

HISTOIRE FAMILIALE & CANCER DU SEIN

Quel dépistage ?



Sommaire

HISTOIRE FAMILIALE ET CANCER DU SEIN, QUEL DÉPISTAGE ?	
• Introduction	5
QUELQUES CAS CONCRETS	6
EVALUATION DU RISQUE FAMILIAL : la consultation d'oncogénétique	13
• Un score simple qui permet d'orienter vers une consultation d'oncogénétique	13
• Déroulement de la consultation d'oncogénétique	16
QUEL DÉPISTAGE POUR VOUS ET VOTRE FAMILLE ?	20
• Le dépistage du cancer du sein	20
• Le dépistage du cancer de l'ovaire	24
• Prévention du cancer du sein et de l'ovaire	24
• Cancer du sein chez l'homme	25
CONCLUSION, oncogénétique et vécu psychologique	26
GLOSSAIRE	28
EUROPA DONNA FRANCE : qui sommes-nous ?	32
LES OBJECTIFS D'EUROPA DONNA FRANCE	33

Introduction

Dans certaines familles plusieurs personnes, parfois sur plusieurs générations, peuvent être touchées par le cancer du sein.

Si vous avez dans votre famille des proches qui ont développé cette maladie et/ou si vous avez eu vous-même un cancer du sein, vous vous posez de nombreuses questions :

- **sur les risques de développer un cancer du sein dans votre famille et sur votre risque personnel.**
- **sur les possibilités de prévention et de dépistage de cette maladie,**
- **sur ce que vous pouvez dire à vos enfants, vos sœurs....**

Quand vous en parlez autour de vous, vous avez souvent l'impression d'entendre des avis différents, voire contradictoires. Vous avez parfois le sentiment que même les professionnels de la santé ne vous donnent pas les mêmes conseils.

L'existence de plusieurs cas de cancer du sein dans une famille peut relever d'une simple coïncidence, et « familial » ne signifie pas forcément « héréditaire ». En d'autres termes, tous les tableaux familiaux ne sont pas équivalents et les modalités de surveillance des membres de la famille peuvent être sensiblement différentes.

Cette brochure a pour objectif de vous aider, à partir de cas concrets, à mieux comprendre et à mieux vous situer vis-à-vis de ce risque. Vous y trouverez des informations sur la **prédisposition génétique*** au cancer du sein et sur les possibilités du dépistage. Les aspects psychologiques seront abordés.

La consultation d'oncogénétique contribue à mesurer un risque individuel à partir d'une histoire familiale pour en tirer les recommandations sur un parcours optimisé de suivi et de soins.

Chaque situation reste singulière ; aussi n'hésitez pas à en (re)parler à votre médecin traitant, à votre cancérologue, à votre radiologue ou à un gynécologue. Ils sauront vous orienter vers une consultation spécialisée si nécessaire.

La brochure initiale a été réalisée par les docteurs Catherine Noguès et Anne Tardivon ainsi que Nicole Alby.

Y ont également participé activement les docteurs Bernadette Carcopino, Patricia de Cremoux, Marie-Hélène Dilhuydy, Edith Bouchemal ainsi que de nombreuses bénévoles.

La mise à jour a été réalisée par les docteurs Odile Cohen-Haguenauer et Anne Tardivon, avec la participation du docteur Dominique Vexiau ainsi que celle de Martine Lanoë et Nicole Zernik.

Qu'elles soient ici toutes remerciées très sincèrement.

Natacha Espié
Présidente d'Europa Donna France.

*À la fin de ce livret, un glossaire pages 28/29/30 définit les termes médicaux ou scientifiques utilisés, repérés dans le texte par un astérisque.

Quelques cas concrets

> Cas N°1

« Ma grand-mère maternelle a eu un cancer du sein à 75 ans. J'ai 30 ans, faut-il que je commence à me faire surveiller ? »

Chaque année en France, plus de 58 000 femmes apprennent qu'elles sont atteintes d'un cancer du sein. Il s'agit d'une maladie relativement fréquente. Ces cancers se développent le plus souvent après la ménopause chez des femmes de plus de 50 ans.

Comme beaucoup de cancers, sa fréquence augmente avec l'âge. Les femmes plus jeunes sont plus rarement atteintes. Aussi, n'est-il pas rare d'avoir dans sa famille au moins une personne atteinte.

En l'absence d'autres cas de cancer dans votre famille, il n'y a pas lieu de vous inquiéter ni de modifier les recommandations habituelles de dépistage. En pratique, il faut continuer à voir régulièrement votre médecin pour votre suivi gynécologique habituel et, à partir de 50 ans, il vous sera proposé une **mammographie*** gratuite tous les 2 ans dans le cadre du programme national de dépistage. Votre médecin, s'il le juge nécessaire, pourra vous prescrire cet examen avant cet âge.

> Cas N°2

« Je viens d'avoir 60 ans et l'on vient de me trouver un cancer du sein. Je suis surtout inquiète pour mes filles. Que dois-je leur dire sur leur risque ? »

Comme dans l'exemple précédent, la fréquence de cette maladie suffit à expliquer votre histoire personnelle s'il n'y a pas d'autre cancer du sein ou de l'ovaire dans votre famille (fratrie, famille de votre mère, famille de votre père).

On ne sait pas précisément ce qui est à l'origine de cette maladie. Il s'agit d'une maladie dite **multifactorielle*** : de nombreux facteurs, dont les antécédents familiaux, interviennent mais n'expliquent pas à eux seuls le cancer. Dans des études portant sur de grands nombres de femmes,

on a retrouvé un peu plus de cancers du sein chez les femmes dont une parente proche était atteinte. Ce n'est pas pour cela que vous et vos filles êtes dans un groupe dit « à risque ».

En ce qui concerne vos filles, une **mammographie*** de dépistage, avec une éventuelle **échographie*** pourra leur être proposée dès l'âge de 40 ans. Les médecins de vos filles leur en préciseront le rythme en fonction de leur examen **clinique*** et des résultats de la première mammographie.

*voir glossaire page 28

> Cas N°3

« Nous sommes deux sœurs à avoir eu un cancer du sein, toutes les deux après 65 ans. Il n'y avait pas de cancer dans la famille jusqu'alors. Que dire à nos filles et petites-filles sur leur risque ? »

Là encore, l'histoire décrite peut être expliquée par la grande fréquence du cancer du sein, surtout après 55 ans. Des **études épidémiologiques*** portant sur de grands nombres de femmes ont pu retrouver un peu plus de cancers du sein chez les femmes dont deux parentes proches étaient atteintes. Ces chiffres ont une signification sur une population, mais pas à l'échelon individuel. S'il n'y a pas d'autres cancers du sein ou de l'ovaire dans votre famille (fratrie, famille de votre mère, famille de votre père), il n'y a pas lieu d'envisager un risque héréditaire.

En ce qui concerne vos filles, une **mammographie*** avec une éventuelle **échographie***, de dépistage pourra leur être proposée, par exemple, dès l'âge de 40 ans. Leurs médecins leur en préciseront le rythme en fonction de leur **examen clinique*** et des résultats de la première mammographie. Quant à vos petites-filles, elles ne sont pas concernées pour l'instant. Plus tard, elles bénéficieront des recommandations habituelles de dépistage. D'ici là, n'hésitez pas à signaler si d'autres cas de cancer survenaient dans la famille.

> Cas N°4

« Tout le monde a un cancer dans ma famille. Ma sœur, un cancer du sein à 65 ans, mon frère un cancer du poumon à 50 ans (il fumait beaucoup), mon père un cancer du côlon à 69 ans et un de mes oncles du côté de ma mère un cancer de la prostate à 75 ans. J'ai 47 ans. Qu'en pensez-vous ? »

Dans cette famille, tous les cancers sont de localisation différente et ne surviennent pas chez des personnes particulièrement jeunes. De plus, on remarque qu'ils surviennent aussi bien du côté maternel que paternel. Les cancers du sein, de la prostate et du colon sont des maladies fréquentes. Le cancer du sein est le premier cancer de la femme, suivi par le cancer colo-rectal. Le cancer de la prostate est le premier chez l'homme, suivi de celui du poumon (lié au tabac) et le cancer colo-rectal. La fréquence de tous ces cancers augmente avec l'âge. Dans l'état actuel des connaissances,

aucune prédisposition génétique n'explique une telle histoire familiale.

Donc, en ce qui vous concerne, il n'y a pas lieu de modifier les recommandations habituelles de dépistage. En pratique, il faut continuer à voir régulièrement votre médecin pour votre suivi gynécologique et mammaire. À partir de 50 ans, il vous sera proposé une **mammographie*** gratuite tous les 2 ans dans le cadre du programme national de dépistage. Votre médecin vous informera également sur le dépistage du cancer colo-rectal.

*voir glossaire page 28

> Cas N°5

« On vient de trouver un cancer du sein chez ma sœur. Elle n'a que 35 ans ! et c'est le 3^{ème} cas dans ma famille. Ma mère a eu un cancer du sein à 42 ans et je sais que ma grand-mère maternelle est morte d'un cancer. J'ai 30 ans et j'ai très peur, bien que je ressemble à mon père alors que ma sœur ressemble à notre mère ! »

L'histoire de votre famille est très évocatrice d'une **prédisposition génétique*** au cancer du sein. En effet, ce qui attire l'attention, c'est d'une part la survenue du cancer du sein à des âges inhabituellement jeunes (dans la population générale, le cancer du sein survient en moyenne autour de 63 ans) et, d'autre part, leur survenue sur plusieurs générations dans la famille maternelle. En ce qui vous concerne, le fait que vous ressembliez plutôt à votre père n'a pas de signification quant au risque de cancer du sein : ce ne sont pas les mêmes **gènes*** qui déterminent l'apparence physique et le risque de cancer !

Un tel tableau est typiquement une indication à consulter un **oncogénéticien*** afin d'évaluer plus précisément le poids de votre histoire familiale (arbre généalogique) et d'organiser la recherche d'une variation (dite mutation) en cause dans votre famille. En pratique, des anomalies de certains gènes tel que **BRCA1** ou **BRCA2** (cf. encadré), qui ont un risque sur deux de se transmettre d'une personne à ses descendants, peuvent expliquer des histoires familiales similaires.

Cette recherche se fera dans un premier temps chez votre sœur ou votre mère car la probabilité de trouver une **mutation génétique*** est bien plus élevée chez une femme déjà atteinte de la maladie. Cette démarche nécessite beaucoup d'explications dans la famille. L'équipe d'**oncogénétique*** est organisée pour vous aider, vous et vos proches, dans ce parcours (cf. chapitre « la consultation d'oncogénétique » pages 13 à 19).

L'analyse complète de la liste des gènes de prédisposition majeure connus, à partir d'un prélèvement sanguin, prendra plusieurs mois. Dans l'attente des résultats et jusqu'à preuve du contraire, nous devons vous considérer à haut risque de développer cette maladie et vous surveiller comme telle. En pratique, une palpation des seins, tous les 6 mois, est recommandée dès 20 ans ainsi qu'un dépistage annuel par **imagerie*** (IRM* + mammographie ± échographie) au plus tard à partir de 30 ans. Si une mutation de l'un des gènes est retrouvée dans votre famille, il vous sera alors proposé de faire cette recherche chez vous afin de savoir si oui ou non vous avez hérité d'une anomalie et donc s'il est nécessaire de poursuivre une telle surveillance et de discuter avec vous d'éventuelles mesures de prévention.

La prédisposition héréditaire au cancer

Environ 5 à 10% des cancers du sein apparaissent dans un contexte familial. Dans la majorité des cas, ces cancers surviennent avant l'âge où est instauré un dépistage systématique dans la population générale (entre 50 et 74 ans).

La consultation d'oncogénétique et de dépistage précoce des cancers permet de reconnaître un contexte de prédisposition

familiale et de mettre en place une stratégie de surveillance ciblée sur cette population de sujets très jeunes. Les altérations génétiques en question sont héréditaires et peuvent être transmises de génération en génération. Dans la plupart

des cas, un parent porteur a un risque sur deux de transmettre la prédisposition à chacun de ses enfants, soit 50% (il est important pour les personnes et familles concernées, de savoir que cette transmission n'est donc pas inexorable). Il peut s'agir de transmission par le père ou par la mère, avec la même probabilité,

indépendante du genre du parent chez qui la mutation prend son origine. En moyenne, dans chaque fratrie, un enfant sur deux en est porteur. Cependant et par hasard, dans certaines fratries, tous les enfants sont porteurs et dans d'autres aucun ne l'est. De plus, dans la plupart des syndromes d'hérédité au cancer, le développement d'un cancer n'est pas inéluctable.

**ENVIRON 5 À 10%
DES CANCERS
DU SEIN
APPARAISSENT
DANS UN CONTEXTE
FAMILIAL.**

Deux gènes importants sont actuellement identifiés : on les appelle les gènes **BRCA1** et **BRCA2***, abréviations de « **BReastCAncer** » (cancer du sein en anglais). Ces deux gènes ont été respectivement identifiés en 1994 et 1995.

Lorsqu'ils sont altérés, ils interviennent également dans l'apparition des cancers de l'ovaire.

Depuis d'autres gènes ont été identifiés qui sont impliqués dans le développement du cancer de sein ou de l'ovaire, tel que le gène **PALB2*** pour le cancer du sein.



*voir glossaire page 28

*voir glossaire page 28

> Cas N°6

« Mon médecin me conseille d'aller consulter en génétique depuis qu'il sait qu'en plus du cancer du sein chez une cousine paternelle, la sœur de mon père est en cours de traitement pour un cancer de l'ovaire. Je ne comprends pas vraiment pourquoi puisque ces cancers sont du côté de mon père ».

Votre médecin a raison. En effet, dans certaines familles des mutations de gènes peuvent être à l'origine de cancer du sein mais aussi de l'ovaire. Ces anomalies se transmettent aussi bien par les hommes que par les femmes ; donc, les cas de cancers du côté de votre père doivent être pris en compte. De plus, le cancer de l'ovaire étant beaucoup moins fréquent que le cancer du sein, sa survenue attire également l'attention sur l'histoire familiale paternelle.

Un tel tableau est typiquement une indication à consulter un **oncogénéticien**¹ afin d'évaluer plus précisément le poids de votre histoire familiale (arbre généalogique et âge de survenue des cancers) et

d'organiser la recherche de la **mutation**¹ génétique suspectée dans votre famille.

Le médecin oncogénéticien propose un test génétique constitutionnel en choisissant un **cas-index**, c'est-à-dire la personne dont l'analyse du test peut conduire au résultat le plus pertinent au bénéfice de l'ensemble de la branche familiale concernée. Le consentement éclairé, obligatoirement signé par la personne testée, est recueilli après remise d'une note d'information expliquée au préalable ; un accompagnement psychologique est systématiquement proposé.

> Cas N°7

« Nous savons depuis longtemps que notre mère a une forme héréditaire de cancer du sein. Elle nous a parlé d'une mutation du gène BRCA1 qu'elle aurait pu nous transmettre. Nous en avons parlé entre nous. Ma sœur et moi voulons savoir si nous l'avons. »

Un test génétique peut vous être proposé à condition que vous soyez majeures. Il consiste à chercher la mutation spécifique de votre mère à partir de vos prélèvements sanguins ; les résultats sont disponibles en quelques semaines. Si l'on retrouve chez vous la mutation du gène **BRCA1** (vous avez un risque sur deux d'en avoir hérité),

une prise en charge adaptée à votre risque élevé de cancer du sein et de l'ovaire sera organisée. Sauf situation particulière, le dépistage des cancers débutera à partir de 30 ans ou 5 à 10 ans avant l'âge au diagnostic le plus précoce dans la famille. Une discussion sera engagée avec vous sur les possibilités de prévention.

¹voir glossaire page 28

> A noter que les **examens annuels d'imagerie** (IRM¹, mammographie¹, échographie) chez les femmes à haut risque génétique ou à risque élevé de cancer du sein (avec ou sans mutation identifiée) sont exonérés du ticket modérateur¹.

Si on ne retrouve pas chez vous la mutation du gène **BRCA1**, votre risque de cancer du sein est proche de celui d'une femme de la population générale au même âge.

> Cas N°8

« Ma sœur est la cinquième femme de la famille à développer un cancer du sein. Des tests génétiques ont été effectués chez elle et sont revenus négatifs. J'ai du mal à comprendre et je ne sais pas ce que je dois faire ».

Bien que certaines histoires familiales de cancers soient très lourdes et évocatrices d'un contexte génétique, les recherches d'anomalies génétiques reviennent souvent négatives, c'est-à-dire qu'il n'y a pas de mutation identifiée (cf. encadré).

Cela ne veut pas dire, à coup sûr, que des anomalies n'existent pas, mais qu'il n'est peut-être pas encore possible de les identifier dans l'état actuel des connaissances. L'incertitude demeure pour votre famille.

En pratique, et dans le doute devant une telle histoire, le médecin **oncogénéticien**¹ évaluera le risque qui persiste dans votre famille pour adapter votre surveillance.

Conformément aux recommandations de la Haute Autorité de Santé (HAS) de mai 2014 et aux recommandations de l'INCa d'avril 2017², dans votre cas, cette surveillance sera probablement équivalente à celle proposée à une femme porteuse d'une mutation à haut risque de cancer du sein.

Dans le même contexte (tests négatifs), chez d'autres familles avec un nombre de cancers du sein moins important ou survenant à des âges plus tardifs, le niveau de surveillance serait modulé, du fait d'un risque plus faible.

Sur les tests réalisés en France le pourcentage de mutations identifiées est d'environ 10 à 12% (Source Institut National du Cancer). Ces données sont comparables aux données internationales.

¹ Le décret n°2016-1185 du 30 août 2016 relatif à la participation des assurés pour les frais liés au dépistage spécifique du cancer du sein en cas de risque élevé met en place l'exonération du ticket modérateur pour les examens annuels d'imagerie chez les femmes à haut risque génétique ou à risque élevé du cancer du sein (avec ou sans mutation identifiée). Le certificat médical confidentiel utile à l'obtention de prise en charge à 100% est établi par l'oncogénéticien et adressé par le patient au médecin de la caisse d'assurance maladie dont il dépend, sous pli confidentiel.

² Femmes porteuses d'une mutation de BRCA1 ou BRCA2 /Détection précoce du cancer du sein et des annexes et stratégies de réduction du risque, Collection recommandations et référentiels, INCa, avril 2017.

¹voir glossaire page 28

> Cas N°9

« J'ai 31 ans et je viens d'être traitée pour un cancer du sein. Les médecins me parlent de tests génétiques pour aider à ma prise en charge et à celle de ma famille. Je ne comprends pas, il n'y a que moi qui ai un cancer, mais il est vrai que nous ne sommes pas beaucoup de femmes dans la famille ».

Tous les cancers du sein survenant avant 35 ans ne sont pas forcément liés à une anomalie génétique héréditaire. On estime que ces cas surviennent dans un tel contexte dans 25 à 30% des cas.

Il est cependant logique de vous proposer de telles investigations compte tenu de votre jeune âge lors du diagnostic de votre cancer et du faible nombre de femmes dans votre famille qui pourrait en quelque sorte « masquer » une prédisposition sous-jacente.

A RETENIR

- L'âge est le principal facteur de risque du cancer du sein (l'âge moyen de survenue est 63 ans).
- Le cancer du sein est une maladie fréquente : il n'est donc pas rare d'avoir une femme atteinte dans sa famille.
- Seulement 5% à 10% des cancers du sein sont expliqués par une prédisposition génétique.
- Le risque génétique est suspecté devant un grand nombre de cas familiaux sur plusieurs générations et survenant à un jeune âge.
- Les mutations, telles que celles des gènes **BRCA1*** ; **BRCA2*** et **PALB2*** exposent à un risque élevé de cancer du sein.
- Les mutations des gènes BRCA1 et BRCA2 exposent également à un risque élevé de cancer de l'ovaire.
- Une mutation sur un des gènes présentant une mutation majeure peut être transmise par une femme ou un homme.

*voir glossaire page 28

Évaluation du risque familial : la consultation d'oncogénétique

> Un score simple qui permet d'orienter vers une consultation d'oncogénétique

Afin d'aider à déterminer quelles sont les personnes pour lesquelles une consultation d'oncogénétique est indiquée, nous vous proposons un score d'utilisation simple qui prend en compte tous vos antécédents familiaux.

Additionnez chaque cas de cancer de la même branche parentale.

Mutation de BRCA1/2 identifiée dans la famille	5
Cancer du sein chez une femme avant 30 ans	4
Cancer du sein chez une femme entre 30 et 39 ans	3
Cancer du sein chez une femme entre 40 et 49 ans	2
Cancer du sein chez une femme entre 50 et 70 ans	1
Cancer du sein chez un homme	4
Cancer de l'ovaire	3

RÉSULTAT :

5 ou + :
indication forte

4 ou 3 :
indication possible

2 ou 1 :
utilité médicale faible

Calculer ce score familial peut permettre de poser l'indication d'une consultation sur des critères volontairement simples pour être facilement utilisables en pratique.

Pour le calculer, il faut additionner les points respectifs de chaque situation envisagée dans le tableau, en séparant bien chaque branche familiale (on ne comptabilise pas dans le même score, par exemple, un cas de cancer du sein chez une tante paternelle et chez une tante maternelle). Si une personne est atteinte de plusieurs cancers différents (sein + ovaire), les points de chaque situation s'ajoutent en tenant compte de l'âge de survenue. S'il existe des cas de cancers du sein et/ou de l'ovaire dans les deux branches familiales, l'éventualité d'une prédisposition pourra être prise en compte pour les deux branches.

Selon le score familial obtenu, l'indication d'une consultation d'oncogénétique est considérée comme forte, possible ou d'utilité médicale faible.

Il faut néanmoins souligner que les indications retenues par le calcul de ce score ne correspondront pas toutes à une prédisposition héréditaire et, qu'à l'inverse, de bonnes indications peuvent ne pas être repérées par ce mode de calcul (n'hésitez pas à en parler à vos médecins) : il peut s'agir, par exemple, des familles où il n'y a eu que des naissances de garçons sur plusieurs générations.

LES CONSULTATIONS D'ONCOGÉNÉTIQUE EN FRANCE

Les consultations **d'oncogénétique** se sont développées dès le début des années 1990 pour répondre aux attentes des familles. L'identification des gènes* de prédisposition au cancer du sein (**BRCA1** en 1994 et **BRCA2** en 1995) a permis l'introduction de tests biologiques chez les personnes à haut risque.

Ces consultations se sont structurées avec les laboratoires et tous les intervenants concernés autour du groupe Génétique et Cancer (GGC) d'UNICANCER créé en 1991. Toutes les étapes de cette prise en charge sont encadrées par la législation française (Notamment par les lois dites de bioéthique du 29 juillet 1994, complétées par la loi du 4 février 1995 puis le décret du 23 juin 2000 et ses arrêtés).

*voir glossaire page 28

Le **dispositif national d'oncogénétique** a bénéficié des Plans Cancer dès 2003, avec plusieurs soutiens financiers successifs (www.e-cancer.fr) qui permettent aujourd'hui un large accès dans un cadre garantissant éthique, confidentialité, qualité et gratuité des tests. En 2017, 148 sites de consultation d'oncogénétique sont répartis sur tout le territoire national dans 104 villes. Toutes les régions sont couvertes.

L'accès aux tests de prédisposition génétique des cancers repose sur la consultation d'oncogénétique où ces tests sont prescrits, selon le risque évalué par l'oncogénéticien. Ces tests sont réalisés par un réseau de laboratoires référents.

LES PROGRAMMES DE SUIVI MULTIDISCIPLINAIRE DES PERSONNES PRÉDISPOSÉES HÉRÉDITAIREMENT AU CANCER

Dix-sept programmes ont été déployés à l'échelle nationale avec le soutien de l'Institut National du Cancer, visant à favoriser le suivi et la prise en charge globale, médicale et chirurgicale des personnes prédisposées héréditairement au cancer, identifiées par le dispositif national d'oncogénétique, avec pour mission d'assurer un maillage

national, avec comme objectif de mettre en place le suivi individualisé des personnes à haut risque génétique de développer un cancer à travers un programme spécifique et personnalisé de suivi qui sera adapté à l'évolution des connaissances et/ou selon le parcours du patient.

SITES UTILES POUR EN SAVOIR PLUS

- www.e-cancer.fr/cancerinfo site de l'Institut National du Cancer : fiche facteurs de risques dossier cancer du sein, liste des consultations, publication de documents faisant le point sur l'évolution et l'actualité de cette discipline actualisée chaque année.

ET AUSSI...

- www.ligue-cancer.net, site de la Ligue nationale contre le cancer.
- www.europadonna.fr, site d'Europa Donna France.
- www.unicancer.fr, site d'UNICANCER.
- www.orpha.net, site des maladies rares, liste des consultations spécialisées.



> Déroulement de la consultation d'oncogénétique

L'ÉVALUATION DU RISQUE FAMILIAL

Toutes les personnes concernées en raison de leur histoire familiale de cancer peuvent prendre rendez-vous, elles-mêmes ou, mieux, par l'intermédiaire de leur médecin traitant, gynécologue ou oncologue référent. Le délai d'attente varie d'un centre à l'autre et peut être long pour un premier contact avec la famille (plusieurs mois) mais il s'agit en principe d'une démarche qui nécessite un délai de réflexion. Il peut y avoir urgence dans les cas d'essais cliniques ou de décisions d'orientation thérapeutiques/ chirurgicales, vos médecins peuvent vous proposer des délais plus courts.

Qui vient à la consultation ?

Il n'est pas nécessaire, dans un premier temps, que plusieurs membres de la famille se rendent à la consultation d'**oncogénétique***. La personne qui vient devra, en revanche, avoir collecté le maximum d'informations pour permettre d'évaluer son risque familial de cancer, ce qui vaut aussi pour ses apparentés, (cf. score au début de ce chapitre, page 13).

Si des tests génétiques sont indiqués, il sera souhaitable de voir en consultation une personne de la famille atteinte d'un cancer du sein ou de l'ovaire (si possible parmi celles atteintes à l'âge le plus jeune). Selon le dispositif national d'oncogénétique, il est important qu'un seul test génétique à la fois soit initié dans une branche familiale donnée. Une concertation est indispensable. Ces consultations peuvent avoir lieu dans des villes différentes : il existe un réseau national de consultations d'oncogénétique.

Que fait-on ?

La première entrevue est une consultation d'information pour collecter les données de l'histoire familiale. Un arbre généalogique est dessiné. Ces éléments permettent d'évaluer le risque de cancer et d'adapter la surveillance (ou la prise en charge médicale). La réalisation des tests génétiques sera indiquée uniquement chez les personnes pour lesquelles le risque de porter une mutation est suspecté.

LA RÉALISATION DU TEST GÉNÉTIQUE

Chez qui ?

Chez une personne atteinte (cf. cas n° 5). Dans les familles où aucune personne atteinte n'est accessible, il peut être envisagé chez des parents non atteints de la famille avec l'accord de l'**oncogénéticien*** et du laboratoire.

Comment ?

Ces examens sont réalisés en général à partir d'une prise de sang par étude de l'**ADN***. Deux prélèvements indépendants sont nécessaires pour s'assurer du résultat en cas de mutation prouvée (comme pour les groupes sanguins). Dans certains cas, la confirmation peut être réalisée sur un prélèvement buccal.

Délai de réponse

Soit on suspecte une mutation, soit la mutation est déjà identifiée dans la famille.

- Dans la première situation, le test génétique consiste à rechercher une mutation sur les gènes de prédisposition majeure actuellement connus. Il existe de nombreuses mutations différentes réparties sur l'ensemble de ces gènes. Il faut donc faire une recherche complète,

chaque famille ayant en quelque sorte « sa mutation ». Le délai d'obtention des résultats est à l'heure actuelle de plusieurs mois en moyenne (source Institut National du Cancer).

- Dans la seconde situation (anomalie identifiée dans la famille), la recherche de cette mutation est proposée aux apparentés et la réponse sera plus rapide, en moyenne de quatre semaines, car le test cible uniquement l'altération connue dans la famille (cf. cas n° 7).

Dans certains cas les tests peuvent être réalisés en urgence pour orienter le traitement.

Les résultats

Quels que soient les résultats, ils seront rendus à la **personne chez laquelle les prélèvements ont été réalisés**, lors d'un entretien personnel au cours d'une nouvelle consultation d'**oncogénétique*** (et non par courrier, par téléphone, ou directement à un médecin). La confidentialité de ces informations doit être respectée : les résultats ne peuvent être transmis à qui que ce soit sans l'autorisation de la personne concernée.

Si une mutation génétique est diagnostiquée pour la première fois dans la famille (cas n° 7), on dispose alors d'un test biologique facile à mettre en œuvre chez les membres majeurs de la famille qui en font la demande auprès d'un **oncogénéticien**.

La personne dépistée et porteuse de la mutation génétique sera dans l'obligation d'informer ses apparentés de la mise à disposition d'un test prédictif ou, à défaut d'adhésion de cette personne au test génétique constitutionnel, à la nécessité d'une surveillance annuelle à haut risque génétique². Il est possible de déléguer cette tâche à l'équipe d'oncogénétique qui doit alors informer les apparentés concernés en formulant les informations clé ; l'identité pouvant rester anonyme.

Si aucune mutation n'est retrouvée (cas n° 8), il n'est pas possible pour autant d'éliminer l'existence d'une prédisposition héréditaire, soit en raison du manque de sensibilité des techniques utilisées, soit par implication de gènes qui ne seraient pas encore identifiés.

Le risque qui persiste est alors évalué en fonction du poids de l'histoire familiale.

En conclusion, le parcours médical en vue de dépister une mutation génétique à l'origine d'une histoire familiale de cancers du sein et/ou de l'ovaire est long et se fait par étapes : élaboration de l'arbre généalogique, collecte des informations médicales concernant les personnes atteintes, indication et réalisation des tests génétiques, résultats dans un délai de plusieurs mois pour une première analyse dans la famille, recommandations pour des mesures de dépistage et de prévention appropriées.

**LE RESPECT
DU CHOIX
DE CHACUN
EST IMPORTANT.**

Le poids du vécu d'une histoire familiale et la nécessité dans certains cas de devoir mobiliser plusieurs membres de la famille rendent toutes ces étapes parfois difficiles. Les hésitations sont fréquentes dans les familles, les réactions d'une personne à l'autre sont diverses et les avis des uns et des autres peuvent changer avec le temps. Le respect du choix de chacun est important.

Tout au long de ce parcours, l'**équipe d'oncogénétique*** est là, non seulement pour l'aspect médical technique, mais aussi pour aider la personne concernée dans son parcours personnel et familial. Une aide psychologique doit être disponible.

Quelles sont les conséquences en matière d'assurance ?

La loi n° 2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé précise que (article L1141-1 du Code de la Santé Publique) :

« Les entreprises et organismes qui proposent une garantie des risques d'invalidité ou de décès ne doivent pas tenir compte des résultats de l'examen des caractéristiques génétiques d'une

personne demandant à bénéficier de cette garantie, même si ceux-ci leur sont transmis par la personne concernée ou avec son accord. En outre, ils ne peuvent poser aucune question relative aux tests génétiques et à leurs résultats, ni demander à une personne de se soumettre à des tests génétiques avant que ne soit conclu le contrat et pendant toute la durée de celui-ci. Les organismes visés sont les mutuelles, les compagnies d'assurance et les institutions de prévoyance ».



*voir glossaire page 28

² Décret n°2013-527 du 20 juin 2013 des lois de bioéthique, s'agissant de tests constitutionnels prédictifs.

Quel dépistage pour vous et votre famille ?

> Le dépistage du cancer du sein

Le dépistage repose sur l'examen clinique des seins par un médecin et sur l'imagerie du sein. Les examens d'imagerie proposés sont la mammographie, l'échographie et l'imagerie par résonance magnétique (IRM).

L'oncogénéticien remet un Programme Personnalisé de Suivi (PPS), éventuellement après une réunion de Concertation Pluridisciplinaire (RCP), qui rassemble les médecins et chirurgiens des différentes spécialités nécessaires pour émettre un avis d'expert sur le dossier considéré.

Méthodes

L'examen clinique des seins doit être réalisé par un médecin. L'autopalpation n'a pas démontré son efficacité et peut être source d'angoisse pour certaines femmes. Cependant toute anomalie d'apparition récente et constatée par vous-même (anomalie cutanée, écoulement par le mamelon, perception d'un nodule ou douleur) doit vous amener à consulter votre médecin.

MAMMOGRAPHIE

La **mammographie**^{*} est un examen radiologique des seins (utilisant les rayons X) réalisé avec du matériel dédié (mammographe). Tous les appareils font l'objet d'un contrôle de qualité obligatoire afin d'obtenir un

examen de qualité optimale au prix d'une irradiation minimale.

Pour éviter les superpositions et le flou, les seins sont comprimés le temps de la prise des clichés¹ (deux clichés par sein,

des clichés complémentaires peuvent être ajoutés). La mammographie numérique est plus performante avant 50 ans et/ou en cas de seins denses. Elle doit être privilégiée dans tous les cas.

La mammographie est l'examen de référence dans le **dépistage**^{*} sur la population générale, elle ne peut être remplacée en première intention par aucune autre technique.

ECHOGRAPHIE MAMMAIRE

L'examen utilise des ultrasons (pas d'irradiation). Un gel est appliqué sur la peau car les ultrasons émis par la sonde sont arrêtés par l'air. **L'échographie**^{*} aide à la détection de masses qui auraient pu être masquées à la **mammographie**^{*} par une forte densité. Elle permet de faire la différence entre une lésion liquidienne bénigne ou un nodule solide (ce que ne fait pas la mammographie). L'échographie est un examen complémentaire qui

ne remplace pas la mammographie. C'est le radiologue qui juge de l'intérêt d'ajouter cet examen en fonction de la densité mammaire et des difficultés de l'analyse des mammographies.

Chez les femmes relevant d'une surveillance annuelle par IRM, si cet examen est classé normal ou bénin, l'échographie n'a aucune valeur ajoutée pour détecter un cancer que l'IRM n'aura pas vu.

IRM

L'IRM^{*} utilise les propriétés des ondes de radiofréquence dans un champ magnétique (pas d'irradiation). On utilise des antennes dédiées à l'étude des seins, adaptées à leur taille, à leur forme et à leur situation anatomique. Un produit de contraste non iodé est injecté par une veine du bras afin de détecter une vascularisation anormale accompagnant le développement d'un cancer.

L'IRM est un examen qui ne remplace pas la mammographie. Elle est très performante dans la détection des cancers, mais au prix de la découverte d'anomalies qui correspondent soit à du tissu mammaire stimulé en fonction du cycle menstruel soit à des lésions bénignes (« faux positifs »). Ceci peut conduire à répéter des examens : soit une échographie orientée sur la région mammaire incriminée, soit une autre IRM¹ en deuxième semaine du cycle ou 4-6 mois plus tard.

Cet examen ne sera proposé en dépistage qu'après évaluation du risque familial en consultation d'**oncogénétique**^{*}.

¹ Une compression du sein (non douloureuse) est nécessaire pendant la prise du cliché.

*voir glossaire page 28

*voir glossaire page 28

Quel dépistage ?

DÉPISTAGE DANS UN CONTEXTE GÉNÉTIQUE

- **Chez les femmes porteuses d'une mutation BRCA1 ou 2*, le dépistage*** débute à l'âge de 30 ans (sauf cas particuliers) et consiste en un examen clinique tous les 6 mois et un dépistage annuel par imagerie : **mammographie*, échographie* et IRM***.

Ces trois examens de dépistage sont réalisés sur une même période (soit le même jour soit à quelques semaines d'intervalle en fonction des disponibilités). Il est important que la même équipe spécialisée en imagerie du sein s'occupe de ce suivi afin d'assurer la qualité des examens, la comparaison avec les examens antérieurs, la synthèse de tous les résultats et les prélèvements en cas d'anomalie détectée.

Dans la mesure du possible il est préférable de débiter la surveillance en imagerie par l'IRM, car c'est l'examen le plus sensible (il détecte le plus de cancers en comparaison avec la mammographie et l'échographie). Si l'IRM ne montre pas d'anomalie, la mammographie (une incidence/sein chez les femmes indemnes, deux incidences/sein en cas d'antécédent personnel de cancer du sein) reste indispensable pour détecter des lésions débutantes se traduisant par des calcifications.

Dans ce contexte (IRM non suspecte), on limite l'irradiation, raison pour laquelle la **tomosynthèse*** n'est pas recommandée actuellement. Lors du premier dépistage, il est assez fréquent que l'IRM soit répétée à 6 mois du fait de l'absence d'examens antérieurs. Ceci peut se produire assez souvent la première année de surveillance (15-20% des femmes) et ne doit pas vous alarmer. Ce pourcentage diminue lors des années suivantes (7-10%) car il est alors possible de comparer entre eux les examens d'années successives.

Lorsque l'IRM montre une lésion suspecte, l'imagerie standard sera orientée dans la topographie lésionnelle pour détecter cette même lésion en mammographie et/ou en échographie. Le but est de déterminer sous quelle modalité de guidage seront réalisés les prélèvements afin d'obtenir un diagnostic histologique. Il est possible de réaliser des biopsies sous guidage IRM lorsque la mammographie et/ou l'échographie ne retrouvent pas de lésion.

Du fait de cette succession d'examens dans le temps, le(s) radiologue(s) que vous voyez au décours de chaque examen ne peuvent pas vous donner la synthèse de tous les examens de dépistage. La conclusion définitive

vous sera communiquée lors de votre consultation clinique.

- **Chez les femmes qui restent à forte probabilité d'être porteuses d'un facteur héréditaire** malgré des tests génétiques négatifs dans la famille, le suivi proposé sera identique à celui des femmes porteuses d'une mutation BRCA1 ou 2.
- **Chez les femmes pour qui, après des tests génétiques négatifs dans la famille, le risque qui persiste**

est considéré comme plus faible (familles avec un nombre de cancers du sein moins important, survenant à des âges plus tardifs ou chez des personnes avec un lien de parenté plus lointain), le suivi proposé sera modulé.

L'indication de l'**IRM*** est à discuter et dépendra principalement de la difficulté d'analyse des seins en **mammographie¹** et **échographie¹**.

DÉPISTAGE DANS UN CONTEXTE FAMILIAL « NON GÉNÉTIQUE »

Principalement chez les femmes avec 2 antécédents familiaux de cancers du sein dans la même branche et survenus à plus de 40 ans, la surveillance débutera à l'âge de 40 ans, avec un examen clinique* et une mammographie, et une échographie en cas de seins denses, à un rythme annuel. L'IRM de dépistage n'est pas recommandée de façon systématique dans ce contexte familial du fait d'un risque de cancer du sein beaucoup plus faible qu'en cas de

contexte génétique. Ici, l'inconvénient de détecter trop souvent des anomalies non cancéreuses, source d'examens complémentaires inutiles (imagerie, biopsies) et d'angoisse chez les femmes, rend son utilisation plus problématique. Le choix d'un dépistage associant l'IRM doit donc être toujours discuté entre les médecins et les femmes afin de bien comprendre ces inconvénients.

DÉPISTAGE DANS LE CONTEXTE D'UN SEUL CAS DE CANCER DU SEIN DANS LA FAMILLE

Le cancer du sein est une maladie fréquente, l'âge en constitue le principal facteur de risque. Ainsi, le fait d'avoir dans sa famille un seul cas de cancer du sein survenu après la ménopause n'a rien d'inhabituel. Le **dépistage*** sera

donc celui préconisé pour la population générale, soit une **mammographie*** tous les 2 ans à partir de 50 ans dans le cadre du programme national de dépistage.

¹ Femmes porteuses d'une mutation de BRCA1 ou BRCA2 /Détection précoce du cancer du sein et des annexes et stratégies de réduction du risque, Collection recommandations et référentiels, INCa, avril 2017.

POUR EN SAVOIR PLUS : Sites d'information

- [www.e-cancer.fr](https://www.e-cancer.fr/Expertises-et-publications/Catalogue-des-publications/Collections/Recommandations-et-referentiels#collection_50622) : https://www.e-cancer.fr/Expertises-et-publications/Catalogue-des-publications/Collections/Recommandations-et-referentiels#collection_50622
- <http://patient.radiologie.fr/fr> : site officiel de la Société Française de Radiologie. « Pour le public ».

> Le dépistage du cancer de l'ovaire

Chez les femmes porteuses d'une mutation **BRCA1 ou 2***, ou à forte probabilité d'en être porteuse (consultation d'**oncogénétique***), il existe un risque élevé de survenue d'un cancer de l'ovaire. Après 35 ans, une **échographie*** pelvienne annuelle par voie vaginale pourra éventuellement être associée aux examens de **dépistage*** du cancer du sein, au cas par cas ou au moindre doute, mais sa réalisation n'est pas recommandée de façon systématique. Ici, c'est la prévention qui représente la recommandation de référence.

> Prévention du cancer du sein et de l'ovaire

PRÉVENTION DU CANCER DU SEIN ET DE L'OVAIRE

Actuellement, il n'y a pas de moyen de prévention médicamenteuse établie du cancer du sein en dehors d'essais cliniques. La prévention chez une femme porteuse d'une mutation BRCA1 ou 2 est donc pour le moment chirurgicale et consiste en l'ablation des deux seins (mastectomie). Cette attitude préventive est systématiquement proposée et expliquée au cours d'une consultation confirmant la présence d'une mutation prédisposant au cancer du sein : elle est également proposée en cas de survenue d'un cancer du sein lors du suivi d'une femme porteuse d'une mutation. Cette chirurgie n'annule pas complètement le risque de cancer du sein mais le réduit considérablement.

Malgré la possibilité d'une reconstruction mammaire immédiate lors de l'ablation (création d'un nouveau volume mammaire avec les techniques les plus adaptées), une telle décision est lourde et irrévocable et doit donc être bien comprise et mûrement réfléchie. C'est pourquoi, un délai de réflexion, des consultations avec un **chirurgien plasticien*** puis avec un psychologue seront systématiquement proposés. Si la femme opte dans un premier temps pour le dépistage par examen clinique et imagerie, elle peut à tout moment demander une nouvelle consultation avec un chirurgien pour rediscuter de l'ablation.

*voir glossaire page 28



PRÉVENTION DU CANCER DE L'OVAIRE

Comme pour le cancer du sein, la prévention repose sur la chirurgie et consiste à enlever les 2 ovaires ainsi que les trompes (annexectomie). Cette intervention est proposée à partir de l'âge de 40 ans et au terme du projet parental, l'âge pouvant être modulé en fonction du gène en cause et de l'histoire familiale. Cette chirurgie se faisant sous **coelioscopie***, les durées d'hospitalisation et de convalescence sont courtes. Comme pour la mastectomie, il

faut savoir qu'elle n'annule pas complètement le risque de cancer de l'ovaire mais le réduit considérablement. Par ailleurs, elle va diminuer également le risque de cancer du sein si elle est réalisée avant la ménopause.

Un traitement hormonal pourra être discuté afin de compenser cette ménopause précoce pour les femmes jeunes indemnes de cancer du sein et ce jusqu'à l'âge théorique de survenue de celle-ci.

> Cancer du sein chez l'homme

Il faut rappeler que le cancer du sein chez l'homme est très rare et représente moins de 1% des cancers du sein. Il n'y a pas d'indication à des mesures de dépistage systématique.

Une association avec un cancer de la prostate est fréquente et à rechercher systématiquement.

*voir glossaire page 28

Conclusion

oncogénétique et vécu psychologique

Cette brochure décrit ce qu'est un risque familial. Son but est de faciliter la compréhension et la participation des personnes au processus complexe de la consultation en oncogénétique* et aux mesures qui leur sont proposées.

Il faut cependant admettre que l'information est difficile en oncogénétique. En effet, elle porte sur des risques, alors que de plus en plus dans le domaine de la santé nous exigeons des certitudes. De plus, elle concerne la famille, la filiation et le cancer. Elle oblige à confronter une science complexe et nouvelle - le public n'en manie pas encore facilement les données - à des liens familiaux tout aussi complexes. Nos représentations de ces liens familiaux sont de l'ordre de l'affectif et de l'imaginaire, faites de l'histoire de chacun et de celle de la famille. L'oncogénétique impose de les penser tout autrement : selon les lois scientifiques de la biologie moléculaire. C'est un test biologique qui révèle le **gène*** hérité et vient modifier les liens subtils et émotionnels qui régissent habituellement les relations intrafamiliales. Il faut partager une information porteuse d'angoisse, la plupart des consultants sont déjà inquiets du fait de leur histoire familiale de cancers avec la famille toute entière.

Pour la personne qui doit informer les membres de sa famille, les malades comme les bien-portants, il s'agit d'une mise à l'épreuve de la qualité des liens intrafamiliaux.

Il est parfois difficile d'admettre que c'est la fille « qui ne ressemble pas à sa mère » qui est porteuse de son gène de prédisposition, ou encore que les hommes puissent être porteurs d'un gène prédisposant à des cancers féminins.

La réalité affective est malmenée par la réalité biologique, parfois même certains secrets de famille peuvent être mis au jour. Etablir un arbre généalogique n'est jamais une démarche simple.

Mais surtout, l'**oncogénétique*** nous confronte à une réalité que nous voulons tous oublier : le destin surgit et impose sa loi. Il faut penser la vie en termes de risque. L'oncogénétique informe sur des **risques**, et des risques de **cancer**. Elle oblige à penser science biologique et statistiques là où l'angoisse est grande et le désir de certitude majeur. L'information en oncogénétique est elle-même porteuse d'incertitudes et les décisions ne sont jamais faciles à prendre.

*voir glossaire page 28

Qui plus est, **le risque ici est transmis par un destin biologique**. Il faut accepter qu'il vienne de ceux dont nous n'attendons que du bien et que nous risquons de le transmettre aussi à ceux à qui nous ne voulons que du bien. Pour certains, informer ses enfants est une épreuve qu'il leur est impossible d'affronter seuls.

L'oncogénétique nous impose une réflexion sur la vie, le destin et l'importance des relations inter-humaines et familiales. Il importe donc de comprendre **l'utilité et les limites de l'information en oncogénétique** pour mieux se situer vis-à-vis des choix proposés.

Quand l'analyse génétique est possible - vous avez vu que ce n'était pas le cas le plus fréquent - elle va permettre de rassurer les non porteurs du gène et leurs descendants et de prendre en charge de manière adaptée les sujets porteurs du gène. Elle soulage du **doute** que nous supportons parfois plus mal que le danger. L'oncogénétique apporte des réponses scientifiques, donne des explications : on sait enfin « pourquoi moi, pourquoi nous ». Elle propose des solutions : surveillance ou chirurgie préventive, même si celles-ci restent des choix très difficiles.

La qualité de la relation avec le médecin oncogénéticien va jouer un rôle majeur. Il ne s'agit pas seulement

de donner des informations mais d'aider le consultant à trouver le choix qui correspond le mieux à ses propres besoins. Du temps est nécessaire pour intégrer les informations, choisir les risques supportables et ceux qui ne le sont pas. Si protéger ses enfants est souvent un motif de consultation, les informer d'un risque n'est jamais facile, pas plus que d'interroger une parente malade, de demander qu'elle accepte un prélèvement, informations et démarches exigeantes sur le plan émotionnel.

Certaines personnes peuvent refuser de coopérer, voire de communiquer, un résultat attestant de l'identification d'une mutation. Une **élaboration psychologique** est toujours nécessaire, elle commence avec l'**oncogénéticien***. Il a la grande responsabilité de celui qui sait, doit informer et connaît les conséquences psychologiques de son savoir. Sa compétence et sa disponibilité sont essentielles. Elles expliquent la longueur de ces consultations et les tensions émotionnelles vécues lors des entretiens.

On peut rencontrer des psychologues dans toutes les consultations **d'oncogénétique***, avec qui les consultants peuvent continuer le travail d'élaboration psychologique nécessaire, entamé avec l'oncogénéticien.

*voir glossaire page 28

Glossaire

ADN (acide désoxyribonucléique) : l'ADN est une grande molécule, dont la structure et les propriétés chimiques lui permettent de stocker l'information génétique, information qui détermine le développement et le fonctionnement d'un organisme et de transmettre cette information de génération en génération, et cela avec la plus grande fidélité possible (hérédité).

BRCA1 et BRCA2 : le gène BRCA1 est un gène situé sur le chromosome 17 (1994). Le gène BRCA2 est situé sur le chromosome 13 (1995) et n'a aucune homologie avec le gène BRCA1. Leurs mécanismes d'action les relient à une classe de gènes dits « gènes suppresseurs de tumeurs » qui jouent un rôle important dans le contrôle de la multiplication cellulaire et dans la réparation de l'ADN endommagé lors de certaines divisions cellulaires pour assurer la stabilité du génome. Ce sont des gènes de grande taille qui rendent difficile la mise en évidence d'une mutation dans les familles où le gène n'a pas encore été identifié.

CHIRURGIEN PLASTICIEN : chirurgien spécialisé dans la chirurgie plastique, réparatrice et reconstructrice (par exemple la reconstruction du sein après mastectomie).

Dans le traitement des cancers, l'objectif de la chirurgie plastique est d'améliorer le résultat esthétique et le confort.

CHROMOSOME : élément du noyau de la cellule qui transmet les particularités héréditaires par l'intermédiaire des gènes. Chaque chromosome forme un bâtonnet qui contient l'ADN (Acide DésoxyriboNucléique), support de l'information génétique.

COELIOSCOPIE : la coelioscopie est une technique chirurgicale peu invasive pratiquée au niveau de l'abdomen. Cette technique est rendue possible par l'utilisation d'une petite caméra (appelée « coelioscopie ») et d'instruments de chirurgie adaptés, introduits dans l'abdomen à travers de petites incisions. L'intervention est réalisée sous anesthésie générale.

DÉPISTAGE : recherche systématique, chez une personne en bonne santé apparente, de signes (par exemple une anomalie sur une mammographie) ou de symptômes traduisant une maladie.

ÉCHOGRAPHIE : examen radiologique utilisant un faisceau ultrasonore. L'image résultante correspond aux modifications des ultrasons traversant les tissus.

ÉPIDÉMIOLOGIE : étude des facteurs influant sur la santé et les maladies des populations humaines (médecine qui se rapporte à la répartition, à la fréquence et à la gravité des états pathologiques). L'étude de la répartition et des déterminants des événements de santé sert de fondement à la logique des interventions de santé publique et de médecine préventive.

EXAMEN CLINIQUE : ensemble d'investigations regroupant les données de l'examen visuel et de la palpation d'une région anatomique.

GÈNE : un gène est une séquence d'ADN, situé à un endroit bien précis (locus) sur un chromosome. Les gènes sont des facteurs héréditaires qui gouvernent la synthèse d'ARN, séquence qui peut être traduite en protéine et qui sont directement ou indirectement responsables de tous les caractères de l'organisme. Le noyau de la cellule est « la bibliothèque » qui renferme tout le patrimoine héréditaire de l'individu. Le chromosome est « un livre » de cette bibliothèque et le gène « une page » de ce livre.

IMAGERIE MÉDICALE : ensemble des techniques permettant d'examiner l'intérieur du corps humain sans l'opérer.

IRM (imagerie par résonance magnétique) : technique radiologique utilisant les propriétés d'ondes de radiofréquence dans un champ magnétique. Les images résultantes reflètent les phénomènes de relaxation des protons d'hydrogène dans les tissus étudiés.

MAMMOGRAPHIE : examen radiologique des seins utilisant un appareil dédié émettant des rayons X (l'image résultante est le reflet du coefficient d'atténuation des rayons X des tissus étudiés).

MULTI-FACTORIEL : relatif à plusieurs facteurs.

MUTATION : ce terme est utilisé pour désigner une modification irréversible de l'information génétique et héréditaire (ADN ou ARN). Les mutations peuvent être dues à des erreurs de copie du matériel génétique au cours de la division cellulaire, de la formation des gamètes (ovocytes ou spermatozoïdes) ou à l'exposition à des agents mutagènes (radiations, agents chimiques, virus).

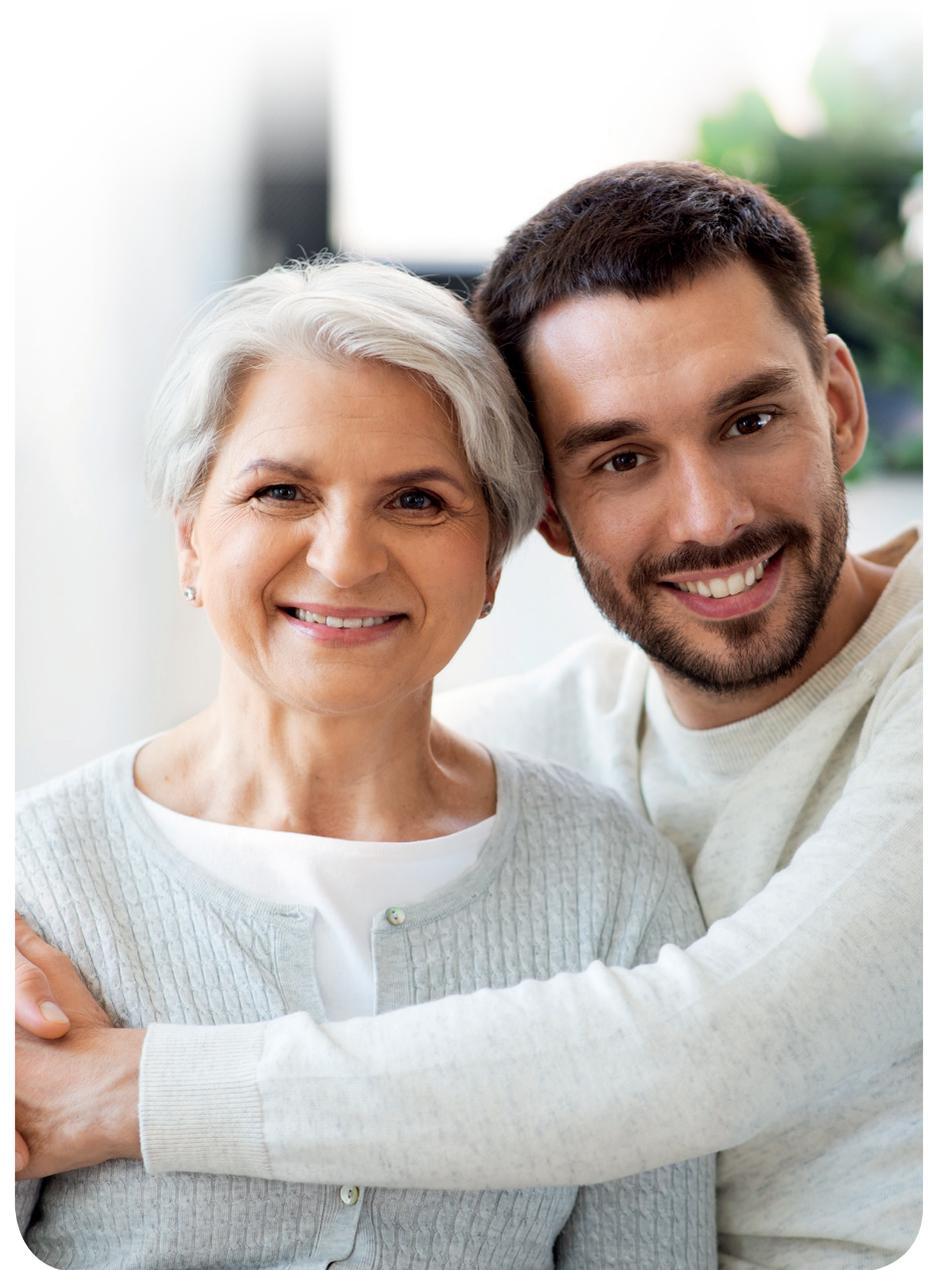
ONCOGÉNÉTIQUE : spécialité médicale concernant le diagnostic des prédispositions aux formes héréditaires de cancer.

ONCOGÉNÉTIEN : médecin spécialiste du diagnostic des prédispositions héréditaires (génétique de cancer).

PALB2 : le gène PALB2 est situé sur le chromosome 16. Il constitue avec BRCA2 un médiateur de la recombinaison homologe, contribuant aux mécanismes de réparation de l'ADN et à la suppression des tumeurs.

PRÉDISPOSITION GÉNÉTIQUE : modification d'un ou de plusieurs gènes responsables d'un risque accru de développer une maladie.

TOMOSYNTÈSE : Technique de mammographie tridimensionnelle qui permet d'analyser en coupes millimétriques jointives (imagerie en coupes comme l'IRM) chaque sein et dans toutes les incidences (face, profil, oblique externe) s'affranchissant ainsi des phénomènes de superposition.



Europa Donna France : qui sommes-nous ?

Nous sommes la branche française d'une coalition européenne contre le cancer du sein regroupant 47 pays, partageant tous les objectifs indiqués sur la page suivante. Nous bénéficions des patronages du ministère de la Santé, de la Ligue nationale contre le cancer et de l'Institut National du Cancer.

Nous regroupons des femmes atteintes ou non de cancer du sein qui se sentent concernées par la lutte pour une meilleure prise en charge de la maladie : dépistage, traitement, recherche et soutien psychosocial.

Notre objectif principal est l'information de toutes les femmes, malades ou non, car nous pensons qu'une femme informée se soignera mieux quand elle est malade et saura mieux réagir.

Notre association apporte aussi solidarité et soutien.

Nos délégations : Angers, Nantes, Lyon, Lille, Bordeaux, Nîmes et Paris organisent régulièrement des réunions.

Nous disposons d'un accueil téléphonique: **01 44 30 07 66**, ouvert tous les jours de 8h à 20h, et d'un site internet: **www.europadonna.fr**

Nous avons publié des brochures : « *Tout ce que vous devez savoir sur le dépistage du cancer du sein* », « *Hormonothérapie et cancer du sein* » et « *Histoire familiale et cancer du sein* ».

Nous éditons également un bulletin d'information intitulé « *Les Nouvelles d'Europa Donna* ».

Nous luttons ensemble contre ce qui est un vrai problème de santé publique: 54 000 nouveaux cas en France chaque année.

Les 3 engagements d'Europa Donna France : Militer – Informer – Soutenir

> Les objectifs d'EUROPA DONNA FRANCE

- Promouvoir la diffusion et l'échange d'informations précises et d'actualité sur le cancer du sein dans toute l'Europe.
- Encourager la surveillance des seins.
- Exiger un dépistage de qualité et un diagnostic précoce.
- Militer pour l'obtention des meilleurs traitements.
- S'assurer d'un soutien psychosocial pendant le traitement.
- Plaider pour la formation appropriée de tous les soignants.
- Connaître les bonnes pratiques et promouvoir leur développement.
- Demander l'évaluation régulière de la qualité des équipements médicaux et techniques.
- S'assurer que toutes les femmes sont parfaitement informées des options thérapeutiques qui leur sont proposées, y compris la possibilité d'entrer dans un essai clinique, et de leur droit à demander un deuxième avis.
- Soutenir le progrès dans la recherche contre le cancer du sein.

