

Information sur l'analyse génétique tumorale

Nom :
Nom de naissance :
Prénom : **né(e) le**

Ce document vous a été remis par le médecin en charge du traitement de votre cancer du sein ou votre cancer de l'ovaire.

Afin de choisir le traitement le mieux adapté, votre médecin a besoin d'un maximum d'informations sur votre tumeur, notamment de certaines caractéristiques de ses gènes. Ainsi, des analyses génétiques vont être réalisées à partir du tissu tumoral qui a été prélevé.

L'objectif est d'identifier une éventuelle altération génétique (encore appelée mutation) qui permettrait de personnaliser vos traitements.

Si une mutation est mise en évidence, elle pourrait être soit *constitutionnelle* (c'est-à-dire présente dans la tumeur mais aussi dans l'ensemble des cellules de votre corps), soit *acquise* (c'est-à-dire limitée à la tumeur).

Dans les deux cas, la présence d'une mutation peut avoir une incidence sur les choix de traitement de votre maladie.

Beaucoup des mutations trouvées dans les tumeurs sont *acquises*.

Mais si la mutation est *constitutionnelle*, et uniquement dans ce cas, elle pourrait concerner d'autres membres de votre famille. Il s'agirait d'un facteur de prédisposition génétique au cancer, dont le risque dépendrait du type d'anomalie identifiée.

Pour savoir si cette mutation identifiée sur le tissu tumoral est *constitutionnelle* ou *acquise*, des analyses génétiques complémentaires seraient nécessaires. Il vous serait alors recommandé de vous rendre en consultation de génétique pour les réaliser.

- J'ai été informée que des analyses génétiques allaient être réalisées sur le tissu tumoral qui m'a été prélevé, à la recherche d'altérations génétiques qui pourraient avoir une influence sur le choix des traitements de ma maladie.

- J'ai compris que si une altération était identifiée sur ces analyses tumorales, une consultation de génétique me sera recommandée afin de déterminer si cette altération est constitutionnelle ou acquise. Les enjeux de ces analyses complémentaires tant pour moi que pour ma famille seront précisés au cours de cette consultation.

Fait à : **Le :**

Signature du patient :

- Selon votre situation personnelle ou familiale il est possible qu'une consultation de génétique vous ait déjà été recommandée ou ait déjà été réalisée

- Si vous avez des questions concernant ces analyses, vous pouvez joindre le Service d'Oncogénétique Clinique – DASC au **04 91 22 38 36** ou la Conseillère en génétique **04 91 22 36 17**

(Document signé en un exemplaire scanné dans le dossier médical de l'hôpital puis remis au patient)

BRCA1, BRCA2, prédisposition héréditaire au cancer du sein et de l'ovaire

Environ 5% des cas de cancer du sein et 15% des cas de cancer de l'ovaire sont liés à une mutation génétique constitutionnelle des gènes *BRCA1* ou *BRCA2*. Ces mutations correspondent à des facteurs de prédisposition héréditaire au cancer du sein et/ou de l'ovaire. Elles sont le plus souvent héritées d'un parent et peuvent être transmises à la descendance.

De nouveaux médicaments ont été développés pour le traitement du cancer de l'ovaire ou du cancer du sein chez les femmes porteuses de mutations des gènes *BRCA1* et *BRCA2*.

Une étude tumorale de ces deux gènes vous est donc proposée pour déterminer quels traitements seraient les plus adaptés à votre situation.

-Si une mutation de l'un de ces deux gènes était identifiée dans votre tumeur, une consultation de génétique vous sera alors proposée afin de savoir si cette mutation tumorale est la conséquence d'une prédisposition génétique au cancer.

Un nouveau test génétique, réalisé à partir d'une prise de sang et/ou d'un frottis buccal, vous serait alors proposé pour le déterminer.

Savoir si votre cancer est lié à une prédisposition génétique est très important car dans ce cas :

1. Des mesures particulières de surveillance et de prévention vous seraient proposées à l'issue des traitements.

2. Des tests génétiques pourraient également être réalisés dans votre famille. Tous vos apparentés ne seraient pas forcément concernés par ce risque. Il faudrait alors leur en parler et les informer de la possibilité de faire à leur tour le test génétique. Leur suivi serait adapté en fonction du résultat :

Les personnes porteuses de la mutation ne développeraient pas forcément un cancer, mais elles se verraient proposer des mesures de surveillance adaptées à leur situation.

Les personnes qui ne seraient pas porteuses de la mutation n'auraient pas plus de risque qu'une personne de la population générale et seraient surveillées selon les recommandations habituelles.

-Si l'analyse tumorale des gènes *BRCA1* et *BRCA2* ne trouvait pas de mutation génétique, la consultation de génétique ne serait pas nécessaire, sauf situation particulière, selon votre histoire familiale ou votre âge.

Si vous avez des questions sur ce document, n'hésitez pas à demander à votre médecin de vous mettre en relation avec l'équipe d'oncogénétique à laquelle il est rattaché.