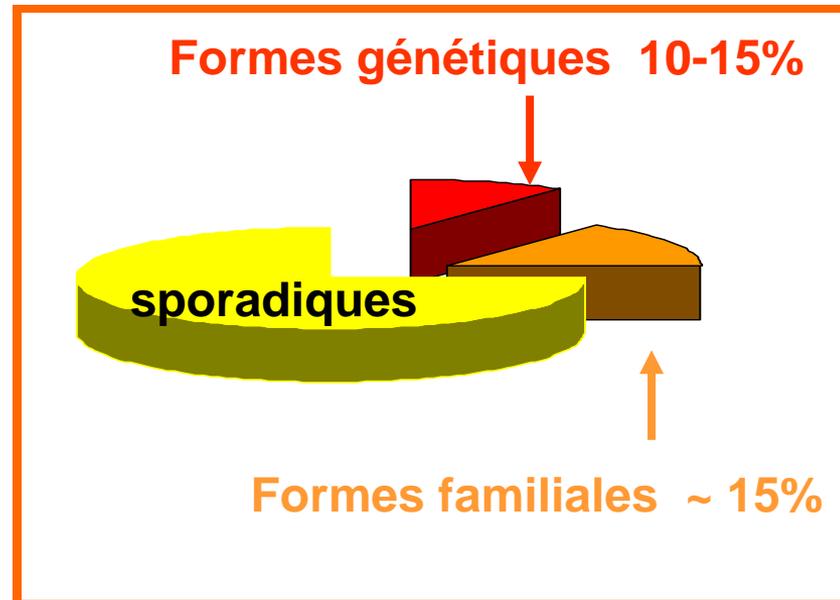
Population générale

- 4000 nvx cas / an
- Âge médian : 65 ans

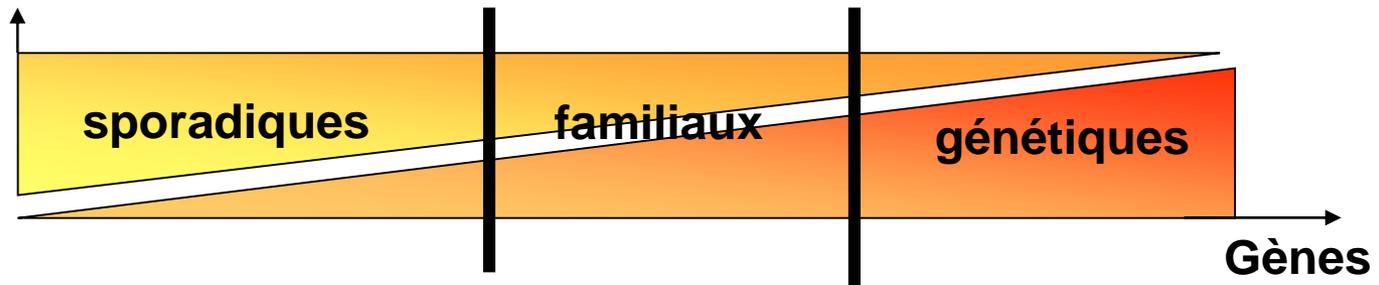
Population mutée BRCA

- ~300 nvx cas / ans
- Âge médian 50 (55) ans
- Dont ~10% avt 50 ans

Cancer de l'ovaire héréditaire



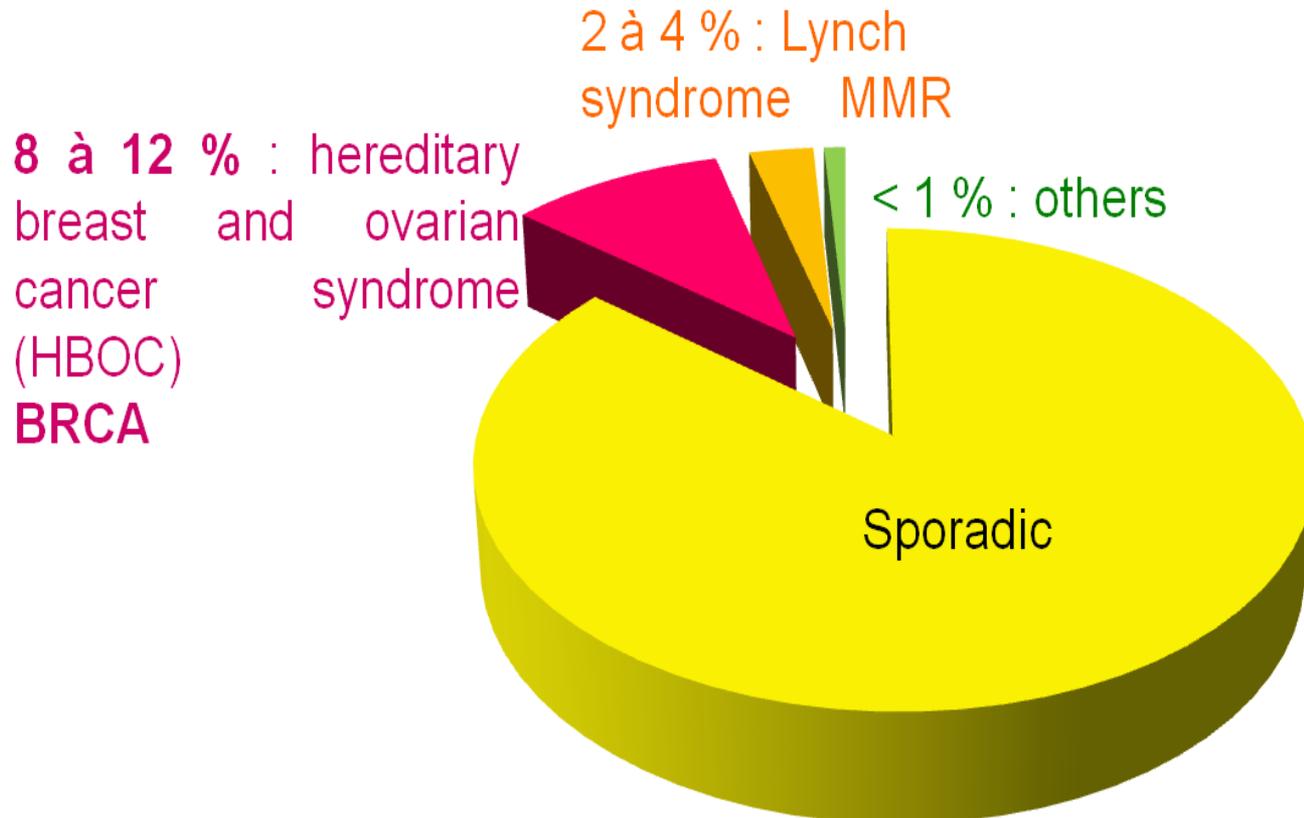
Environnement



2 causes génétiques principales

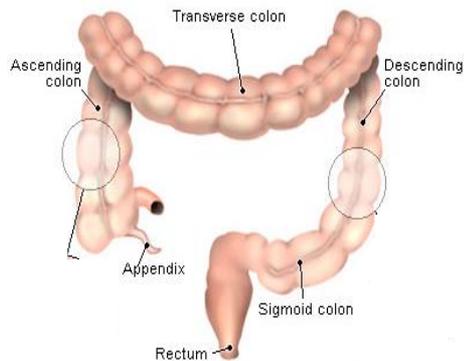
Le syndrome Sein-Ovaire lié aux gènes BRCA1 et BRCA2 (HBOC) : 8 à 12% des CO

Le syndrome de Lynch (gènes MMR) : 2 à 4% des CO

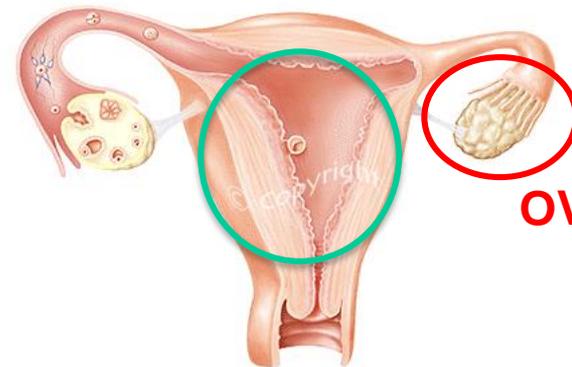


Syndrome de Lynch

COLON (42%)



ENDOMETRE (35%)



OVAIRE (8%)

+/- Spectre tumoral (risque moindre) : estomac, intestin grêle, voies urinaires supérieures et voies biliaires

Syndrome héréditaire de cancer du sein et de l'ovaire lié à BRCA

- 20 ans d'expérience
- Risques de cancer

	BRCA1	BRCA2
Sein	80-90%	50-70%
Trompes - Ovaires	20-40%	10-20%



Risques associés :

Prostate - cancer du sein/homme – pancréas - mélanome

Ces risques sont plus modérés (<10%), très variables en fonction des familles.

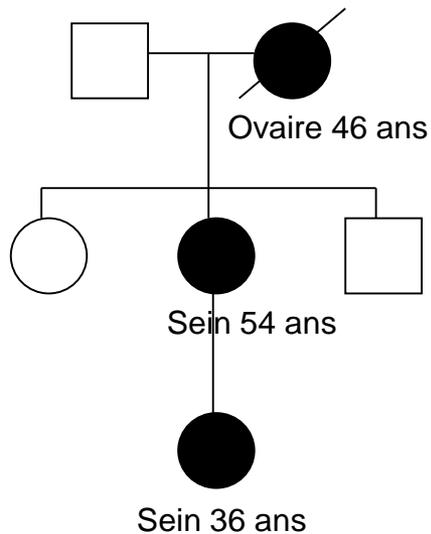
Prise en charge spécifique en fonction de l'expression au sein de la famille (ex : pancréas)

La consultation d'oncogénétique

1. À visée diagnostique
(depuis 1994...)
2. À visée théranostique =
diagnostique + thérapeutique
(depuis 2015...)

La consultation d'oncogénétique

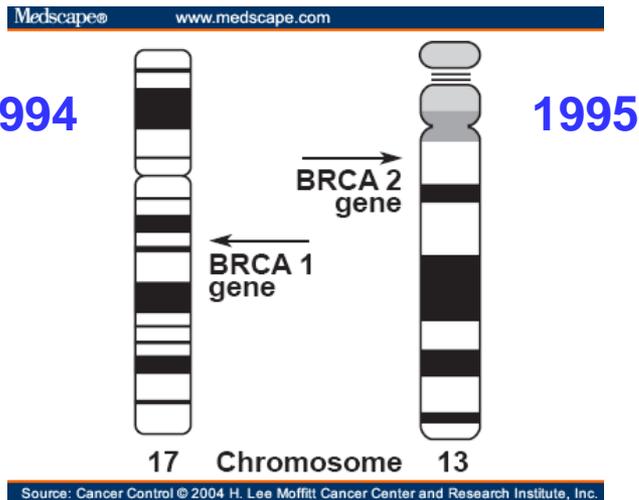
1. À visée diagnostique
(depuis 1994...)
2. À visée théranostique =
diagnostique + thérapeutique
(depuis 2015...)



20 ans d'expérience

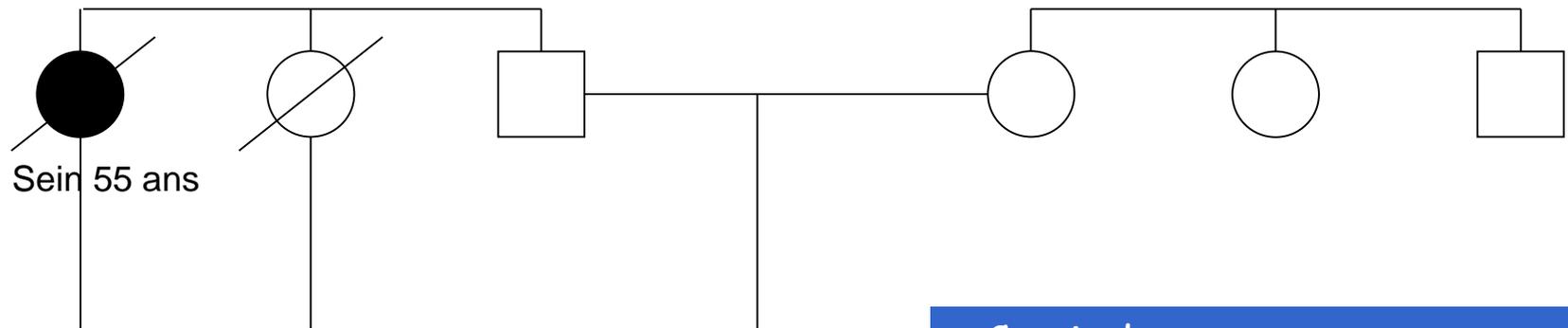
BRCA1 : 1994

BRCA2 : 1995



Les progrès de la biologie moléculaire ont permis l'émergence des consultations d'oncogénétique, pour :

- identifier des patients porteurs d'un gène responsable d'un sur-risque de cancer (s)
- adapter la prise en charge personnelle et familiale



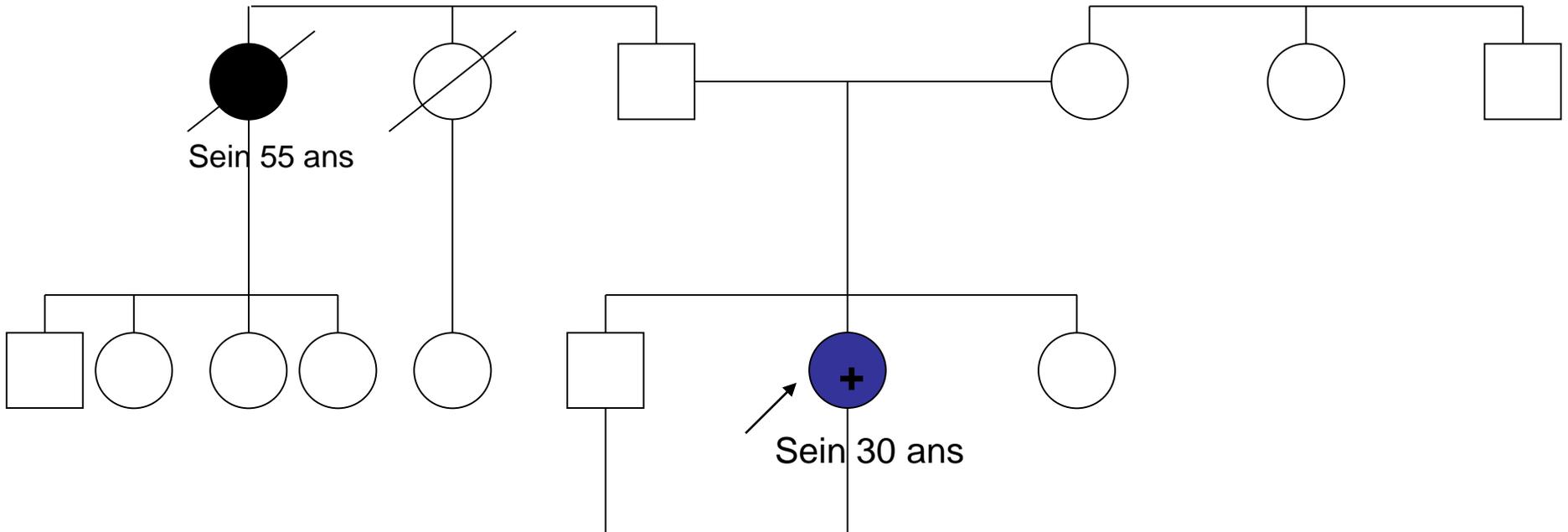
- Cas index
- Si l'histoire tumorale est évocatrice, étude complète des gènes BRCA1 et BRCA2
- Plvt sanguin
- Cadre légal

Un cadre légal très strict

- Code de la Santé Publique: L1131 (Loi 2011-814)
- Article R1131-4 « *Préalablement à l'expression écrite de son consentement, la personne est **informée** des caractéristiques de la maladie recherchée, des moyens de la **détecter**, du degré de **fiabilité** des analyses ainsi que des possibilités de **prévention** et de **traitement**. En outre, elle est informée des modalités de transmission génétique de la maladie recherchée et de leurs possibles **conséquences chez d'autres membres de sa famille** ».*

Nécessité d'une information et d'un consentement écrit, au cours d'une consultation individuelle

Les enjeux personnels



Si identification d'une mutation (+)

Risque associé d'autres cancers:

- Cancer du sein controlatéral
- cancer tubo-ovarien

Mesures de dépistage et/ou de prévention

Evolution des critères de consultations et d'analyse...

...parallèlement à l'évolution des connaissances

- 1994 : ASHG « strong breast-ovarian cancer history »
- 1998 : expertise française INSERM-FNLCC
 - 3 cas de cancers du sein
 - 2 cas de cancers dont un K du sein < 40 ans, ou un K du sein chez l'homme, ou un K ovarien
- Critères actuels
 - Critères + affinés
 - Définition de situations où un seul cas de cancer est suffisant

Cas particulier des cancers ovariens

❖ Le cancer de l'ovaire est devenu un critère « majeur »

❖ Données anatomo-pathologiques

- forme histologique la plus évocatrice : carcinome séreux de haut grade
- sont exclus du spectre : les carcinomes mucineux, les tumeurs border-line et les tumeurs germinales

❖ Critères actuels:

- Carcinome séreux de haut grade, quel que soit l'âge
- Carcinome ovariens avant 70 ans pour les autres types histologiques (en excluant les tumeurs border-line, germinales et les carcinomes mucineux)

La consultation d'oncogénétique

1. À visée diagnostique
(depuis 1997...)
2. À visée théranostique =
diagnostique + thérapeutique
(depuis 2015...)

Des thérapies oncologiques adaptées au statut génétique?



Oncogénétique: Filière prioritaire

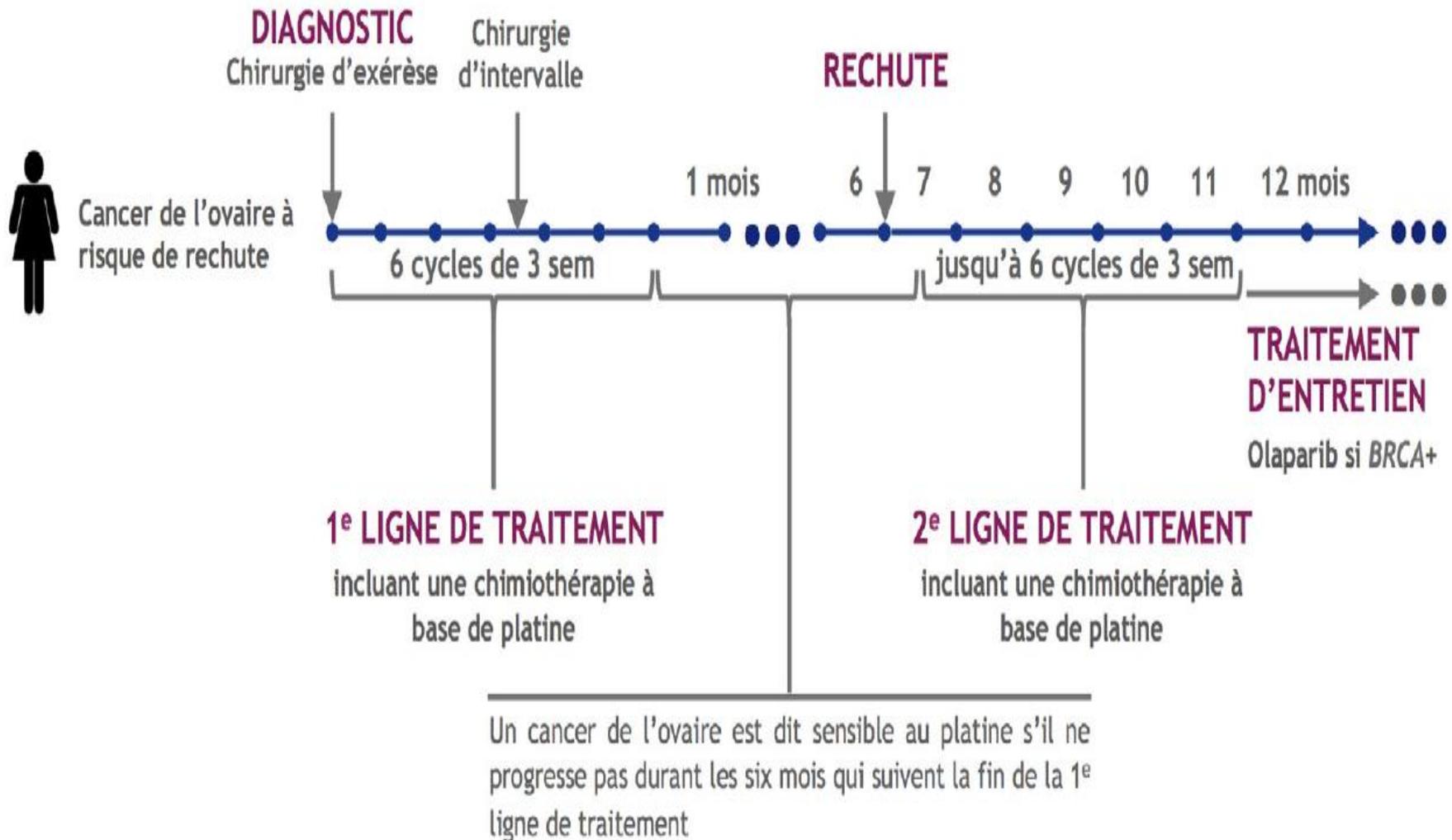
Plan cancer 2014-2019

- Délais compatibles avec la PEC thérapeutique
- Sans affecter la PEC oncogénétique courante

Consultation d'oncogénétique prioritaire pour le cancer de l'ovaire

- 1 seul objectif: Olaparib en Tt d'entretien de la rechute platinoS

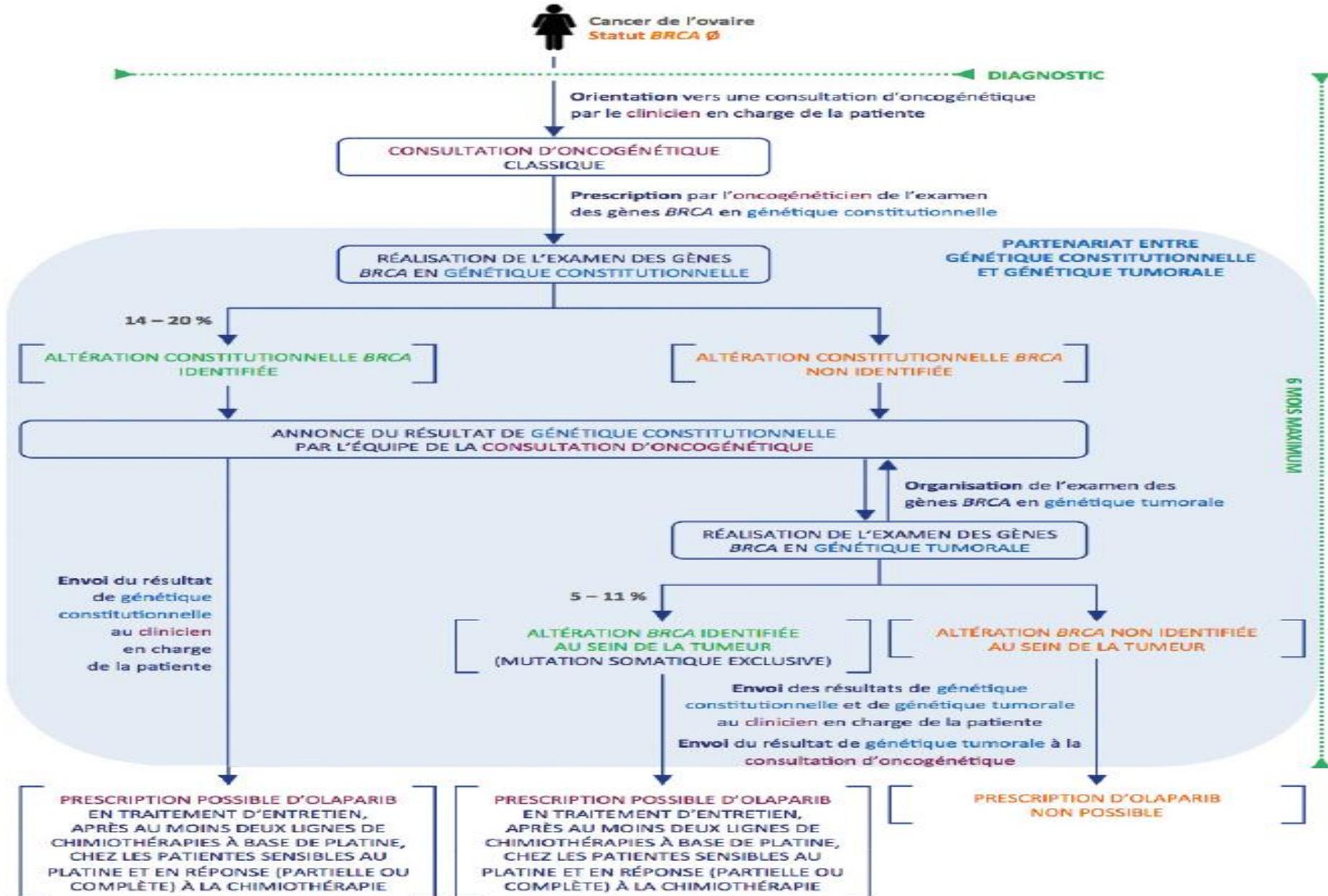
SCHÉMA THÉRAPEUTIQUE GÉNÉRAL DES PATIENTES ATTEINTES D'UN CANCER ÉPITHÉLIAL SÉREUX DE HAUT GRADE DE L'OVAIRE, DES TROMPES DE FALLOPE OU PÉRITONÉAL PRIMITIF, RÉCIDIVANT ET SENSIBLE AU PLATINE



Documents à transmettre

1. CR histologique du cancer de l'ovaire
2. CR de la RCP
3. Courriers médicaux

AU MOMENT DU DIAGNOSTIC : PARCOURS STANDARD EN GÉNÉTIQUE ONCOLOGIQUE DES PATIENTES ATTEINTES D'UN CANCER DE L'OVAIRE ET DONT LE STATUT BRCA N'EST PAS CONNU (CONSTITUTIONNEL ET TUMORAL)



Organisation régionale

Equipe d'oncogénétique du COL

Consultants : , Dr Audrey Maillez,

Prise de RDV : 03 20 29 59 76

Site de consultation : COL

Prédispositions aux cancers du sein et des ovaires

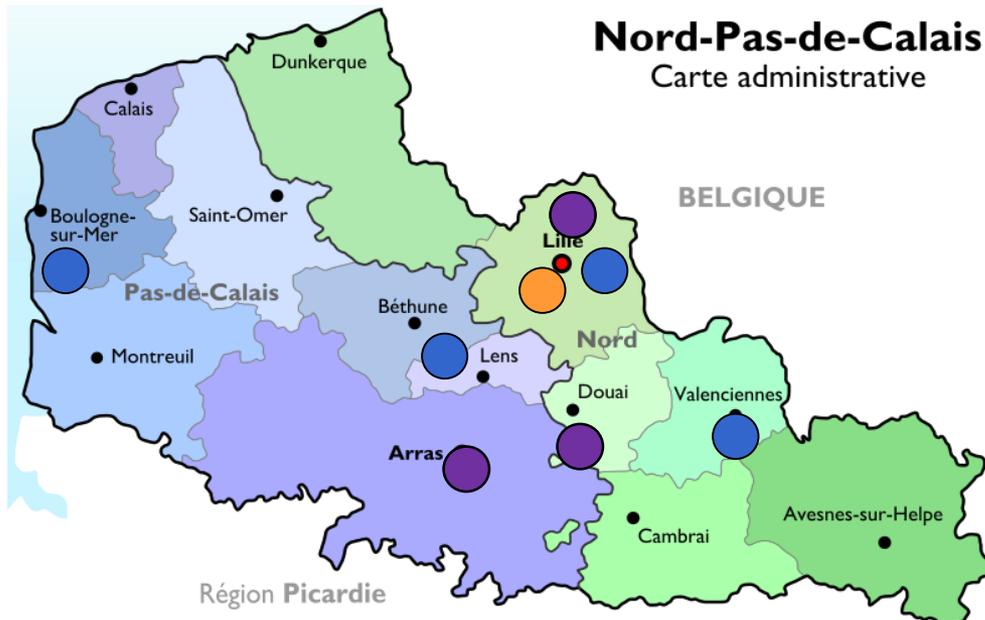
Equipe d'oncogénétique du CHRU

Consultants : Dr Sophie Lejeune, Pr Sylvie Manouvrier, Mme Virginie Nicolas, Mme Nelly Dewulf

Prise de RDV : 03 20 44 49 81

Sites de consultation : CHRU Lille, CH de Boulogne-sur-mer, CH de Lens, CH de Valenciennes

Tous types de prédispositions



Equipe oncogénétique RAMSAY

Consultant: Dr Claude Adenis

Prise de RV: 0 800 73 00 85

Site de consultation: CI de la Louvière, CI St Amée, CI des Bonnettes

Tous types de prédisposition

MERCI!