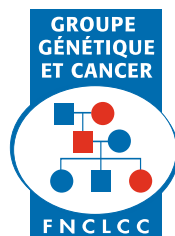


Le risque familial de cancer du sein et/ou de l'ovaire

Standards,
Options &
Recommendations
SAVOIR

*Livret d'information et de dialogue
à l'usage des personnes consultant
pour un risque familial
de cancer du sein et/ou de l'ovaire*



2002



Comment a été élaboré ce livret ?

Ce livret d'information destiné aux personnes consultant pour un risque familial de cancer du sein et/ou de l'ovaire est avant tout conçu pour les patients et les familles auxquels une analyse génétique est proposée. Il est remis au cours d'une consultation d'oncogénétique. Il aborde l'ensemble des informations données en consultation.

Livret remis le

à

par

Copyright © 2002 - Tous droits réservés

Fédération Nationale des Centres de Lutte Contre le Cancer (FNCLCC)

101, rue de Tolbiac - 75013 Paris
Tél : 01 44 23 04 66 - Fax : 01 45 82 07 59
e-mail : fnclcc@fnclcc.fr - Internet : www.fnclcc.fr

La Ligue Contre le Cancer

Tél : 01 53 55 24 00 - Fax : 01 43 36 91 10
Internet : www.ligue-cancer.asso.fr
Ecoute Cancer : 0 810 810 821

Comment utiliser ce livret ?

Ce livret d'information et de dialogue est constitué de chapitres qui se lisent de façon indépendante. Chaque chapitre peut être consulté en fonction des besoins d'informations de chacun.

Tout au long du livret, nous employons indifféremment les termes de « gène modifié », « altéré », « défectueux », « muté » ou nous parlons de « modification », « d'altération », « d'anomalie », de « mutation » d'un gène pour signifier que ce gène ne se comporte pas dans les cellules comme il le devrait. Tous ces mots sont équivalents dans ce document.

Un **glossaire**, situé à la fin du livret, explique le vocabulaire médical employé et le plus souvent utilisé par les médecins dans les consultations d'oncogénétique. Les mots qui se trouvent dans le glossaire sont identifiés par un astérisque mentionné dès leur première utilisation dans le texte.

Sommaire

	Introduction	2
1	Le cancer du sein, le cancer de l'ovaire : une hérédité ?	5
2	Parlons des gènes	6
3	Quel est le risque de développer un cancer du sein et/ou de l'ovaire ?	12
4	En quoi consiste une analyse génétique de prédisposition au cancer du sein et/ou de l'ovaire ?	14
5	En quoi consiste le dépistage ?	17
6	Quels sont les moyens de prévention ?	22
7	Comment dialoguer avec votre famille ?	24
8	Réponses aux questions souvent posées	27
9	Glossaire	31

Introduction

Dans certains cas, le **cancer*** semble être une véritable « affaire de famille ». Plusieurs personnes d'une même famille sur plusieurs générations peuvent être touchées. Le cancer du sein et le cancer de l'ovaire peuvent ainsi atteindre plusieurs femmes de la même famille.

Les scientifiques ont découvert que certaines personnes peuvent porter un gène défectueux dans toutes les cellules de leur organisme. Ces personnes ont alors plus de risques que les autres de développer certains cancers. Ces gènes défectueux peuvent être transmis d'une génération à l'autre.

Ces gènes et ces familles constituent l'objet d'étude d'une spécialité médicale : l'**oncologie*** génétique, également appelée génétique du cancer.


Ce livret est un support de l'information qui vous a été donnée lors de votre première consultation de génétique. Il propose des explications sur les gènes dont les modifications peuvent favoriser le développement d'un cancer du sein et/ou de l'ovaire. C'est la raison pour laquelle ces gènes s'appellent **des gènes* de prédisposition**.

Ce livret vous explique ce que signifie la présence de l'anomalie de l'un de ces gènes dans une famille et comment ils se transmettent.

La lecture de ce livret d'information ne vous dira pas si vous avez hérité d'un de ces gènes défectueux. Elle ne remplacera pas non plus l'entretien que vous avez eu avec le médecin **oncogénéticien***. Celui-ci reste à votre disposition si votre histoire personnelle et/ou familiale vous inquiète. N'hésitez pas à contacter votre médecin traitant habituel et discuter avec lui de ce livret.

Ces informations peuvent être consultées au domicile, ce qui permet d'en discuter également avec les membres de la famille ou de l'entourage.

Nous nous sommes efforcés de rendre la lecture de ce livret accessible au plus grand nombre de personnes concernées.



Ce document s'est initialement inspiré d'un livret d'information anglais sur le même sujet destiné aux familles, réalisé par le « Human Genetics Research Group of the Cancer Research Campaign ». Ce document a dû être adapté aux pratiques françaises tant dans la forme que pour les informations médicales. Il a été validé par une dizaine de médecins et chercheurs français appartenant au Groupe Génétique et Cancer de la FNCLCC (<http://www.fnclcc.fr> - 101 rue de Tolbiac - 75013 PARIS-Tél 01 44 23 04 04). Voir *Membres du groupe de travail*.

Tout au long de sa conception, ce travail a bénéficié de la relecture et des commentaires de médecins, de biologistes, de chercheurs du Groupe Génétique et Cancer, d'une linguiste, de chargés de mission en santé ainsi que de professionnels du domaine psycho-social appartenant à plusieurs Centres de lutte contre le cancer (psychiatre, psychologue, infirmière, assistante sociale).

Le livret a été relu et commenté par près de quatre-vingt-dix personnes, des femmes appartenant à des familles concernées ou non et des membres du Comité de Patients de la Ligue Nationale Contre le Cancer.

Certaines d'entre elles ont participé à la rédaction de ce livret. Cette participation a permis d'enrichir considérablement ce document à partir de leur expérience. Nous les remercions tout particulièrement.

Membres du groupe de travail

Catherine Noguès, Centre René Huguenin, Saint-Cloud (oncogénéticien) ; **Jean-Pierre Fricker**, Centre Paul Strauss, Strasbourg (oncogénéticien) ; **Cécile Blandy**, Institut Curie, Paris (chercheur) ; **Pascaline Berthet**, Centre François Baclesse, Caen (oncogénéticien) ; **Claude Adenis**, Centre Oscar Lambret, Lille (oncogénéticien) ; **Valérie Bonadona**, Centre Léon Bérard, Lyon (oncogénéticien) ; **Julien Carrelier**, FNCLCC, Paris (chargé de mission en santé) ; **Agnès Chompret**, Institut Gustave Roussy, Villejuif (oncogénéticien) ; **Hélène Dreyfus**, Clinique Sainte-Catherine, Avignon (oncogénéticien) ; **Christine Lasset**, Centre Léon Bérard, Lyon (oncogénéticien) ; **Philippe Vennin**, Centre Oscar Lambret, Lille (oncogénéticien) ; **Claire Julian-Reynier**, INSERM U379, Institut Paoli-Calmettes, Marseille (chercheur).

Le projet SOR SAVOIR PATIENT

Ce livret d'information destiné aux personnes consultant pour un risque familial de cancer du sein et/ou de l'ovaire s'inscrit dans le projet SOR SAVOIR PATIENT (Standards, Options et Recommandations pour le Savoir des Patients). Ce projet est mené par la Fédération Nationale des Centres de Lutte Contre le Cancer (FNCLCC), en collaboration avec les vingt Centres de Lutte Contre le Cancer et la Ligue Nationale Contre le Cancer.

Le projet SOR SAVOIR PATIENT s'intègre dans une démarche d'amélioration de la qualité des soins des patients atteints de cancer.

Les objectifs du projet sont de :

- mettre à la disposition des patients une information médicale validée, compréhensible et systématiquement réactualisée ;
- faire en sorte que les patients comprennent mieux les informations médicales concernant leur maladie et ses traitements ;
- faciliter le dialogue entre les patients, leurs proches et le médecin ;
- permettre aux patients de mieux participer aux choix de leurs traitements.

Membres de l'équipe SOR SAVOIR PATIENT

Sylvie Brusco, FNCLCC, Paris (méthodologiste) ; **Julien Carretier**, FNCLCC, Paris (chargé de mission en santé, méthodologiste) ; **Valérie Delavigne**, UMR CNRS 6065 Dyalang Rouen, FNCLCC, Paris (linguiste) ; **Elsa Esteves**, FNCLCC, Paris (secrétaire) ; **Béatrice Fervers**, FNCLCC, Paris (oncologue médical, coordinatrice des SOR) ; **Hélène Hoarau**, Institut Bergonié, Bordeaux (anthropologue de la santé) ; **Line Leichtnam-Dugarin**, FNCLCC, Paris (chargée de mission en santé, méthodologiste) ; **Thierry Philip**, Centre Léon Bérard, Lyon (pédiatre, directeur des SOR).

Nous remercions vivement toutes les personnes qui ont contribué à l'élaboration et aux illustrations de ce livret d'information.

1 Le cancer du sein, le cancer de l'ovaire : une hérédité ?

Chaque année, en France, plus de 30 000 femmes apprennent qu'elles sont atteintes d'un cancer du sein et plus de 3 000 d'un cancer de l'ovaire. Ces cancers se développent le plus souvent chez des femmes ayant plus de cinquante ans, après la ménopause. Les femmes plus jeunes sont plus rarement atteintes⁽¹⁾.

Personne ne sait précisément ce qui provoque l'apparition de ces cancers. Cependant, dans environ 5 % des cas, la transmission dans une famille d'un **gène*** modifié va augmenter leur probabilité d'apparition. Les cancers du sein et/ou de l'ovaire peuvent alors se développer à un âge plus précoce.

De nombreuses personnes ont dans leur famille un ou plusieurs de leurs proches atteints de cancer. Si tel est votre cas, cela ne veut pas forcément dire qu'un gène modifié se transmette dans votre famille : il peut s'agir d'une simple coïncidence. **Familial ne veut pas toujours dire héréditaire.**

Le médecin oncogénéticien que vous avez rencontré évalue si l'on peut expliquer votre cancer par une anomalie génétique qui se transmet dans votre famille.



⁽¹⁾ Pour plus d'informations, les guides SOR SAVOIR PATIENT «Comprendre le cancer du sein non métastatique» et «Comprendre le cancer de l'ovaire» sont disponibles auprès de la Ligue ou sur le site Internet de la Fédération Nationale des Centres de Lutte Contre le Cancer : <http://www.fnclcc.fr>

2 Parlons des gènes

2.1 Comment les gènes peuvent-ils favoriser un cancer ?

7

2.2 Quels sont les gènes impliqués dans le cancer du sein et/ou de l'ovaire ?

8

2.3 Comment hérite-t-on de ces gènes modifiés (comment sont-ils transmis) ?

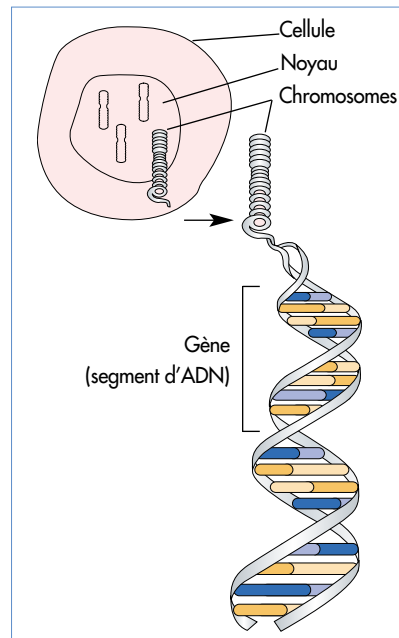
8

Les gènes sont des minuscules éléments qui contiennent les informations sur l'identité d'un individu. Ils constituent l'**ADN*** (Acide DésoxyriboNucléique), support du **patrimoine génétique***.

L'ADN est une longue double chaîne de « molécules » en forme d'hélice. Il est réparti régulièrement le long des **chromosomes*** contenus dans le **noyau*** de chacune des **cellules*** de notre corps.

On peut localiser sur chaque chromosome des segments particuliers : ce sont les **gènes***.

Les gènes sont des sortes d'« instructions » qui signalent aux cellules comment fonctionner. Ils contrôlent notre croissance et notre développement. Ce sont eux qui font ce à quoi nous ressemblons et qui indiquent à notre organisme comment travailler. Ils contrôlent également les réparations de nos cellules quand elles sont abîmées.



La double hélice ADN

2.1 Comment les gènes peuvent-ils favoriser un cancer ?

Nos cellules se divisent en permanence. Ceci permet aux nouvelles cellules de remplacer celles qui vieillissent et meurent. Normalement, ce processus est contrôlé par des gènes spécialisés qui agissent comme des interrupteurs « marche/arrêt » et produisent le nombre exact et le type de nouvelles cellules nécessaires.

Parfois, le processus de division des cellules fonctionne mal et le contrôle exercé par les gènes se dérègle. Une cellule peut alors commencer à se diviser de façon tout à fait incontrôlée et devenir le point de départ d'un cancer.

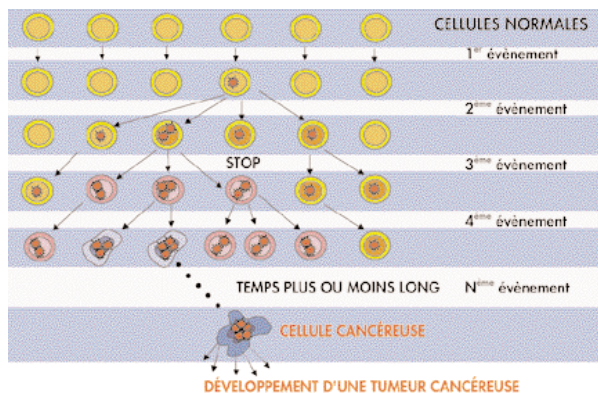
Il faut plusieurs modifications différentes, survenant par étapes successives, avant qu'une cellule ne cesse de se diviser normalement.

Le schéma ci-dessous montre comment peut se développer une tumeur cancéreuse, par une succession d'événements.

La plupart de ces modifications sont dues aux agressions sur les cellules survenant au cours de la vie, liées par exemple à des radiations ou au tabac.

Cependant, si une personne naît avec un gène défectueux, tout se passe comme si ses cellules avaient déjà franchi une première étape, c'est-à-dire qu'un premier événement s'était déjà produit. Il y a donc moins d'étapes nécessaires pour qu'un cancer se développe. Cela signifie que cette personne aura plus de risques que d'autres de développer un cancer et ce, à un âge plus précoce.

*La transformation
d'une cellule
normale en cellule
cancéreuse*



2 Parlons des gènes

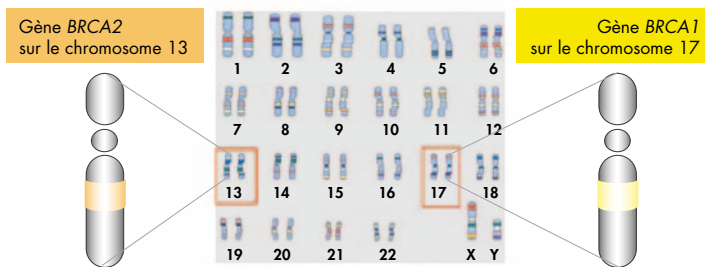
2.2 Quels sont les gènes impliqués dans le cancer du sein et/ou de l'ovaire ?

Parmi les 30 à 40 000 gènes qui constituent le **patrimoine génétique*** de chaque individu, un certain nombre d'entre eux, lorsqu'ils sont altérés, ont un rôle important dans l'apparition et le développement du cancer du sein et/ou de l'ovaire. Ces gènes ne sont pas encore tous connus.

Deux gènes importants sont actuellement identifiés : on les a appelés les gènes **BRCA1** et **BRCA2**, abréviations de «Breast CAncer» qui signifie «cancer du sein» en anglais. Ces deux gènes ont été respectivement identifiés en 1994 et 1995. Ils sont localisés respectivement dans les chromosomes 17 et 13 (voir schéma ci-dessous). Ils interviennent également dans l'apparition des cancers de l'ovaire.

Dans les années à venir, les biologistes trouveront probablement d'autres gènes impliqués dans le développement du cancer du sein et de l'ovaire et expliqueront mieux la façon dont ils contribuent à l'apparition d'un cancer.

Schéma des gènes BRCA1 et BRCA2



2.3 Comment hérite-t-on de ces gènes modifiés (comment sont-ils transmis) ?

Toutes les cellules de notre corps contiennent dans leur noyau des **chromosomes*** en double exemplaire. Le premier exemplaire est la copie d'un chromosome qui nous vient de notre mère ; l'autre est la copie d'un chromosome qui nous vient de notre père.

Au total, chacune de nos cellules contient 23 paires de chromosomes : 22 paires de chromosomes (ou **autosomes***) plus 2 chromosomes sexuels (XX chez la femme et XY chez l'homme). Les gènes, localisés sur les chromosomes, existent donc aussi en double exemplaire dans chacune de nos cellules. L'un provient de notre père et l'autre de notre mère.

C'est au moment de la fécondation, lors de l'union d'un ovule et d'un spermatozoïde que les copies de chromosomes provenant l'une de la mère et l'autre du père se retrouvent.

Les **ovules*** et les **spermatozoïdes*** sont des cellules particulières car elles ne contiennent qu'un seul exemplaire de chaque chromosome. Au moment de la fabrication de ces cellules, la répartition des chromosomes de chaque paire se fait complètement au hasard.

Prenons l'exemple d'un homme qui aurait un gène normal et un gène muté dans ses chromosomes. La moitié de ses spermatozoïdes aura le gène normal et l'autre moitié, le gène muté (voir schéma page suivante : *Transmission d'une altération génétique du gène BRCA1 provenant du père*). La fécondation peut avoir lieu avec un spermatozoïde qui a le gène normal (avec une probabilité de 50 %) ou avec celui qui a le gène muté (avec la même probabilité de 50 %).

Prenons l'exemple d'une femme qui aurait un gène normal et un gène muté dans ses chromosomes. La moitié de ses ovules aura le gène normal et l'autre moitié, le gène muté (voir schéma page 11 : *Transmission d'une altération génétique du gène BRCA1 provenant de la mère*). La fécondation peut avoir lieu avec un ovule qui a le gène normal (avec une probabilité de 50 %) ou celui qui a le gène muté (avec une probabilité de 50 %).

Dans ces exemples, le hasard fera que chaque enfant, au moment de sa conception, aura une chance sur deux d'être porteur du gène normal et un risque sur deux d'être porteur du gène modifié.

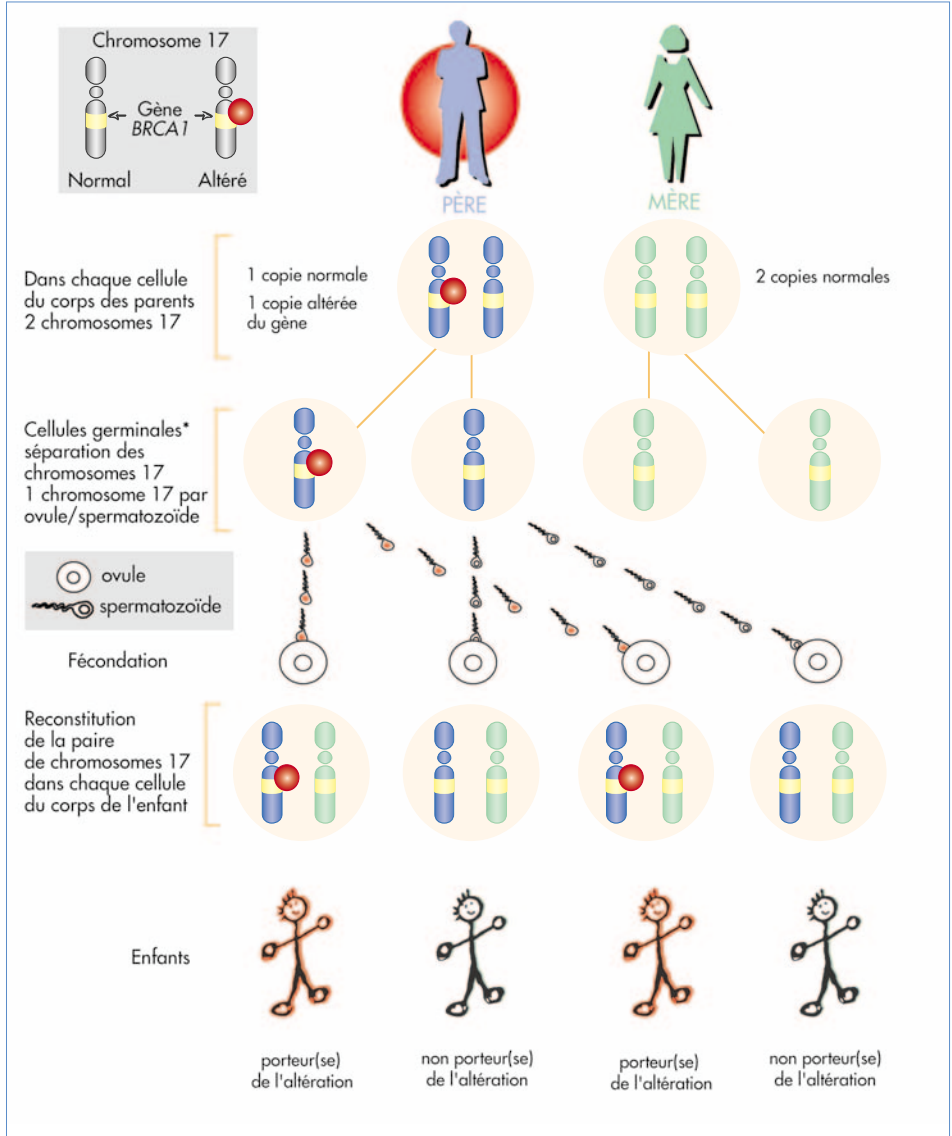
Ce même hasard fera que dans une fratrie de 4 enfants par exemple (garçons et/ou filles), il pourra y avoir 0, 1, 2, 3 ou 4 enfants porteurs du gène muté ou du gène normal. Toutes les combinaisons sont possibles.

La présence d'un seul gène muté suffit pour que le risque de développer un cancer soit plus élevé. On dit que cette transmission est **autosomique dominante***.

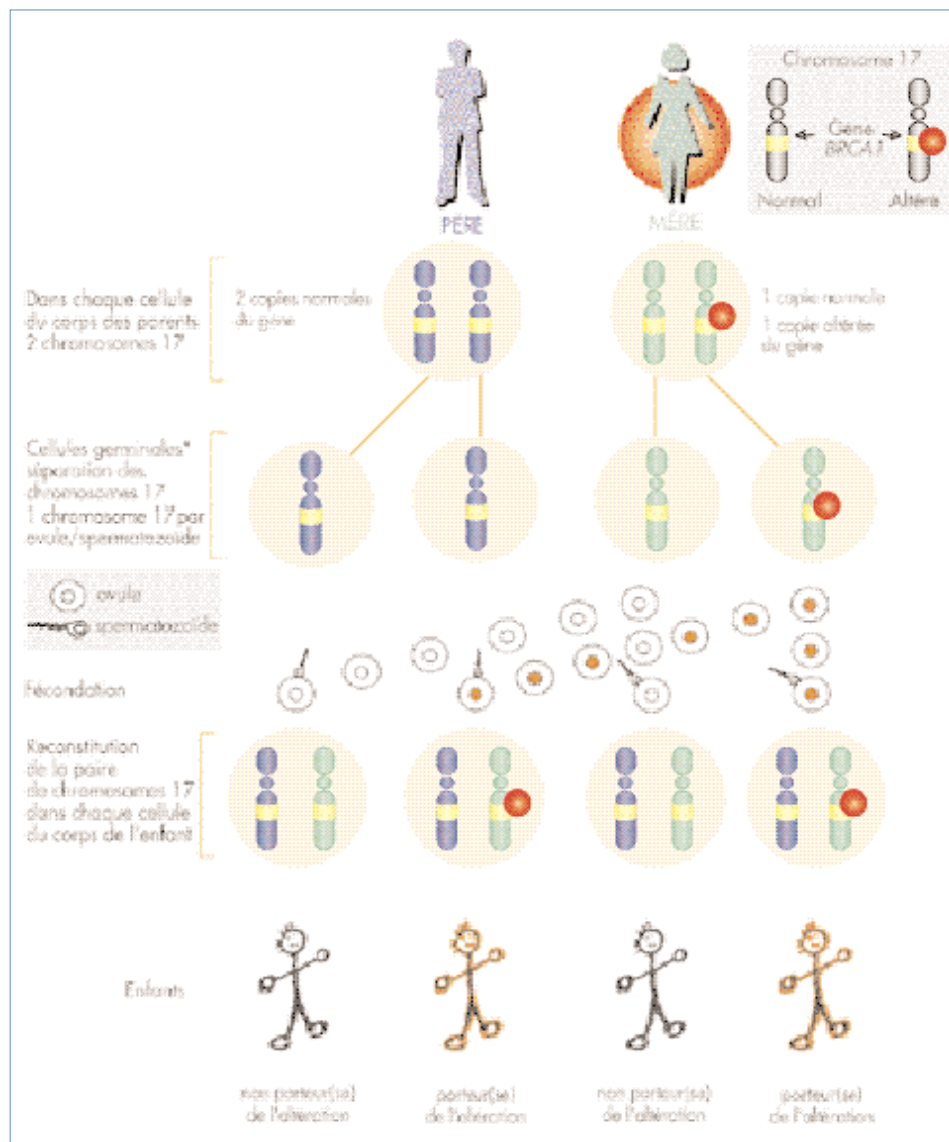
Les schémas pages 10 et 11 montrent comment un gène *BRCA1* altéré, provenant soit du père, soit de la mère se transmet.

2 Parlons des gènes

Transmission d'une altération génétique du gène BRCA1 provenant du père



Transmission d'une altération génétique du gène BRCA1 provenant de la mère



Quel est le risque de développer un cancer du sein et/ou de l'ovaire ?

Au cours de la consultation, le médecin vous a informé(e) sur deux sortes de risques :

- **le risque d'avoir ou de ne pas avoir reçu un gène altéré.** C'est la probabilité de prédisposition héréditaire. Si vous avez reçu un gène altéré, ce gène vous rend plus vulnérable à l'apparition d'un cancer.
- **le risque de survenue d'un cancer.** C'est la probabilité de développer un cancer du sein et/ou de l'ovaire au cours de la vie.

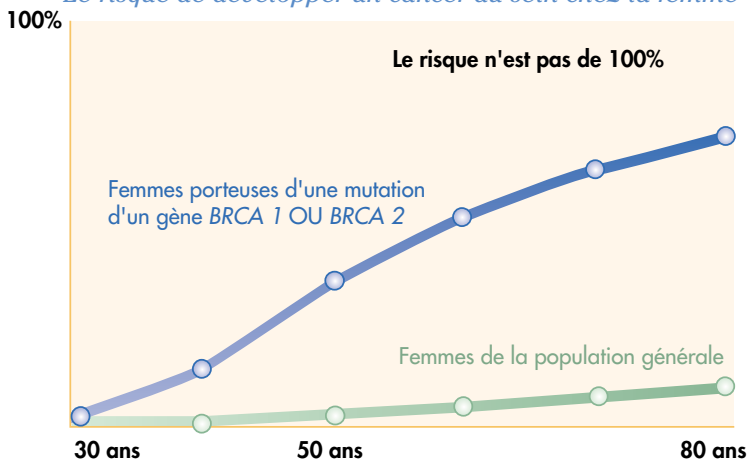
Même en ayant hérité du gène modifié, on peut très bien ne pas développer de cancer au cours de sa vie. Ce n'est pas le cancer qui se transmet, mais le risque de le développer.

Comme nous le verrons plus loin, un test génétique peut, dans certaines conditions, déterminer s'il existe ou non une prédisposition héréditaire.

Mais ce test génétique ne permet pas au médecin oncogénéticien de prédire à la personne concernée si elle développera un cancer au cours de sa vie, ni à quel âge, ni avec quel pronostic*. Il ne peut lui donner des réponses qu'en termes de probabilité ou de risque de développer un cancer.

Le médecin peut vous avoir présenté le risque de développer un cancer sous forme de chiffres : pourcentage ou proportion. Certains médecins préfèrent présenter le risque de cancer sans donner de chiffres, mais en comparant votre risque à celui d'une personne de votre âge sans antécédent familial, c'est-à-dire sans cancer dans sa famille.

Le risque de développer un cancer du sein chez la femme



- Le graphique ci-contre permet de comparer le risque de développer un cancer du sein au cours de la vie pour les femmes de la population générale (*courbe verte*) et pour celles ayant une prédisposition héréditaire, c'est-à-dire qui sont porteuses d'un gène *BRCA1* ou *BRCA2* muté (*courbe bleue*).

La *courbe verte* montre que le risque de développer un cancer du sein pour les femmes de la population générale est faible avant la *ménopause**. Il augmente à partir de 50 ans pour atteindre environ 10 % à 80 ans. En d'autres termes, sur 100 femmes de la population générale, 10 d'entre elles environ pourront avoir un cancer du sein avant l'âge de 80 ans.

La *courbe bleue* montre que :

- pour les femmes porteuses d'une mutation d'un gène *BRCA1* ou *BRCA2*, le risque de développer un cancer du sein est déjà élevé avant l'âge de 50 ans ;
 - pour les femmes porteuses d'un gène *BRCA1* ou *BRCA2* muté, le risque de cancer du sein au cours de la vie n'est pas de 100 % à 80 ans. Autrement dit, certaines femmes porteuses d'un gène altéré atteindront l'âge de 80 ans sans avoir de cancer du sein.
- En fonction de votre histoire médicale personnelle et/ou familiale, le risque de développer d'autres cancers, en particulier un cancer de l'ovaire, a été abordé au cours de l'entretien que vous avez eu avec le médecin oncogénéticien.
 - Les hommes ayant reçu un gène *BRCA1* ou *BRCA2* muté développent rarement un cancer du sein, mais ils peuvent transmettre ce gène à leurs enfants.



Notes personnelles

En quoi consiste une analyse génétique de prédisposition au cancer du sein et/ou de l'ovaire ?

4.1 La première analyse génétique dans une famille 14

4.2 Le test individuel pour les membres de la famille 15

Les analyses génétiques permettent de rechercher si une personne est porteuse d'un gène modifié qui va favoriser le développement d'un cancer du sein et/ou de l'ovaire. La prescription et la réalisation de ces examens sont encadrées en France par les lois de Bioéthique de 1994 et leurs décrets d'application, en particulier le décret N° 2000-570 du 23 juin 2000.

Ces analyses ne peuvent être proposées à toutes les personnes qui le souhaiteraient.

Ces analyses ne sont proposées que s'il existe une histoire personnelle et/ou familiale qui évoque une prédisposition génétique.

Pour mener des analyses dans une famille, la première recherche s'effectue chez la (ou les) personne(s) la (les) plus susceptible(s) de porter une mutation. Il faut donc analyser un prélèvement sanguin d'une personne de la famille qui a déjà été traitée pour un cancer du sein ou de l'ovaire afin d'essayer de trouver et d'identifier le gène altéré propre à la famille.



4.1 La première analyse génétique dans une famille

La recherche de l'altération génétique propre à une famille est longue et difficile. Actuellement, elle nécessite plusieurs mois. Sur les deux gènes analysables actuellement, *BRCA1* et *BRCA2*, les mutations sont en général différentes d'une famille à l'autre. Ceci implique une recherche spécifique pour chaque famille.

Pour des raisons techniques et scientifiques, cette analyse ne permet pas toujours de conclure s'il existe ou non une altération génétique dans la famille :

- sur les gènes connus, les techniques utilisées actuellement en laboratoire ne permettent pas de mettre en évidence toutes les altérations ;

- d'autres gènes non encore identifiés peuvent être responsables des cancers dans votre famille. Or, l'analyse génétique ne peut rechercher que les modifications sur les gènes déjà connus.

En conséquence, si l'analyse familiale réalisée sur *BRCA1* et *BRCA2* ne montre aucune mutation, le médecin oncogénéticien ne peut pas conclure pour autant qu'il n'y a pas de prédisposition génétique dans la famille. L'incertitude demeure. Nous espérons que dans l'avenir, de nouvelles découvertes scientifiques permettront de compléter les analyses génétiques.

En revanche, si cette première analyse familiale met en évidence une mutation, celle-ci apporte une explication sur l'apparition des cancers dans la famille.

4.2 Le test individuel pour les membres de la famille

Un test individuel peut être proposé aux autres membres de la famille afin de déterminer s'ils ont ou non un gène modifié.

Le résultat de ce test peut être obtenu dans un délai de quelques semaines.

En fonction de la découverte d'une mutation familiale, on dira que :

- le résultat est « positif » si la personne a une mutation familiale ;
- le résultat est « négatif » si la personne n'a pas une mutation familiale.

Contrairement à la première analyse génétique dans une famille (voir chapitre 4.1 : *La première analyse génétique dans une famille* p. 14), dans le cas d'un test individuel, le résultat « négatif » est fiable et rassurant.

■ Quelles sont les conséquences pour une personne ayant l'altération génétique familiale ?

Si le test retrouve chez la personne l'altération génétique familiale, il existe alors une prédisposition génétique.

S'il s'agit d'une femme, le risque qu'elle développe un premier ou un deuxième cancer du sein et/ou de l'ovaire est plus élevé que celui de la moyenne des femmes (voir chapitre 3 : *Quel est le risque de développer un cancer du sein et/ou de l'ovaire ?* p. 12).

L'analyse génétique ne permet pas de prévoir l'avenir. Une femme qui porte un gène *BRCA1* ou *BRCA2* altéré peut ne jamais développer un cancer du sein en dépit d'un risque très élevé. Souvenez-vous du graphique page 12 qui montre que le risque n'est pas de 100 %.

4 En quoi consiste une analyse génétique...

Pour les médecins spécialistes et la personne concernée, ce résultat est essentiel pour savoir comment la personne prédisposée génétiquement va être prise en charge.

Sur le plan émotionnel, la situation peut être difficile à vivre et à gérer avec la famille. En particulier, il n'est pas facile d'en informer les proches. Il peut être utile d'en discuter avec un(e) psychologue.

■ Quelles sont les conséquences pour une personne n'ayant pas l'altération génétique familiale ?

S'il s'agit d'une femme, le risque de développer un cancer du sein est le même que celui d'une femme de la population générale au même âge. Elle peut alors être suivie de la même façon que les autres femmes.

Les enfants d'un homme ou d'une femme n'ayant pas de gène altéré ne peuvent pas en hériter. La transmission s'arrête, sous réserve qu'il n'y ait pas de mutation chez l'autre parent. Il n'y a pas de «saut de génération» de la mutation.

En dépit de ce résultat rassurant, il arrive que cette situation soit difficile à vivre : des personnes peuvent éprouver certaines difficultés émotionnelles. La rencontre avec un(e) psychologue peut encore ici être bénéfique.

Compte tenu de ce que nous venons de dire, vous pouvez souhaiter réfléchir aux questions suivantes avant de décider si vous voulez effectuer une analyse génétique :

- Pourquoi est-ce que je souhaite une analyse génétique ?
- Que ferais-je de l'information obtenue, qu'elle corresponde ou non à ce que j'en attendais ?
- Quelle sera ma réaction si l'analyse révèle que je suis porteuse d'un gène altéré lié au cancer du sein et/ou de l'ovaire ?
- Quel bénéfice puis-je attendre d'un test pour moi-même et pour mes proches ?

Notes personnelles

5 En quoi consiste le dépistage ?

- 5.1 En quoi consiste le dépistage du cancer du sein ? 17
- 5.2 Quels sont les autres moyens de dépistage du cancer du sein ? 19
- 5.3 Quelles sont les recommandations pour le dépistage du cancer du sein si vous présentez un terrain génétique ? 20
- 5.4 En quoi consiste le dépistage du cancer de l'ovaire ? 21

5.1 En quoi consiste le dépistage du cancer du sein ?

Ce chapitre s'adresse plus particulièrement aux femmes qui n'ont pas eu de cancer du sein. Celles qui ont déjà développé cette maladie peuvent se référer aux recommandations de surveillance de leur médecin cancérologue habituel qui prend en compte leur histoire personnelle et familiale.

Après la consultation d'oncogénétique, s'il apparaît que pour vous, le risque de développer un cancer du sein est plus élevé que celui de la population générale, le médecin peut vous conseiller une surveillance particulière.

La surveillance et les examens de **dépistage*** ne peuvent pas empêcher l'apparition d'un cancer. Ils ont pour objectif de déceler une anomalie le plus tôt possible et, s'il s'agit d'un cancer, de le déceler à un stade où les chances de guérison sont les plus élevées.

Vous restez parfaitement libre d'effectuer ou non cette surveillance, de choisir le lieu où vous souhaitez pratiquer les examens de dépistage : hôpital public ou clinique privée disposant d'une consultation spécialisée dans les maladies du sein (**sénologie***), chez tout médecin de votre choix compétent en sénologie. N'hésitez pas à demander conseil à votre médecin.

5 En quoi consiste le dépistage ?

■ L'auto-examen des seins

Il est possible d'examiner soi-même ses seins pour détecter des modifications ou une grosseur qui pourraient faire penser à un cancer. Cela s'appelle l'autopalpation. Toute femme peut le faire si elle le souhaite.

L'auto-examen des seins a pour but de mieux connaître et surveiller ses seins.

Les femmes qui souhaitent effectuer une autopalpation doivent apprendre à le faire correctement auprès de leur médecin.

■ L'examen médical des seins

Même si vous surveillez vous-même vos seins, il est conseillé de les faire examiner à intervalles réguliers par un médecin de votre choix. Celui-ci regarde et palpe vos seins à la recherche d'une anomalie éventuelle.

■ La mammographie

La **mammographie*** est une radiographie des seins à l'aide de rayons X.

• Quels sont les intérêts de la mammographie ?

- La mammographie peut déceler de très petits cancers, à un stade où ils ne sont pas palpables et ne provoquent aucun signe. Leurs chances de guérison sont alors maximales.
- La mammographie permet de découvrir des modifications du sein qui pourraient devenir ultérieurement cancéreuses si elles n'étaient pas traitées.

• Quelles sont les limites de la mammographie ?

Chez une femme jeune non ménopausée, les seins sont souvent denses. La mammographie est alors difficile à interpréter. **L'échographie*** peut apporter des renseignements complémentaires utiles (voir chapitre 5.2 : *Quels sont les autres moyens de dépistage du cancer du sein ?* p.19).

Si la mammographie montre des zones suspectes, vous devez procéder à d'autres examens. La plupart des zones douteuses ou incertaines se révèlent bénignes (autrement dit non cancéreuses), mais il faut vérifier qu'elles le sont bien par des examens complémentaires avant de pouvoir conclure à l'absence de cancer en toute sécurité.

Une mammographie normale n'est pas une garantie absolue d'absence de cancer. Un petit nombre de cancers n'est pas visible à la mammographie, même sur un examen bien fait.



La mammographie

Si vous découvrez une anomalie au niveau de vos seins et même si vous avez passé récemment une mammographie qui n'avait rien montré d'anormal, consultez votre médecin.

• Quels sont les risques de la mammographie ?

Avec les appareils modernes, la quantité de rayons X délivrée lors d'une mammographie est minime. Néanmoins, bien que le risque soit probablement très faible, on ne peut pas totalement exclure que l'irradiation répétée pendant de nombreuses années puisse contribuer à l'apparition d'un cancer.

5.2 Quels sont les autres moyens de dépistage du cancer du sein ?

■ Qu'est-ce qu'une échographie ?

L'échographie est un examen d'imagerie qui, à l'aide d'ultrasons (sons inaudibles pour l'oreille humaine), permet d'obtenir des images en temps réel d'une partie du corps ou de certains organes.

Il est possible de répéter cet examen autant de fois que nécessaire sans risque.

Une échographie peut être réalisée quand une mammographie est jugée insuffisante ou pour vérifier l'existence d'une anomalie. Complément utile de la mammographie, l'échographie présente l'avantage de ne pas délivrer de rayons.

■ Qu'est-ce qu'un examen d'Imagerie par Résonance Magnétique (I.R.M.) ?

L'Imagerie par Résonance Magnétique, ou I.R.M. en abrégé est une technique d'examen qui permet d'obtenir des images d'une partie du corps ou de certains organes.

Il s'agit d'une technique récente. Elle est actuellement l'objet d'études qui doivent déterminer si elle présente des avantages par rapport à la mammographie* et l'échographie*. Elle n'est donc pas utilisée seule, ni de façon systématique.

■ Qu'est-ce que les marqueurs tumoraux ?

Certains cancers produisent des substances qui circulent dans le sang : les marqueurs tumoraux* (ou marqueurs sériques). On peut les repérer lors d'une prise de sang.

5 En quoi consiste le dépistage ?

Dans le cas du dépistage du cancer du sein, les marqueurs tumoraux ne sont pas utilisés car ils ne permettent habituellement pas un diagnostic précoce du cancer.

5.3 Quelles sont les recommandations pour le dépistage du cancer du sein si vous présentez un terrain génétique ?

Des recommandations ont été établies par un groupe d'experts, réunis à la demande de la Fédération Nationale des Centres de Lutte contre le Cancer (FNCLCC) et sous l'égide de l'Institut National de la Santé Et de la Recherche Médicale (Expertise INSERM/FNCLCC, 1998).

Selon le groupe d'experts INSERM/FNCLCC

Dans un contexte qui évoque des prédispositions génétiques, le dépistage devrait commencer tôt et à un rythme rapproché.

L'auto-examen des seins (autopalpation) n'est pas recommandé de façon systématique en raison à la fois de son efficacité non démontrée et du report sur les femmes suivies d'une part de responsabilité dans leur prise en charge. En revanche, les femmes qui souhaitent assurer une autopalpation doivent bénéficier d'un apprentissage guidé.

Un examen médical des seins, réalisé par le médecin de votre choix, est recommandé deux fois par an dès l'âge de 20 ans.

La mammographie est actuellement l'examen recommandé tout en connaissant ses limites. Des études sont en cours pour en apprécier plus précisément l'efficacité chez les femmes qui présentent un risque familial.

L'âge de début de la surveillance systématique (c'est-à-dire en dehors de toute anomalie clinique) a été fixé par les experts à 30 ans. Il peut être plus précoce en fonction de votre histoire familiale. Cet examen est conseillé à un rythme annuel.

Sur la base de ces conclusions, le médecin que vous avez rencontré pendant la consultation d'oncogénétique vous a proposé un dépistage adapté à votre propre risque.

5.4 En quoi consiste le dépistage du cancer de l'ovaire ?

Un risque de cancer de l'ovaire peut être associé à un risque de cancer du sein. En fonction de votre histoire familiale, le médecin peut vous conseiller de faire surveiller les ovaires.

A partir de l'âge de 35 ans, un examen gynécologique tous les 6 mois et une **échographie*** pelvienne par voie vaginale associée à un **doppler pulsé*** tous les ans sont recommandés. Comme l'échographie, le doppler pulsé est un examen à base d'ultrasons.

Les études scientifiques n'ont pas démontré que le dosage régulier du **marqueur tumoral* CA 125 (marqueur sérique*)** soit utile pour le diagnostic précoce du cancer de l'ovaire. Si des dosages sont effectués, ils doivent être associés à d'autres examens.



Notes personnelles



6 Quels sont les moyens de prévention ?

6.1 Comment prévenir le cancer du sein ?

22

6.2 Comment prévenir le cancer de l'ovaire ?

23

6.1 Comment prévenir le cancer du sein ?

Des recherches sont en cours pour trouver des médicaments qui pourraient empêcher le développement du cancer du sein. A ce jour, l'efficacité de certains médicaments est testée à l'étranger. Il s'agit souvent d'**essais thérapeutiques***. Ces traitements préventifs ont des effets secondaires et ils ne peuvent être administrés à toutes les femmes. Actuellement, en France, ces traitements ne sont pas proposés à des femmes n'ayant pas développé un premier cancer.

La chirurgie est une option possible qui permet de réduire de manière importante les risques de cancer. C'est ce qu'on appelle une mastectomie préventive.

■ Qu'est-ce qu'une mastectomie préventive ?

En raison d'un risque élevé de développer un cancer du sein, certaines femmes peuvent être amenées à envisager une intervention chirurgicale préventive : une ablation des seins ou mastectomie.

Pour être efficace, cette intervention doit enlever la totalité ou la quasi-totalité du tissu mammaire dans lequel un cancer risque de se développer.

Selon les études les plus récentes, la mastectomie préventive pourrait supprimer la grande majorité du risque de développer un cancer (au moins 90 %). Cependant, cette opération ne confère pas une protection absolue.

La mastectomie préventive ne permet pas non plus d'empêcher qu'un cancer survienne sur d'autres organes, qu'ils soient la conséquence ou non du même gène de prédisposition.

La décision de se faire opérer est un choix tout à fait individuel qui nécessite une réflexion approfondie. Il est souhaitable de pouvoir en aborder tous les aspects avec différentes personnes : ses proches, son médecin habituel, un oncologue, un chirurgien, un spécialiste en chirurgie plastique et reconstructrice ainsi qu'un psychologue.

Renseignez-vous sur les techniques, les résultats esthétiques ainsi que sur les risques et les bénéfices attendus. Prenez tout le temps nécessaire pour parvenir à une décision qui doit être la meilleure pour vous et n'hésitez pas à poser toutes les questions qui vous préoccupent.

6.2 Comment prévenir le cancer de l'ovaire ?

■ Qu'est-ce qu'une ovariectomie (ablation des ovaires) ?

En raison des difficultés du dépistage et de la gravité de la maladie, si une femme présente un risque familial de cancer, les experts recommandent d'enlever les ovaires à partir de l'âge de 35-40 ans, selon l'histoire familiale et le désir d'enfant. Chez les femmes jeunes, l'ablation des ovaires anticipe la **ménopause***; cela ne permet donc plus d'être enceinte et entraîne la disparition des règles. Un traitement hormonal substitutif peut être prescrit dans certains cas très précis.

Là encore, c'est une décision à prendre après mûre réflexion et sans précipitation, après avoir reçu des informations précises sur l'intervention elle-même, ses risques, ses limites et le bénéfice attendu.



Notes personnelles

7 *Comment dialoguer avec votre famille ?*

7.1 Qu'est-ce que je peux dire à mes enfants ? 24

7.2 Qu'est-ce que je peux dire aux autres membres de ma famille ? 24

7.3 La confidentialité des informations 25

7.4 Quelles sont les conséquences des examens génétiques en matière d'assurance ? 26

7.1 Qu'est-ce que je peux dire à mes enfants ?

Si vous êtes porteur ou porteuse d'un gène modifié, chacun de vos enfants a un risque sur deux d'en avoir hérité.

S'ils ont atteint l'âge adulte ou l'âge de comprendre, vous désirerez peut-être leur parler de ce que vous avez appris en consultation de génétique afin qu'ils puissent aller eux-mêmes consulter un médecin s'ils le souhaitent.

Si vos enfants sont encore jeunes, vous pouvez penser qu'il est encore trop tôt pour leur en parler. Ce n'est qu'à partir de l'âge adulte qu'ils risqueront de développer une tumeur et une surveillance ne leur sera pas proposée avant l'âge de 20 ans. Ils doivent prendre la décision de consulter un oncogénéticien eux-mêmes. Une lettre du généticien peut être mise de côté, afin qu'elle leur soit remise plus tard. On peut espérer qu'à ce moment-là, nous disposerons de bien d'autres moyens pour leur venir en aide s'ils présentent une prédisposition génétique.



7.2 Qu'est-ce que je peux dire aux autres membres de ma famille ?

Lors de la consultation d'oncogénétique, vous pouvez apprendre certaines informations importantes pour d'autres membres de votre famille. Discutez avec le médecin de l'intérêt d'en parler avec eux.

Parler de la consultation de génétique aux autres membres de la famille est une bonne chose mais ce n'est pas une obligation. Il s'agit de questions sensibles. La prudence est donc de rigueur dans la façon de délivrer les informations. Selon le contexte familial, un psychologue peut vous aider.

Il est possible que certains de vos proches se doutent que les cas de cancers du sein et/ou de l'ovaire familiaux proviennent de la transmission d'un gène de prédisposition. Ils peuvent être intéressés par les informations que vous avez reçues lors de la consultation de génétique.

En revanche, d'autres préfèrent ne rien savoir. Ils peuvent ne pas être préparés à une information qui les inquiéterait. La manière dont les personnes réagissent est parfois imprévisible.

En conclusion, s'il est souhaitable d'informer ses proches, il faut aussi anticiper leurs réactions avant de diffuser l'information. Vous pouvez par exemple leur raconter en termes généraux la façon dont se déroule une consultation de génétique et ce qui s'y passe. S'ils désirent en savoir plus en ce qui concerne leur situation et leur risque propre, il leur est possible de contacter leur médecin traitant ou de prendre un rendez-vous en consultation d'oncologie génétique dans la ville la plus proche de leur domicile.

Il existe une cinquantaine de consultations d'oncogénétique en France.

7.3 La confidentialité des informations

Lors de la consultation d'oncologie génétique, vous avez parlé avec le médecin de vous-même et de votre famille. Toutes ces informations sont strictement confidentielles comme lors de tout autre consultation médicale. Si les membres de votre famille venaient consulter, aucune de ces informations ne leur serait divulguée. Si vous avez effectué un test génétique, ses résultats ne peuvent être donnés à qui que ce soit sans votre autorisation.



7 Comment dialoguer avec votre famille ?

7.4 Quelles sont les conséquences des examens génétiques en matière d'assurance ?

La loi n°2002-73 du 17 janvier 2002 de modernisation sociale et la loi n° 2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé ont permis de préciser dans l'article L1141-1 du Code de la santé publique que :

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.



Notes personnelles



Réponses aux questions souvent posées

■ Est-ce que le risque de cancer diminuera si je modifie mon régime alimentaire ?

Les femmes ayant une surcharge pondérale semblent avoir un risque plus élevé de cancer du sein. Un régime riche en graisses peut augmenter le risque de façon modérée.

Il est toujours bon de suivre un régime alimentaire équilibré, avec beaucoup de fruits et de légumes frais. Surveillez votre poids et la quantité d'aliments gras (graisse animale) que vous consommez.

Tous ces conseils sont profitables à votre santé, mais aucune étude n'a démontré que de les suivre protège particulièrement contre le cancer du sein.

■ Y a-t-il un lien entre le tabac, l'alcool et le cancer du sein ?

Fumer peut augmenter le risque de cancer du sein. Il a été démontré que la consommation de tabac peut entraîner bien d'autres maladies, comme le cancer du poumon et les affections cardiaques. Aussi, si vous fumez, essayez d'arrêter. Votre médecin ou votre pharmacien peuvent vous conseiller certaines méthodes d'arrêt du tabac.

Des recherches ont démontré que l'abus d'alcool peut augmenter le risque de cancer du sein. Plus la consommation est élevée, plus le risque augmente. Il est recommandé de ne pas dépasser plus de 14 unités d'alcool par semaine, c'est-à-dire 2 verres d'alcool par jour en moyenne. Une unité d'alcool représente un verre de vin, un petit verre de boisson fortement alcoolisée ou un quart de litre de bière.

Comme pour les régimes alimentaires, ces conseils sont utiles pour votre santé, mais aucune étude n'a démontré qu'ils protègent contre le cancer du sein.

■ Est-ce que la pilule contraceptive augmente le risque de cancer du sein ?

Personne ne connaît la réponse à cette question. Certaines études ont montré que le risque de cancer du sein est légèrement plus élevé chez les femmes qui prennent la pilule. Il est possible que ce risque soit plus élevé si la femme a une histoire familiale de cancer.

Cependant, d'autres études n'aboutissent pas au même constat.

Certaines femmes ne sont pas inquiètes et continuent à prendre la pilule, tandis que d'autres veulent changer leur méthode de contraception.

8 Réponses aux questions souvent posées

Si vous envisagez un changement de contraception, parlez-en avec votre médecin qui peut vous proposer d'autres moyens.

Selon le groupe d'experts INSERM/FNCLCC, l'«utilisation d'une contraception orale dans l'état actuel des connaissances n'est pas contre-indiquée en raison de l'existence d'un risque génétique».

■ Est-ce que je pourrai prendre un traitement hormonal de substitution après la ménopause ?

Prendre des hormones de substitution pour traiter les symptômes de la ménopause* peut augmenter légèrement le risque de cancer du sein. Cependant, le traitement hormonal de substitution comporte de nombreux avantages. Outre le fait qu'il atténue les effets de la ménopause, il protège de l'ostéoporose (fragilisation des os) et pourrait prévenir certaines maladies cardio-vasculaires.

Encore une fois, c'est une décision que vous devez prendre en accord avec votre médecin.

Vous pouvez préférer ne pas recourir à un traitement de substitution si vous estimez pouvoir supporter les désagréments de la ménopause, ou bien vous pouvez considérer que les avantages de ce traitement l'emportent sur le risque accru d'un cancer du sein.

Si vous optez pour un traitement hormonal de substitution, ce traitement ne devrait probablement pas se prolonger au-delà de 5 ans.

Selon le groupe d'experts INSERM/FNCLCC, «l'utilisation d'un traitement hormonal substitutif dans l'état actuel des connaissances n'est pas contre-indiquée en raison de l'existence d'un risque génétique».

■ Un stress peut-il être à l'origine d'un cancer ?

Jusqu'à présent, il n'a jamais été démontré qu'un stress provoqué par un événement majeur (deuil, divorce...) peut être impliqué dans l'apparition d'un cancer du sein et/ou de l'ovaire. Il est possible qu'il soit un facteur parmi d'autres, mais aucune étude n'a montré qu'il était un élément déterminant.

■ Est-ce que je développerai un cancer au même âge que ma mère ?

Il est compréhensible que votre inquiétude de développer vous-même un cancer augmente à mesure que vous approchez l'âge auquel une parente proche a été atteinte.

En fait, l'âge d'apparition d'un cancer du sein et/ou de l'ovaire chez les membres d'une même famille ne semble pas obéir à une règle bien définie.

■ **Ma mère a eu un cancer du sein et ma sœur lui ressemble, mais moi, je "tiens plus" du côté de mon père. Est-ce que cela signifie que ma sœur a une plus grande probabilité de développer un cancer ?**

L'apparence physique, le caractère et la prédisposition génétique dépendent de gènes* différents.

Même si vous semblez avoir hérité de la majorité des gènes de votre père du point de vue de votre apparence physique ou de votre personnalité, il est possible que vous ayez reçu de votre mère un gène modifié responsable du cancer du sein.

Deux sœurs ont exactement la même probabilité d'hériter de ce gène, qu'elles se ressemblent ou non (voir Chapitre 2 : *Parlons des gènes*. p. 6).

■ **Si j'ai un gène prédisposant au cancer du sein et/ou de l'ovaire, est-ce que je peux avoir des enfants ou vaudrait-il mieux y renoncer ?**

Si vous êtes porteuse d'un gène prédisposant au cancer du sein et/ou de l'ovaire, chacun de vos enfants a un risque sur deux d'en hériter.

Cependant, nous vous conseillons de ne pas vous laisser influencer par la crainte du cancer dans la décision d'avoir un enfant.

Dans l'hypothèse où vous auriez une fille, lorsqu'elle aura atteint l'âge où elle pourrait risquer de développer un cancer du sein et/ou de l'ovaire, les médecins comprendront mieux le rôle des gènes dans le processus de formation d'un cancer.

En outre, il est probable que les examens de dépistage et les traitements soient bien meilleurs.

8 Réponses aux questions souvent posées

- **Certains membres de ma famille habitent une autre région. S'ils sont intéressés par une consultation d'oncogénétique, devront-ils se déplacer et voir le même médecin que moi ?**

La réalisation d'une analyse génétique doit toujours être précédée d'une consultation d'oncogénétique. Le médecin oncogénéticien que vous avez vu pourra vous indiquer l'adresse de consultations proches du domicile des personnes intéressées.

Avec votre autorisation, les différents médecins pourront échanger certaines informations qui peuvent accélérer le résultat des analyses. N'hésitez pas à en parler au médecin que vous avez rencontré.

Il existe une cinquantaine de consultations d'oncogénétique en France.

Vous pouvez obtenir les adresses des consultations sur le site Internet de la Fédération Nationale des Centres de Lutte Contre le Cancer (site FNCLCC - <http://www.fnclcc.fr>) ou par le biais de la Ligue Nationale Contre le Cancer.



Notes personnelles

9 Glossaire

Ce glossaire concerne spécifiquement l'explication des termes en rapport avec le présent livret.

Un dictionnaire plus complet sur l'ensemble des cancers figure dans le livre « Les cancers de A à Z ». Ce dictionnaire est disponible sur le site internet de la Fédération Nationale des Centres de Lutte Contre le Cancer (<http://www.fnclcc.fr>) et également chez l'éditeur à l'adresse suivante :

Editions FRISON-ROCHE – 18 rue Dauphine – 75006 Paris – Tél. 01.40.46.94.91.

* : Voir ce mot

A

ADN (Acide DésoxyriboNucléique) : longue double chaîne de molécules en spirale constituant les chromosomes*. On parle aussi d'hélice d'ADN. Ses différentes parties forment les gènes*, supports des caractères héréditaires. L'ADN se trouve dans le noyau de chaque cellule* du corps.

Autosome : nom donné à tous les chromosomes* qui n'ont pas d'action sur la détermination du sexe ; il en existe 22 paires chez l'homme comme chez la femme. Une seule paire de chromosomes n'est pas autosome : ce sont les chromosomes sexuels.

Autosomique : qui se rapporte aux chromosomes autosomes*.

Autosomique dominant : le caractère dominant est le caractère transmis par un gène* qui manifeste son effet dès qu'il est présent sur un des chromosomes* de la paire.

C

Cancer : cellules anormales qui se multiplient de façon incontrôlée. Elles finissent par former une masse qu'on appelle tumeur maligne.

Cancérogenèse : processus de formation d'un cancer. On parle aussi de carcinogenèse ou d'oncogenèse.

Cellule : élément visible au microscope dont est constitué tout organisme vivant. Des cellules identiques assemblées entre elles forment un tissu*. Les cellules cancéreuses sont des cellules qui se sont modifiées et se multiplient de façon anormale.

Cellule germinale : cellule à l'origine des cellules reproductrices ou gamètes* (spermatozoïde ou ovule).

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.

D

Dépistage : recherche systématique, chez une personne en bonne santé apparente, de signes (par exemple boule dans le sein) ou de symptômes (par exemple douleur) traduisant une maladie.

Doppler pulsé : examen de la circulation sanguine pratiqué avec une sonde émettant des ultrasons.

E

Echographie : technique d'examen qui montre des images d'une partie du corps ou de certains organes. Il s'agit d'un examen radiologique.

Essai thérapeutique : étude qui vise à tester et à évaluer de nouveaux traitements afin de les comparer aux traitements habituellement utilisés dans une situation particulière.

G

Gamète : cellule reproductrice, appelée spermatozoïde chez l'homme et ovule chez la femme, qui peut s'unir au gamète de sexe opposé lors de la fécondation.

Gène : élément d'un chromosome qui transmet une particularité héréditaire.

M

Mammographie : examen radiologique du ou des seins. La mammographie permet d'étudier le sein et de détecter certaines anomalies.

Marqueur sérique : voir **marqueur tumoral***.

Marqueur tumoral : substance sécrétée par les cellules d'une tumeur. On peut la repérer par une simple prise de sang.

Le dosage des marqueurs tumoraux (ou marqueurs sériques) peut donner des indications sur l'évolution de la maladie. Dans le cas du dépistage du cancer du sein et de l'ovaire, ils ne sont pas utilisés car ils ne permettent habituellement pas un diagnostic précoce du cancer.

Par exemple, le CA 125 est un marqueur tumoral du cancer de l'ovaire et le CA15-3, un marqueur tumoral du cancer du sein.

Ménopause : arrêt définitif du fonctionnement des ovaires, entraînant la suppression des règles et l'arrêt de la fonction reproductrice chez la femme.

N

Noyau : structure dense, de forme variable, située en général au centre de la **cellule*** et limité par une membrane. Le noyau contient les **chromosomes***.

O

Oncogénéticien : médecin spécialiste de l'étude des **gènes*** à l'origine d'un cancer.

Oncologie : spécialité médicale qui s'occupe des tumeurs.

Ovule : cellule reproductrice de la femme. Voir **gamète***.

P

Patrimoine génétique : ensemble des caractéristiques d'un individu héritées de ses parents. Celles-ci sont transmises par les **gènes***.

Pronostic : prévision que fait un médecin après un diagnostic, sur la durée, le déroulement et l'issue de la maladie.

S

Sénologie : spécialité médicale qui étudie les maladies du sein.

Spermatozoïde : cellule reproductrice de l'homme susceptible de féconder un ovule. Voir **gamète***.

T

Tissu : ensemble de cellules qui ont une même fonction (tissu musculaire, tissu osseux par exemple).

En résumé, n'oubliez pas que...

- Familial ne veut pas forcément dire héréditaire ;
- Même si ces cancers familiaux sont d'origine génétique, vous avez seulement 50 % de risque d'avoir hérité du gène modifié et 50 % de chance d'avoir hérité du gène normal ;
- Même si vous avez hérité du gène modifié, vous pouvez ne pas développer de cancer ;
- Si vous n'avez pas hérité du gène modifié, vous avez le même risque que les femmes de la population générale de développer un cancer ;
- Les traitements pour les femmes atteintes de cancer du sein s'améliorent constamment.
- Pour plus d'informations sur le cancer du sein et le cancer de l'ovaire, les guides SOR SAVOIR PATIENT « Comprendre le cancer du sein non métastatique » et « Comprendre le cancer de l'ovaire » sont disponibles auprès de la Ligue Nationale contre le cancer ou sur le site de la FNCLCC : <http://www.fnclcc.fr>



Nous espérons que ce livret d'information vous sera utile. Cependant, il ne saurait remplacer une discussion avec un médecin sur votre propre histoire familiale.

Ce livret peut aussi intéresser votre médecin généraliste. Vous pouvez le lui montrer et en discuter avec lui.

L'oncogénétique est une spécialité nouvelle. La recherche continue dans ce domaine et des découvertes sont faites en permanence. Les données scientifiques peuvent évoluer entre le moment où ce document est écrit et le moment où vous le lirez. N'hésitez pas à demander de plus amples informations au médecin oncogénéticien.



Ce livret constitue un support de l'information qui vous a été donnée lors de votre première consultation de génétique. Il vous donne quelques explications sur les gènes dont les modifications peuvent favoriser le développement d'un cancer du sein et/ou de l'ovaire. C'est la raison pour laquelle ces gènes s'appellent **des gènes de prédisposition**.

Il vous explique ce que signifie la présence de l'anomalie d'un de ces gènes dans une famille et comment elle se transmet.

Ce livret d'information est constitué de chapitres qui se lisent de façon indépendante. Chaque chapitre peut être consulté en fonction des besoins d'informations de chacun.