

ONCOGENETIQUE EN PRATIQUE

Docteur Romano Olivier

Centre Galilee

HPLL, HPVA.

En pratique, quelles situations?

- **Syndrome de Lynch**

Critères français simplifiés, rôle de l'ana-path,

- **Polyposes**

Quid PAFA (APC et MUTYH) : quand adresser
Peutz-Jeghers

- **Cancer gastrique héréditaire**

Un gène: CDH1 , cancer à cellules indépendantes, risque associé de cancer du sein lobulaire et de fente labio-palatine

- **Forme familiale de cancers du pancréas**

Sujet controversé, nécessité étude prospective

Syndrome de lynch

- Spectre : colon, endomètre, ovaire, estomac, grêle, voies urinaires et biliaires
- Quelle demande?
 - Ana path sur le phénotype tumorale (MSI)
 - Inf a 80 ans.
 - Age indifférent et avec 1 cas apparenté 1^{er} degrés.
 - Adénome avancé inf 50 ans (sup 1cm, dysplasie de haut grade ou tubulovilleux).
 - Consultation d'emblée
 - MSI+
 - 2 apparentés dont 1 a moins de 60 ans
 - ATCD personnel
 - CCR inf à 40 ans ou polype avancé avant 30 ans

Polypose digestive

- PAF (gène APC).
 - Forme typique (plus de 100 polypes à la colo)
 - Forme atténuée (qq dizaines, plutôt colon droit, âge plus tardif)
- Polypose autre
 - Gène MUTYH.
 - 15 adénomes
 - 10 à 14 à moins de 60 ans
 - 5 à 9 si moins de 40 ans, CCR associé moins de 60, + de 5 avancés, duodénum associés, manif dermatologiques associés
 - SPJ.
 - 2 hamartomes digestifs
 - 1 hamartomes + lentiginose péri-orificielle ou ATCD familiaux
 - Lentiginose peri orificielles plus ATCD familiaux

Polypose digestive

- PAF
 - F
 - F
- Poly
 - G
 - S



tardif)

ciés

ux

- Lentiginose peri orificielles plus AICD familiaux

Cancer gastrique

- Mutation du gène CDH1
 - Cancer gastrique diffus avant 40 ans
 - 2 apparentés au 1^{er} ou 2nd degrés dont 1 avant 50 ans
 - 3 cas 1^{er} ou 2nd degrés
 - Gastrique + lobulaire du sein

Organisation régionale de l'activité d'oncogénétique

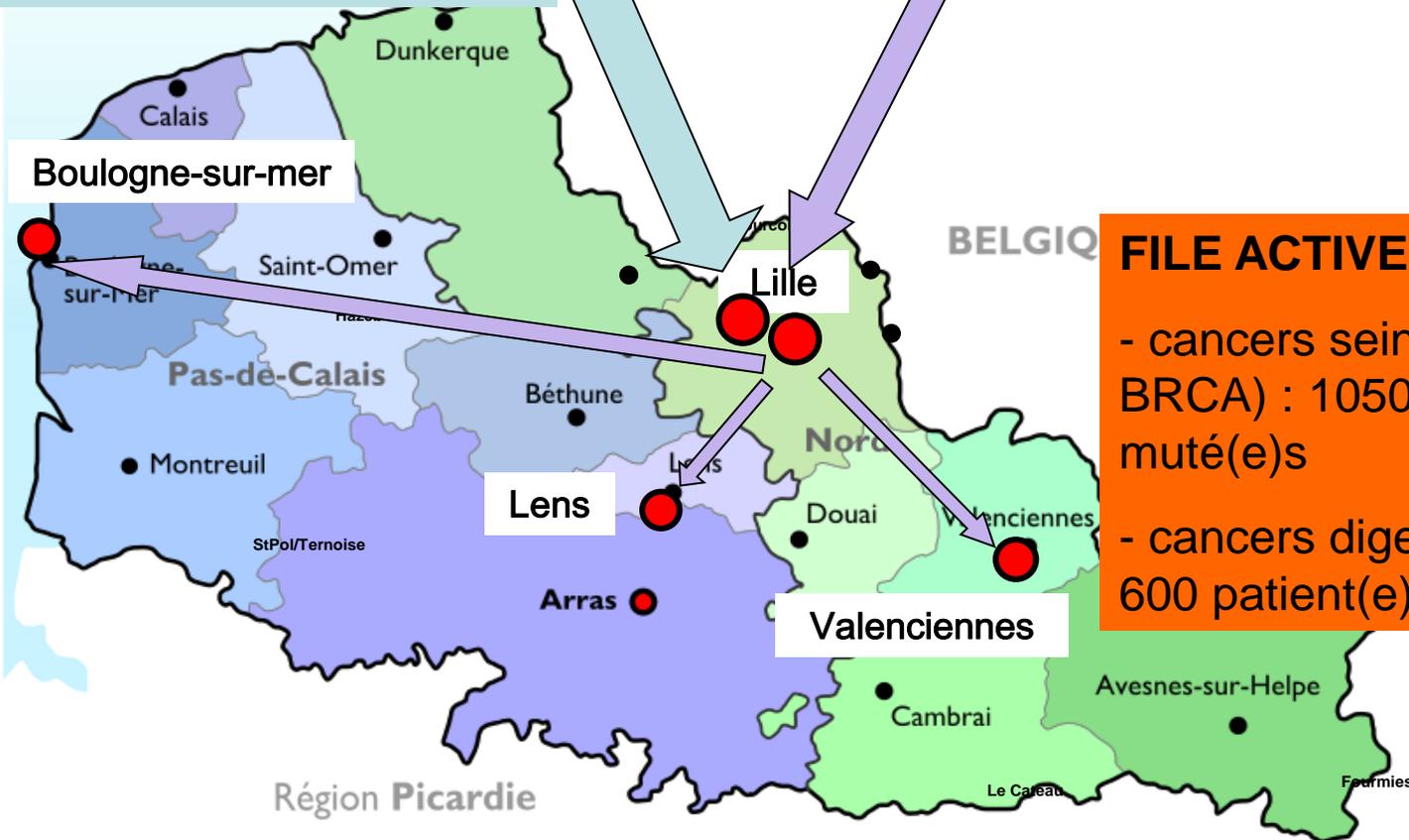
COL

Dr C ADENIS, Dr P VENNIN,
Melle O BERTRAND

Prédisposition aux Cancers
du sein et de l'ovaire

CHRU

- Equipe de Génétique clinique : Dr S LEJEUNE, Pr S MANOUVRIER, Mme N DEWULF-PASZ, Melle V NICOLAS
- Tous types de prédisposition aux
Cancers



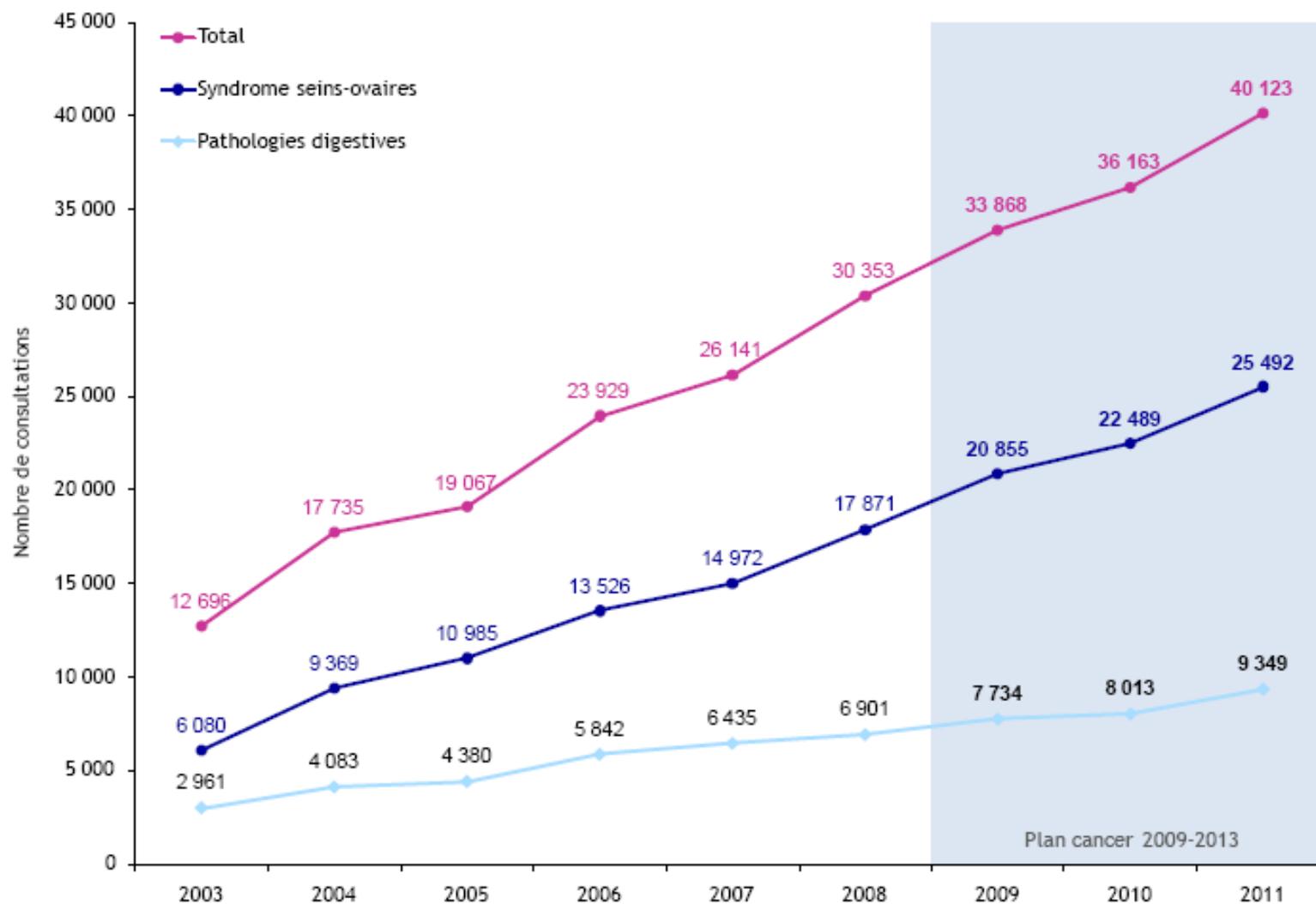
FILE ACTIVE (2011)

- cancers sein-ovaires (gènes
BRCA) : 1050 patient(e)s
muté(e)s

- cancers digestifs héréditaires :
600 patient(e)s muté(e)s

1.5.2. Évolution de l'activité de consultation selon l'indication

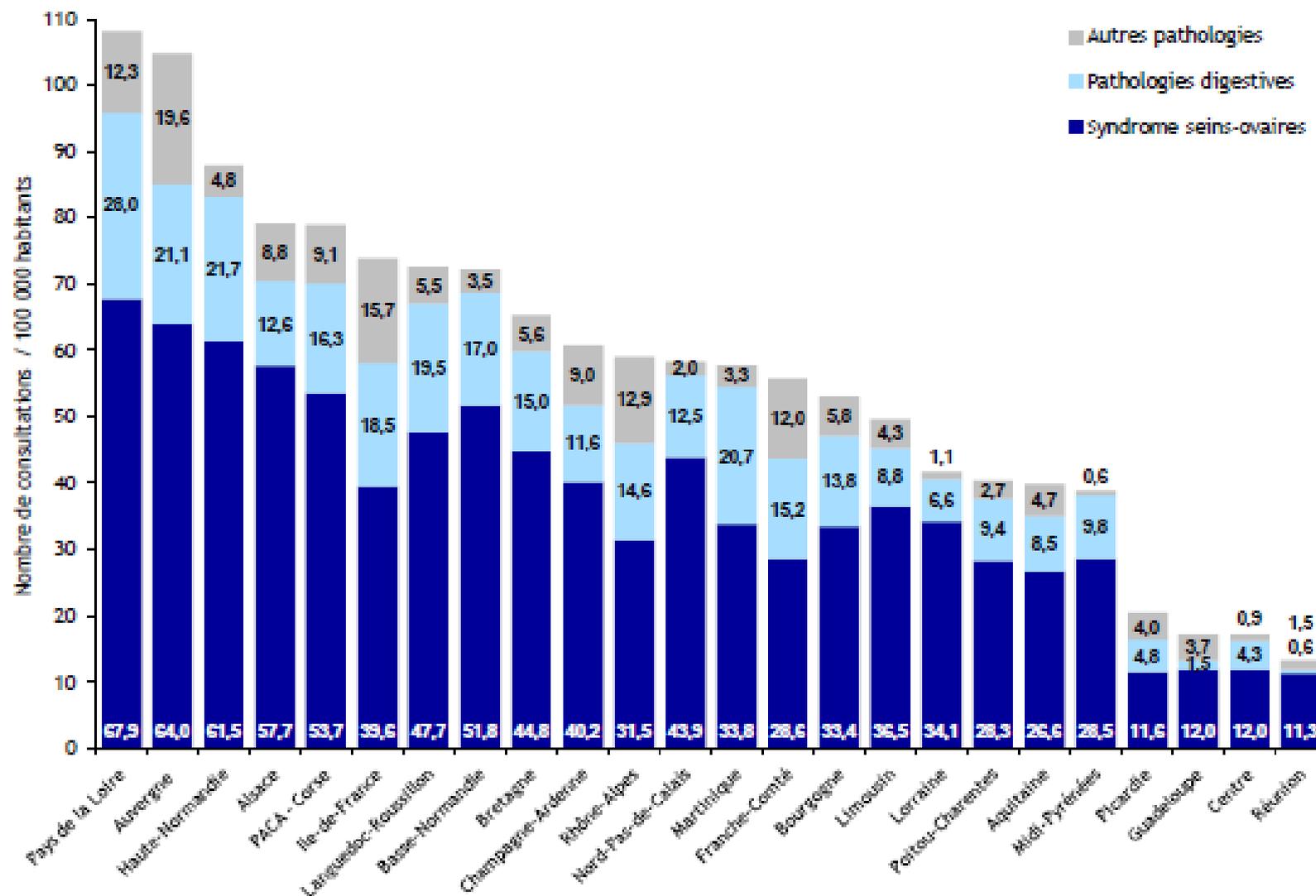
Figure 8. Évolution 2003-2011 - Activité de consultation - Indications
Nombre total de consultations / syndrome seins-ovaires / pathologies digestives



1.2. Activité régionale

1.2.1. Répartition de l'activité de consultation entre les régions en 2011

Figure 3. 2011 - Activité de consultation - Répartition régionale
Syndrome seins-ovaires, pathologies digestives et autres pathologies
Répartition régionale du nombre de consultations pour 100 000 habitants



Rôle du réseau Oncogénétique

→ optimiser la prise en charge et le suivi des patients présentant une prédisposition génétique au cancer

4 missions :

- Suivi individualisé des patients (Programme Personnalisé de Suivi)
- Mise en place RCP oncogénétique
- Activité de recours et d'expertise
- Coordination régionale de la prise en charge