

# Guide pour l'entretien génétique

Conseil génétique cas d'antécédents familiaux multiples de cancer du sein ou de l'ovaire ou de suspicion de cancer de la prostate d'origine héréditaire

# Motivation et objectifs



- Quelles sont vos attentes en ce qui concerne l'entretien?
- Quels sont vos objectifs concrets lors de cet entretien?
- Avez-vous des questions concrètes sur lesquelles nous pouvons vous apporter une aide?

# Contenu de l'entretien

## Contexte

- Cancers familiaux – héréditaires?
- Bases de la génétique et de l'hérédité

## Hérédité dans l'arbre généalogique

- Probabilité d'existence d'une modification génétique?

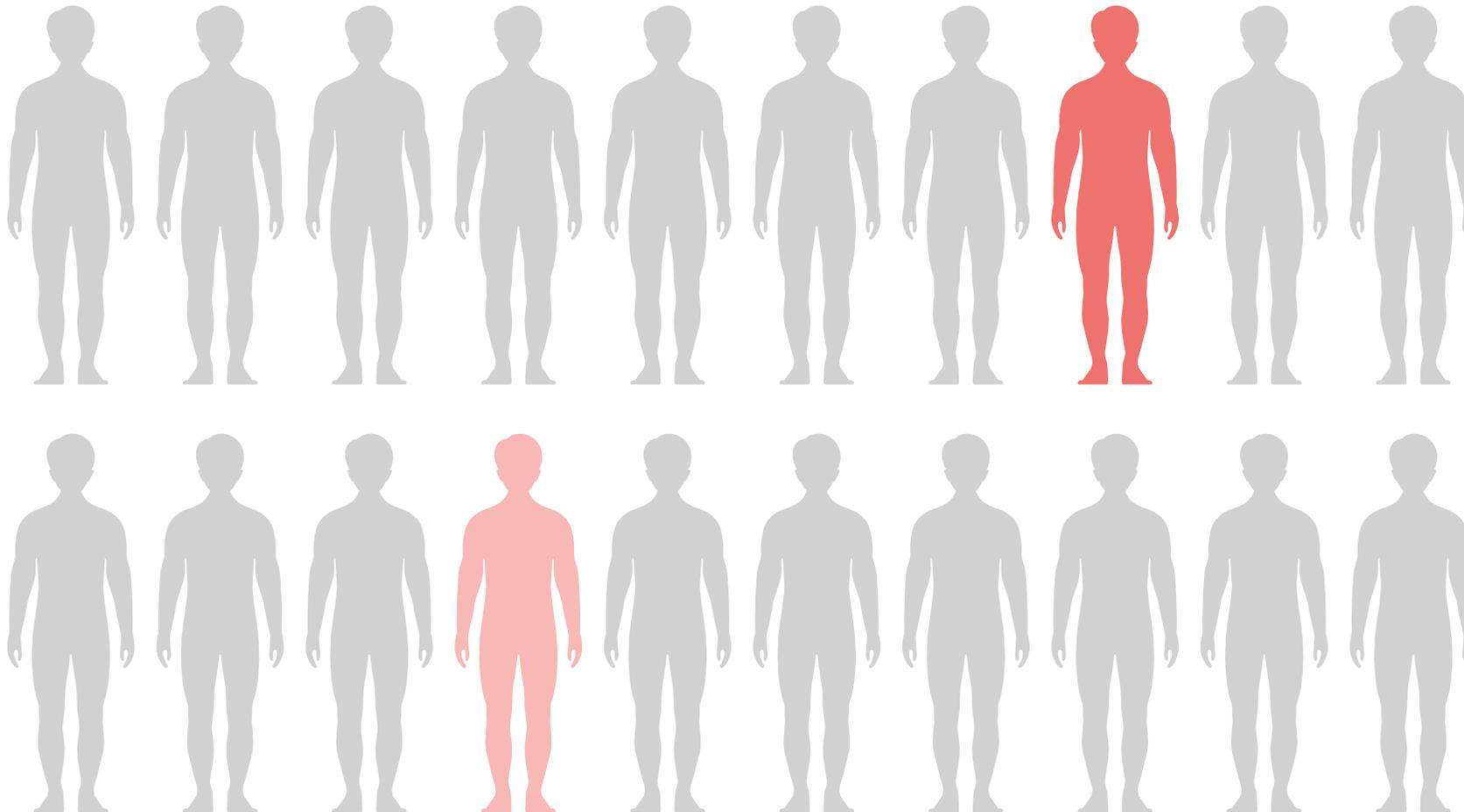
## Tests génétiques

- Déroulement d'un test génétique
- Bases légales

## Impact individuel des résultats du test

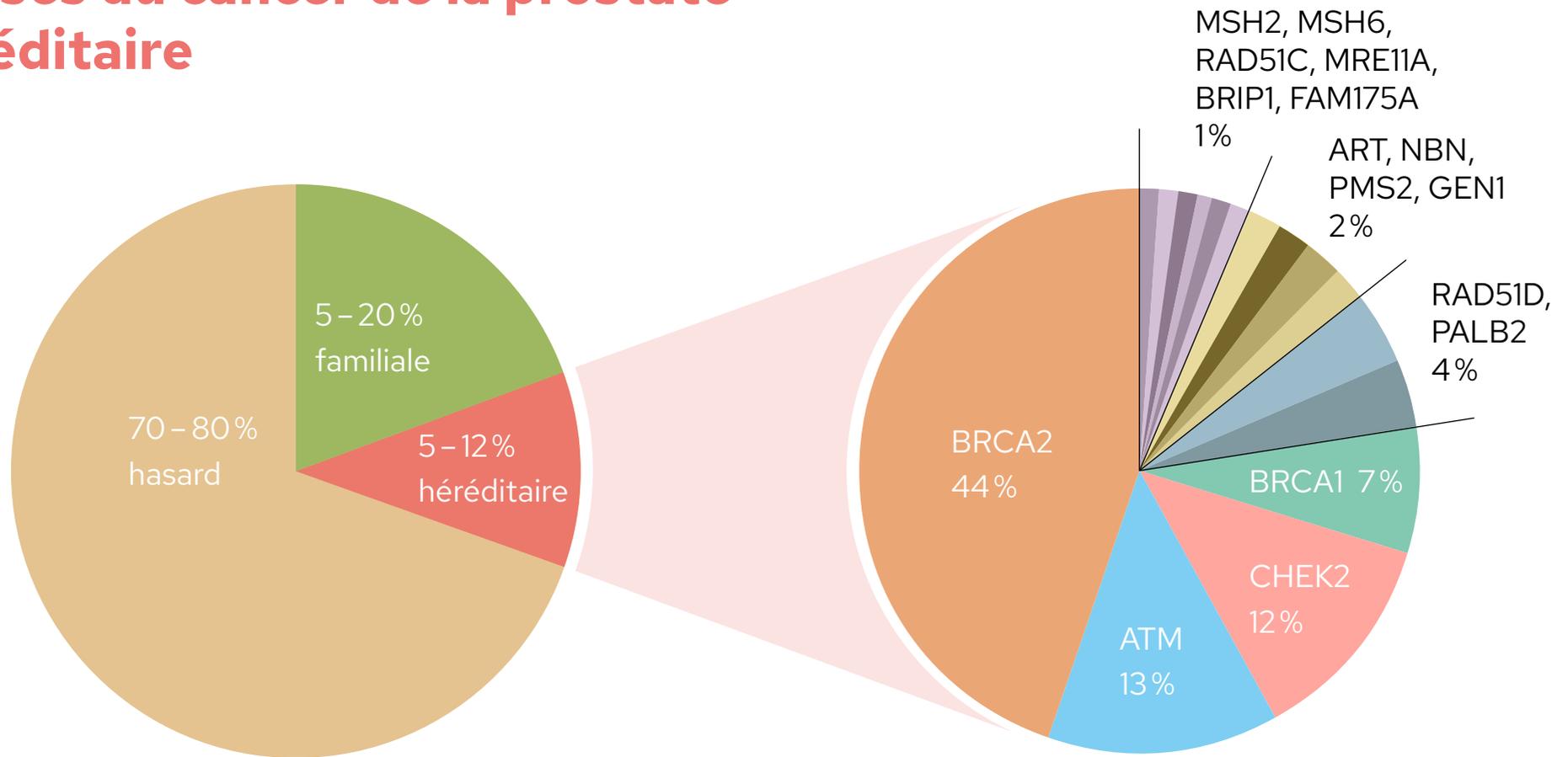
- Résultats possibles du test
- Que faire en cas de risque accru de cancer?

# Part des cancers de la prostate héréditaire



Cancer de la prostate: env. 5–12% 1:20

# Causes du cancer de la prostate héréditaire



## Exemples d'autres modifications génétiques qui entraînent des cancers héréditaires:

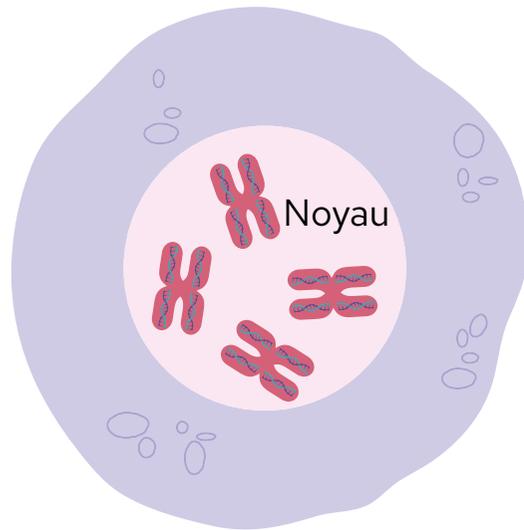
BRCA1+2	Cancers du sein et de l'ovaire héréditaire	RAD51C, RAD51D	Cancers du sein / de l'ovaire / de la prostate héréditaire
MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	Syndrome de Lynch (HNPCC)	D'autres gènes	(par ex. BRIP1, ATR, Gen1 etc.) Cancers de la prostate héréditaire
HOXB13	Cancers de la prostate héréditaire		
CHEK2	Cancer du sein / de la prostate héréditaire		

Reference: Pritchard CC et al., N Engl J Med. 2016 Aug 4;375(5):443-53

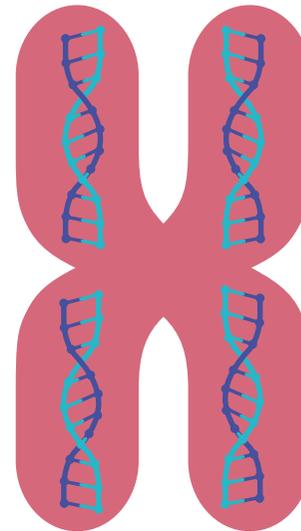
## Quand soupçonne-t-on une origine héréditaire?

- Plusieurs individus d'une même branche de la famille souffrant d'un cancer de la prostate et/ou d'un cancer du sein
- Apparition en association d'un cancer du sein, de l'ovaire et/ ou d'un mélanome ainsi que d'un cancer du pancréas dans la même branche familiale
- Cancer de la prostate métastatique ou à haut risque
- Descendance juive

# Bases de la génétique



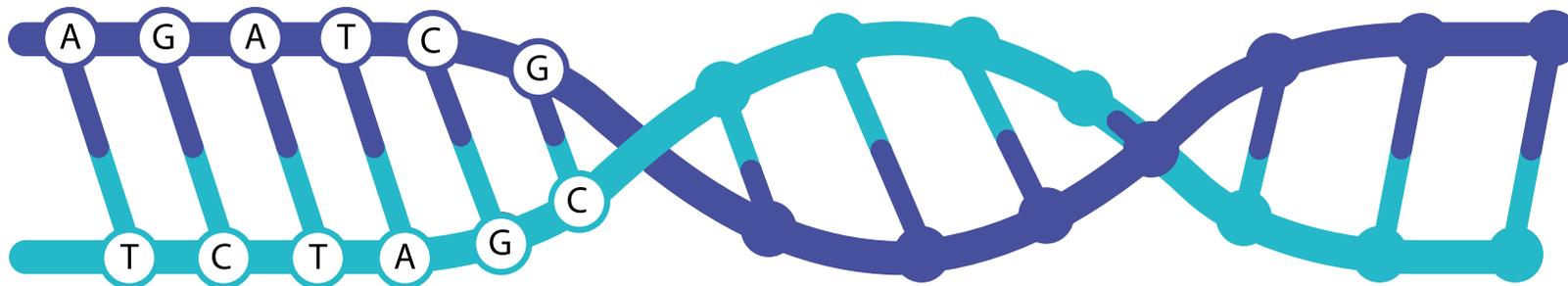
Cellule



Chromosome



Gène



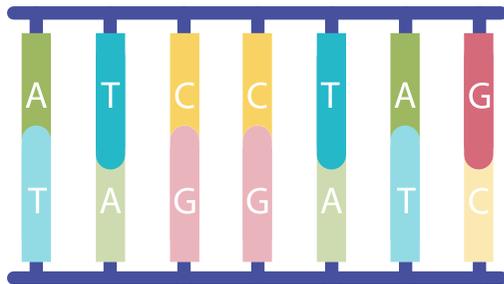
Paires de bases

ADN (double brin)

# Les gènes en tant que plan de fabrication des protéines



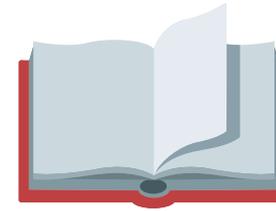
Gène



Paires de bases/nucléotides



Protéine



Recette

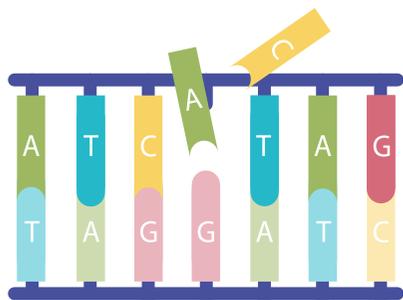


Ingrédients



Gâteau

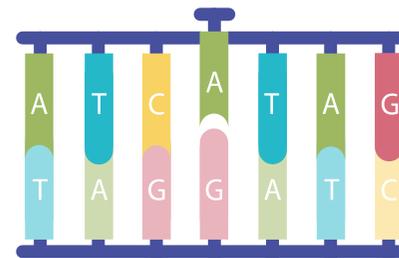
# Conséquences d'une modification génétique



Mutation



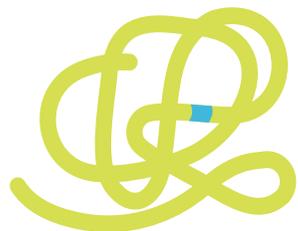
Ingrédient incorrect



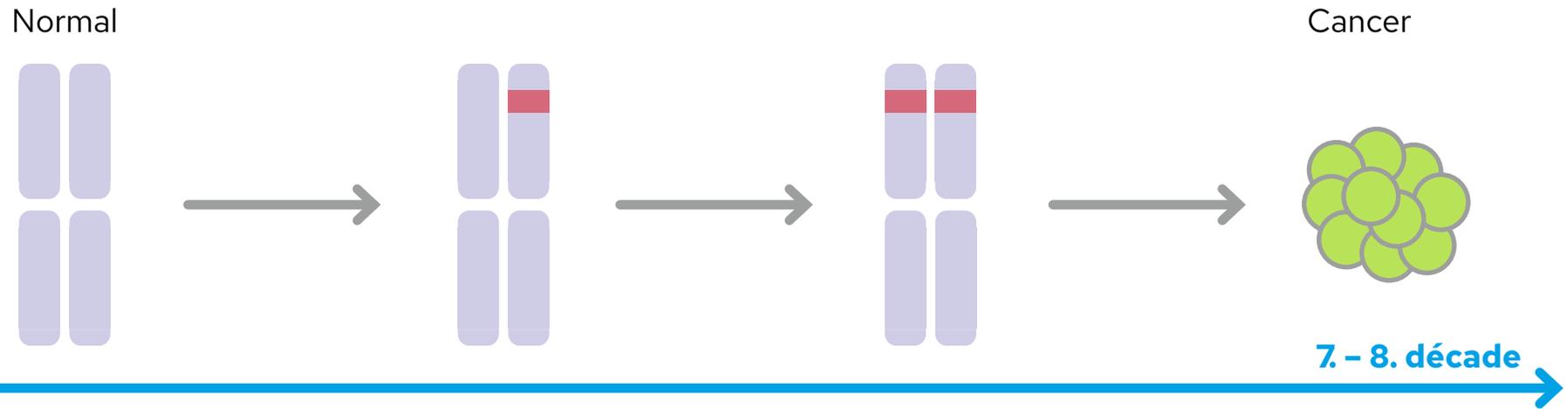
Mutation



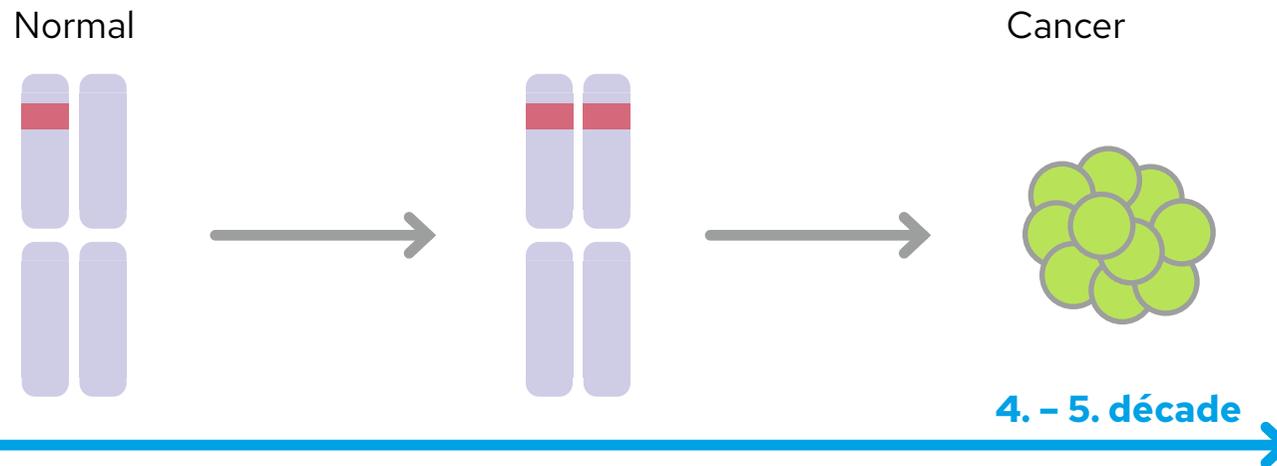
Ingrédient manquant



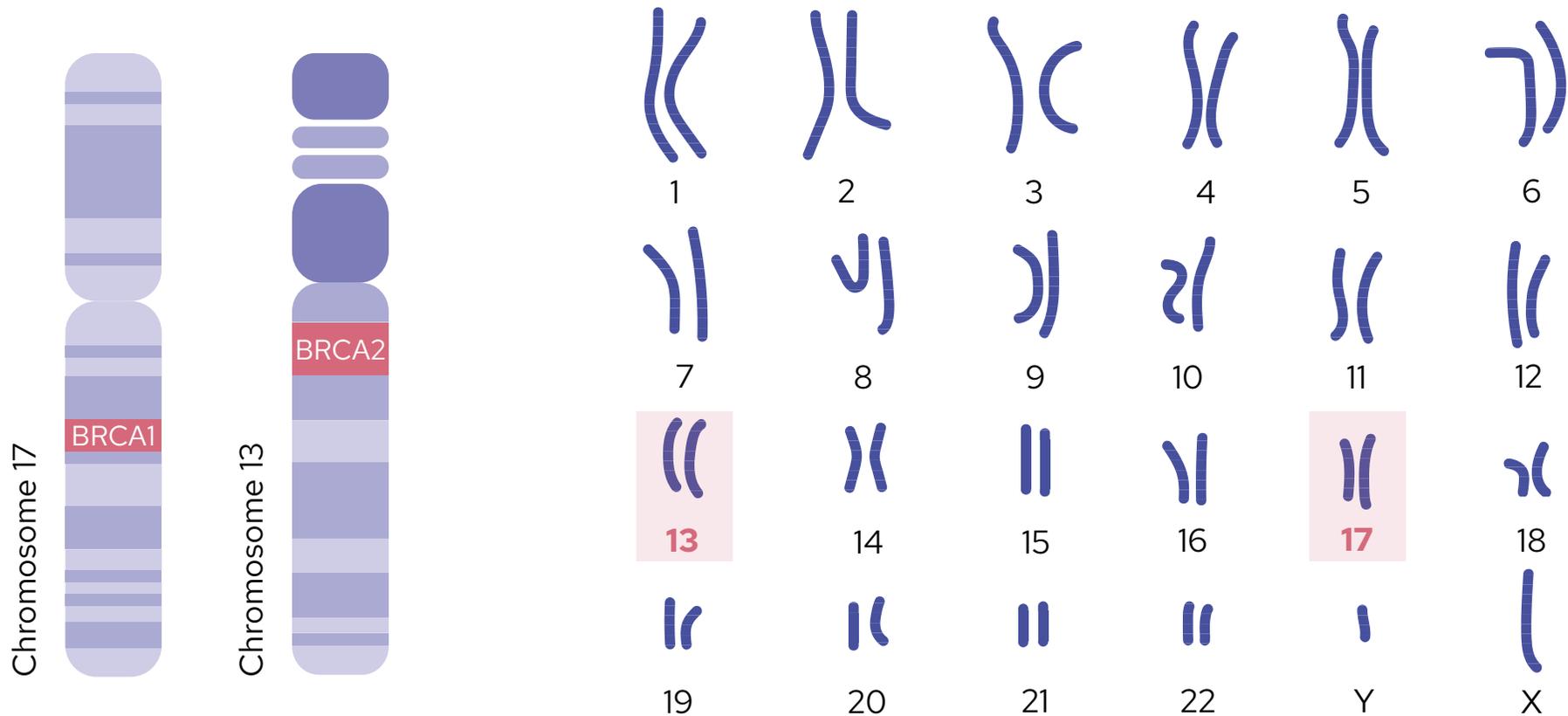
## Tumeur sporadique



## Tumeur héréditaire



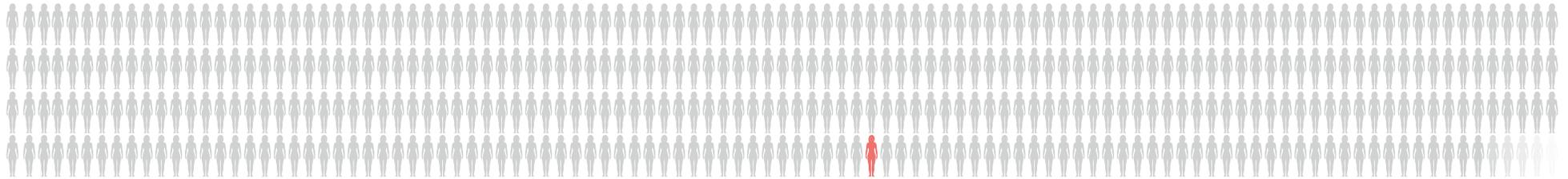
## BReast CAncer Gène 1 + 2



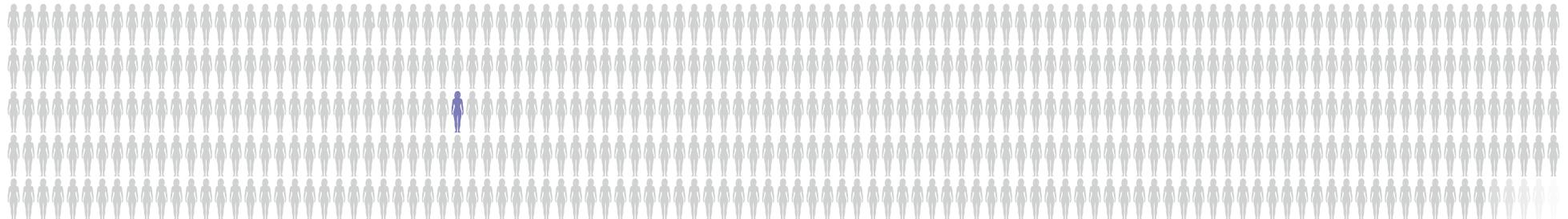
- Notamment responsables de la réparation de l'ADN dans les cellules
- L'absence de réparation favorise l'apparition du cancer

# Présence des variantes BRCA1 et BRCA2 au sein de la population

BRCA1 1:400



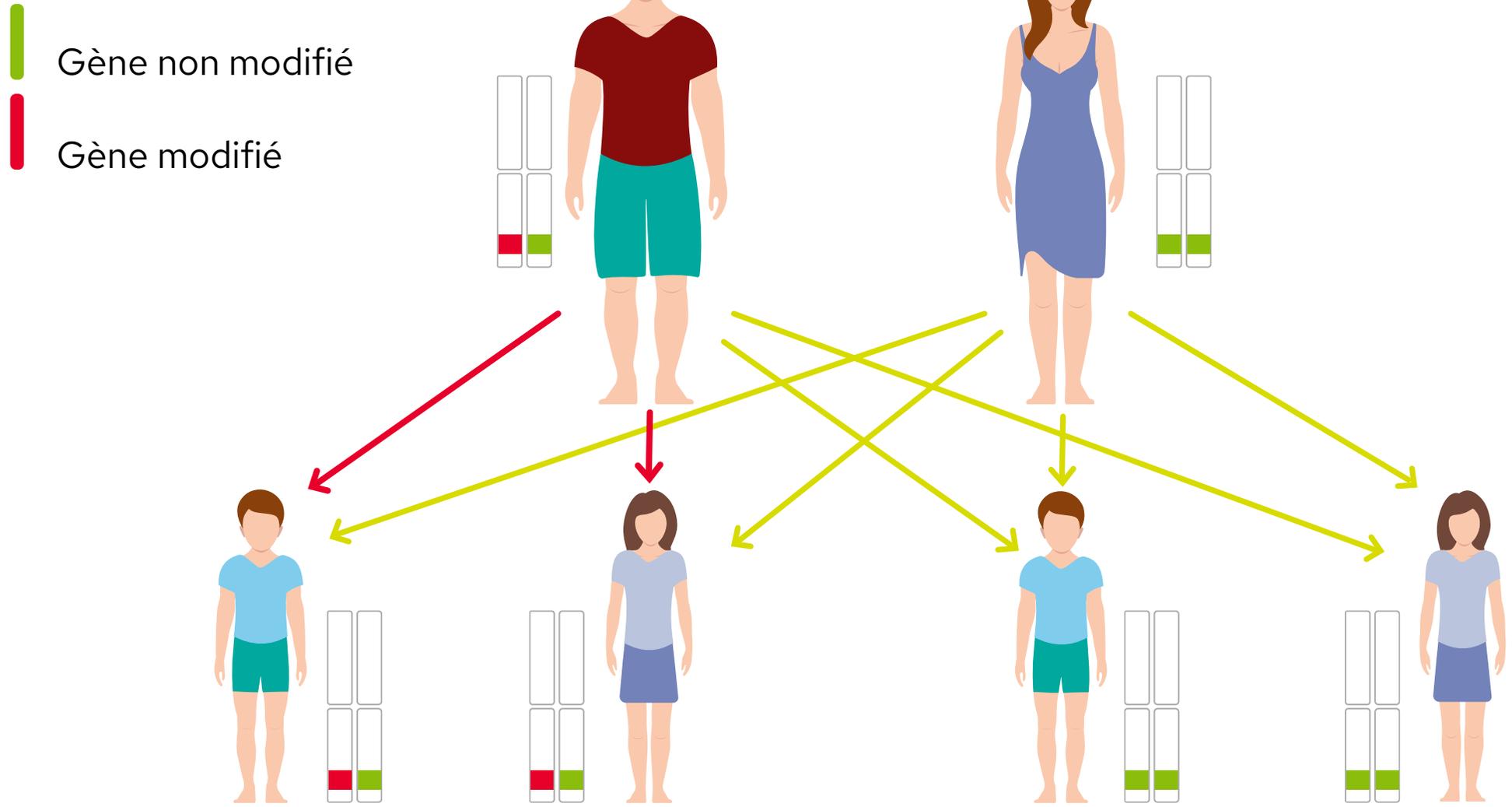
BRCA2 1:500



- En Suisse, environ 0,3% de la population est porteuse d'une mutation BRCA1 ou BRCA2
- 3% de la population ashkénaze

Reference: Genereview 2023 Nancie Petrucelli, MS, Mary B Daly, MD, PhD, and Tuya Pal, MD

# Chaque descendant a une chance sur deux d'hériter de la variante génétique

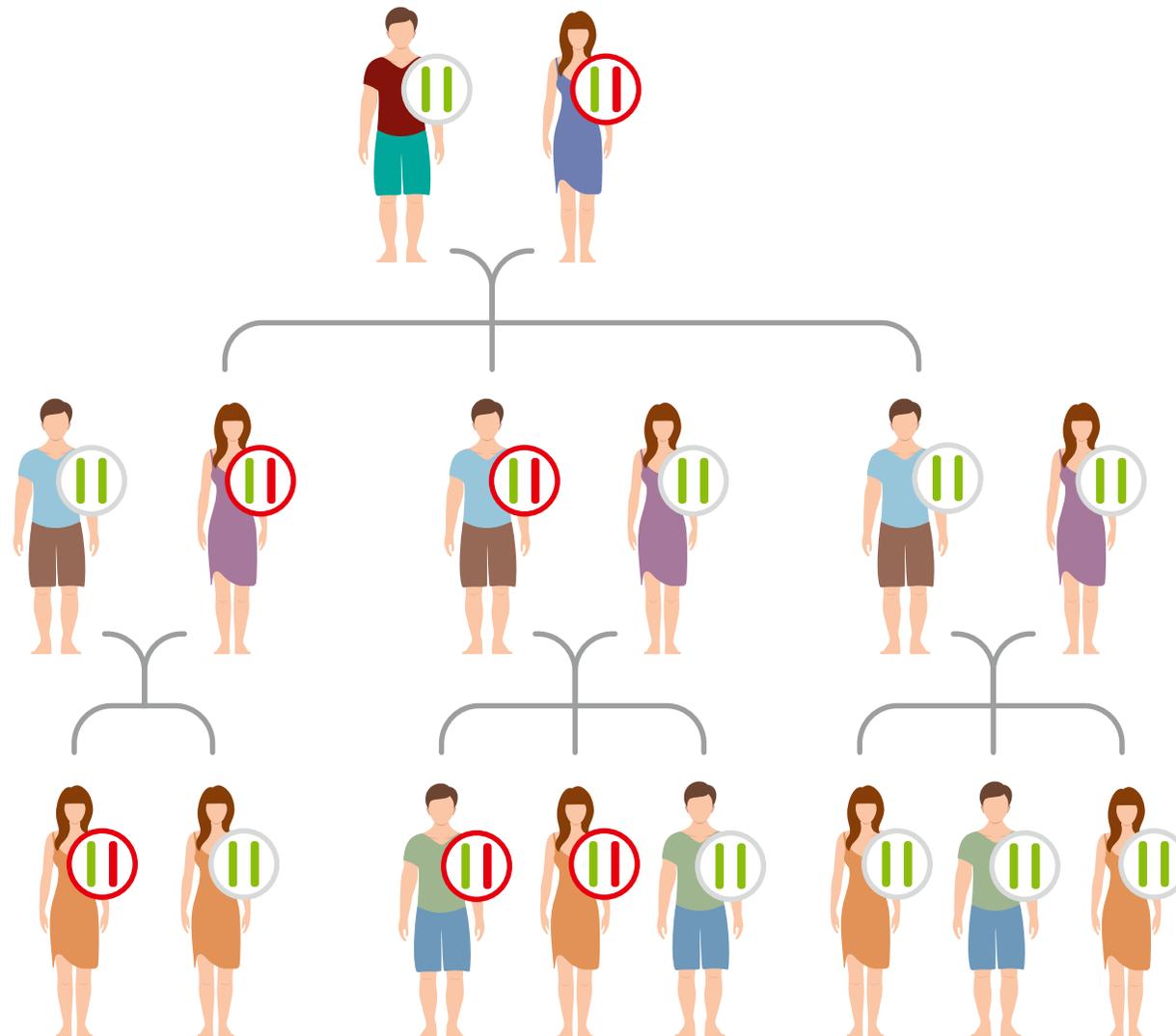


Porteur d'une mutation

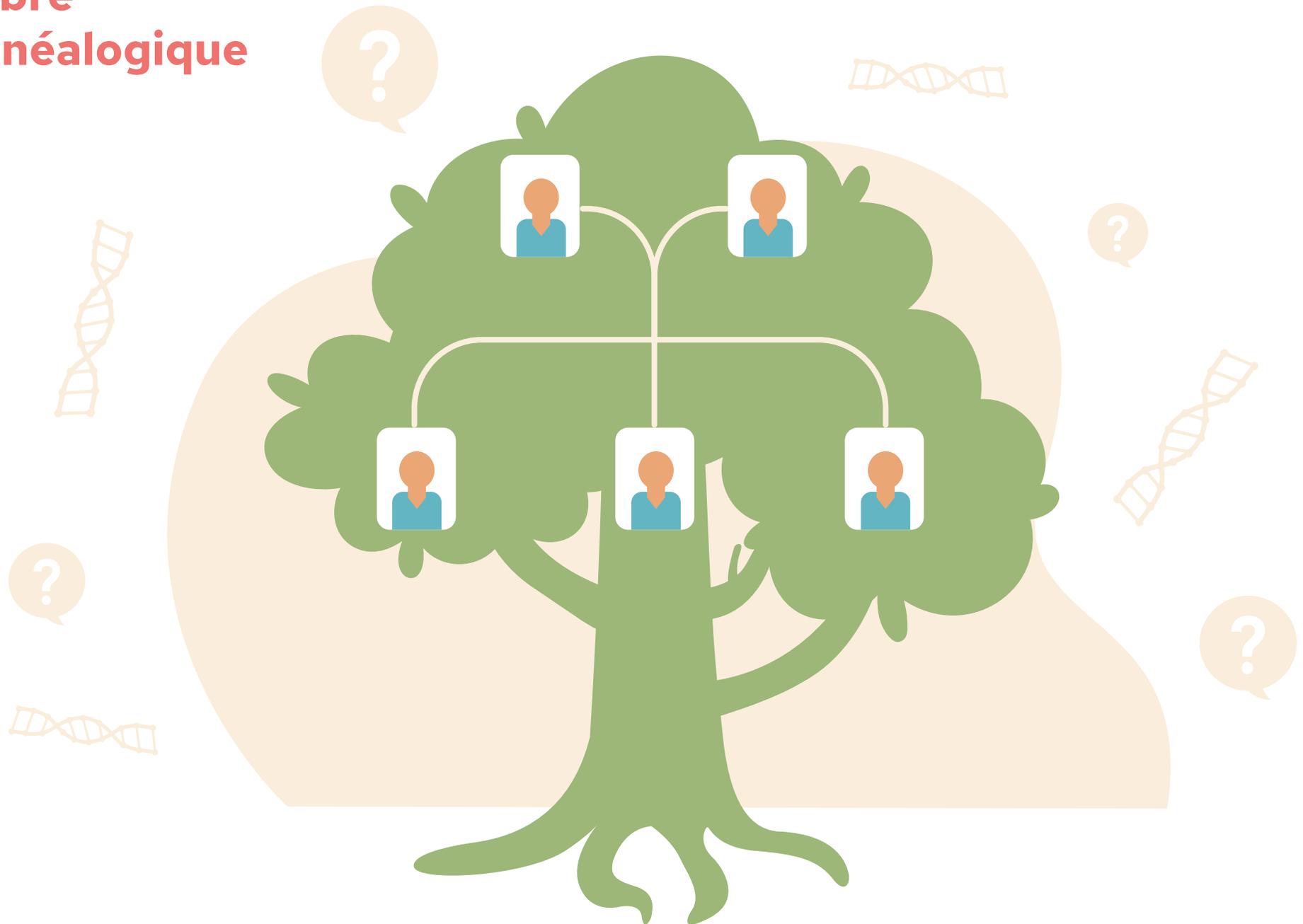
Porteuse d'une mutation

# La probabilité que la génération suivante hérite de la variante génétique est de 50 %

-  Gène non modifié
-  Gène modifié



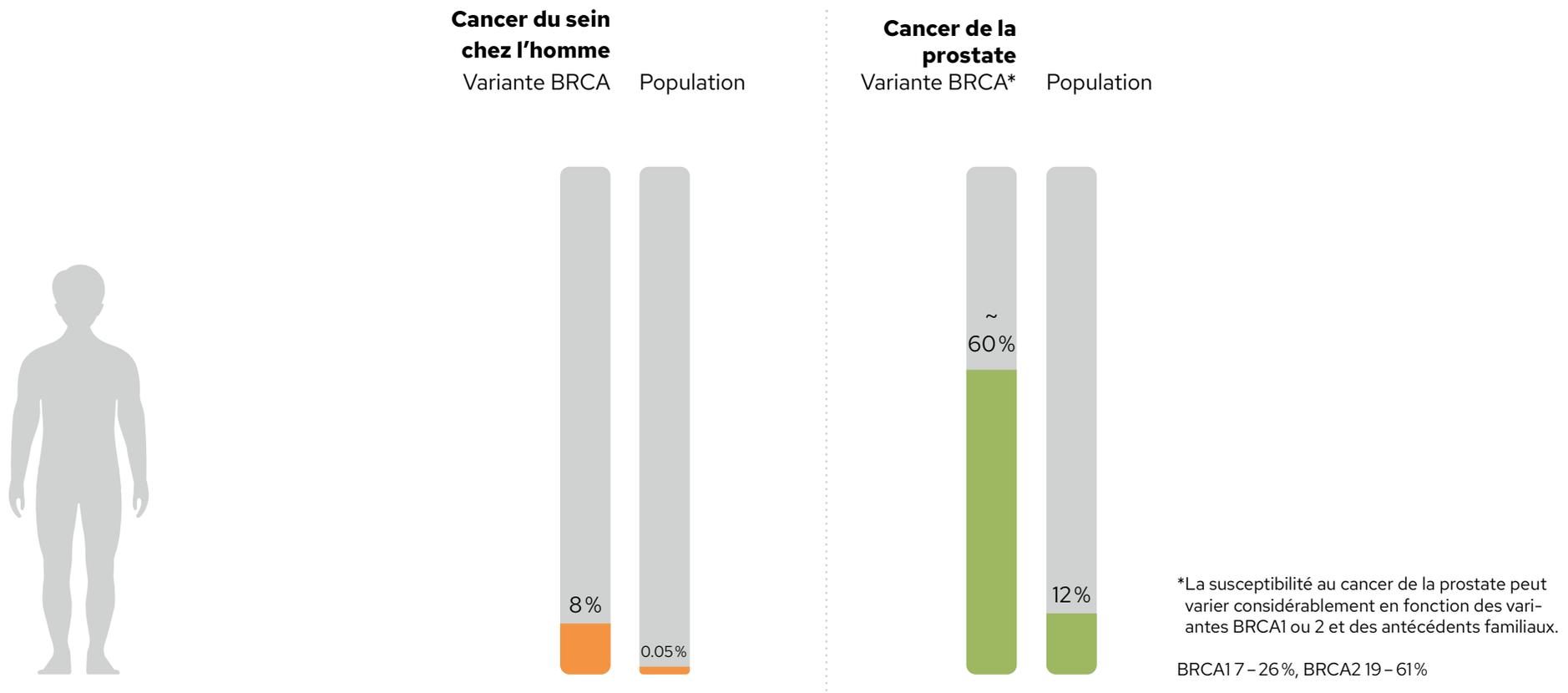
# Arbre généalogique



## Calcul du risque – indication du test?

- Quelle est la probabilité que ma famille soit porteuse d'une modification génétique?
- Une analyse génétique est-elle indiquée du point de vue médical?
- Le coût d'une analyse génétique serait-il pris en charge par ma caisse-maladie?
- Est-ce que je souhaite une analyse génétique?
- Le test génétique est-il utile pour adapter le traitement de mon cancer de la prostate?

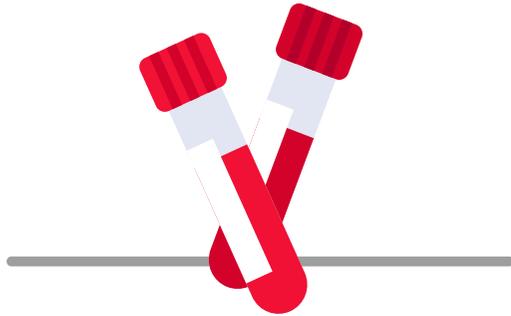
# Risques de cancer sur la vie entière chez les hommes porteurs d'une variante BRCA



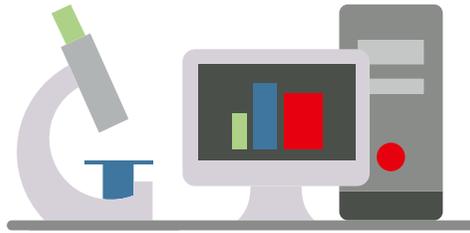
- Le risque de **mélanome** ou de **cancer du pancréas** est également légèrement accru

Références:  
Kuchenbaecker et al., JAMA 2017;317(23):2402-2416  
J. Chen JNCI Cancer Spectr 2020  
NCCN Guidelines Version 3.2024

# Test génétique avec analyse des variantes BRCA



**Prise de sang**



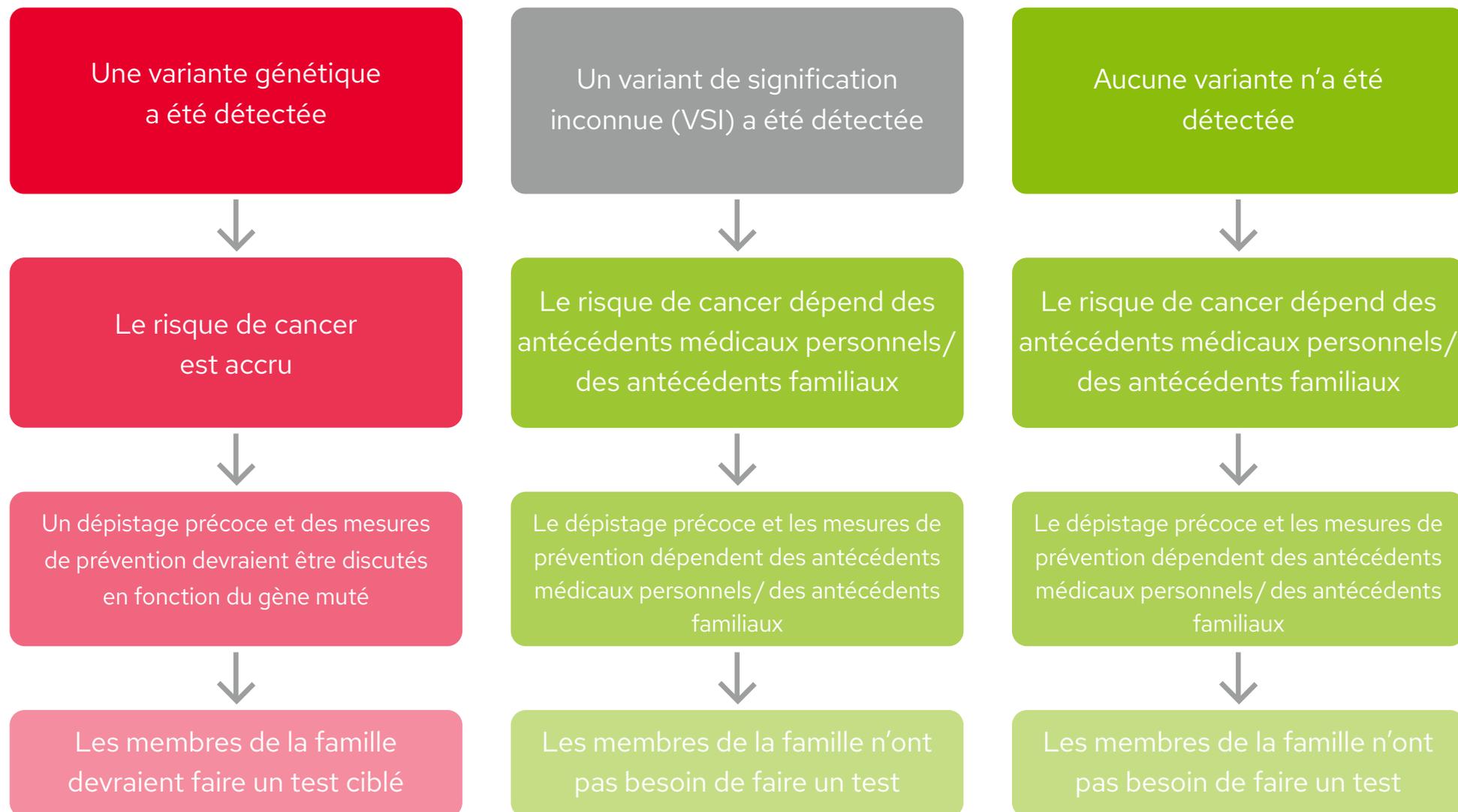
**Analyse génétique**



**Discussion du résultat  
dans le cadre d'un conseil  
génétique**

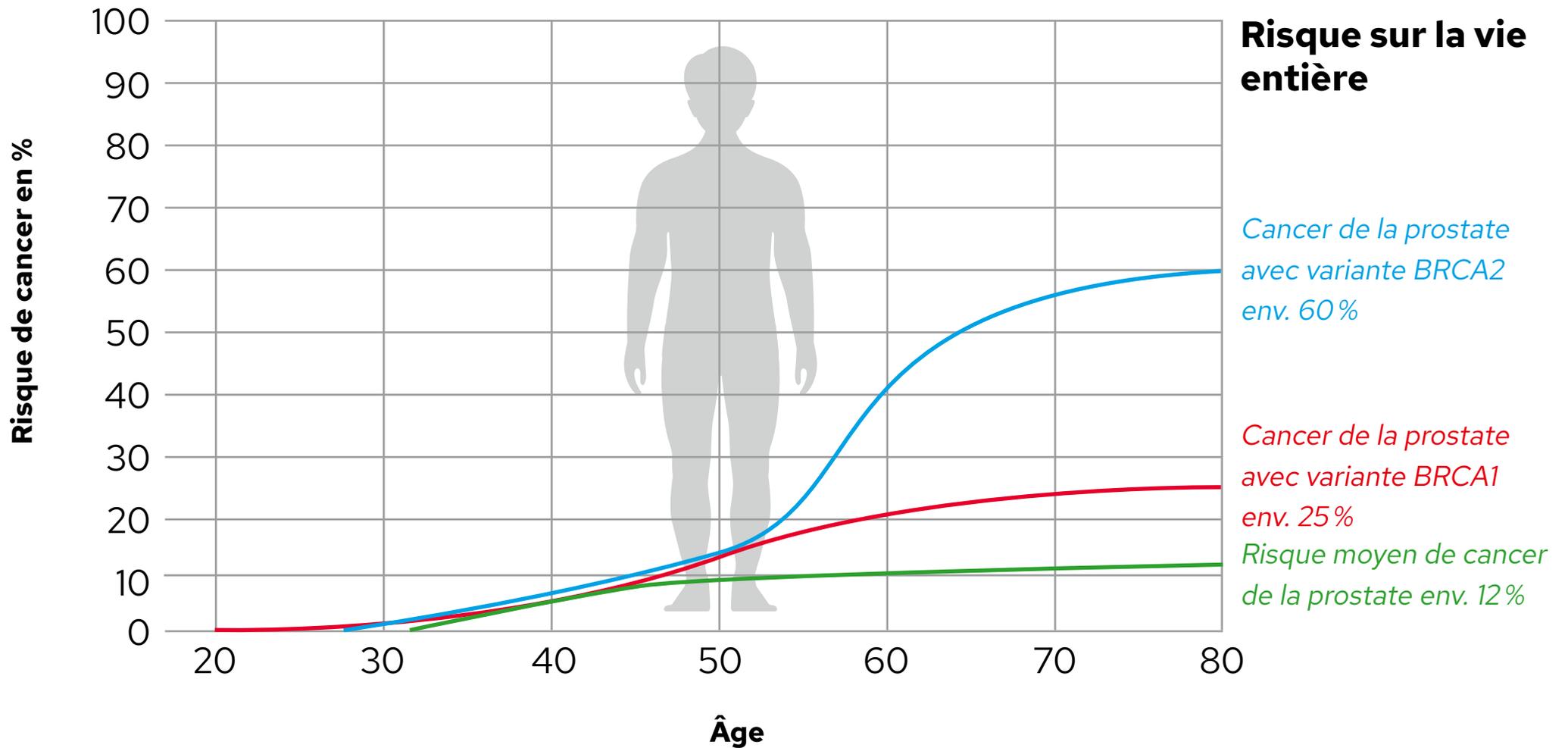
- Prestation obligatoire de la caisse-maladie si les directives suisses pour les analyses génétiques sont respectées.
- Il convient d'obtenir un accord de prise en charge auprès de la caisse-maladie avant le test.

## Que signifie le résultat de mon test?



# Cancer de la prostate:

le risque individuel de cancer dépend de l'âge



Référence:  
Kuechenbaecker et al. JAMA 2017; 317(23): 2402-2416

## Mesures en présence d'une variante BRCA1 ou BRCA2

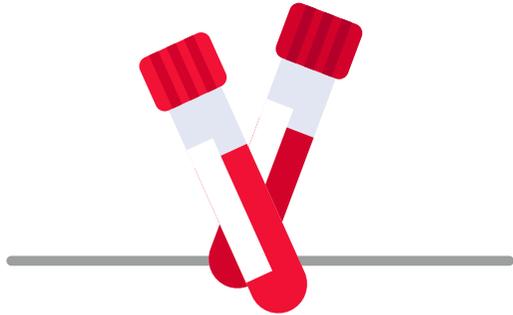


Dépistage précoce

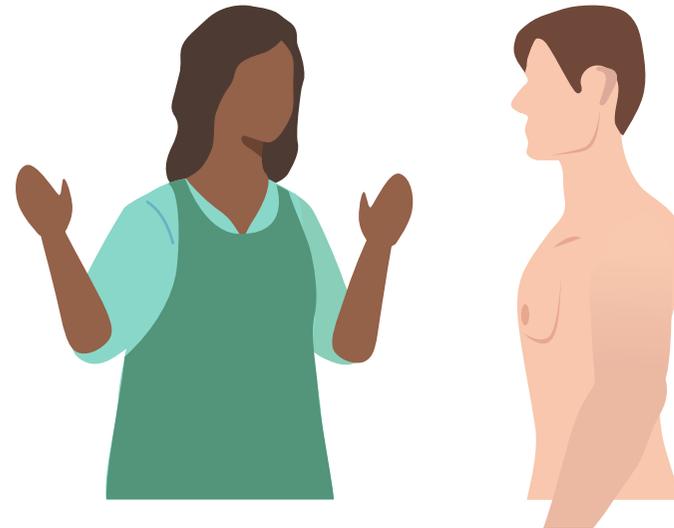


Mode de vie sain

# Cancer de la prostate: dépistage précoce chez les hommes porteurs de variante BRCA1 et BRCA2



**Prise de sang**



**Examen clinique**

- Dépistage du cancer de la prostate à partir de 40 ans, qui comprend des contrôles réguliers du PSA, la palpation de la prostate et éventuellement une imagerie par IRM
- Prévention du cancer du sein de 35 à 40 ans avec scintigraphie du sein et, dans certaines circonstances, imagerie avec mammographie

# Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH)

## Art. 10 Analyses génétiques effectuées sur des personnes

Une analyse génétique peut être effectuée sur une personne uniquement à des **fins médicales** et dans le respect du **droit à l'autodétermination** prévu à l'art. 18.

## Art. 14 Conseil génétique en général

Une analyse génétique présymptomatique, une analyse génétique prénatale ou une analyse visant à établir un planning familial doit être **précédée et suivie d'un conseil génétique non directif donné par une personne qualifiée**. L'entretien doit être consigné.

## Art. 26 Interdiction d'exiger une analyse

Une institution d'assurance ne peut exiger préalablement à l'établissement d'un rapport d'assurance une analyse génétique présymptomatique ou une analyse génétique prénatale.

# Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH)

## Art. 27 Interdiction d'exiger ou d'utiliser les résultats d'une analyse déjà effectuée

Une institution d'assurance ne peut exiger du preneur d'assurance les résultats d'une analyse génétique présymptomatique, d'une analyse génétique prénatale ou d'une analyse visant à établir un planning familial qui ont déjà été effectuées, ni utiliser les résultats de telles analyses, lorsqu'il s'agit:

- a. des assurances entièrement ou partiellement régies par la loi fédérale du 6 octobre 2000 sur la partie générale du droit des assurances sociales;
  - b. **de la prévoyance professionnelle** dans les domaines obligatoire et surobligatoire;
  - c. des assurances contractées au titre **de l'obligation de verser le salaire** en cas **de maladie** ou de **maternité**;
  - d. **des assurances sur la vie** portant sur une somme d'assurance **de 400 000 francs au plus**;
  - e. **des assurances-invalidité facultatives** allouant une **rente annuelle de 40 000 francs au plus**.
- Les assurances complémentaires des caisses-maladies sont exclues de ces dispositions (art. 28).

# Mentions légales

## **Auteurs:**

PD Dr. med. Aurelius Omlin Onkozentrum Zürich AG Standort Seefeld, Zürich

Dr. med. Gesa Isensee, Onkologie, Kantonsspital St. Gallen

Prof. Karl Heinimann, Medizinische Genetik, Universitätsspital, Basel

SAKK CPTC Core Team

## **Coordination:**

Marketingerei GmbH, Berne

## **Conception / Illustrations:**

Disegnato GmbH, Ittigen

## **Contact:**

SAKK

Effingerstrasse 33

CH-3008 Berne

Tél. +41 31 389 91 91

info@sakk.ch

sakk.ch