

Colloque des réseaux de suivi SAR-APHP et PRED-IdF labellisés par l'INCa

Recommandations de prise en charge relatives aux tests en PANEL Sein/Ovaire

Du Groupe expertise PANEL GGC-UNICANCER

Dr Odile Cohen-Haguenauer
Unité d'Oncogénétique, Service d'Oncologie Médicale
Hôpital Saint-Louis, Pôle HOR, Fac Médecine Paris 7, SPC

Réseau « Sein a risque APHP »
odile.cohen-haguenauer@aphp.fr

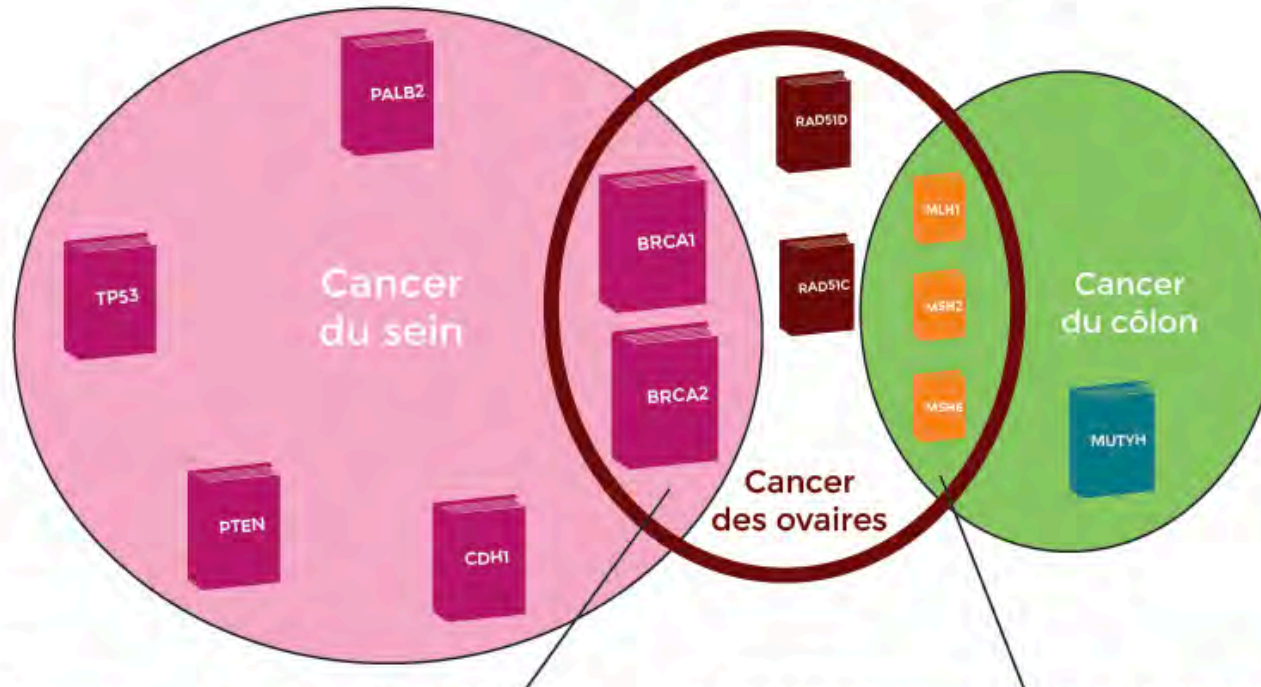
Recommandations de prise en charge relatives aux tests en PANEL Sein/Ovaire

Une distinction essentielle :

1. Mutations incidentes découvertes à l'occasion test en panel multigènes : objet du groupe de travail
2. Recommandations intervenant dans cadre syndrômologique et/ou histoire familiale évocatrices, cf : recos SAR

Test génétique constitutionnel en PANEL multigènes = une étape unique pour explorer la prédisposition au cancer du sein

Chaque livre = 1 gène particulier avec une fonction spécifique



Gènes communs : **cancer du sein** et **cancer des ovaires**

Gènes communs : **cancer du côlon** et **cancer des ovaires**

Gènes à risque de cancer associé modéré ou mal déterminé

- | | | | | |
|--------|-------|-------|-------|-------|
| ATM | BARD1 | BLM | BRIPI | CHEK2 |
| MRE11A | NB1 | RAD50 | STK11 | XRCC2 |



Recommandations nationales du Groupe Génétique et Cancer d'UNICANCER (sans valeur légale à ce jour)

	IRM mammaire recommandée	Discuter option de mastectomie R.R.	Recommandation Annexectomie R.R.
Intervention justifiée par le niveau de risque	<i>BRCA1</i> <i>BRCA2</i> <i>CDH1</i> <i>PALB2</i> <i>PTEN</i> <i>TP53</i>	<i>BRCA1</i> <i>BRCA2</i> <i>CDH1</i> <i>PALB2</i> <i>PTEN</i> <i>TP53</i>	<i>BRCA1</i> <i>BRCA2</i> <i>Sd de Lynch</i> <i>RAD51C</i> <i>RAD51D</i>
Niveau de preuve insuffisant pour intervention	<i>ATM</i> <i>CHEK2</i> <i>STK11</i>	<i>ATM</i> <i>CHEK2</i> <i>STK11</i>	<i>BRIP1</i> <i>PALB2</i>

Groupe expertise PANEL GGC-UNICANCER

Exemple du gène PALB2

Partner and Localizer of BRCA2

*Fréquence allélique estimée sur une cohorte
de plus de 100 000 cas : environ 1%*

Risque tumoraux
et recommandations de prise en
charge

PALB2 : recommandations du GGC (1)

1. Indication d'analyse du gène PALB2

- Analyse réalisée chez les femmes cas-index devant tout contexte personnel ou familial de CS évocateur d'un syndrome HBOC ;
- Les tests génétiques chez les apparentés peuvent être réalisés car le statut porteur/non porteur de la mutation est jugé suffisamment discriminant pour le risque de CS

2. Prise en charge mammaire des femmes porteuses

- Selon HAS 2014 : haut risque génétique, INCa 2017
- IRM mammaire annuelle couplée à une séquence mammographie (incidence oblique externe) +/- échographie mammaire de 30 à 65 ans (âge de début 30 ans sauf situations particulières, à discuter en RCP) puis mammographie double incidence +/- échographie mammaire annuelles à partir de 65 ans à vie.
- La mastectomie prophylactique bilatérale est une alternative au dépistage, après validation en RCP.

PALB2 : recommandations du GGC (2)

- 3. Prise en charge mammaire femmes non porteuses
 - Dépistage organisé ;
 - Actualisation de la recommandation de juillet 2015
- 4. Prise en charge ovarienne
 - Aucune recommandation particulière
- 5. Prise en charge Pancréas, prostate, sein homme
 - Aucune recommandation particulière

PERSPECTIVES

- Inclusion dans le programme de recherche « Tumospéc » pour estimation des risques de cancers et en particulier de cancers du sein et de la prostate chez l'homme, de cancers des ovaires et de cancer du pancréas dans les familles HBOC
- Importance de la veille bibliographique

Take home message

The price to pay for ignorance is too high



Better not hide one's head into the ground