

PREDISPOSITIONS HEREDITAIRES AU CANCER DU SEIN

Docteur Isabelle MORTEMOUSQUE
généticienne à l'hôpital Bretonneau

Conférence du lundi 28 avril 2008
Europa Donna Tours

Le Docteur Annie Jacquet conseillère scientifique, souhaite la bienvenue et remercie Danielle Maillard responsable de la délégation de Tours.

Accueil du docteur Mortemousque généticienne à l'hôpital Bretonneau.

Annie Jacquet nous explique que lors des consultations, les questions les plus fréquentes portent sur le risque encouru par la famille.

Les études ont montré que seuls 5% des cancers du sein développent une prédisposition héréditaire.

Isabelle Mortemousque insiste sur les données assez récentes de la génétique des cancers : une dizaine d'années seulement.

Définitions :

prédisposition : susceptibilité à

héréditaire : inscrit dans le patrimoine génétique

La personne porteuse d'une prédisposition héréditaire n'est pas malade, elle présente une particularité qui la rend plus susceptible à développer le cancer du sein.

QUE SONT LES GENES

- Un individu est formé de très nombreuses cellules qui contiennent des chromosomes contenant eux-mêmes des gènes.
- L'organisme humain est constitué de milliards de cellules. Chaque cellule contient l'ensemble du patrimoine génétique de l'individu.
- On estime le patrimoine génétique à 25000 gènes. Certains communs à tout le monde comme le gène de l'insuline ou celui des enzymes hépatiques ; certains différents comme le groupe sanguin, la couleur des yeux, des cheveux.

Mais la plupart des gènes sont identiques et permettent à l'organisme de fonctionner correctement.

- Dans la cellule, le chromosome apparaît comme une pelote de laine. Si on étire cette laine, on va voir le filament d'ADN et si on grossit vraiment le filament on verra qu'il est composé de petites séquences qui vont former un gène. Toute cette structure : le noyau, les chromosomes et l'ADN ne sont que des supports, le plus important étant nos gènes qui définissent le patrimoine génétique.

- Chaque cellule contient 46 chromosomes, chaque cellule contient des gènes mais tous les gènes ne sont pas actifs. La cellule ne s'intéresse qu'au gène dont elle a besoin. Le gène n'est actif que dans certaines cellules de l'organisme.

PREDISPOSITIONS HEREDITAIRES

1. Tous nos gènes sont présents en deux copies : 46 chromosomes répartis en 23 paires chromosomiques : un gène paternel et un gène maternel.

La fréquence : situation peu fréquente

Un individu sur 500 porte une prédisposition héréditaire au cancer du sein, homme comme femme, ce qui signifie que seulement 1 femme sur 1000 développe un cancer du sein sur une prédisposition héréditaire.

Un cancer du sein sur 20 se développe sur une prédisposition héréditaire.

2. L'aspect génétique : porter une prédisposition génétique c'est porter un défaut sur une des deux copies du gène.

3. L'aspect génétique : la présence d'un défaut sur une des deux copies du gènes facilite l'apparition d'un cancer dans un organe cible (là où le gène est actif).

4. Les risques avec une prédisposition :

Sein – risque de cancer multiplié par 10 ce qui justifie qu'on mette en place une surveillance répétée.

risque cumulé de 60 % à 80 ans

Ovaire – on estime le risque cumulé de 30 % à 80 ans.

5. Quand l'évoquer ?

Quand un nombre important de personnes ont révélé un cancer.

A des âges plutôt précoces pour ce type de pathologie.

situation familiale : plusieurs exemples donnés à partir d'arbres généalogiques.

Indépendamment de la situation familiale, on prend en compte la situation individuelle dans les cas suivants de survenue du cancer.

âge jeune : moins de 35 ans
atteinte multiple chez une même personne
cancer du sein chez un homme.

6. ■ Situation pratique 1 : suspicion de prédisposition

Discussion entre

- un individu de la famille (indemne ou ayant développé un cancer)

- le médecin traitant

- le médecin gynéco

Pour une consultation génétique.

■ Situation pratique 2 :

Recueillir des informations personnelles et familiales

Etablir une probabilité de prédisposition

Proposer un test génétique si la personne qui consulte a développé un cancer, car c'est chez elle qu'on va chercher le défaut génétique.

■ Situation pratique 3 :

Délai de résultats 12 mois : pour étudier les 2 gènes connus à l'heure actuelle.

12 mois chez la première personne, ensuite 2 mois pour les apparentés, si l'on identifie un défaut génétique dans le gène étudié

Cela

- confirme la prédisposition

- nécessite la mise en place d'une surveillance adéquate

- permet de proposer un test chez les apparentés.

■ Situation pratique 4 :

Etude sur un arbre généalogique.

Une femme souhaite connaître sa situation. Il faut d'abord étudier la sœur atteinte. On trouve sur une de ses copies un défaut génétique hérité du père.

Donc la personne demandeuse a reçu de sa mère une copie qui fonctionne, de son père soit la copie sans défaut, soit le gène avec défaut.

Le risque de porter la prédisposition est donc de 50%.

Egalement 50% de risque de transmettre aux enfants.

Ce sont toujours des situations délicates psychologiquement.

7. Prise en charge

Femmes

clinique : palpation des seins tous les 6 mois dès 20 ans

imagerie : mammographie plus échographie mammaire tous les ans
dès 30 ans

échographie des ovaires à partir de 35 ans tous les ans.

Hommes : on conseille d'être vigilant, le nombre de cancers du sein est peu élevé chez l'homme, mais surveillance nécessaire. Après 45 ans surveiller la prostate.

CONCLUSION :

Les prédispositions héréditaires au cancer du sein sont rares mais il est très important de les dépister car la prise en charge doit être alors précoce et répétée. Et dans ce cas ne pas oublier que le cancer n'est pas inéluctable.

QUESTIONS DU PUBLIC :

Elles furent nombreuses et variées et obtinrent toutes des réponses précises.

Remerciements aux Docteurs Isabelle Mortemousque et Annie Jacquet.

C.H.